



ESCUELA DE MEDICINA
FACULTAD DE MEDICINA



MANUAL DE, PEDIATRÍA

EDITORES

Dra. Cecilia Perret P.
Interna Carolina Pérez V.
Interna María José Poblete V.



MANUAL DE PEDIATRÍA

Dra. Cecilia Perret P.
Interna Carolina Pérez V.
Interna María José Poblete V.

EDITORES



ESCUELA DE MEDICINA
FACULTAD DE MEDICINA

AUTORES Y COLABORADORES

Este Manual ha sido elaborado a partir de la transcripción de las clases dictadas por docentes de Pediatría de la Pontificia Universidad Católica de Chile, que han revisado y adecuado el contenido para su publicación. La transcripción fue realizada por las dos ayudantes alumnas María José Poblete y Carolina Pérez, quienes han colaborado además en la Edición de este manual.

Dra. Keryma Acevedo
Dra. María Virginia Amézquita
Dra. Mariana Aracena
Dra. Deidyland Arenas
Dr. Manuel Arriaza
Dra. Daniela Ávila
Dra. Salesa Barja
Dr. Pablo Bertrand
Dra. M. Ángeles Beytía
Dr. Arturo Borzutzky
Dr. Pablo Brockmann
Dra. María Inés Brugal
Dr. José A. Castro-Rodríguez
Dra. Solange Caussade
Dr. Cristian Clavería
Dra. Ida Concha
Dra. M. José Escalante
Dr. Raúl Escobar
Dr. Jorge Förster
Dra. Francisca Grob
Dr. Paul Harris
Dra. Marta Hernández
Dr. Felipe Hodgson
Dr. Rodrigo Hoyos
Dr. Javier Kattan
Dra. Catalina Le Roy
Dr. Alejandro Martínez
Dr. Gino Martínez
Dr. Tomas Mesa
Dra. Pamela Morales
Dra. Anna Nardiello
Dra. Alicia Núñez
Dra. Angélica Oyarzún
Dra. María Soledad Peredo
Dra. Cecilia Perret
Dr. Juan Carlos Ríos
Dr. Nicolás Rojas
Dr. Eduardo Talesnik
Dr. José Luis Tapia
Dra. Paulina Toso
Dra. Soledad Urzúa
Dra. Patricia Valenzuela
E.U Patricio Medel
Fonoaudiólogo Luis Salinas
Interna Carolina Pérez
Interna María José Poblete

Primera Edición.
Cecilia Perret Pérez.
Internas Carolina Pérez Valenzuela y María José Poblete Villacorta.

Este manual ha sido financiado por el concurso Fondo de Innovación Docente, INNOVADOC, de la Pontificia Universidad Católica de Chile.

Ninguna parte de este libro, incluido el diseño de portada, puede ser reproducido, almacenado, distribuido o vendido, por cualquier medio físico o digital, sin el permiso de los autores.

Derechos Reservados Agosto 2018
ISBN N° --- (pendiente)
DISEÑO: CARLA CAORSI RIVEROS

MANUAL DE PEDIATRÍA

Este Manual tiene como objetivo primario servir como material de estudio para los alumnos de la Escuela de Medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile, quienes realizan el curso de Pediatría durante el 5° año de su carrera. Es por esto que el contenido de este manual comprende principalmente los temas tratados durante el curso.


Sin embargo, espero que pueda ser útil para el aprendizaje de la Pediatría, no sólo a alumnos de Medicina de nuestra Universidad, sino para todos los que quieran aprender de esta maravillosa especialidad.

Ha sido un anhelo por años el contar con un texto de estudio de la pediatría para alumnos de pregrado de Medicina y hoy se hace realidad en estas páginas.


Cecilia Perret Pérez

Índice

 Definición / Introducción

 Epidemiología

 Etiología

 Fisiología / fisiopatología


 Clínica

 Diagnóstico

 Complicaciones

 Tratamiento

 Prevención

 Requerimientos / Recomendaciones

 Conclusiones

 Bibliografía

10

generalidades

11 Semiología pediátrica: características del examen físico en la supervisión de salud del recién nacido hasta la etapa escolar



30 Alimentación en la niñez y adolescencia 

alimentación del lactante 0-6 meses 

alimentación de lactante 6-12 meses 

alimentación del lactante 12-24 meses 

alimentación del preescolar 

alimentación del escolar 

alimentación del adolescente 

49 Obesidad



61 Lactancia materna



70 Diagnóstico de enfermedades genéticas




79


endocrinología

80 Hipotiroidismo 


Hipotiroidismo congénito 

Hipotiroidismo adquirido 

Nódulos tiroideos 

90 Urgencias endocrinológicas 

Hipoglicemia 

Insuficiencia suprarrenal aguda 

Hipocalcemia 

106 Trastornos del crecimiento



115 Trastornos del desarrollo puberal 

Pubertad precoz 

Pubertad tardía 

Índice

127

inmunología

128 Desarrollo del sistema Inmune



134 Infecciones recurrentes



141 Alergias



149 Enfermedades reumatológicas en pediatría



153

neonatología

154 Adaptación y asfixia neonatal



165 Hiperbilirrubinemia



171 Prematurez y bajo peso



176 Infecciones en el Recién Nacido



185 Dificultad respiratoria en el recién nacido



Depresión cardiorespiratoria

Asfixia perinatal y SDR por SAM

Enfermedad de Membrana Hialina


Apnea del Recién Nacido


Taquipnea transitoria neonatal

Hipertensión pulmonar persistente


Ductus arterioso persistente (DAP)

Neumonía

 Definición / Introducción

 Epidemiología


 Etiología

 Fisiología / fisiopatología


 Clínica

 Diagnóstico

 Complicaciones

 Tratamiento

 Prevención

 Requerimientos / Recomendaciones



























































 Conclusiones

 Bibliografía

Índice

-  Definición / Introducción
-  Epidemiología
-  Etiología
-  Fisiología / fisiopatología
-  Clínica
-  Diagnóstico
-  Complicaciones
-  Tratamiento
-  Prevención
-  Requerimientos / Recomendaciones
-  Conclusiones
-  Bibliografía


206 broncopulmonar

- 207 Asma bronquial y bronquiolitis 
 Síndrome bronquial obstructivo     
- Asma    
- 219 Neumonía         
- 223 Resfriado común          
- 227 Faringoamigdalitis       
- 230 Otitis media aguda       
- 234 Sinusitis        
- 238 Laringitis aguda       

243 hematología


- 244 Hematopoyesis en el niño y sus alteraciones 
 Alteraciones de la serie roja 
 Anemia   
 anemia microcítica    
 anemia macrocítica  
 anemia normocítica 
- Serie blanca y sus alteraciones  
- Plaquetas y sus alteraciones 
- 254 Diagnóstico precoz de cáncer infantil  
 Leucemia  
 Dolor óseo  
 Masa mediastínica   
 Tumores cerebrales   
 Masa abdominal   
 Retinoblastoma 

Índice

 Definición / Introducción

 Epidemiología

 Etiología

 Fisiología / fisiopatología


 Clínica

 Diagnóstico

 Complicaciones

 Tratamiento

 Prevención

 Requerimientos / Recomendaciones

 Conclusiones

 Bibliografía

262

gastroenterología

263 Constipación crónica



270 Diarrea



279 Reflujo gastroesofágico



288 Dolor abdominal recurrente



293

infectología

294 Exantema

Exantemas en general

Sarampión

Rubéola

Varicela

Eritema infeccioso

Exantema súbito

Enterovirus

Escarlatina

Meningococcemia

303 Inmunizaciones



313 Síndrome febril agudo sin foco



320 Síndrome febril prolongado



330

nefrología

331 Infección del tracto urinario



339 Síndrome hemolítico urémico



Índice

344

cardiología

345 Cardiopatías congénitas



356 Soplos cardíacos



361 Dolor precordial



366

traumatología

367 Displasia de caderas




374 Claudicación




Sinovitis transitoria 

Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes 


Epifisiolisis 


Enfermedad de Sever 

Enfermedad de Osgood Schletter 

383 Infecciones osteoarticulares


Artritis séptica 

Osteomielitis aguda hematógena 

Osteomielitis subaguda hematógena 

Osteomielitis crónica 


391 Patología ortopédica frecuente

Variaciones rotacionales de extremidades inferiores 


Deformidades angulares 

Pie plano 

 Definición / Introducción

 Epidemiología

 Etiología

 Fisiología / fisiopatología


 Clínica

 Diagnóstico

 Complicaciones

 Tratamiento

 Prevención

 Requerimientos / Recomendaciones

 Conclusiones

 Bibliografía

Índice

400 urgencias pediátricas

401 Intoxicaciones





411 Maltrato infantil



418 neurología

419 Examen neurológico neonatal

Examen neurológico de recién nacido 

Examen neurológico del lactante 

432 Evaluación del preescolar-escolar

Desarrollo y evaluación del preescolar 


Desarrollo y evaluación del escolar 

439 Desarrollo y trastornos del lenguaje



447 Retraso del desarrollo psicomotor

Retraso del desarrollo psicomotor 

Deficiencia cognitiva 

460 Trastornos del aprendizaje



473 Cefalea



480 Epilepsia y convulsiones



490 Trastornos del sueño





502 Parálisis cerebral




511 Falta de fuerza



 Definición / Introducción

 Epidemiología

 Etiología

 Fisiología / fisiopatología


 Clínica

 Diagnóstico

 Complicaciones

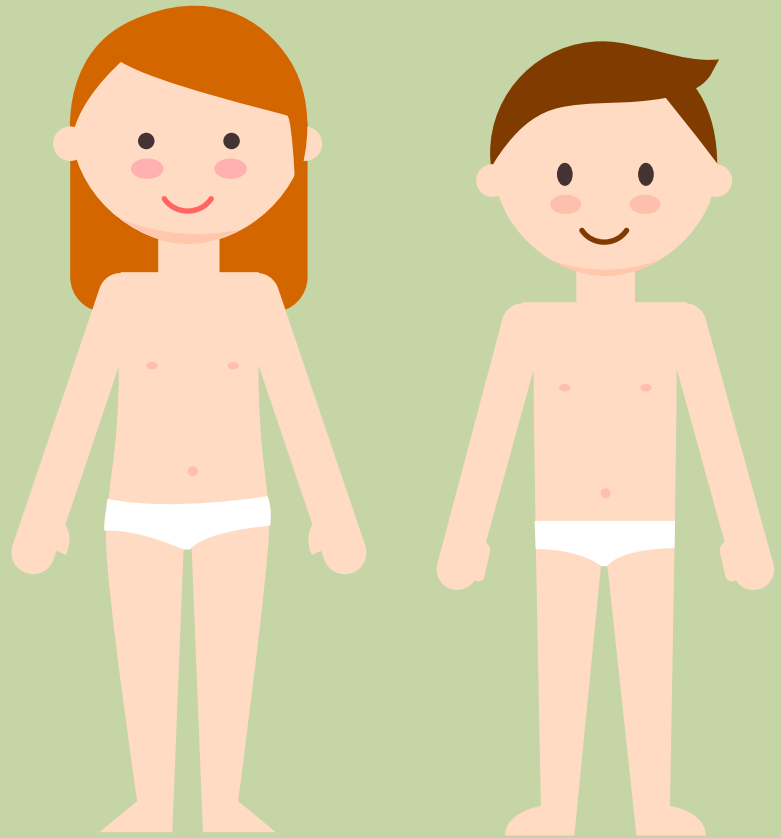
 Tratamiento

 Prevención

 Requerimientos / Recomendaciones

 Conclusiones

 Bibliografía



generalidades

semiología pediátrica:
características del examen físico en
la supervisión de salud del recién
nacido hasta la etapa escolar

alimentación en la niñez y
adolescencia

obesidad

lactancia materna

diagnóstico de enfermedades
genéticas





Semiología pediátrica: características del examen físico en la supervisión de salud del recién nacido hasta la etapa escolar

DRA. PATRICIA VALENZUELA

Departamento de Pediatría.

Facultad de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile.

GENERALIDADES I *Semiología pediátrica: características del examen físico en la supervisión de salud del recién nacido hasta la etapa escolar*

Introducción

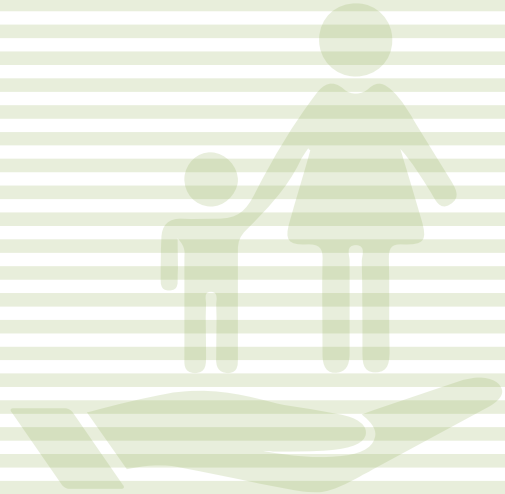
La Supervisión de salud en Pediatría es una oportunidad única que permite acompañar al niño y su familia en el proceso de crecimiento y desarrollo para promover un óptimo estado de salud. Consiste en encuentros periódicos con el niño/adolescente y su familia que permiten:

- Evaluar el estado integral de salud del niño, su estado nutricional, crecimiento y desarrollo físico, progresos en su desarrollo psicomotor.
- Detectar precozmente posibles alteraciones.
- Prevenir enfermedad.
- Promover recomendaciones que favorezcan su óptimo estado de salud, tomando acuerdos con la familia.

Los encuentros periódicos de la Supervisión de salud favorecen también el desarrollo de un vínculo de confianza entre la familia, el niño y el equipo a cargo. Cada etapa de la vida tiene sus propias características y los profesionales de salud acompañan a la familia en este proceso, poniendo mayor énfasis en las prioridades de cada edad, las preocupaciones del niño y de sus padres, y el motivo de consulta de cada visita en particular. Como es un proceso continuo, permite que los diferentes temas sean explorados y evaluados en distintos momentos.

Para realizar un buen examen físico es importante lograr la cooperación y confianza del niño. Es recomendable acercarse con delicadeza, en forma paulatina, con voz calmada, llamándolo por su nombre y manteniendo contacto visual con él. La observación del niño desde que comienza la consulta nos da información importante respecto a su estado de salud, de su crecimiento y nutrición, comportamiento y sociabilidad, y de la interacción padre-hijo. Podemos observar también la interacción de los padres entre sí, la manera como contienen y consuelan al niño, entre otros. Después de terminada la anamnesis, el médico debe lavarse bien las manos antes de examinar al niño. Los padres desvisten a su hijo, lo dejan en ropa interior o pañal, y deben permanecer junto a él durante el examen. Para reducir el temor en niños pequeños, se recomienda comenzar el examen físico con el niño en brazos o sentado en la falda de sus padres. Si estando en esta posición, aun parece temeroso, se recomienda esperar, y continuar hablando con los padres en un tono suave y tranquilo, así el niño tendrá la posibilidad de observar al examinador un momento más y sentirse más cómodo y tranquilo. Al momento de examinar, se recomienda explicar al niño con lenguaje simple y acorde a su edad lo que uno va a hacer y lo que uno espera que él haga para cooperar con el examen. Es importante también mantener una temperatura ambiental agradable, manos e instrumental tibio para facilitar una mayor cooperación del niño.





En pediatría, el examen físico debe adaptarse a las características particulares de un niño de una determinada edad. En el niño pequeño, menor de dos años, es recomendable examinar las áreas críticas, como el examen pulmonar y cardíaco primero, antes de que el niño llore, dejando para el final las áreas más molestas o invasivas, como la otoscopia y el examen de la cavidad oral. Más aún es aconsejable comenzar examinando primero su mano o rodilla, de manera que se sienta más cómodo y pierda el temor inicial. En la edad preescolar, es útil comenzar a examinar al niño mientras está jugando. En la atención de salud de niños mayores de 5 años y adolescentes, el examen físico se realiza en forma similar al examen de un adulto, en forma sistematizada siguiendo una secuencia ordenada en dirección céfalo-caudal. Este esquema ordenado permite realizar el examen físico en forma más eficiente disminuyendo el riesgo de cometer errores por omisión. Se recomienda siempre realizar un examen físico completo, con énfasis en las distintas prioridades según la edad del paciente y de su motivo de consulta.

El examen físico debe realizarse con una actitud de profundo respeto hacia el niño y sus padres, cuidando su pudor y evitando que el niño se sienta incómodo durante el examen. Es una buena oportunidad para educar sobre temas relacionados al cuidado del cuerpo y crecimiento del niño.

Por definición, el período de recién nacido corresponde desde el momento del nacimiento a los primeros 28 días de vida, el período de lactante menor entre 1 a 12 meses de vida, lactante mayor de 12 a 24 meses, preescolar de 2 a 5 años y escolar de 6 a 10 años.

Prioridades y adaptación del examen para cada periodo

En el período de *recién nacido* y *lactante menor* se debe poner especial atención en el crecimiento ponderal y velocidad de crecimiento del niño. La evaluación de su crecimiento se realiza a través de medidas antropométricas, como peso, longitud y perímetro craneano, que se miden en forma periódica y son comparadas con curvas de referencia. Otro punto importante es la vigilancia de los hitos del desarrollo psicomotor. El desarrollo psicomotor es un proceso dinámico y continuo, que expresa el crecimiento y maduración cerebral. Durante el examen físico debemos evaluar los hitos del desarrollo correspondientes a cada edad. El primer año de vida es el período de mayor plasticidad neuronal, donde un ambiente de estimulación e interacción social favorable tienen gran influencia en el adecuado desarrollo del niño. En el examen del *recién nacido* se debe descartar la presencia de malformaciones o secuelas de infecciones prenatales. Es necesario además evaluar cómo el recién nacido se está adaptando al medioambiente, observar el vínculo madre-hijo y evaluar la técnica de lactancia materna. En el período de *lactante mayor* es importante evaluar el crecimiento pondoestatural, se grafican las medidas antropométricas obtenidas en las curvas de crecimiento. Se evalúan también los hitos del desarrollo psicomotor correspondientes a la edad, con especial énfasis en lenguaje y comunicación. Los *lactantes mayores* son más temerosos y cooperan menos con el examinador que en la etapa anterior, por lo que se recomienda iniciar el examen con el niño en la falda de los padres y distraerlo con algún juguete mientras se realiza la auscultación del corazón o pulmón.





En el período *preescolar* y *escolar*, los niños en general se enferman con menos frecuencia que en la etapa de lactante, y la periodicidad de los controles de salud va disminuyendo. Habitualmente los *preescolares* acuden a supervisión de salud cada 6 meses y los *escolares* una vez al año. El período *preescolar* y *escolar* se caracteriza por un crecimiento físico más lento, por el desarrollo de habilidades personales y sociales que permiten el inicio de la independencia, la consolidación de la autonomía, de la personalidad, de las habilidades emocionales y sociales. En el examen físico, además del examen segmentario completo, se debe hacer énfasis en la evaluación de los órganos de los sentidos, audición y visión, evaluación de la dentición y el sistema músculo-esquelético. Los *preescolares* con cierta frecuencia aún presentan temor al examinador, se recomienda un acercamiento amistoso y amigable, adecuarse al niño, llamándolo por su nombre y explicando con palabras acorde a su edad lo que se le va a hacer. Durante el período *escolar*, los niños habitualmente cooperan con el examen físico. Sin embargo, el examen físico debe realizarse siempre en presencia de sus padres o del cuidador que lo acompaña, respetando sus aprehensiones y pudor. Se recomienda a esta edad poner especial atención a la aparición de los primeros cambios puberales. Es importante además evaluar siempre el estado nutricional del niño, la velocidad de crecimiento y estar atentos a la detección precoz de alguna patología.



EXAMEN FÍSICO GENERAL

Desde el primer contacto es importante observar el aspecto general del niño, estado de conciencia, posición y grado de actividad, facies, color de la piel, patrón respiratorio, voz y llanto, si está activo, hidratado y atento.

Una adecuada inspección, antes de tocar al niño, nos entregará valiosa información acerca de su estado nutricional, severidad de la enfermedad, comportamiento y respuesta social, nivel de higiene y cuidado.

Dentro del examen físico general es importante realizar la antropometría y el control de los signos vitales.

I. Antropometría:

Se realizan mediciones seriadas, objetivas y estandarizadas de peso, talla y circunferencia craneana que permiten realizar una evaluación puntual al momento de la consulta, pero además hacer seguimiento para comparar y evaluar en el tiempo. Las medidas obtenidas se grafican en las curvas de crecimiento OMS apropiadas para el sexo y la edad.

Peso

Se utiliza una balanza, calibrada en cero. El niño se pesa sin ropa y sin pañal en una balanza para lactantes, de preferencia análoga (hasta 16 kilos), que suele ser más exacta que las digitales. Siempre asistido por su madre o padre, el recién nacido o lactante menor se pesa en decúbito supino y el lactante mayor en posición sentada. Los niños mayores se pesan en una balanza vertical con los pies en el centro de la plataforma y con ropa interior.



FIGURA 1. MEDICIÓN DE LONGITUD DE LACTANTE MENOR EN INFANTÓMETRO



FIGURA 2. MEDICIÓN DE LONGITUD EN INFANTÓMETRO. AMBOS PIES EN ÁNGULO RECTO. STRAIN H, PROGRAMA NACIONAL DE SALUD DE LA INFANCIA, NORMA TÉCNICA PARA LA SUPERVISIÓN DE NIÑOS Y NIÑAS DE 0 A 9 AÑOS EN LA ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD, 2014.

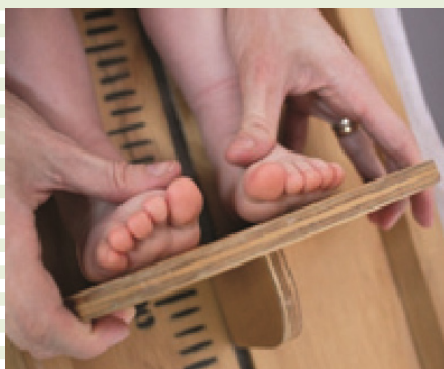


FIGURA 3. MEDICIÓN DE ESTATURA EN ESTATÍMETRO.

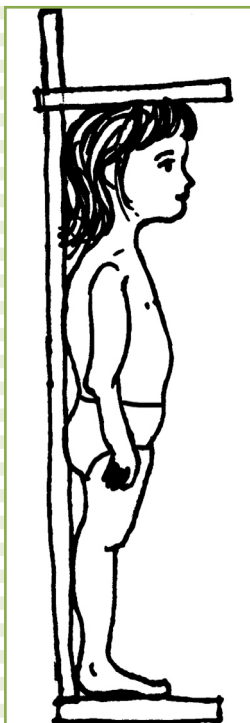


ILUSTRACIÓN. VALENZUELA P., MOORE R. PEDIATRÍA AMBULATORIA: UN ENFOQUE INTEGRAL, TERCERA EDICIÓN, EDICIONES UC, 2015.

Talla (Longitud y estatura)

En los lactantes se mide la longitud con el niño en decúbito supino mediante un infantómetro. El vértice de la cabeza del niño debe estar apoyado en un extremo, el tronco y extremidades inferiores extendidas y ambos pies en flexión de 90° apoyados en el extremo inferior del infantómetro (**FIGURAS 1 Y 2**). Los niños mayores de 2 años se miden de pie, descalzos, sobre un piso plano y horizontal, de espaldas a un estatímetro de idealmente más de 23 cm de ancho. La cabeza erguida, pies paralelos, con talones, nalgas, hombros y cabeza en contacto con el plano posterior. El tope superior del estatímetro se baja en ángulo recto hasta tener contacto con el vértice de la cabeza y se registra la talla en centímetros (**FIGURA 3**). En caso que un niño de 2 años no colabore para ser medido de pie, se mide en decúbito supino mediante un infantómetro.

En las tablas 1 y 2 se describen el incremento de peso y talla (longitud y estatura) esperado según edad.

TABLA 1: Incremento de peso según edad

EDAD	GANANCIA PESO
0-3 meses	20-30 g/día
3-6 meses	17-18 g/día
6-9 meses	12-13 g/día
12-24 meses	7.5 g/día
Preescolar	2 kg/año niñas; 2.5 kg/año niños
Escolar	< 3 kg/año

TABLA 2: Incremento de talla (longitud y estatura) según edad

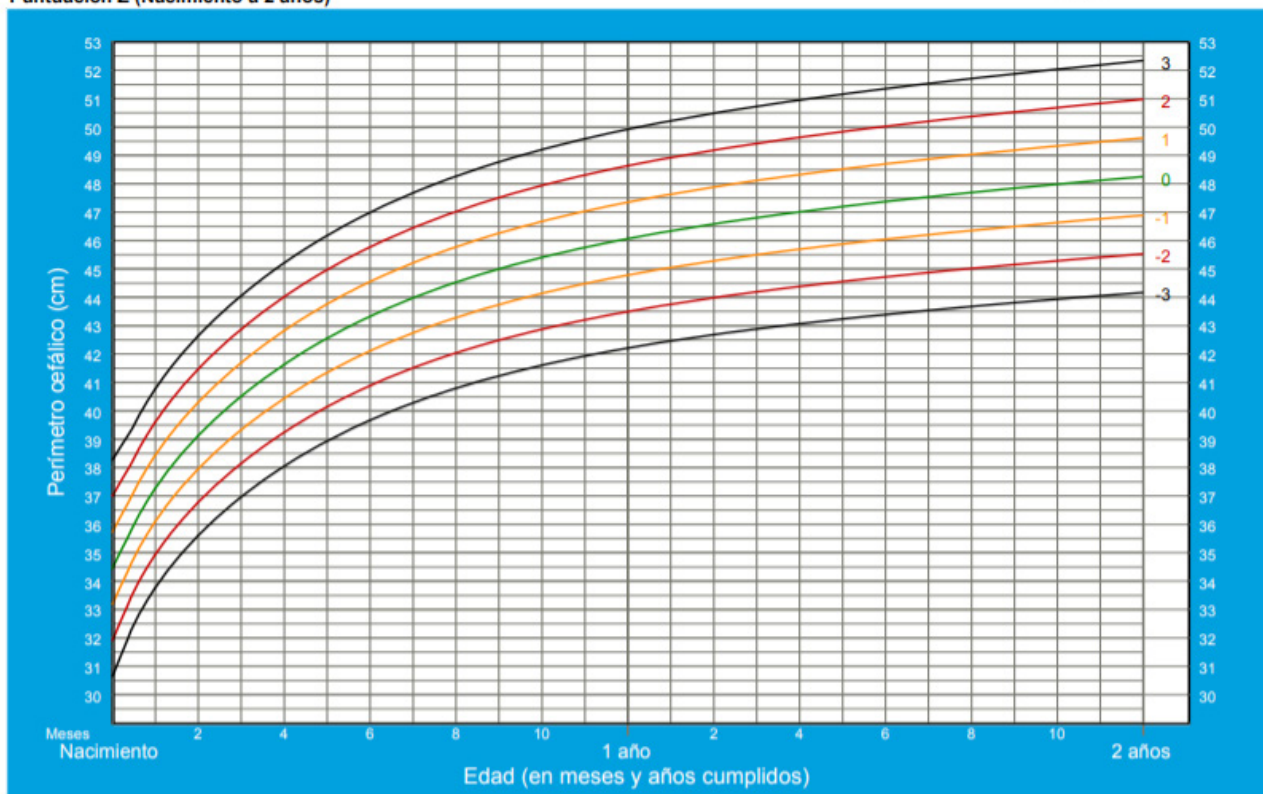
EDAD	INCREMENTO TALLA
1° año	25 cm/año
2 años	12.5 cm/año
2 - 3 años	7 cm/año
3 - 4 años	8 cm/año
4 - 5 años	4,5 a 7 cm/año
Escolar	5 a 6 cm/año



Perímetro cefálico para la edad Niños



Puntuación Z (Nacimiento a 2 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Circunferencia craneana

Se mide hasta los 3 años con una huincha idealmente inextensible que se apoya en la protuberancia occipital y pasa por encima del reborde ciliar. Si su valor sobrepasa 2 desviaciones estándar, se denomina macrocefalia, mientras que si se encuentra en menos de - 2 desviaciones estándar, se denomina microcefalia.

Perímetro de cintura:

Se utiliza principalmente para la evaluación del estado nutricional desde los 6 años. Este indicador permite diferenciar aquellos niños con malnutrición por exceso con mayor riesgo de eventos cardiovasculares en población adulta. Se mide con el niño de pie, usando idealmente una huincha inextensible que se coloca alrededor del tronco del paciente sobre el borde latero-superior del ilion, al final de una espiración normal. Se utiliza como patrón de referencia los datos publicados por Fernández et al., considerando percentil mayor a 90 como riesgo. Para valores de referencia, ver capítulo de Obesidad.

Para objetivar la evolución en el tiempo del crecimiento pondoestatural de cada niño, es fundamental graficar las medidas antropométricas obtenidas en cada control en la curva de peso y talla apropiada para su edad y sexo. Durante los 2 primeros años, el 75% de los niños se acomoda al canal familiar según su carga genética. Sin embargo, un cambio de carril después de los 2 años es considerado una señal de alerta. Se recomienda volver a pesar o medir al niño ante un punto discordante en su curva de crecimiento, asegurándose de que el método utilizado haya sido correcto. Si se confirma un cambio de



carril en su curva, se debe analizar la situación específica del paciente.

En el sistema público de salud chileno se ha consensado utilizar patrones en que la dispersión de los indicadores con respecto al promedio se expresa en rangos de desviaciones estándar. También se puede expresar esta dispersión como variable numérica, lo cual corresponde al puntaje z, que expresa el número de desviaciones estándar sobre o bajo el promedio, con valores positivos y negativos, respectivamente. Es posible calcular de modo automático los puntajes z con dos programas computacionales gratuitos, desarrollados por la OMS para los dos patrones de referencia actualmente en uso en nuestro país (Anthro® para OMS₂₀₀₆ y Anthro-Plus® para OMS₂₀₀₇).

Evaluación nutricional en los menores de 5 años

- Índice Peso/Edad: se utiliza para definir déficit ponderal hasta el año de vida.
- Índice Peso/Talla: se utiliza para definir déficit más allá del año de vida y exceso desde el mes de vida.

Se utiliza como referencia las curvas Estándar de OMS₂₀₀₆ para niños desde el nacimiento hasta los 5 años, desarrollado a partir de un estudio multicéntrico, con seguimiento de una población multiétnica, alimentada de manera óptima (lactancia materna como norma e introducción de alimentos complementarios después de los 5 meses) y con condiciones maternas y de crianza saludables. Los puntos de corte se detallan en la tabla 3.

Evaluación nutricional desde los 5 a los 19 años:

- Índice de Masa Corporal (IMC= peso en kg/talla en m²), para definir tanto déficit como exceso ponderal en este rango de edad.

Se utiliza como referencia curvas OMS₂₀₀₇ desde los 5 a los 19 años. Esta referencia se comenzó a usar en todo el sistema público de Salud en Chile en 2017 y corresponde a una reconstrucción de las curvas originales CDC-NCHS construidas en 1977, a partir de 3 estudios nacionales, hasta 1975, de modo que incluyen una menor población con exceso de peso (especialmente adolescentes). Los puntos de corte se detallan en la tabla 4.

Diagnóstico estatural:

Con respecto al diagnóstico estatural, en todas las edades se usa el índice T/E, con los mismos patrones de referencia antes mencionados y con los puntos de corte que aparecen en la tabla 5. Hasta los 2 años se mide longitud y sobre esta edad, estatura de pie.

TABLA 3: Puntos de corte que definen el estado nutricional de niños y adolescentes menores a 5 años

ESTADO NUTRICIONAL SEGÚN P/T	Z P/T (REFERENCIA OMS2006)
Obesidad	≥ +2
Sobrepeso	+1 a +1,9
Eutrofia	-0,9 a +0,9
Riesgo a desnutrir	-1 a -1,9
Desnutrición	≤ -2



TABLA 4: Puntos de corte que definen el estado nutricional de niños y adolescentes entre 5 y 19 años

EN SEGÚN IMC	Z IMC (REFERENCIA OMS2007)
Obesidad severa	$\geq +3$
Obesidad	+2 a +2,9
Sobrepeso	+1 a +1,9
Eutrofia	-0,9 a +0,9
Bajo peso	-1 a -1,9
Desnutrición	≤ -2

TABLA 5: Puntos de corte que definen el diagnóstico estatural en población infanto-juvenil

DIAGNÓSTICO ESTATURAL	Z T/E (OMS2006 O 2007)
Talla Alta	$\geq +2$ DE
Talla normal-alta	+1 a +1,9
Normal	-0,9 a +0,9
Talla normal-baja	-1 a -1,9
Talla Baja	≤ -2 DE

II. Signos vitales:

La medición de los signos vitales es una herramienta muy importante en la evaluación de un paciente. Para interpretar los resultados obtenidos hay que considerar los valores de referencia descritos para cada edad.

1. Temperatura:

La temperatura se puede controlar en distintas partes del cuerpo dependiendo de la edad del niño y su colaboración. La medición en el recto es la que se considera más fidedigna, pero se realiza principalmente en lactantes porque resulta incómodo en niños mayores. La medición de la temperatura axilar se puede realizar a cualquier edad cuidando que la axila esté limpia y seca antes de colocar el termómetro. Además, hay que asegurar que el bulbo del termómetro quede completamente dentro del hueco axilar y el brazo bien apegado al tórax sosteniendo el termómetro en su lugar. En niños mayores de 6 años se puede controlar la temperatura bucal. Los rangos normales se observan en la tabla 6.

TABLA 6: Rango de valores normales de temperatura según edad

TEMPERATURA	VALOR MIN/MÁX
T° axilar	36°C – 37°C
T° rectal	36°C – 37,9°C
T° bucal	36°C – 37,3°C



2. Frecuencia respiratoria:

La medición de la frecuencia respiratoria más fidedigna es la que se obtiene mientras el niño está durmiendo y se obtiene contando el número de respiraciones en un minuto. En lactantes menores, la respiración es principalmente diafragmática y la frecuencia respiratoria puede ser determinada contando los movimientos del abdomen. En niños mayores, se puede observar directamente los movimientos del tórax o mediante la auscultación.

La frecuencia respiratoria va disminuyendo a medida que el niño va creciendo, acercándose a los valores del adulto en la edad escolar (TABLA 7). Además, normalmente varía durante el día y presenta fluctuaciones dependiendo de la actividad o condiciones como el ejercicio y la fiebre.

TABLA 7: Rango de valores normales de Frecuencia respiratoria según edad

EDAD	FR (RESP/MIN)
RN – Lactante menor	30 – 60
Lactante mayor	24– 40
Preescolar	22 – 34
Escolar	18 – 30

3. Frecuencia cardíaca:

Al igual que la frecuencia respiratoria, la frecuencia cardíaca va disminuyendo con la edad (TABLA 8). Los recién nacidos tienen la frecuencia cardíaca más alta, cerca de la pubertad se alcanza una frecuencia cardíaca similar a la de los adultos. El aumento de la frecuencia cardíaca sobre el rango esperado para la edad se llama taquicardia. Este es un signo muy importante que puede deberse a condiciones fisiológicas o patológicas que hay que indagar. El ejercicio, sentimiento de angustia, o algunos fármacos pueden aumentar la frecuencia cardíaca por sobre el rango normal. Es importante también considerar si el niño tiene fiebre. Por cada un grado Celcius °C de aumento de temperatura corporal, la frecuencia cardíaca aumenta en 10-15 latidos/min.

También es importante evaluar los pulsos. En los lactantes se evalúan los pulsos femoral y braquial, mientras en la edad escolar, se prefiere la palpación de los pulsos carotídeos y radial.

TABLA 8: Rango de valores normales de frecuencia cardíaca

Edad	FRECUENCIA CARDÍACA (LPM)	
	Despierto	Durmiendo
RN a 3 meses	85 – 205	80 – 160
3 meses a 2 años	100 – 190	75 – 160
2 –10 años	60 – 140	60 – 90
> 10 años	60 – 100	50 – 90



4. Presión arterial:

Para medir la presión arterial se debe seleccionar un manguito adecuado para la edad del niño y el tamaño de su brazo. Al momento de iniciar la medición el manguito debe estar completamente desinflado, su ancho debe cubrir dos tercios del largo de la parte superior del brazo y debe rodear completamente la extremidad. Se palpa la arteria humeral, se infla 20–30 mm Hg más arriba del momento que sentimos que desaparece el pulso y luego se desinfla lentamente escuchar los sonidos que nos indicarán la presión sistólica y diastólica. La presión sistólica es aquella que corresponde al punto de inicio de los latidos, y la presión diastólica cuando los latidos desaparecen. En lactantes la medición de la presión arterial se hace a través de la determinación de la presión palpatoria, dado que los sonidos no son perceptibles a través de la auscultación. Los valores de presión arterial sistólica y diastólica dependen de la edad, talla y sexo. A diferencia de la frecuencia respiratoria y cardíaca, la presión arterial va aumentando con la edad (TABLA 9).

TABLA 9: Rango de valores normales de presión arterial según edad

PERÍODO	PAS	PAD
Recién nacido término	50–55	25–30
Lactante menor	90	50
Lactante mayor	95	55

Para la correcta interpretación de los valores de la presión arterial en la población pediátrica se debe considerar, además del valor de la presión sistólica y diastólica, la edad, género y talla del niño (FIGURA 5)



FIGURA 5. ADAPTADA DE LAGOMARSINO E, SAIEH C, AGLONY M. REV CHIL PEDIATR 2008; 79 (1): 63-81 EN: VALENZUELA P, MOORE R., PEDIATRÍA AMBULATORIA UN ENFOQUE INTEGRAL, TERCERA EDICIÓN, 2015.

NIÑAS

Presión arterial sistólica PAS (mmHg)

Edad (años)	Percentil de Talla (NHANES 2000)	5	10	25	50	75	90	95
2	Cm	79,6	80,9	83,0	85,4	87,7	89,9	91,1
	Estadio 2 HTA	114	115	116	117	119	120	121
	Estadio 1 HTA	102	103	104	105	107	108	109
	Prehipertensión	98	99	100	101	103	104	105
	Normotensión	85	85	87	88	89	91	91
3	Cm	87,8	89,2	91,6	94,2	96,9	99,3	100,8
	Estadio 2 HTA	116	116	118	119	120	121	122
	Estadio 1 HTA	104	104	105	107	108	109	110
	Prehipertensión	100	100	102	103	104	106	106
	Normotensión	86	87	88	89	91	92	93
4	Cm	94,0	95,6	98,1	101,0	104,0	106,8	108,4
	Estadio 2 HTA	117	118	119	120	122	123	124
	Estadio 1 HTA	105	106	107	108	110	111	112
	Prehipertensión	101	102	103	104	106	107	108
	Normotensión	88	88	90	91	92	94	94
5	Cm	100,4	102,0	104,8	108,0	111,2	114,3	116,1
	Estadio 2 HTA	119	119	121	122	123	125	125
	Estadio 1 HTA	107	107	108	110	111	112	113
	Prehipertensión	103	103	105	106	107	109	109
	Normotensión	89	90	91	93	94	95	96
6	Cm	106,9	108,6	111,6	115,0	118,6	121,9	123,9
	Estadio 2 HTA	120	121	122	124	125	126	127
	Estadio 1 HTA	108	109	110	111	113	114	115
	Prehipertensión	104	105	106	108	109	110	111
	Normotensión	91	92	93	94	96	97	98
7	Cm	113,1	114,9	118,1	121,8	125,6	129,1	131,3
	Estadio 2 HTA	122	123	124	125	127	128	129
	Estadio 1 HTA	110	111	112	113	115	116	116
	Prehipertensión	106	107	108	109	111	112	113
	Normotensión	93	93	95	96	97	99	99
8	Cm	118,5	120,5	123,9	127,8	131,9	135,6	137,9
	Estadio 2 HTA	124	125	126	127	128	130	130
	Estadio 1 HTA	112	112	114	115	116	118	118
	Prehipertensión	108	109	110	111	113	114	114
	Normotensión	95	95	96	98	99	100	101
9	Cm	123,2	125,3	129,0	133,1	137,4	141,4	143,8
	Estadio 2 HTA	126	126	128	129	130	132	132
	Estadio 1 HTA	114	114	115	117	118	119	120
	Prehipertensión	110	110	112	113	114	116	116
	Normotensión	96	97	98	100	101	102	103

Leyenda: ■ Normotensión = percentile 50; ■ Prehipertensión = percentile 90 hasta 80 mmHg





Presión arterial sistólica PAS (mmHg)

Edad (años)	Percentil de Talla (NHANES 2000)	5	10	25	50	75	90	95
10	Cm	127,5	129,8	133,7	138,2	142,8	147,0	149,6
	Estadio 2 HTA	128	128	130	131	132	134	134
	Estadio 1 HTA	116	116	117	119	120	121	122
	Prehipertensión	112	112	114	115	116	118	118
	Normotensión	98	99	100	102	103	104	105
11	Cm	132,4	135,0	139,4	144,3	149,2	153,7	156,4
	Estadio 2 HTA	130	130	131	133	134	135	136
	Estadio 1 HTA	118	118	119	121	122	123	124
	Prehipertensión	114	114	116	117	118	119	120
	Normotensión	100	101	102	103	105	106	107
12	Cm	139,2	142,0	146,5	151,5	156,4	160,8	163,5
	Estadio 2 HTA	132	132	133	135	136	137	138
	Estadio 1 HTA	119	120	121	123	124	125	126
	Prehipertensión	116	116	117	119	120	120	120
	Normotensión	102	103	104	105	107	108	109
13	Cm	145,9	148,4	152,7	157,3	162,0	166,1	168,6
	Estadio 2 HTA	133	134	135	137	138	139	140
	Estadio 1 HTA	121	122	123	124	126	127	128
	Prehipertensión	117	118	119	120	120	120	120
	Normotensión	104	105	106	107	109	110	110
14	Cm	149,7	152,1	156,0	160,5	164,9	168,9	171,3
	Estadio 2 HTA	135	136	137	138	140	141	141
	Estadio 1 HTA	123	123	125	126	127	129	129
	Prehipertensión	119	120	120	120	120	120	120
	Normotensión	106	106	107	109	110	111	112
15	Cm	151,3	153,6	157,5	161,9	166,3	170,2	172,6
	Estadio 2 HTA	136	137	138	139	141	142	143
	Estadio 1 HTA	124	125	126	127	129	130	131
	Prehipertensión	120	120	120	120	120	120	120
	Normotensión	107	108	109	110	111	113	113
16	Cm	151,9	154,3	158,2	162,6	166,9	170,9	173,2
	Estadio 2 HTA	137	138	139	140	142	143	144
	Estadio 1 HTA	125	126	127	128	130	131	132
	Prehipertensión	120	120	120	120	120	120	120
	Normotensión	108	108	110	111	112	114	114
17	Cm	152,3	154,6	158,6	162,9	167,3	171,2	173,6
	Estadio 2 HTA	138	138	139	141	142	143	144
	Estadio 1 HTA	125	126	127	129	130	131	132
	Prehipertensión	120	120	120	120	120	120	120
	Normotensión	108	109	110	111	113	114	115

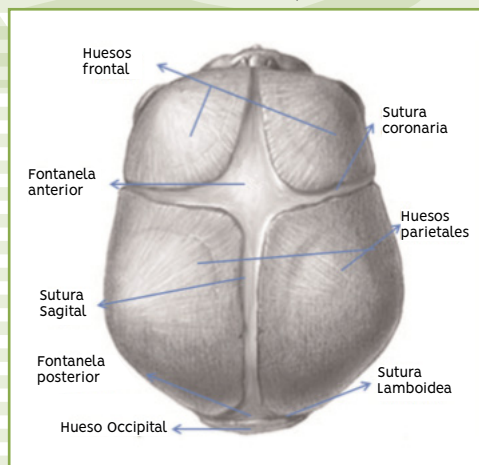
■ Estadio 1 HTA = percentil 95; ■ Estadio 2 HTA = percentil 99 + 5 mmHg



EXAMEN FÍSICO SEGMENTARIO: algunas características semiológicas particulares según edad.

1. Cabeza, cara y cuello

FIGURA 6. STRAIN H, PROGRAMA NACIONAL DE SALUD DE LA INFANCIA, NORMA TÉCNICA PARA LA SUPERVISIÓN DE NIÑOS Y NIÑAS DE 0 A 9 AÑOS EN LA ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD, 2014.



- El cráneo del recién nacido está formado por placas óseas unidas por líneas de sutura. Estas líneas convergen en la fontanela anterior o bregma y en la posterior o lambda. Las fontanelas se palpan con el niño sentado y tranquilo. La fontanela anterior mide alrededor de 2,5 cm de diámetro mayor y se cierra alrededor de los 18 meses de vida. La fontanela posterior es puntiforme, mide alrededor de 1 cm de diámetro y cierra antes de los 3 meses (FIGURA 6). Es importante examinar en forma minuciosa las fontanelas junto con revisar las mediciones seriadas de la circunferencia craneana para pesquisar en forma oportuna un eventual cierre prematuro de suturas.
- La cabeza normalmente es de forma redondeada y los huesos del cráneo se deben palpar simétricos. Sin embargo, hay que estar atentos a la presencia de una Plagiocefalia, que es una asimetría de los huesos del cráneo, con aplanamiento de alguno de sus lados. La plagiocefalia se debe frecuentemente a condiciones que favorecen una presión externa de alguno de los huesos del cráneo por posición, pero también puede ser secundario a una craneosinostosis, por cierre prematuro de una sutura. Es importante su detección precoz para corregir la causa y evitar el avance de la deformación plástica de la cabeza. La plagiocefalia por posición, se puede aminorar y prevenir recomendando a los padres que estimulen al niño poniéndolo en prono varias veces al día mientras está despierto y vigilado, y que coloquen móviles que llamen su atención a los dos costados de la cuna para que el niño mire hacia ambos lados sin preferencia por uno en especial.
- Al palpar el cráneo del recién nacido se puede palpar un cefalohematoma, que corresponde a una acumulación de sangre bajo el cuero cabelludo producida por una hemorragia subperióstica. El cefalohematoma es unilateral y no traspasa las suturas óseas. En cambio, el Caput succedaneum o bolsa serosanguínea, corresponde a edema del cuero cabelludo por la presión del trabajo de parto, se extiende sobre las líneas de suturas y suele ser más extenso.
- Es importante examinar la expresión de la cara, las proporciones faciales y la presencia de algún rasgo característico de una patología específica. En el recién nacido es frecuente encontrar la mancha salmón, que se presenta como una mácula eritematosa en la frente, o sobre los párpados, sobre el labio superior o en la zona del occipucio. Esta mancha va desapareciendo en forma espontánea.
- En el examen visual se realiza en primer lugar la inspección de la estructura ocular para descartar malformaciones u opacidades de la córnea. Se debe evaluar la respuesta de las pupilas a la luz, fijación de la mirada y seguimiento con la mirada, rojo pupilar, contacto visual con la madre, alineamiento y motilidad ocular y descartar obstrucción del conducto lagrimal.



- Rojo pupilar: el examen se debe realizar con poca luz o en habitación oscurecida, en un momento en que el niño esté con los ojos abiertos. El examinador debe estar a unos 50 cm del niño e iluminar ambos ojos simultáneamente con un oftalmoscopio o un otoscopio sin ventana. El rojo pupilar normal corresponde a una coloración rojiza anaranjada que abarca todo el diámetro de la pupila. La alteración del rojo pupilar, es decir reflejo opaco o blanco en las pupilas, ya sea simétrico o asimétrico, indica la presencia de un trastorno a nivel de los medios transparentes del ojo: córnea, cristalino o humor vítreo, por lo que el niño debe ser derivado en forma urgente al especialista.

FIGURA 7. TEST DE HIRSCHBERG

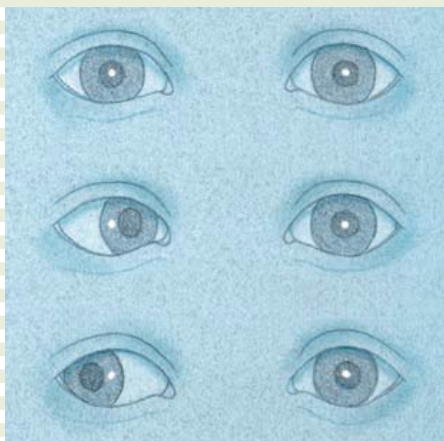
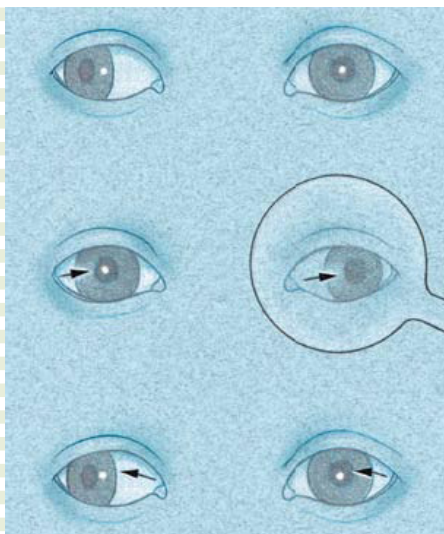


FIGURA 8. COVER TEST HIRSCHBERG



- Pruebas de alineación ocular: Test de Hirschberg y Cover Test, se realizan para detectar precozmente estrabismo o problemas de alineamiento de un ojo. El Test de Hirschberg debe realizarse en todos los controles de salud y evalúa el alineamiento ocular mediante la ubicación del reflejo que se produce en la córnea al iluminar frontalmente y en forma simultánea ambas pupilas con una linterna, oftalmoscopio u otoscopio, desde una distancia de 30 a 40 cm de la cara del niño. Se espera que el reflejo de la luz (brillo de la luz) esté ubicado en el mismo lugar en ambas pupilas y se describe como simétrico a cero grados. Si el reflejo de la luz se encuentra desplazado en comparación al otro ojo es signo de un posible estrabismo. La excentricidad del reflejo hacia temporal del centro de la pupila indica endotropía y hacia nasal indica exotropía y se describe en grados según donde cae el reflejo de la luz (FIGURA 7). El Cover test debe realizarse si el test de Hirschberg está normal, pero la familia refiere percibir desviación. Mientras el niño fija la mirada en un objeto pequeño, el examinador cubre un ojo y luego lo descubre, observando si el ojo descubierta realiza o no un movimiento de refijación (FIGURA 8). En condiciones normales al destapar los ojos ninguno de ellos se debe mover. Sin embargo, si al descubrir uno de los ojos, este realiza un movimiento corrector, significa que presenta una desviación. Según el sentido del movimiento se infiere hacia dónde estaba desviado. Si el movimiento corrector es hacia fuera, significa que el ojo estaba en endodesviación. El alineamiento ocular se logra entre el 4° y 6° mes, pero previamente pueden verse desviaciones intermitentes y variables. Sin embargo, cualquier desviación constante antes de ese período debe derivarse en forma urgente para ser evaluado por oftalmólogo.
- La evaluación de la agudeza visual es compleja y depende de la edad y colaboración del niño. En niños entre 3 y 6 años se recomienda usar la tabla de Tumbling E, que contiene la letra "E" en distintas posiciones y tamaño. Para realizar el examen se requiere el entrenamiento del niño, de modo que señale con sus dedos o en forma verbal la dirección de las patitas de la E que se le muestran en la tabla de lectura. La agudeza visual esperada para esta edad es de 20/30. En niños mayores de 6 años o niños que sepan leer, se recomienda la cartilla de Snellen, que contiene distintas letras del alfabeto en distintos tamaños. La agudeza visual desde esta edad es igual a la del adulto, 20/20. Para realizar estas mediciones se debe ubicar al niño a 5 metros de distancia, sentado a la altura de la cartilla, de modo que pueda mirar de frente, tapando un ojo primero y luego con el otro. Es



muy importante que no se apriete el ojo cubierto porque podría alterar los resultados del examen posterior de ese ojo.

- **Otoscopia:** se recomienda elegir el conito de mayor diámetro para visualizar adecuadamente el conducto auditivo externo y la membrana timpánica. En el recién nacido el conducto auditivo está en posición perpendicular al hueso temporal, por lo que el otoscopio se debe introducir en forma recta. En el período de lactante menor, el conducto auditivo se dirige hacia arriba, por lo que, el otoscopio se introduce traccionando suavemente el pabellón auricular hacia abajo para enderezarlo. A partir del período preescolar el conducto auditivo se dirige hacia adelante y abajo, por lo que para visualizar mejor el tímpano se recomienda traccionar el borde superior del pabellón auricular suavemente hacia arriba y atrás de modo que el conducto auditivo externo quede recto.
- **Cavidad oral y faringe:** la inspección es la herramienta semiológica más importante para evaluar la cavidad orofaríngea y sus componentes. Se necesita un buen campo visual, lo que representa un verdadero desafío al momento de examinar a un niño en edad preescolar, que habitualmente tiene temor y no colabora para abrir su boca. Por esto, principalmente en esta edad, se recomienda diferir los procedimientos más molestos como éste, para el final. Al realizar el examen de la cavidad orofaríngea se requiere una buena fuente de luz. Se recomienda comenzar con la inspección de los labios, evaluar si están secos o agrietados. Se debe revisar la mucosa bucal y cara interna de las mejillas, evaluar frenillo labial superior que puede encontrarse fibroso o hipertrofiado, y examinar las encías buscando signos de inflamación, sangramiento o heridas. En la lengua observar si presenta una capa blanquecina sobre su superficie, que aumenta con una higiene deficiente o cuadros febriles, evaluar frenillo lingual, para descartar un frenillo corto que puede determinar una limitación del movimiento de la lengua, influyendo en el amamantamiento y en la fonación. Se debe evaluar los rebordes dentarios y/o dientes, evaluar la higiene dental y la presencia de caries temprana de la infancia. Además se debe evaluar si hay inflamación o heridas en pilares palatinos anteriores y posteriores y las amígdalas. El examen de la faringe y amígdalas es importante en muchas patologías infecciosas que afectan a los niños, tanto virales como de origen bacteriano.

TABLA 10: Cronología de la erupción dentaria temporal. Palomer L. Capítulo Salud oral en: Valenzuela P., Moore R., *Pediatría Ambulatoria un enfoque integral*, Tercera Edición, 2015.

PIEZA DENTARIA TEMPORAL	ERUPCIÓN
Incisivo Central Superior	7-8 meses
Incisivo Lateral Superior	9-10 meses
Canino Superior	18 meses
1° Molar Superior	14 meses
2° Molar Superior	24 meses
Incisivo Central Inferior	6 meses
Incisivo Lateral Inferior	10-12 meses
Canino Inferior	16 meses
1° Molar Inferior	12 meses
2° Molar Inferior	20 meses

La erupción de los dientes temporales se inicia alrededor de los 6 meses con los incisivos centrales inferiores, siguiendo la secuencia descrita en la **TABLA 10**. Generalmente, los primeros dientes definitivos que aparecen en boca son los primeros molares a esa edad. Estos son cuatro y se ubican a ambos lados, en el maxilar superior e inferior, por detrás de las piezas temporales. Por esto, los niños o sus padres habitualmente no se dan cuenta de su erupción, y se producen caries en forma temprana por falta de cuidado de estos molares. En este sentido, el examen de la cavidad oral debe ser cuidadoso y en detalles, aprovechando esta instancia para dar recomendaciones específicas del cuidado de la salud oral. Además es importante evaluar si hay problemas de oclusión dentaria.

- **Cuello:** En el recién nacido y lactantes es importante realizar un acucioso examen del cuello para evaluar la presencia de malformaciones, masas y descartar posturas anómalas como



tortícolis congénita. También es importante examinar las clavículas para descartar una fractura de clavícula producto de un parto más complejo. En el niño febril o con sospecha de cuadro infeccioso, se debe palpar el cuello en búsqueda de adenopatías y descartar rigidez de nuca. En escolares es fundamental el examen de cuello en todos los controles para evaluar las características de la tiroides.

2. Tórax:

Se recomienda evaluar los movimientos respiratorios cuando el niño está tranquilo, en la camilla o en brazos de sus padres. Se debe observar la simetría de ambos hemitórax, tamaño, forma y capacidad para expandirse, además de describir la forma del tórax y parrilla costal, consignando la presencia de pectus excavatum o pectus carinatum. Es importante estar atentos a los signos de dificultad respiratoria, como aleteo nasal, quejido y retracción intercostal. Es habitual encontrar botón mamario en el recién nacido por efecto de las hormonas maternas transplacentarias.

- Examen pulmonar:
 - ▶ Auscultar ambos campos pulmonares buscando la simetría o asimetría del murmullo pulmonar y la presencia de ruidos anormales que pueden orientar a alguna patología. Se deben auscultar todas las áreas de los campos pulmonares, incluyendo axilas.
 - ▶ Se recomienda medir la frecuencia respiratoria en un minuto completo y no solo en una fracción de éste. Se debe tener presente, que los recién nacidos y lactantes menores de 4 meses pueden tener una respiración irregular que alterna respiraciones rápidas y profundas con otras más superficiales y de menor frecuencia.
 - ▶ Una respiración normal y tranquila no necesita uso de musculatura accesorio, de manera que la presencia de esfuerzo respiratorio, manifestada por retracción intercostal, es patológico.

- Examen cardíaco
 - ▶ En el período de recién nacido y lactante el examen cardiovascular tiene como objetivo descartar malformaciones congénitas o alteraciones en los procesos fisiológicos adaptativos postnatales. Es importante realizar un examen acucioso para detectar soplos orgánicos y diferenciarlos de los funcionales o inocentes. Los soplos inocentes por definición, son aquellos que no se asocian con ninguna anomalía cardíaca anatómica o fisiológica. Están descritos en forma característica en ciertos períodos de la vida, por ejemplo, el soplo de la estenosis fisiológica de la rama pulmonar aparece desde las 2 semanas de vida y desaparece antes de los 6 meses.
 - ▶ Las características clínicas más frecuentes de un soplo inocente son que se localizan al comienzo del sístole, generalmente son de corta duración, de baja intensidad, grado I a II, máximo III/VI, van *in crescendo-decrescendo*, de irradiación escasa y no se asocian a ninguna anomalía cardíaca.
 - ▶ En el período preescolar y escolar también se auscultan soplos inocentes. El más frecuente es el soplo de Still, entre los 2 años de edad y la adolescencia. Se describe típicamente como musical o vibratorio, se ausculta mejor en el ápex y en el borde paraesternal izquierdo bajo, preferentemente en posición supina.



- ▶ No olvidar palpar el choque de la punta y en la auscultación, prestar atención a la frecuencia, ritmo e intensidad de los ruidos cardíacos, y a la presencia de soplos. El examen cardiovascular también comprende la palpación de los pulsos periféricos.

3. Abdomen:

Se recomienda realizar el examen abdominal con el niño en posición supina, con las rodillas flectadas y brazos a los lados.

- En la inspección debemos observar la forma del abdomen, la movilidad de la pared abdominal, la presencia de hernias, y en los recién nacidos, el cordón umbilical. El abdomen excavado en un recién nacido puede ser signo de hernia diafragmática. En los lactantes y preescolares, el abdomen es habitualmente prominente debido a la falta de desarrollo de la musculatura abdominal normal en esta etapa de la vida. Un abdomen distendido, puede corresponder a obstrucción intestinal o ascitis. Se debe observar la presencia de diástasis de los rectos, hernia umbilicales o inguinales.
- La respiración en los niños menores de 6 a 7 años es abdominal, por esto, la pared abdominal se mueve en forma rítmica con la respiración. La ausencia de movimiento de la pared abdominal en estos niños, puede corresponder a una peritonitis, parálisis diafragmática, o aumento de aire o líquido en el abdomen.
- En el examen del recién nacido es importante el examen del cordón umbilical. Está formado por dos arterias y una vena umbilical, rodeadas por un tejido gelatinoso llamado gelatina de Wharton. El cordón se desprende por sí solo entre los 7 y los 21 días, y es normal que la zona del lecho umbilical exude levemente por unos días. Hay que estar atentos ante la aparición de eritema en la piel que rodea el cordón, de exudado de mal olor o sangramiento persistente, signos que traducen alguna patología.
- Se recomienda auscultar los ruidos hidroaéreos antes de la palpación para evitar la alteración de los ruidos de la peristalsis intestinal. Normalmente, los ruidos peristálticos son cortos y metálicos y se escuchan cada 10 a 30 segundos. Si los ruidos son más frecuentes y de tono alto, puede corresponder a un cuadro precoz de peritonitis, diarrea aguda u obstrucción intestinal. La ausencia de ruidos por más de 3 minutos puede indicar un ileo paralítico o peritonitis. Es importante estar atentos también a la presencia de soplos abdominales por obstrucción de vasos como aorta o arterias renales.
- Para palpar el abdomen se recomienda tener las manos tibias, ponerlas por un momento sobre el abdomen sin moverlas antes de iniciar el examen para disminuir la resistencia voluntaria en un niño asustado. También es útil distraer al niño preguntándole por sus hermanos, amigos y cosas que le gustan. El abdomen normal es blando y fácilmente depresible. Primero se palpa suavemente sobre el cuadrante inferior izquierdo, luego cuadrante superior izquierdo, superior derecho, inferior derecho y línea media. Si alguna área parece más sensible, se deja para el final. Luego se palpa en forma más profunda las mismas áreas en búsqueda de la presencia de masas, visceromegalia y puntos sensibles o dolorosos. En caso de dolor abdominal es importante buscar el signo de Blumberg.





- ▶ Hígado: en lactantes y preescolares es normal palpar el borde del hígado en hipocondrio derecho entre 1 a 2 cm. bajo reborde costal. Sin embargo, en escolares no es normal palparlo.
 - ▶ Bazo: en recién nacidos y lactantes pequeños, se puede palpar en forma normal el bazo a 1 a 2 cm. bajo el reborde costal izquierdo. No es habitual palparlo en el período preescolar ni escolar.
- La percusión del abdomen es útil para evaluar la proyección hepática, identificar ascitis, masas abdominales o aire en el tracto gastrointestinal.

4. Genitales:

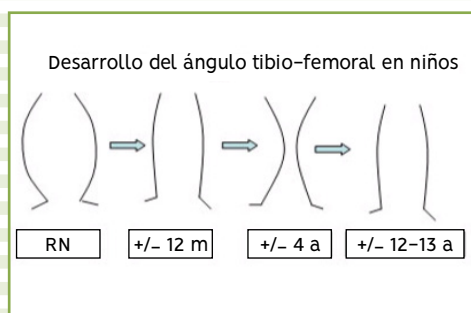
- En el período de recién nacido hay que estar atentos a hallazgos que sugieran malformaciones congénitas. También el examen genital nos ayuda a estimar la edad gestacional del recién nacido.
- En las niñas se debe observar los labios mayores y menores. Ocasionalmente los labios menores están fusionados en forma parcial o total (sinequias vulvares). También es importante estar atentos a la presencia de eritema vulvovaginal o de secreción vaginal. En las recién nacidas se puede observar una pseudomenstruación, descarga vaginal sanguinolenta escasa causada por la transferencia de hormonas maternas a través de la placenta.
- En los varones, es importante constatar la presencia de ambos testículos en el escroto. Si los testículos no han descendido dentro del primer año de vida, es necesario derivar al niño para resolución quirúrgica. En ciertas ocasiones, es difícil palpar los testículos por la presencia de un reflejo cremasteriano exagerado. En este caso se recomienda examinar al niño de pie o sentado con las piernas cruzadas, lo que aumenta la presión abdominal y facilita la palpación de los testículos. Ante un aumento de volumen escrotal indoloro, la transiluminación es útil. Puede ser causado por un hidrocele, una hernia inguinoescrotal o un quiste del cordón. También es importante evaluar la ubicación del meato urinario y estar atentos a anomalías en su posición, por ejemplo, hipospadía. La fimosis es un hallazgo habitual hasta los 4 años.
- El examen de los genitales permite evaluar el grado desarrollo puberal. Para ello se utiliza la clasificación de Tanner, siendo Tanner I los genitales prepuberales hasta Tanner grado V que corresponde al desarrollo del adulto. Las características normales del desarrollo puberal y la clasificación de Tanner se puede revisar en el capítulo de Trastornos del y desarrollo puberal

5. Sistema Músculo-esquelético:

En los recién nacidos y lactantes menores se debe poner énfasis en el examen de los pies, caderas y columna para detectar malformaciones. En lactantes mayores y preescolares son más frecuentes las alteraciones de las extremidades inferiores y pies, mientras que en los escolares y adolescentes, son más frecuentes las alteraciones de la columna. Se debe descartar asimetrías corporales, inspeccionar las caderas, observar la marcha cuando ya hayan comenzado a caminar y valorar los rangos de movilidad articular.



- **Caderas:** se debe realizar el examen de caderas en todo recién nacido y lactantes, para descartar la displasia del desarrollo de caderas. Con el niño en posición supina, con las caderas y rodillas en flexión, se realiza la Maniobra de Ortolani-Barlow.
- **Genu varo:** se observa en los recién nacidos y lactantes en forma habitual. Lo más frecuente es que sea transitorio hasta los 18 meses de edad. Corresponde a una posición de los muslos y piernas donde las rodillas se encuentran separadas y los pies juntos, lo que se conoce como posición de vaquero. Se considera patológico si persiste después de los 2 años, si aumenta y la distancia intercondilea (entre ambas rodillas) es más de 5 cm o si es asimétrico.
- **Genu valgo:** se observa en forma fisiológica desde los 2 hasta los 10 años, siendo más evidente en preescolares entre los 3 y 4 años de edad. Corresponde a una posición de muslos y piernas donde las rodillas se encuentran juntas y los pies separados. Se evalúa con el niño de pie con las rodillas juntas, y se mide la distancia entre los maléolos internos de ambos pies. Se considera patológico si persiste en la adolescencia, si es asimétrico o si la distancia intermaleolar es mayor a 10 cm.
- **Pie plano:** consulta y preocupación frecuente de los padres. El pie plano se describe como un aumento del área de contacto plantar con un arco longitudinal disminuido o ausente, cuyo diagnóstico se puede comenzar a hacer después de los 3 años. El pie plano es normal en niños pequeños porque poseen una almohadilla grasa en la planta de los pies que enmascara el arco, y porque además el arco se desarrolla mayormente entre los 3 y 6 años. Los pies planos se clasifican en pie plano flexible y pie plano rígido. El pie plano flexible es el más frecuente, y generalmente no tiene significancia clínica. En cambio, el pie plano rígido es la consecuencia de articulaciones plantares menos móviles por alteraciones y fusiones de los huesos del pie, produce dolor y requiere de tratamiento del especialista. Para distinguir entre pie plano flexible o pie plano rígido, se examina al niño de pie y se le solicita que se coloque en punta de pies. Si al hacerlo reaparece el arco, se trata de un pie plano flexible. En cambio, si la planta del pie se mantiene lisa, se trata de un pie plano rígido. También se puede examinar con el niño acostado en la camilla con los pies en ángulo recto. Luego se extiende el ортеjo mayor y se observa si se forma arco (pie plano flexible), o no se forma arco (pie plano rígido).
- **Columna:** el examen clínico pretende detectar si el niño presenta alguna alteración postural o deformidad estructural de la columna. Se observa al niño de pie, en forma frontal, de lado y por la espalda, para descartar asimetrías a nivel de hombros y caderas. Para descartar escoliosis en el control de salud, se recomienda realizar el Test de Adams desde los 5 a 6 años. El Test de Adams consiste en que el niño con sus piernas juntas y rodillas extendidas inclina el cuerpo hacia adelante intentado tocar sus pies. El examen consiste en observar su espalda desde atrás, mientras el niño se encuentra inclinado, buscando asimetrías o gibas dorsales o lumbares que se presentan en el caso que tenga una escoliosis. Un examen normal mostrará ambos omóplatos a la misma altura, sin presencia de gibas.



6. Desarrollo psicomotor y examen neurológico:

Durante el examen físico en la supervisión de salud, nos enfocamos principalmente a los logros que ha alcanzado el niño respecto a los hitos del desarrollo psicomotor esperados para su rango de edad. El desarrollo psicomotor se refiere a la adquisición de habilidades funcionales desde el nacimiento hasta los 5 años de vida. Es un período de rápido progreso en movilidad, lenguaje y comunicación e independencia, y durante la atención de salud se deben evaluar las 4 grandes áreas de desarrollo: motor grueso, motor fino, cognitivo y sociabilidad. En los recién nacidos, el examen físico contempla la evaluación de los reflejos arcaicos, que deben estar presentes durante los primeros meses de vida y van desapareciendo a medida que el sistema nervioso central va madurando, dando paso a la aparición de reflejos de protección. El examen neurológico valora la integridad del sistema nervioso central y periférico.

El examen neurológico del recién nacido y la evaluación del desarrollo sicomotor del pre-escolar y escolar se encuentra en los capítulos correspondientes del módulo de Neurología.



BIBLIOGRAFÍA

Valenzuela P., Moore R. *Pediatría ambulatoria: Un enfoque integral*, tercera edición, Ediciones UC, 2015.

Zorc J, et al. *Schwartz's Clinical Handbook of Pediatrics*, fourth edition. Wolters Kluwer Health, Lippincott Williams & Wilkins, 2008.

Schönhaut L., Aseff M. *Semiología Pediátrica: Conociendo al niño sano*. Mediterráneo, 2010.

Strain H, Programa Nacional de Salud de la infancia, Norma Técnica para la supervisión de niños y niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud, 2014.

Gardiner M, Eisen S, Murphy C. *Training in Paediatrics_the essential curriculum*, Oxford University Press, 2009.





Alimentación durante la niñez y adolescencia

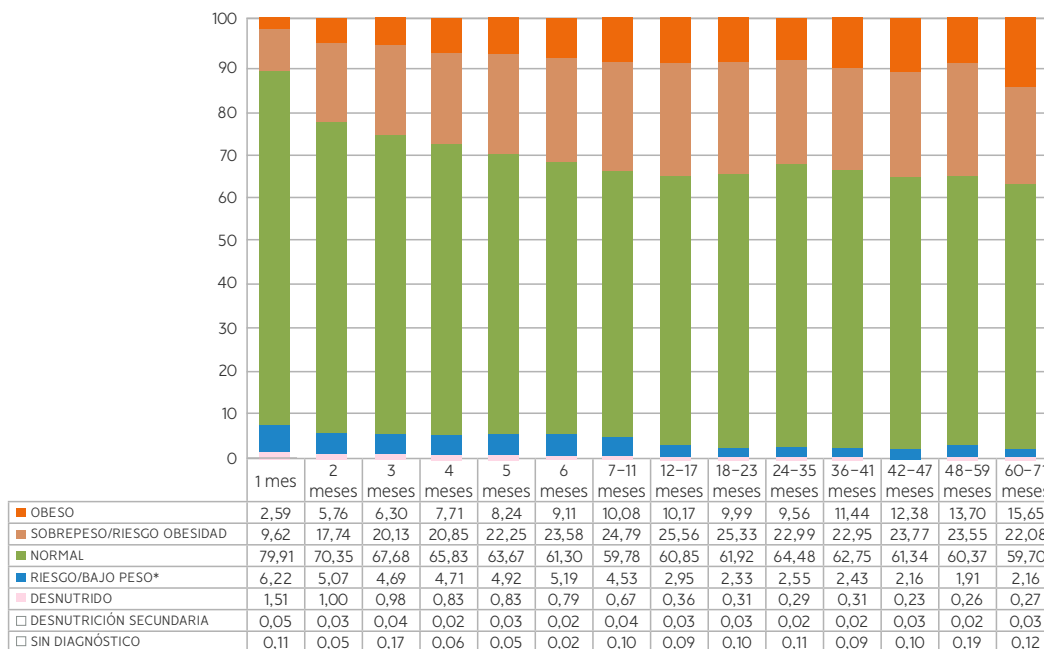
DRAS. SALESA BARJA Y CATALINA LE ROY

Departamento de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica.
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción

Los primeros 2 años de vida son una etapa crítica, caracterizada por un **rápido crecimiento y altas demandas nutricionales**, siendo junto a la adolescencia, los períodos de mayor crecimiento. Debido a ello, el riesgo tradicionalmente más temido ha sido la desnutrición, porque condiciona una alta morbi-mortalidad y gran impacto en el desarrollo psicomotor. Ésta actualmente tiene muy baja prevalencia en Chile (0,7% en los menores de 2 años) y es, en su mayoría, de causa secundaria. Hoy ponemos gran interés en que se trata de un período sensible, en el cual también **se establecen las bases de la conducta alimentaria**, con factores tanto protectores como de riesgo para el exceso de peso posterior, principal problema nutricional en nuestro país, con 21% de sobrepeso y 7% de obesidad en los menores de 2 años en el año 2016. En el siguiente gráfico del MINSAL se observan las prevalencias de los diferentes estados nutricionales desde el nacimiento hasta los 6 años: ya desde el mes de vida la proporción de eutróficos disminuye, así como la de obesidad y sobrepeso aumentan hacia los dos años. Paralelamente, el bajo peso y la desnutrición aumentan hasta el año de vida, para disminuir hasta 2,3 y 0,31% respectivamente, a los dos años.

FIGURA 1. DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL SEGÚN RANGO ETARIO EN MENORES DE 6 AÑOS (%). POBLACIÓN EN CONTROL EN EL SISTEMA DE SALUD PÚBLICO DE SALUD. CHILE 2016



FUENTE: Elaboración propia Departamento de Nutrición y Alimentos. Información Indicadores de la Red Asistencial 2016 Indicador H, Diagnóstico Nutricional Integrado (Obesidad en menores de 6 años). Corte a diciembre.



Objetivos de la alimentación:

1. Promover un óptimo crecimiento y desarrollo
 - ▶ Cubrir requerimientos de energía y nutrientes
 - ▶ Adaptarse a la maduración secuencial de los diferentes órganos y sistemas
 - ▶ Prevenir el exceso o déficit nutricional y favorecer el proceso de crecimiento.
2. Contribuir al establecimiento de hábitos saludables de alimentación

La alimentación en el ser humano tiene tres fines fundamentales y responde a la sensación de hambre: en primer lugar, tiene un fin nutricional para mantenernos vivos y en el caso de la niñez y adolescencia, crecer y desarrollarse normalmente. Además, el comer es placentero (fin hedónico) y permite compartir con otras personas (fin social). Idealmente, al comer deberían cumplirse los tres fines simultáneamente.



REQUERIMIENTOS Y RECOMENDACIONES

Energía:

El gasto energético total (GET) es una suma de varios de requerimientos: El **metabolismo basal**, representado por el gasto energético en reposo (50–60%); el **crecimiento** (35% en los primeros 3 meses de vida, 6% a los 6 meses, 3% el segundo año de vida y 1 a 2% hasta la adolescencia), siendo en el lactante el segundo componente más importante; la **actividad física** (5% el primer año y un 10% al segundo año); la **acción dinámica específica de los alimentos** (10%) y las **pérdidas fecales** (3 – 4%). Estos componentes se corrigen después, según la velocidad de crecimiento, el nivel de actividad física y/o la presencia de déficit o exceso de peso.

FIGURA 2. GASTO ENERGÉTICO TOTAL DESDE EL NACIMIENTO HASTA LOS 18 AÑOS

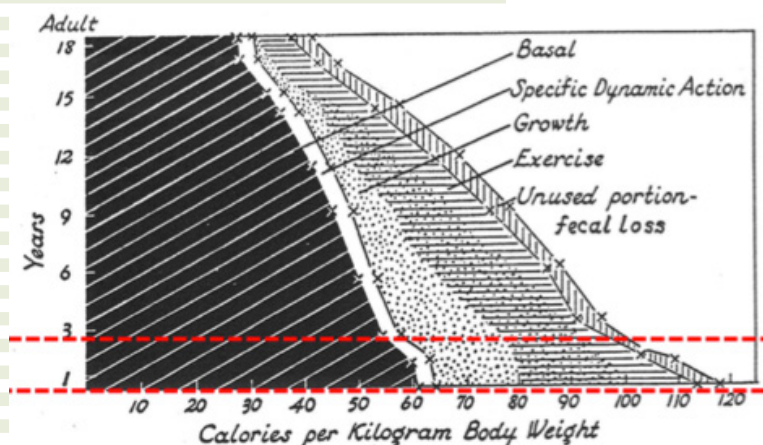


Figure 3-1 Total daily expenditure of calories with approximate distribution among individual factors in relation to age and weight (Calorie = large calorie = 1 kcal = 1 Cal).

Requerimientos de energía: Cambios durante la vida

Desde la niñez a la edad adulta el gasto total de energía (GET) va disminuyendo y cambian los componentes del mismo, como muestra el gráfico siguiente, expresado como Calorías/kilo/día. Antes se estimaba en alrededor de 100 a 120 al final del primer año bajando hasta 30 a 40 después de los 18 años. Se observa cómo cambia la proporción destinada al crecimiento (alta velocidad el primer año, hasta nula después de la adolescencia), con pérdidas fecales estables y actividad física variable.

FUENTE: Fomon, S.J. 1974. Infant nutrition. Philadelphia, Pennsylvania, USA, W.B. Saunders





Recomendación de energía en la niñez:

Antes las recomendaciones de energía se focalizaban en evitar el **déficit, incorporando un aporte extra**; la recomendación estimaba el requerimiento de un lactante con lactancia materna exclusiva y crecimiento normal, más 25% (+2DS), factor de seguridad para cubrir al 98% de la población.

Actualmente se utilizan las recomendaciones FAO 2004, basada en mediciones objetivas del gasto energético total en salas metabólicas y están focalizados en evitar el exceso. Los estudios en que se basan consideran el GET + energía requerida para crecimiento y se corrigen por el nivel de actividad física propia de este período (en <1año) o promedio (en >1año). Es así como entre 1985 y la década del 2000, las recomendaciones energéticas bajaron entre 9 y 12% en la mayoría de las edades.

En conjunto con los cambios de hábitos de vida de la población, aún desde los primeros años, el cumplir en exceso las indicaciones antiguas puede haber colaborado en el aumento de la prevalencia de obesidad infantil, sobre todo en países desarrollados y en aquellos con transiciones nutricionales rápidas como Chile. Como observamos en la tabla siguiente, un lactante de 1 año, eutrófico requiere 80 cal/kg/día, sin gran diferencia entre mujeres y hombres.

TABLA 1: Requerimientos de energía para los menores de 2 años

EDAD (MESES)	HOMBRES (CAL/K/DÍA)	MUJERES (CAL/K/DÍA)
0 – 1	113	107
1,1 – 2	104	101
2,1 – 3	95	94
3,1 – 4	82	84
4,1 – 5	81	83
5,1 – 6	81	82
6,1 – 9	79	78
9,1 – 12	80	79
12 – 24	82	80

FUENTE: Ministerio de salud, Guía de alimentación del niño (a) menor de 2 años 2005.

Requerimientos hídricos:

En la tabla aparecen los requerimientos según edad; al final del 1er año corresponden a 100mL/kg/día, posteriormente, en el niño mayor se corrige por superficie corporal. Para cumplir con estos requerimientos hídricos se debe considerar todo líquido contenido en su alimentación: lácteos, sopas, postres, agua libre a beber, etc.



TABLA 2: Requerimientos hídricos diarios en menores de dos años

EDAD	PESO PROMEDIO (G)	VOLUMEN TOTAL (ML/DÍA)	INGESTA (ML/KG/DÍA)
3 días	3,0	250-300	80-100
10 días	3,2	400-500	125-150
3 m	5,4	750-850	140-160
6 m	7,3	950-1100	130-155
9 m	8,6	1100-1250	125-145
1 año	9,5	1150-1300	120-135
12 a 24m	12	1100-1400	100

Macronutrientes

Las proteínas: Corresponden a 10–15% de las calorías totales. Sus recomendaciones han disminuido, debido a que antiguamente también se indicaban en exceso por temor al déficit asociado a la desnutrición. Nuevas investigaciones asocian el aporte proteico excesivo a obesidad futura. Oscila desde aporte de 1,8 en menores de 3 meses hasta 1,1 g/k/día al final del año de vida.

Los carbohidratos constituyen 40–50% y grasas 35% de las calorías totales. De éstas, deben ser ácidos grasos esenciales (AGE) al menos 3% de las calorías totales, con adecuada relación entre Omega 3 y 6 (1: 4).

Micronutrientes

Los **micronutrientes** principales son: vitamina D, hierro, zinc y calcio, importantes en el crecimiento. En general, si estos son suficientes, el resto de los micronutrientes se encuentran también cubiertos.

TABLA 3: Requerimientos de algunas vitaminas y minerales en el menor de un año

MICRONUTRIENTES SELECCIONADOS	RECOMENDACIÓN DE INGESTA DIARIA	
	0-6m	6-12m
Vitamina D	400 UI/día	400 UI/día
Hierro	10 mg/día	15mg/día
Zinc	3 mg/día	5 mg/día
Calcio	360 mg/día	540 mg/día

FUENTE: Food and Nutrition Board, Institute of Medicine- National Academy of Sciences. 2001

ETAPAS DE LA ALIMENTACIÓN

Durante los dos primeros años de vida, se distinguen las siguientes 3 etapas:

1. 0 – 6 meses: Lactancia (Leche materna o fórmulas lácteas).
2. 6 – 12 meses: Transición (Introducción gradual de la alimentación sólida).
3. 12 a 24 meses: Incorporación a la comida del hogar.



1. Primer semestre: Lactancia

Características del menor de 6 meses

- Presentan crecimiento rápido: Mayores requerimientos de energía y proteínas.
- Tienen menor actividad física.
- En desarrollo:
 - ▶ Reflejo de succión y deglución aptos para líquidos.
 - ▶ Reflejo de extrusión impide propulsión de sólidos (hace que la lengua expulse hacia afuera cualquier sólido)
 - ▶ Capacidad gástrica limitada
- Maduración del sistema gastrointestinal:
 - ▶ Mucosa gastrointestinal permeable a proteínas: Epítopes grandes de proteínas pueden traspasar la mucosa, enfrentando a un sistema inmune aún inmaduro, con riesgo de alergias alimentarias.
 - ▶ Maduración diferida de enzimas digestivas: Menor expresión de disacaridasas, 50% de actividad de lipasa pancreática, 10% la de amilasa pancreática y menor pool de ácidos biliares.
- Capacidad funcional renal limitada: No debe ser recargado de proteínas.

Alimentación del menor de 6 meses:

1. La alternativa óptima es la **lactancia materna exclusiva (LME)** hasta los 6 meses, debido a que aporta los nutrientes necesarios, favorece la auto-regulación del apetito y previene la obesidad.
2. Como segunda opción están las **fórmulas lácteas de inicio**. Imitan la composición de la LM y pueden ser un reemplazo o un complemento de la leche materna, cuando ésta es insuficiente o no es posible. Antiguamente se les llamaba “leches maternizadas”, término en desuso ya que se presta a confusión y porque no contienen leche materna.
3. Por último, la tercera opción es la **leche Purita Fortificada** que entrega el Programa nacional de alimentación complementaria (PNAC). Corresponde a leche de vaca entera en polvo, que debe ser diluida al 7,5%, con el fin de disminuir la carga renal de solutos, adicionando maltodextrina o azúcar (3%: para aumentar aporte de energía) y aceite vegetal (2%: para aportar ácidos grasos esenciales y energía). Los aceites de preferencia a agregar son el aceite de origen marino, el de soya o canola (de mayor contenido en AG omega3).

La LM tiene menor contenido de proteínas que la leche de vaca, pero que son absorbidas con alta eficiencia por su alto valor biológico. Con respecto a los ácidos grasos esenciales, la LM los contiene en la medida que la madre los consuma, por lo que se recomienda a la madre que amamanta el consumo de pescado 2 veces en la semana.





Las fórmulas de inicio tienen un contenido proteico un poco mayor que la LM, pero la LPF, aunque esté diluida, tiene el doble de proteínas que la leche materna, similar contenido de grasa, pero de peor calidad. En la tabla siguiente se aprecian las diferencias entre las tres alternativas.

TABLA 4: Composición nutricional de la leche materna, fórmulas de inicio y alternativa (contenido en 100 ml)

	LECHE MATERNA	FÓRMULAS DE INICIO	FÓRMULA CON LPF
Energía (Kcal)	68	67-70	66
Proteínas (g)	1,0	1,2-1,6	2,3
Lípidos (g)	4,2	3,6-3,7	3,95
Ac. grasos esenciales	6,9%-23,8% de grasas	0,53-0,81	*
Ac. Linoleico (g)	0,3%-2,89% de grasas	64-80	0,3
Ac. α Linolénico (mg)			35
Hidrato de carbono	7,2	7,0-7,9	5,34-5,45
Calcio (mg)	28	41-58	67,9
Fósforo (mg)	14	21-32	57,8
Sodio (mg)	18	15-22	29,6
Vitamina C (mg)	4	6,0-7,8	5,25
Vitamina D (UI)	2,2	40-44	13,8
Vitamina E (UI)	0,23	0,8-2,0	0,38 mg de ET
Niacina (mg)	0,15	0,5-0,8	0,5 mg EN
Hierro (mg)	0,04	0,8-1,2	0,8
Zinc (mg)	0,12	0,38-0,6	0,38
Cobre (mg)	0,025	0,027-0,061	0,038

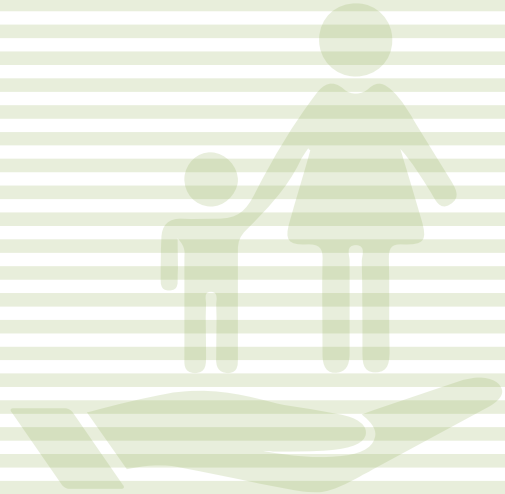
35

TABLA 5: Programa Nacional de Alimentación Complementaria (PNAC)

PRODUCTO	¿A QUIÉNES?	¿CUÁNDO?	¿CUÁNTO?
Leche purita Fortificada (entera)	Todos	Desde RN a 18m	2 kg/mes (3 kg/mes en Riesgo y desnutridos)
Leche Purita Cereal (semidescremada, fortificada)	Todos	Desde 18m a 6 años	2 kg/mes hasta 2 años 1 kg/mes de 2-6 años (siempre 2 kg/mes en RD y D)
Mi sopita	Riesgo desnutrición y desnutridos	Desde 4° (no LM) o 6°(LM) mes	1 kg/mes (3-5m) 2 kg/mes (6m a 6años)
Leche prematuros	Prematuros (<1500g o EG<32sem)	Desde RN a 6°mes o a 12°mes en displasia Broncopulmonar	Relativo a % LM

FUENTE: Norma técnica de los programas alimentarios 2016





Leche purita fortificada: Leche entera con un 26% de materia grasa, tiene 498 calorías por 100g. Fortificada con 10 mg hierro, 5 mg zinc, 0,5 mg Cu y 70 mg ácido ascórbico cada 100g. El primer año se diluye al 7,5%. Posterior al año, al 10%.

Leche purita cereal, producto lácteo y vegetal reforzado con minerales: es una leche con 18% de materia grasa. Alta en calcio, proteínas 17% (mínimo 85% proteína láctea). Aporta 388 calorías por 100 g y está fortificada con 6,2 mg hierro, 6 mg zinc, 0,3 mg cobre y vitamina C, A D, E, complejo B y calcio. Dilución al 10%.

Preparación de las Mamaderas:

Para la preparación es preferible utilizar medidas estándar, rasas, por la gran variedad de volumen de las cucharas de uso habitual. Se agregan a la mamadera en un volumen menor de agua hervida tibia y después de homogeneizar, se completa al volumen final. La tabla muestra los diferentes pesos de los componentes:

TABLA 6: Equivalencias en medidas prácticas de los alimentos usados en las fórmulas lácteas infantiles

PRODUCTO	GR	MEDIDA ¹	CUCHARADITA DE TÉ
Leche en polvo no instantánea y Purita Cereal	5	1	2
Leche en polvo instantánea	4,3	1	2
Maltosa dextrina	5	1	2
Azúcar	8-10	1	2
Cereal precocido	2-3*	1	2
Aceite	3 ml	-	1

¹ Definida la medida como aquella que hace 5 g de leche en polvo no instantánea

*Cereal arroz 2 g y otro cereal 3 g

FUENTE: Ministerio de Salud, Guía de alimentación del niño (a) menor de 2 años 2005.

TABLA 7: Suplementos de vitaminas y minerales en el lactante

ALIM.	VIT D	HIERRO	ZINC
LM exclusiva o predominante	400 UI/día	<u>RNT:</u> (desde 4m hasta el año), 1-2 mg Fe ⁺⁺ /k/día <u>Prematuros:</u> desde duplicación PN (2m), hasta el año de edad corregida (2 mg Fe ⁺⁺ /k/día)	Prematuros y PEG: desde 2m hasta el año (3mg/día)
Fórmulas adaptadas	400 UI/día	<u>RNT:</u> No <u>Prematuros:</u> desde duplicación PN 2m, hasta el año de edad corregida (2 mg Fe ⁺⁺ /k/día)	No*
LPF	400 UI/día		No*

FUENTE: Alimentación del menor de 2 años. Recomendaciones Rama de Nutrición. Rev Chil Pediatr 2013; 84:565-572



¿Cómo alimentar? (0 – 6 meses)

Los factores que favorecen un hábito saludable de alimentación son:

- ▶ Ambiente, tanto físico como humano adecuados.
- ▶ Estructura: horarios determinados y ordenados, duración necesaria y no excesiva (se recomienda hasta 45 minutos).
- ▶ Indicación individual, de acuerdo con el crecimiento y desarrollo del lactante.
- ▶ Favoreciendo la auto-regulación (apetito/saciedad del lactante).

2. Segundo semestre: Etapa de transición**Características de este período:**

- Desarrollo general:
 - ▶ Disminución gradual de la velocidad de crecimiento
 - ▶ Aumento progresivo de la actividad física, comienzan a gatear.
 - ▶ Despertar de la capacidad exploratoria y socialización progresiva
- Maduración gastrointestinal: Mayor capacidad gástrica, enzimas digestivas suficientes, menos permeabilidad de la mucosa, y hay suficientes disacaridasas.
- Maduración renal: Mayor capacidad funcional, para mayor carga de solutos.
- Maduración neuromuscular: desaparecen los reflejos de extrusión y de succión. Hay mayor control muscular y coordinación, comienzan a controlar la cabeza y tronco y tienen reacciones de acercamiento y retirada frente a estímulos. Adquieren destrezas motoras finas y aparecen movimientos masticatorios.
- Alimentos: Aparecen las neofobias (rechazo a comer algo que nunca han probado): corresponde a un reflejo natural de rechazo a sustancias potencialmente tóxicas. Los padres deben insistir, sin forzar: se ha estudiado que hay que ofrecer hasta 13-16 veces un mismo alimento para que el niño lo acepte.

Metas para la etapa de transición:

1. Incorporar alimentos con más calorías, proteínas, hierro, zinc.
2. Paso de la alimentación líquida a la dieta mixta, con alimentos sólidos: nuevos sabores y texturas. Al principio licuados, luego molidos.
3. Colaborar a la socialización y al desarrollo global del niño.
4. Contribuir al desarrollo máxilo-facial

**Alimentación etapa de transición:**

- Alternativa óptima: Lactancia materna
- En su reemplazo: Fórmula láctea de inicio o fórmula láctea de continuación (no imprescindibles).
- Leche entera fortificada modificada (7,5% para disminuir carga de solutos) más cereal para asegurar aporte calórico (adicionar





azúcar o maltodextrina es optativo, según el estado nutricional). No se le agrega aceite, puesto que lo empiezan a consumir a través de la alimentación sólida. Se agrega cereales, tales como el trigo y la avena, para aumentar el aporte calórico. Esta leche es la que se entrega en el sistema público.

TABLA 8: Composición nutricional de fórmulas lácteas para lactantes mayores de 6 meses (en 100mL)

	LECHE MATERNA	FÓRMULAS DE CONTINUACIÓN	LECHE PURITA FORTIFICADA 7,5%	LECHE PURITA FORTIFICADA 10%	PURITA CEREAL 10%
Energía (Kcal)	68	67-72	67,5	71	72
Proteínas (g)	1,0	1,5 -2,8	2,3	2,9	1,9
Lípidos (g)	4,2	2,8-3,7	2	2,6	1,8
Ac. grasos esenciales					
Ac. Linoleico (g)	6,9%-24% de grasas	0,44 -0,81	0,3	0,4	0,25
Ac. α Linolénico (mg)	0,3%-2,8% de grasas	56-74	35	46,7	-
Hidrato de carbono	7,2	7,0-8,6	9,63-9,75	8,7	10,3
Calcio(mg)	28	53-115	67,9	90,5	90
Fósforo (mg)	14	28-80	57,8	77	60
Sodio (mg)	18	16-41	29,6	39,5	40
Vitamina C (mg)	4	6,0-9,2	5,3	7	5
Vitamina D (UI)	2,2	41 -68	13,8	18,4	20
Vitamina E (UI)	0,23	0,8-2,0	0,38	0,5	1
Niacina (mg)	0,15	0,18 1,5	0,5	0,7	0,5
Hierro (mg)	0,04	1,1 -1,32	0,8	1,45	0,6
Zinc (mg)	0,12	0,51 -0,8	0,38	0,8	0,6
Cobre (mg)	0,025	0,04-0,08	0,038	0,05	0,03

FUENTE: Ministerio de Salud, Guía de alimentación del niño (a) menor de 2 años 2005.

Fraccionamiento de la alimentación láctea

La alimentación es cada tres horas el primer semestre y durante los primeros 2 a 3 meses, hay que alimentar una a dos veces durante la noche, sin embargo, cuando es por pecho se da a libre demanda.

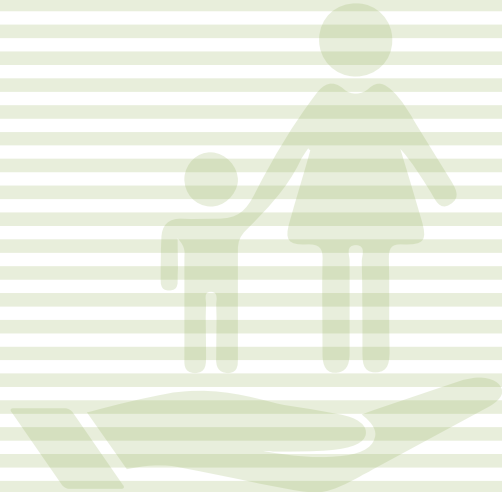
Posteriormente se va ordenando cada 4 horas hasta cerca de los 6 meses y de a poco se suspende la leche nocturna.

A partir de los 6 meses se dan 4 leches al día y una comida. Después de los 8 meses 3 leches y dos comidas. Después del año, dos leches y dos comidas.

Introducción gradual de sólidos:

- Almuerzo a los 6 meses: Puré de verduras con carne + aceite vegetal + cereal optativo + puré de frutas. No se le debe echar sal a las comidas, ni azúcar o endulzante a los postres de fruta. Los farináceos (harinas, fideos, quaker, arroz) son optativos y se modulan según estado nutricional.





- La cena se comienza a dar a los 8 meses.
- Incorporación de:
 - ▶ Cereales a los 6 meses, con o sin gluten, no demorarse, aunque sean familias con antecedentes de enfermedad celíaca.
 - ▶ Pescado a los 7 meses, y se recomienda 2 veces por semana.
 - ▶ Leguminosas a los 7 a 8 meses, 2 veces por semana.
 - ▶ Huevo a los 9 a 10 meses.
- Comidas picadas o semi-sólidas desde los 10 meses, según aparición de los dientes.
- Ofrecer agua, a partir de los 8 meses, en pequeñas cantidades y siempre que no interfiera con la ingesta de la alimentación normal ni provoque malnutrición por déficit. No se recomienda dar jugo de fruta natural, que en exceso favorece el sobrepeso y las caries; es preferible dar fruta entera, con todo su contenido de fibra, a través de los postres o de una colación, si ésta fuera necesaria.

TABLA 9: Preparación del Puré Mixto, Puré de Leguminosas y Postre.

	CANTIDAD	PREPARACIÓN
Puré Mixto ¹	3/4 a 1 taza (200 g)	Acelga o espinaca 15 g (1 hoga regular); zanahoria 25g (1/2 unidad chica); zapallo 40 g (1 trozo chico); fideos o arroz o sémola 10 g (1 cucharada sopera); papa 50 g (1 unidad del tamaño de un huevo); carne 20 g (1 cucharada sopera de pollo, pavo sin piel o posta ²); aceite 1 1/2 cucharadita de té (5 ml). Debe licuarse hasta lograr una consistencia de papilla. Comenzar con una cucharada de puré de verduras e ir aumentando progresivamente hasta alcanzar 3/4 a 1 taza. La carne puede reemplazarse por 20g (1 cucharada sopera) de pescado sin espinas a los 10 meses o 1/2 huevo a partir de los 10 meses ³ .
Puré de leguminosas	3/4 a 1 taza (200 g)	Legumbres 3 cucharadas soperas crudas (1/2 taza cocida equivalente a 70 g), 20g de zapallo; 10 g de fideos (1 cucharada sopera de fideos crudos), aceite 1 cucharadita de té (2,5 a 3 ml)
Postre	1 fruta chica	La fruta debe ser cruda o cocida, molida o raspada o rallada ⁴

1 La consistencia de la papilla debe ser similar a un puré, pero a la vez suave. Se debe ir introduciendo otras verduras como porotitos verdes, zapallitos italianos, zanahorias, betarragas.

2 Aves (pollo, pavo u otros): 2 ó 3 veces por semana.

Pescados: 1 ó 2 veces por semana.

legumbres secas: 1 ó 2 veces por semana.

Huevos: 2 veces por semana.

Vacuno, equino, cerdo con bajo contenido graso: 1 ó 2 veces por semana.

3 Si existen antecedentes familiares de atopia estos alimentos se introducen después del año.

4 Las frutas pueden ser manzana, pera, durazno, damasco, plátano, pepino dulce, naranja e ir incorporando progresivamente el resto.

FUENTE: Ministerio de Salud, Guía de alimentación desde los 2 años hasta la adolescencia 2005.



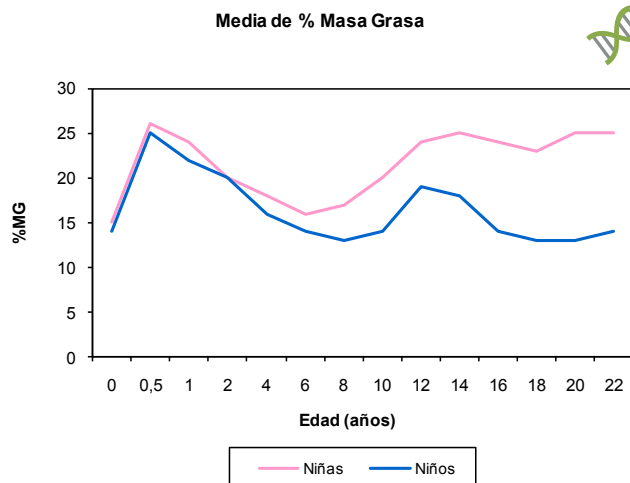
¿Como alimentar? (6 – 12 meses):

Factores que favorecen un hábito saludable de alimentación:

- Ambiente (físico y humano) – no viendo TV ni jugando celular.
- Estructura: Horarios ordenados, duración definida (máximo 45 minutos cada vez).
- Indicación individual, de acuerdo al crecimiento y desarrollo del lactante
- Permitir la auto-regulación (respetar los signos de apetito y saciedad del lactante)
- Oferta variada, equilibrada, saludable (neofobias)
- Evitar comidas a deshora y entrega de colaciones poco saludables. No a las bebidas gaseosas o jugos envasados antes del año.

Posibles riesgos

- Aporte energético disminuido → Mal incremento ponderal (falta de medro)
- Aporte micronutrientes disminuido → anemia ferroporiva (déficit de Fe), talla baja (déficit de Zinc)
- Sobrealimentación → obesidad
- Jugos (o bebidas) → obesidad, diarrea crónica inespecífica, inapetencia.
- Retraso de sólidos, alimentación forzada o inadecuada → Trastorno de hábito alimentario
- Falta de supervisión → Ingesta o aspiración de cuerpo extraño.

FIGURA 1. COMPOSICIÓN CORPORAL (%MASA GRASA) DURANTE LA NIÑEZ Y ADOLESCENCIA

FUENTE: Barja S. Evaluación del Estado Nutricional. En: Valenzuela P y Moore R. Pediatría ambulatoria: Un enfoque integral. Primera edición. Ediciones UC, Santiago, Chile, 2011, pág. 69–82.

3. Segundo año de vida: Incorporación a la comida del hogar

Características del segundo año

- Cambio en la composición corporal: Después del gran aumento de masa grasa durante el primer año de vida, ocurre una caída igualmente abrupta el segundo año, para mantener un nadir durante la edad preescolar y escolar inicial.
- Aumento de la actividad física: Gran interés en explorar
- Desinterés por la comida, desarrollo de los gustos
- Etapa del “no” (al final del segundo año).



Alimentación en el 2º año:

- La OMS recomienda continuar con la leche materna hasta el segundo año de vida, siendo una buena alternativa siempre y cuando el niño coma lo demás de modo saludable.
- Otra opción son las fórmulas lácteas enteras (LPF 10%) y desde los 18 meses semidescremada (LPC 10%), o descremada si se requiere.
- Se comienzan a incorporar a la alimentación del hogar, variada, sana y equilibrada: Comidas picadas, ensaladas, frutas (2 a 3 frutas por día como máximo).
- Los padres son un ejemplo para los niños, por lo que se recomienda comer de forma saludable junto a sus hijos, en la mesa y con horarios familiares estructurados.
- Jugos de fruta naturales: aporte moderado, 150 mL/día.

TABLA 10: Fórmulas lácteas durante el segundo año:

CONTENIDO EN 100g	LPF 10%+az2%+ cer3%	LPC 10%+mdx3 %+cer3%	NIDO1+	NIDO3+	NIDO6+	JUNIOR (NAN 3)	SVELTY
Energía (Cal)	710	720	458	472	427	462	358
Proteínas (g)	29	19	18.6	21.0	26.1	18.5	35.3
H. de C. (g)	87	103	50.8	43.0	48.8	56.4	51.8
Lípidos (g)	26	18	20.0	23.6	14.1	18.0	1.0

AZ=azúcar, CER=cereal, MDX=maltosa dextrina



TABLA 11: Composición nutricional de fórmulas lácteas para lactantes mayores de 6 meses (en 100 mL)

	LECHE MATERNA	FÓRMULAS DE CONTINUACIÓN	LECHE PURITA FORTIFICADA 7,5%	LECHE PURITA FORTIFICADA 10%	PURITA CEREAL 10%
Energía (Kcal)	68	67-72	67,5	71	72
Proteínas (g)	1,0	1,5 -2,8	2,3	2,9	1,9
Lípidos (g)	4,2	2,8-3,7	2	2,6	1,8
Ac. grasos esenciales					
Ac. Linoleico (g)	6,9%-24% de grasas	0,44 -0,81	0,3	0,4	0,25
Ac. α Linolénico (mg)	0,3%-2,8% de grasas	56-74	35	46,7	-
Hidrato de carbono	7,2	7,0-8,6	9,63-9,75	8,7	10,3
Calcio (mg)	28	53-115	67,9	90,5	90
Fósforo (mg)	14	28-80	57,8	77	60
Sodio (mg)	18	16-41	29,6	39,5	40
Vitamina C (mg)	4	6,0-9,2	5,3	7	5
Vitamina D (UI)	2,2	41 -68	13,8	18,4	20
Vitamina E (UI)	0,23	0,8-2,0	0,38	0,5	1
Niacina (mg)	0,15	0,18 1,5	0,5	0,7	0,5
Hierro(mg)	0,04	1,1 -1,32	0,8	1,45	0,6
Zinc (mg)	0,12	0,51 -0,8	0,38	0,8	0,6
Cobre (mg)	0,025	0,04-0,08	0,038	0,05	0,03

FUENTE: Ministerio de Salud, Guía de alimentación del niño (a) menor de 2 años 2005.

¿Como alimentar? 12 – 24 meses:

Factores que favorecen un hábito saludable de alimentación:

1. Ambiente (físico y humano), ejemplo por parte de los adultos
2. Estructura: Horarios y duración adecuada.
3. Indicación individual, según el crecimiento, desarrollo y estado nutricional.
4. Respetar y fomentar la auto-regulación en el niño (apetito/saciedad)
5. Oferta variada, equilibrada, saludable (inicio ensaladas)
6. Evitar comidas a deshora y colaciones innecesarias
7. Limitar bebidas gaseosas o jugos envasados

Comidas Familiares:

Son un factor protector de obesidad y trastornos alimentarios futuros, si existe un hábito familiar saludable.

El ambiente de la comida familiar es el primer contexto del cual emergen los patrones de alimentación del niño: allí aprende la composición de la dieta familiar, observa el comportamiento de



los miembros de la familia y aprende que existen señales internas de hambre y saciedad y que ellas se relacionan con cuándo y cuánto comemos.



CONCLUSIONES

1. La alimentación tiene diferentes objetivos, cuya consideración desde la etapa más temprana favorece la salud global.
2. La alimentación se modifica según la maduración y desarrollo del lactante.
3. Las recomendaciones son una referencia, se aplican individualmente y a nivel poblacional cambian según la situación epidemiológica.

ALIMENTACIÓN DEL PREESCOLAR, ESCOLAR Y ADOLESCENTE

En esta etapa, los sistemas y órganos están fisiológicamente maduros, sin embargo, los sistemas de control se encuentran en desarrollo y maduración.

El niño evoluciona gradualmente desde la dependencia absoluta para alimentarse durante el periodo de lactancia, independencia parcial con guía progresiva por parte de los padres o cuidadores hacia la independencia completa del adolescente.

Durante esta etapa, consolidan sus hábitos de alimentación y aumenta la influencia del medio, que puede ser un peligro o fortaleza.

Objetivos de la alimentación

1. Promover un óptimo crecimiento y desarrollo
 - ▶ Cubrir requerimientos de energía y nutrientes
 - ▶ Prevenir exceso o déficit nutricional
2. Contribuir al establecimiento de hábitos saludables de alimentación
3. Prevenir obesidad y enfermedades crónicas de la adultez.

Recordemos los fines de la alimentación: comemos porque tenemos hambre, así nos nutrimos. Porque es agradable, disfrutamos, nos sentimos felices comiendo y además porque compartimos con otros.

Este período es muy heterogéneo: los primeros 2 a 3 años son muy similares a los niños menores a 2 años, pero ocurre una importante disminución, de al menos 25% de los requerimientos energéticos.

El crecimiento cada vez es menor, para luego volver a aumentar durante la adolescencia. Esto explica el gran cambio en la recomendación de energía: al año de vida se necesitan 80 cal/kilo/día y a los quince los requerimientos de energía bajan a la mitad, siendo un poco mayores en los hombres.

Los requerimientos hídricos continúan siendo de 100 mL/kg/día los primeros años, posteriormente se corrige su aporte según superficie corporal. Como recomendación general, los niños de más de 20 kilos debieran tomar entre 1,5 y 1,8L en el día, por metro cuadrado de SC. Este volumen de alimentación comprende también los líquidos contenidos en los alimentos: lácteos, comidas etc.



TABLA 12: Requerimientos hídricos durante la niñez y adolescencia

MÉTODO	PESO (K)	VOLUMEN POR DÍA
Vol/Peso	0 - 10 k	100 cc/k/día
	10 - 20 k	1000 cc + 50 cc por cada kg sobre 10 k
	> 20 k	1500 cc + 20 cc por cada kg sobre 20 k
Vol/superficie corporal*	0 - 70	$1500 - 1800/m^2 \cdot \frac{\sqrt{\text{Peso(kg)} \times \text{Talla(cm)}}}{3600}$
Vol/Calorías	0 - 70	100 mL/100 Cal metabolizadas

FUENTE: Método de Holliday-Segard y Método aporte según superficie corporal

En cuanto a los macronutrientes, los requerimientos se comienzan a parecer a los adultos, disminuyen los requerimientos de proteínas y grasas y aumentan los de carbohidratos.

Se mantiene la recomendación de ácidos grasos poliinsaturados y comienza a cobrar especial interés el aporte de fibra, recomendándose 14g por cada mil calorías que se ingieren en total.

En micronutrientes, un grupo de consenso en endocrinología ha recomendado el consumo universal de vitamina D, después del año de vida en toda la población, con dosis de 600 UI, particularmente en zonas geográficas de riesgo. Esta consideración se debe a las otras funciones de esta vitamina, más allá de la salud ósea, particularmente en su rol en el sistema inmune.

En Chile no se indica de rutina suplementar con micronutrientes al niño más allá del año de vida, salvo que pertenezca a grupos de riesgos de déficit de vitamina D. Son grupos de riesgo los pacientes que reciben insuficiente irradiación solar. La evidencia muestra que la población del sur de Chile debiera recibir vitamina D en forma universal.

El hierro y el zinc tienen requerimientos bajos, pero que deben ser cubiertos a través de la alimentación complementaria/mixta completa y saludable; sabemos que en estas edades hay actualmente grupos de riesgo a los cuales evaluar y suplementar.



PREESCOLARES

- Tiene un crecimiento más lento que el precedente.
- Su composición corporal se caracteriza por menor porcentaje de masa grasa: se acentúa la delgadez del segundo año de vida.
- Aumenta naturalmente la preferencia por la actividad física.
- Desarrollan preferencias y rechazos de alimentación (individuación).





Características de una alimentación saludable:

- Es variada, con porciones adecuadas, ordenada en los horarios, incluso durante los fines de semana. Llamativa, apetitosa, abundante en frutas y verduras (5 porciones al día) y en agua.
- Supervisada: aún existe riesgo de aspiración.
- Prevención de enfermedades crónicas no transmisibles:
 - ▶ Baja en grasas saturadas y trans, sal, azúcares, colesterol, etc.
 - ▶ Alta en frutas, verduras, cereales integrales, lácteos descremados, etc.

Rol fundamental de los padres:

1. Son los responsables de elegir alimentos variados y saludables, de ser un buen modelo.
2. Estimulan el cocinar y comer en familia: Es un momento de compartir
3. Determinan las porciones adecuadas
4. Estimulan que el niño se sirva la comida
5. Respetan su saciedad: pueden dejar comida
6. No premian o castigar con comida
7. Compran snacks y bebidas saludables
8. Enseñan a probar alimentos nuevos
9. Se coordinan con otros cuidadores: abuelos, nana, que tienden a dar más alimentos y consentir.

Televisión y comidas:

- La TV no debiera iniciarse antes de los 2 años (AAP 2008), porque estimula la ingesta de alimentos poco saludables (en su mayoría). Además, comer mirando TV no permite cumplir los roles social ni hedónico de la alimentación y fomenta el sedentarismo.
- Por cada hora de TV, el niño aumenta su consumo en 167 Cal.
- En lo posible, situar el TV fuera de la habitación o comedor.
- Mientras más horas de TV el niño ve, mayor es la prevalencia de obesidad (especialmente en los que ven más de 4 horas/día), así como también aumenta paralelamente la ingesta calórica.

Lácteos en el preescolar:

Debiera preferirse las leches descremadas. 3 porciones o equivalente 3 vasos x día. De esta manera se puede cumplir adecuadamente con los requerimientos de calcio, fundamental para la acreción ósea que determina la masa ósea de la vida adulta.

Es frecuente que se comience a expresar a partir de esta edad la intolerancia a la lactosa; si ello es así, cambiar a aquellos con bajo contenido de lactosa: no suprimirlos.





ESCOLAR (6 – 11 AÑOS)

Período en que se mantiene inicialmente estable la composición corporal con baja masa grasa, y alrededor de los 9–11 años ocurre el “rebote adiposo”. No se conoce su causa con exactitud, pero sabemos que es fundamental para desencadenar la pubertad y empezar a producir esteroides sexuales. En los hombres predominará la síntesis de andrógenos, testosterona, que favorecen el desarrollo muscular, con aumento del GER y disminución de la masa grasa hasta 15%.

En las mujeres, en cambio, se sintetizarán estrógenos y progesterona, con efecto anabólico: aumentan los depósitos de grasa, hasta 25%, reserva energética posiblemente necesaria para el periodo de embarazo y lactancia.

La entrada al colegio se asocia a mayor libertad y al comer fuera del hogar. Comienza la influencia progresiva del medio ambiente y especialmente de sus pares, pudiendo haber desadaptación a la comida en la escuela.

Sin embargo, los padres siguen teniendo un rol fundamental en la alimentación del escolar:

1. Son quienes eligen los alimentos que se consumen en el hogar
2. Modelos para sus hijos
3. Pueden enseñarle a tomar decisiones saludables en su alimentación
4. Lo incorporan a la compra y preparación de comidas
5. Posibilitan y favorecen las comidas en familia
6. Educan en la elección de los alimentos



Recomendaciones:

- ▶ Mantener una alimentación estructurada, con horarios.
- ▶ Ojalá 4 comidas diarias (desayuno, almuerzo, onces y cena) y una colación para el colegio – rol importante en el control del apetito.
- ▶ El desayuno es importante, se asocia a un mejor rendimiento intelectual de los niños en el colegio.
- ▶ Las colaciones se requieren cuando pasan más de 4 horas sin comer, deben ser saludables. Se recomienda que corresponda a un 5% del requerimiento de energía, lo que equivale a 80–100 calorías, es decir, una fruta o un lácteo descremado o medio pan o porción de cereal.
- ▶ Almuerzo saludable, sea de la casa o del colegio.
- ▶ Control de las golosinas, ya que en este período tienen mayor acceso a ellas.

Ley número 20.606:

Trata sobre la composición nutricional de los alimentos y su publicidad. Constituye un importante avance en hacer más saludable la alimentación y educar a la población.

Considera el límite superior y rotula 4 nutrientes críticos: alto en azúcares, alto en calorías, alto en grasas saturadas y alto en sodio.

Incluye la prohibición de la venta de alimentos con dichos rótulos en las escuelas, regula la publicidad dirigida a los niños y suprime los elementos o juguetes de atracción para inducir la compra en los menores.



ADOLESCENTES (12 – 18 AÑOS)**Características**

1. Presentan cambios dramáticos en el cuerpo, en su forma y composición corporal; el dimorfismo sexual se hace evidente
2. Aumenta la velocidad del Crecimiento (estirón)
3. Disminuye significativamente la actividad física.
4. Hay desorden alimentario y abandono de lácteos
5. Deseo de probar nuevas comidas: Búsqueda de identidad propia.
6. Dietas especiales: muchas de ellas sin una asesoría nutricional, por lo que pueden producirse deficiencias nutricionales específicas según el tipo y número de alimentos excluidos, por ejemplo, el vegetarianismo.

Recomendaciones en su alimentación:

1. Privilegiar la alimentación grupal; evitar la comida a solas o frente a una pantalla
2. Mantener una alimentación estructurada: 4 comidas al día.
3. Dar oportunidades de probar comidas diferentes.
4. Chequear la actitud hacia la alimentación y percepción de la imagen corporal (peso saludable vs. Ideal).
5. Si se decide una dieta vegetariana, debe ser con supervisión profesional y de modo responsable.
6. Desanimar el consumo de alcohol hasta después de la mayoría de edad. Modelar conductas frente al tabaco y drogas.
7. Para un niño de 12 a 18 años, se recomienda entre 1900 y 2400 calorías por día, sin embargo, importa mucho el sexo y el grado de actividad física para determinar el aporte de energía.
8. Promoción de la comida en familia:
 - ▶ Estudio ECLS-K: posible factor protector de obesidad en 3º básico para 8.000 niños de kínder (Favorece comidas más saludables)
 - ▶ Proyecto EAT 2: 2516 jóvenes (middle/high school, Minesotta) por 5 años: Jóvenes con ≥ 5 comidas familiares por semana desarrollan menores conductas extremas de control de peso.

Vegetarianismo

Requiere de una decisión responsable e informada.

Los adolescentes deben tener apoyo de la familia, pero también guía por un profesional de la salud, debido a que en la web existe un exceso de información no científica. Ello puede enmascarar un trastorno de la conducta alimentaria.

Existen diferentes tipos de vegetarianismo, tales como ovo-lácteo-vegetarianismo, veganismo, dieta macrobiótica, etc., siendo muy importante definir y analizar cuál es la opción del paciente.

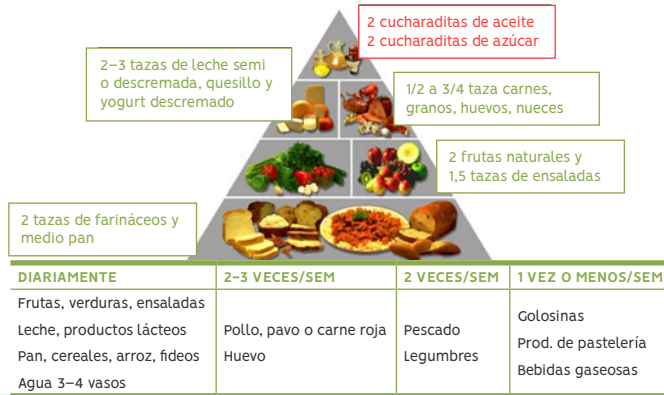
Los riesgos que conllevan dietas no supervisadas son principalmente



FIGURAS. TOMADAS DEL MATERIAL EDUCATIVO DEL PROGRAMA HAVISAU, PARA LA PREVENCIÓN DE LA OBESIDAD Y ECNT DE LOS CENTROS DE EDUCACIÓN INICIAL, PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE. BARJA S, LOYOLA MI, ORTIZ C.

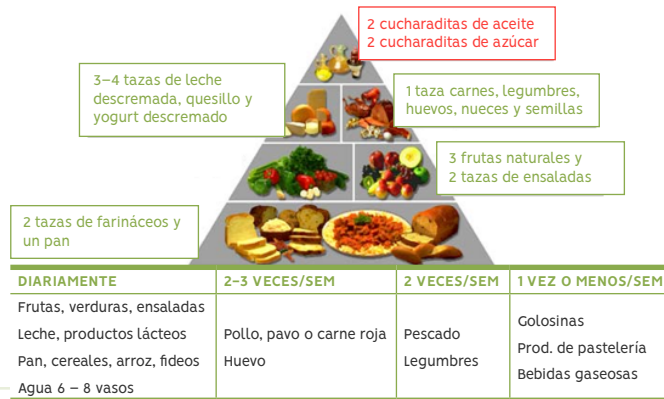
PAUTA DIARIA PARA UN NIÑO DE 3 AÑOS
(eutrófico y de actividad física promedio)

Aporte de 1100 a 1200 cal/día:



PAUTA DIARIA PARA UN NIÑO DE 6-11 AÑOS
(eutrófico y de actividad física promedio)

Aporte de 1500 (M) a 1700 (H) cal/día:



PAUTA DIARIA PARA UN NIÑO DE 12-18 AÑOS
(eutrófico y de actividad física promedio)

Aporte de 1900 (M) a 2400 (H) cal/día:



CONCLUSIONES

1. La alimentación tiene diferentes objetivos, cuyo logro desde etapas tempranas favorece la salud global.
2. La alimentación se modifica según la maduración y desarrollo; en la etapa escolar y adolescencia se consolidan los hábitos y el estado nutricional tenderá a persistir hacia la adultez.
3. En las etapas de individuación e independencia: incorporar a las decisiones de alimentación.
4. La actividad física y menor sedentarismo son parte fundamental de los hábitos de vida saludable.
5. Las recomendaciones son una referencia, se aplican individualmente y a nivel poblacional, cambian según la situación epidemiológica.
6. Son factores protectores la crianza saludable en alimentación y la comida en familia.





Obesidad infanto-juvenil

DRAS. SALESA BARJA Y
MARÍA VIRGINIA AMÉZQUITA

Departamento de Gastroenterología y
Nutrición Pediátrica
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Epidemiología

La obesidad es el problema nutricional más importante en Chile y el mundo. En la población menor a 6 años bajo control en el sistema público de Salud, en 2016 el sobrepeso tuvo una prevalencia de 23,3% y la obesidad de 11,4%. En el gráfico de la **FIGURA 1** observamos que la prevalencia de exceso de peso aumenta ya a partir del primer semestre de la vida. Históricamente la obesidad en este grupo etario ha aumentado 2% en los últimos diez años.

Por otra parte, como muestra la **FIGURA 2**, la prevalencia de obesidad en los niños de primer año básico casi se triplicó entre 1988 y 2016, aumentando en 5% desde 2008 a 2016 (período en que se usó la misma referencia e indicador). Ya a partir de 2013 la proporción de niños con exceso de peso (obesidad + sobrepeso) superó a la de los eutróficos. Las prevalencias más recientes reportadas en población escolar chilena se observan en la **FIGURA 3**, según el informe que la Junta nacional de auxilio escolar y becas (JUNAEB) entregó en 2016, describiendo el estado nutricional en los niveles de prekinder, kínder, 1° básico y 1° medio.

49



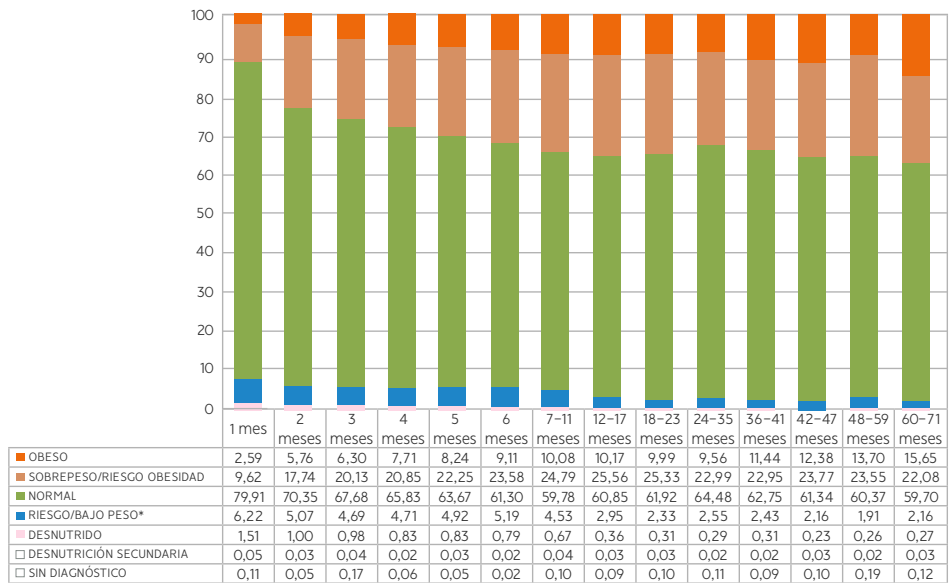
DEFINICIONES

La obesidad se define como un aumento del peso corporal más allá de los valores aceptables para la edad y la estatura, a expensas de un aumento de la masa grasa, que implica riesgos para la salud. En suma, es una condición en la cual el exceso de tejido adiposo afecta de manera adversa la salud (WHO 2008).

Patrones de referencia: La niñez y adolescencia es un período de la vida caracterizado por el constante crecimiento y desarrollo, acompañado de cambios de composición corporal. Por ello, para evaluar el peso y talla de un niño en particular, es necesario compararlo a poblaciones representativas, considerando la edad, el sexo y en el caso de los adolescentes, la maduración puberal.

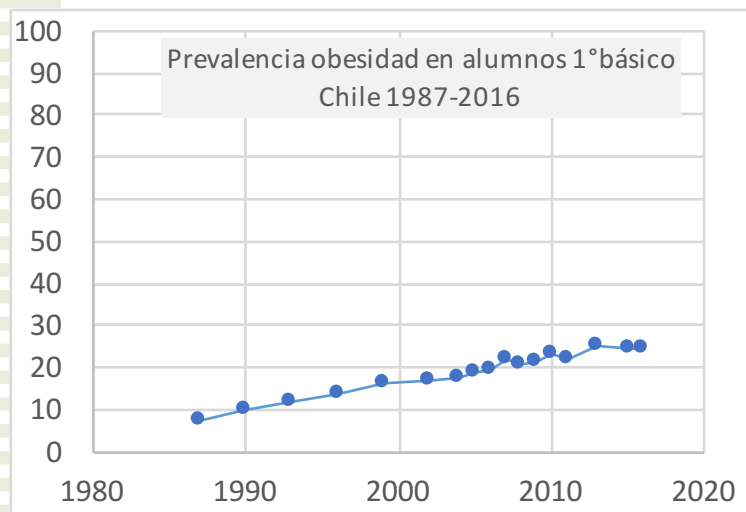


FIGURA 1. ESTADO NUTRICIONAL DE LOS NIÑOS MENORES DE 6 AÑOS EN CHILE, 2016.



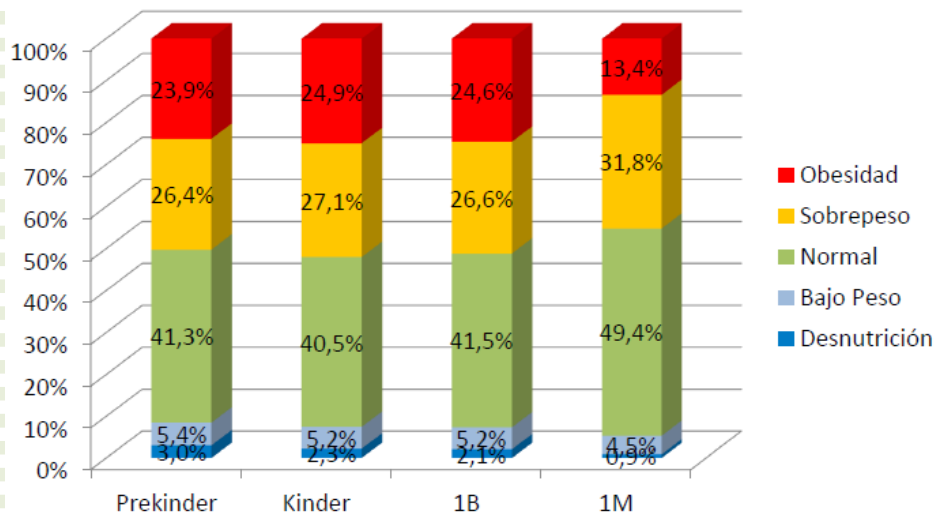
FUENTE: Elaboración propia Departamento de Nutrición y Alimentos. Información Indicadores de la Red Asistencial 2016 Indicador H, Diagnóstico Nutricional Integrado (Obesidad en menores de 6 años), Corte a diciembre.

FIGURA 2. PREVALENCIA DE LA OBESIDAD EN ESCOLARES CHILENOS DE 1ER AÑO BÁSICO DESDE 1988 A 2016.



FUENTE: Junta nacional de auxilio escolar y becas (JUNAEB)

FIGURA 3. ESTADO NUTRICIONAL EN PREESCOLARES Y ESCOLARES CHILENOS, AÑO 2016



FUENTE: Informe mapa nutricional JUNAEB. 2016.



DIAGNÓSTICO

La obesidad en niños se define en la práctica clínica como una desarmonía entre el peso y la talla, siendo el primero excesivo en relación con la segunda, según una población de referencia.

Diagnóstico de obesidad en los menores de 5 años:

- Se utiliza el índice Peso/Talla a partir del mes de vida y hasta los 5 años.
- Referencia: Estándar OMS₂₀₀₆
- Los puntos de corte se detallan en la tabla 1.

TABLA 1: Puntos de corte que definen el estado nutricional de niños y adolescentes menores a 5 años

ESTADO NUTRICIONAL SEGÚN P/T	DE (ESTÁNDAR OMS ₂₀₀₆)
Obesidad	$\geq +2$
Sobrepeso	+1 a +1,9
Eutrofia	-0,9 a +0,9
Riesgo a desnutrir	-1 a -1,9
Desnutrición	≤ -2

Diagnóstico de obesidad desde los 5 a los 19 años:

- Se utiliza el índice de Masa Corporal (IMC= peso en kg/talla en m²).
- Referencia: OMS2007, utilizada en el sistema público de Salud en Chile desde 2017. Corresponde a una reconstrucción de las curvas originales CDC-NCHS construidas en 1977 a partir de 3 estudios nacionales de Estados Unidos realizados hasta 1975. Éstas incluían menor proporción de población con exceso de peso (especialmente adolescentes). Se suavizaron los extremos de las curvas para coincidir con OMS2006 en el extremo de menor edad y con los puntos de corte absolutos de IMC para adultos en extremo superior (ver tabla 3). En relación a las curvas CDC2000, estas curvas aumentan la detección de sobrepeso y obesidad.
- Los puntos de corte se detallan en la tabla 2.

TABLA 2: Puntos de corte que definen el estado nutricional de niños y adolescentes entre 5 y 19 años

ESTADO NUTRICIONAL SEGÚN IMC	z IMC (OMS ₂₀₀₇)	IMC (K/M ²) A LOS 19 AÑOS
Obesidad severa	$\geq +3$	36
Obesidad	+2 a +2,9	30
Sobrepeso	+1 a +1,9	25
Eutrofia	-0,9 a +0,9	19 – 24
Bajo peso	-1 a -1,9	18,5 – 17,5
Desnutrición	≤ -2	16,5 – 17,5



Diagnóstico estatural:

- Se usa T/E en todas las edades, con los patrones de referencia anteriores y los puntos de corte que aparecen en la tabla 3.

TABLA 3: Puntos de corte que definen el diagnóstico estatural en población infanto-juvenil

DIAGNÓSTICO ESTADURAL	z T/E (OMS ₂₀₀₆ o 2007)
Talla Alta	≥ +2 DE
Talla normal-alta	+1 a +1,9
Normal	-0,9 a +0,9
Talla normal-baja	-1 a -1,9
Talla Baja	≤ -2 DE

TABLA 4: Distribución percentilar de los valores de perímetro de cintura (cm)

EDAD (AÑOS)	PERCENTILES PARA NIÑOS					PERCENTILES PARA NIÑAS				
	p10	p25	p50	p75	p90	p10	p25	p50	p75	p90
2	43,2	45,0	47,1	48,80	50,8	43,8	45,0	47,1	49,5	52,2
3	44,9	46,9	49,1	51,3	54,2	45,4	46,7	49,1	51,9	55,3
4	46,6	48,7	51,1	53,9	57,6	46,9	48,4	51,1	54,3	58,3
5	48,4	50,6	53,2	56,4	61,0	48,5	50,1	53,0	56,7	61,4
6	50,1	52,4	55,2	59,0	64,4	50,1	51,8	55,0	59,1	64,1
7	51,8	54,3	57,2	61,5	67,8	51,6	53,5	56,9	61,5	67,5
8	53,5	56,1	59,3	64,1	71,2	53,2	55,2	58,9	63,9	70,5
9	55,3	58,0	61,3	66,6	74,6	54,8	56,9	60,8	66,3	73,6
10	57,0	59,8	63,3	69,2	78,0	56,3	58,6	62,8	68,7	76,6
11	58,7	61,7	65,4	71,7	81,4	57,9	60,3	64,8	71,1	79,7
12	60,5	63,5	67,4	74,3	84,8	59,5	62,0	66,7	73,5	82,7
13	62,2	65,4	69,5	76,8	88,2	61,0	63,7	68,7	75,9	85,8
14	63,9	67,2	71,5	79,4	91,6	62,6	65,4	70,6	78,3	88,8
15	65,6	69,1	73,5	81,9	95,0	64,2	67,1	72,6	80,7	91,9
16	67,4	70,9	75,6	84,5	98,4	65,7	68,8	74,6	83,1	94,9
17	69,1	72,8	77,6	87,0	101,8	67,3	70,5	76,5	85,5	98,0
18	70,8	74,6	79,6	89,6	105,2	68,9	72,2	78,5	87,9	101,0

Fernández J et al. J Pediatr. 2004; 145:439-44.

ADAPTADO DE: Fernández J et al. J Pediatr. 2004; 145:439-44.**Corrección de acuerdo a la edad biológica:**

- El diagnóstico nutricional debe ajustarse a la edad biológica, según la maduración sexual (definida por etapas de Tanner) si

la edad biológica y la edad cronológica presentan una diferencia mayor a 1 año.

Diagnóstico de obesidad abdominal:

- Se utiliza el perímetro de cintura, con la técnica descrita en el manual NHANES, utilizada en estudios en población pediátrica. Se mide con el niño de pie, usando una huincha inextensible colocada alrededor del tronco del paciente, sin comprimir la piel, sobre el borde latero-superior del ilion y al final de una espiración normal. Se recomienda medir en la edad escolar, a partir de los 5 años.

- Al no disponer de una referencia poblacional local, se recomienda la multiétnica publicada en 2014 por Fernández, considerando los valores mayores al percentil 90 como indicadores de obesidad abdominal (TABLA 4). Este punto de corte se ha asociado a marcadores indirectos de riesgo cardiovascular a mediano plazo.



ETIOLOGÍA DE LA OBESIDAD INFANTO-JUVENIL

Es una enfermedad crónica de origen multifactorial, en la cual los principales factores etiológicos son los ambientales (mayor ingesta de alimentos ricos en calorías, grasas y azúcares refinados, y baja actividad física) y el contexto psico-social que la favorece.

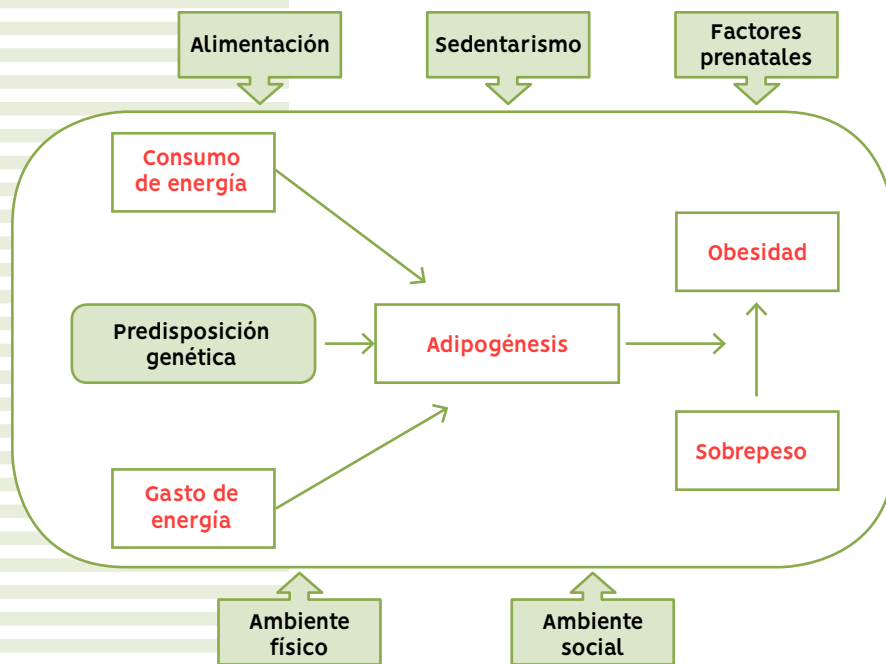
Sin embargo, los factores genéticos tienen también un rol, ya que existe una herencia poligénica que facilita la interacción entre genes (de susceptibilidad y de protección), así como entre el gen y el ambiente. Es excepcional la mutación de un gen único, caracterizándose por ser formas graves y de precoz inicio.

De acuerdo con su causa, se clasifica en:

- Primaria, nutricional o exógena (el 95% o más de los casos, determinada por un desbalance entre ingesta y gasto) y
- Secundaria, orgánica o endógena (menos de un 5%, que corresponde a síndromes genéticos, mutaciones de un gen mayor o endocrinopatías).

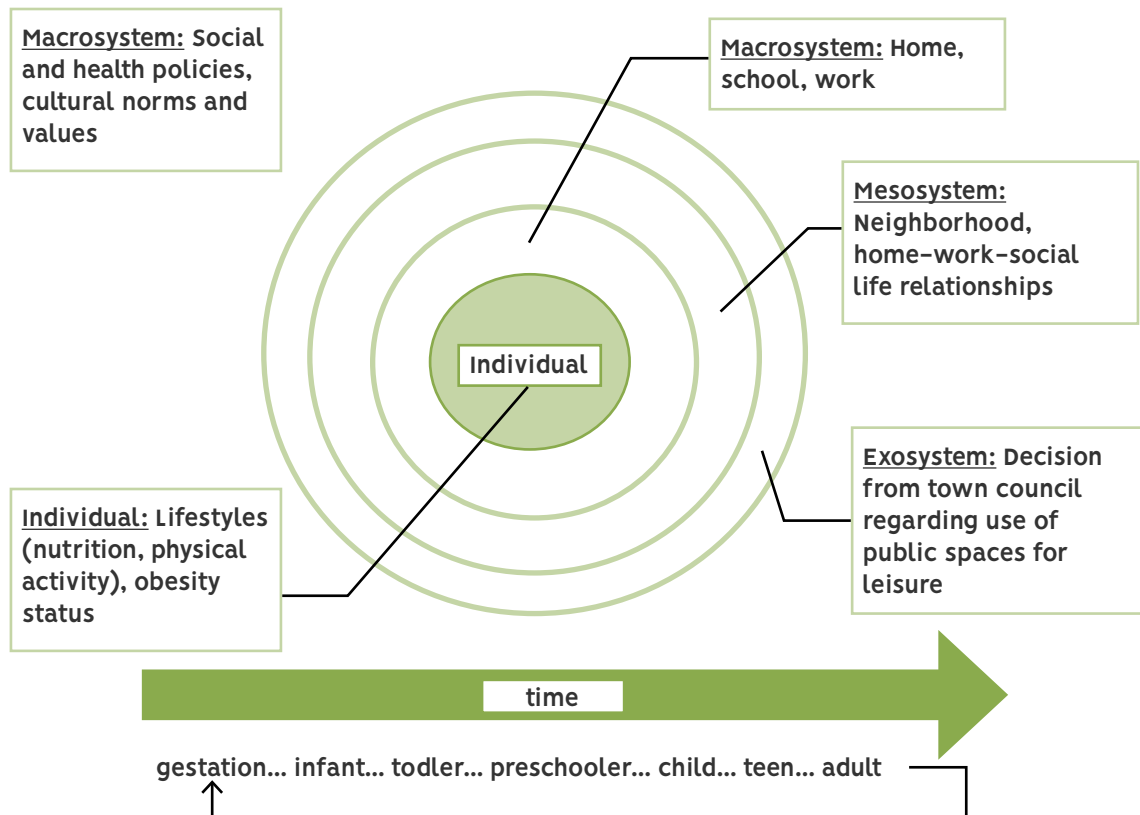
El desbalance energético que existe en la obesidad exógena es complejo, ya que el tejido adiposo tiene un rol importante en regular la adipogénesis, logrando un equilibrio entre ingesta y gasto calórico, con un control homeostático estricto del balance energético. Así, el tejido adiposo minimiza fluctuaciones y favorece la mantención estable del peso y la grasa corporal. En la **FIGURA 4** aparecen diferentes ámbitos asociados a la obesidad primaria, los cuales se presentan en el curso de la vida y en la tabla 4, los principales factores de riesgo a tener presente, según la evidencia.

FIGURA 4. ÁMBITOS ASOCIADOS AL DESARROLLO DE OBESIDAD PRIMARIA



Desde el punto de vista epidemiológico, el modelo ecológico de la obesidad primaria permite comprender la génesis y perpetuación de la obesidad, en la medida que el niño, con sus características individuales está inserto en un microsistema (su familia, escuela, club) y así, sucesivamente, éste dentro de progresivos sistemas cada vez mayores que lo influyen y que se modifican en el curso de la vida, desde la etapa intrauterina en adelante (FIGURA 5).

FIGURA 5. MODELO ECOLÓGICO DE LA OBESIDAD PRIMARIA



FUENTE: Pérez Escanilla et AL. International Journal of Obesity Supplements (2013)3,S3-S5



TABLA 5: Factores de riesgo de obesidad primaria:

	FACTORES DE RIESGO
RN	Bajo peso al nacer (<2.500 g) Macrosomía (>3.800 g)
Maternos	Diabetes Gestacional, Diabetes Mellitus tipo 2 Obesidad materna, previa o durante el embarazo Insuficiente lactancia materna
Familiares	Enfermedades crónicas familiares Bajo nivel socioeconómico Bajo nivel educacional padres Padres obesos
Ambientales	Estilos de vida familiar poco saludables Dieta alta grasas saturadas, azúcares y sal Sedentarismo, escasa actividad física (programada y recreacional) Exceso de pantallas

TABLA 6: Signos o “Banderas rojas” que hacen sospechar obesidad secundaria en la niñez

BANDERAS ROJAS	SOSPECHA
Comienzo muy precoz	Posible defecto genético
Ganancia acelerada de peso	
Obesidad muy severa	
Uso de medicamentos	¿obesidad 2aria a drogas?
Talla Baja	Tr. Endocrinos (Hipotiroidismo, déficit GH, S. Cushing, Pseudohiperparatiroidismo 1ario)
Talla Alta	S. Genéticos? (SPW, S. Bardet Biedl, S. Alstrom, S. Cohen, S. Smith Magens, S Xfrágil, mutación SM1, S WAGR...).
Retraso del desarrollo psicomotor, retraso cognitivo	
Dismorfias	
Def. línea media, Cx intracraneana	Disfunción hipotalámica

Daño metabólico

Existe una tasa de lipogénesis y lipólisis con la cual se regula la cantidad de tejido adiposo, puede existir hiperplasia de los lipocitos (aumento del número) y particularmente, hipertrofia de éstos. Los lipocitos hipertróficos modifican su perfil de producción de adipoquinas, favoreciendo el daño metabólico y vascular, particularmente los localizados en el abdomen y con relación a los órganos allí contenidos: corresponden a la grasa metabólicamente más activa y deletérea.





Resistencia insulínica (RI):

A causa de diferentes señales procedentes del tejido adiposo, los órganos blanco de la acción insulínica disminuyen su respuesta a ésta, con menor capacidad de frenar la lipólisis y glucogenólisis, así como menor captación de glucosa en el hígado y músculos. La prevalencia de RI es 30 a 50% en los niños obesos, más probable a mayor gravedad de la obesidad. Como consecuencia, aumenta la glucosa disponible en la circulación que induce a hiperinsulinismo compensatorio para corregirla. A largo plazo, de mantenerse la obesidad, ello llevará al agotamiento pancreático, diabetes tipo 2 y también mayor prevalencia de enfermedades crónicas (ECNT) y cardiovasculares en el adulto. La RI se asocia a la obesidad central o abdominal y a síndrome metabólico precoz.

EVALUACIÓN CLÍNICA DEL NIÑO CON OBESIDAD

1. Anamnesis remota

- ▶ Antecedentes perinatales
- ▶ Antecedentes familiares de obesidad y enfermedades crónicas (ECNT)
- ▶ Magnitud y evolución del exceso de peso

2. Anamnesis actual

- ▶ Ingesta dietética.
- ▶ Nivel de actividad física y tiempo dedicado a actividades sedentarias (pantallas).
- ▶ Uso del tiempo libre.
- ▶ Evaluar las barreras y disposición al cambio

3. Examen Físico

- ▶ Determinar magnitud y características de la obesidad (Antropometría: Peso, talla, pliegues cutáneos y circunferencia de cintura).
- ▶ Descartar causas secundarias de obesidad.
- ▶ Verificar presencia de co-morbilidad (resistencia a la insulina, presión arterial, Hígado, alteraciones ortopédicas...)

4. Exámenes de laboratorio

La solicitud de estudio complementario de laboratorio depende de la edad, el grado de obesidad, los hallazgos del examen físico y los antecedentes familiares. En niños más pequeños, se tiende a pedir exámenes con menor frecuencia.

- ▶ Los habituales son: Perfil lipídico de ayunas, pruebas hepáticas, pruebas tiroideas (TSH T4L), glicemia, insulinemia de ayunas. Cálculo de índice HOMA
- ▶ Test de tolerancia oral a la glucosa abreviado. Hemoglobina A1c y otros específicos según evaluación individual.



Consecuencias de la obesidad

La obesidad afecta la salud a nivel de todos los sistemas del organismo infantil, algunas de las cuales se harán evidentes con el paso del tiempo solamente, pero su origen se encuentra tempranamente en la vida.





1. Cardio-metabólicas:

- ▶ Dislipidemias: 56% de los pacientes obesos (aumento de los triglicéridos en más del 40% y ↓CHDL en 20%).
- ▶ RI (30-40% de los obesos), no debe sobre diagnosticarse, y que durante la pubertad se produce RI fisiológicamente.
- ▶ HTA (10 - 20%) es menos frecuente, pero de los niños hipertensos, la mayoría lo son por obesidad.
- ▶ Síndrome Metabólico: 9,1% en sobrepeso y 28,5% en obesos.

2. Aparato locomotor:

- ▶ El exceso de peso constituye una sobrecarga para el aparato locomotor:
- ▶ Musculoesqueléticas: Mayor riesgo de lesiones traumáticas
- ▶ Columna vertebral: Agrava el dorso curvo y escoliosis
- ▶ Rodillas: Enfermedad de Blount (tibia vara) y Genu valgo
- ▶ Pie plano

3. Endocrinológicas:

- ▶ Crecimiento lineal aumentado
- ▶ Pubertad adelantada
- ▶ Síndrome de ovario poliquístico en niñas adolescentes
- ▶ Hipotiroidismo subclínico (¿causa o consecuencia de la obesidad?)

4. Hepáticas, gastrointestinales:

- ▶ 10 - 15 % de los niños obesos tienen elevadas las transaminasas
- ▶ 50 % de los adolescentes con colelitiasis son obesos
- ▶ Colelitiasis se ve favorecida por bajas de peso bruscas
- ▶ Hígado graso no alcohólico, prevalencia variable: 15-30%

5. Respiratorias:

- ▶ Asma, SAOS, disnea de esfuerzo (en obesidad mórbida), ¿peor evolución en IRAS bajas?

6. Consecuencias psicosociales:

- ▶ Con mayor prevalencia en el sexo femenino
- ▶ Baja autoestima, trastornos conductuales
- ▶ Mayor probabilidad de conductas antisociales
- ▶ Mayor consumo de tabaco y de alcohol
- ▶ Mayor psicopatía, depresión, trastorno del ánimo
- ▶ Menores niveles de educación, menores ingresos económicos, mayor tasas pobreza y menores tasas de matrimonio en la adultez



TRATAMIENTO

Dentro de los factores ambientales que contribuyen al desarrollo de la obesidad, se distinguen las influencias macro y micro ambientales. Las "macro" se relacionan con la vida moderna; el estilo de vida actual, la estructura económica del país, carga de trabajo, presiones de tiempo, etc. Son susceptibles de modificar con políticas públicas. (legislación, educación, etc.) Las Influencias "micro" tienen relación con la alimentación, actividad física, tiempo sedentario, sueño saludable y factores psicológicos. La base del tratamiento consiste en "Mejorar o normalizar el microambiente del paciente". A este nivel, el tratamiento tiene tres pilares fundamentales: El incremento actividad física, los cambios en la alimentación y modificaciones conductuales que los garanticen.





La Academia Americana de Pediatría recomienda para el control del peso de niño un enfoque gradual, a través de etapas con grados crecientes de supervisión y de intervención, dependiendo del grado de obesidad, edad del niño y enfermedades asociadas. En cuanto a los niveles, lo fundamental es la prevención, le sigue un manejo estructurado del peso, después el manejo más completo mediante una intervención multidisciplinaria y finalmente, a nivel terciario, el uso de medicamentos y cirugía, que son excepcionales en la niñez.

¿A quiénes tratar? ¿Con cuál diagnóstico nutricional debemos iniciar el tratamiento?

Las recomendaciones sugieren que las intervenciones terapéuticas en niños y adolescentes deben implementarse desde el sobrepeso, porque ya desde el exceso de peso leve, existe riesgo de presentar enfermedades asociadas. También deben tratarse los niños y adolescentes que al momento de la evaluación están eutróficos pero que presentan un rápido incremento en la relación peso talla o del IMC. En resumen: no debemos esperar que el niño este obeso para intervenir.

¿Cuándo comenzar el tratamiento? ¿A partir de cuál edad?

La intervención debe ser lo más precoz posible porque a menor edad, mayor es la probabilidad de éxito en el tratamiento.

Recordemos que los hábitos inadecuados de alimentación, el sedentarismo, el uso inadecuado del tiempo libre y los malos hábitos de sueño, se van arraigando a través de tiempo y después son más difíciles de modificar.

El manejo temprano tiene múltiples beneficios: permite prevenir la aparición de enfermedades asociadas, tratarlas precozmente y evitar la persistencia de la obesidad y otros factores de riesgo cardiometabólicos hacia la vida adulta.

¿Cómo tratar esta enfermedad?

Entre todos los potenciales mecanismos involucrados en la génesis de la obesidad primaria del niño o adolescente, solo los factores ambientales son susceptibles de modificar en el niño o adolescente.

A. Recomendaciones Generales

1. Intervención lo más temprana posible
2. Paciencia: es difícil cambiar conductas muy arraigadas
3. Requiere motivación del paciente y apoyo familiar (compromiso y adherencia)
4. Con metas individuales y cambios posibles.
5. Un equipo multi-profesional permite un mejor manejo.
6. Supervisar y monitorizar con frecuencia: SEGUIMIENTO

B. Actividad Física

1. Disminución de actividades sedentarias
2. 60 minutos diarios de Actividad Física: Disminuyen significativamente la adiposidad, los triglicéridos, la RI, la presión alta y las dislipidemias)
3. Menores de 4 años: limitar el uso de pantallas. Estimular el juego recreativo seguro



4. Entre los 4–6 años: menos de 2 horas de televisión por día. Juego recreativo, caminatas en familia. Cuando se une la familia aumenta la adherencia
5. Entre los 6–9 años: Juego recreativo con énfasis en la adquisición de habilidades.
6. Mayores de 10 años: Deportes organizados en equipo.

C. Alimentación

1. Alimentación sana y balanceada, evitando la dieta no natural. No es necesario contar las calorías.
2. Mayor ingesta de cereales integrales, frutas y verduras, lo que se asocia a mayor consumo de alimentos y menos calorías.
3. Menor consumo de bebidas gaseosas y golosinas. No olvidar consumir lácteos descremados.
4. Concentrarse en los cambios positivos y efectuar pequeños cambios cada vez, ya que los cambios radicales no se mantienen en el tiempo.

D. Objetivos del tratamiento

Existe una baja adherencia. Los pacientes que siguen en tratamiento están mejor y los más perseverantes, son los que más bajan de peso.

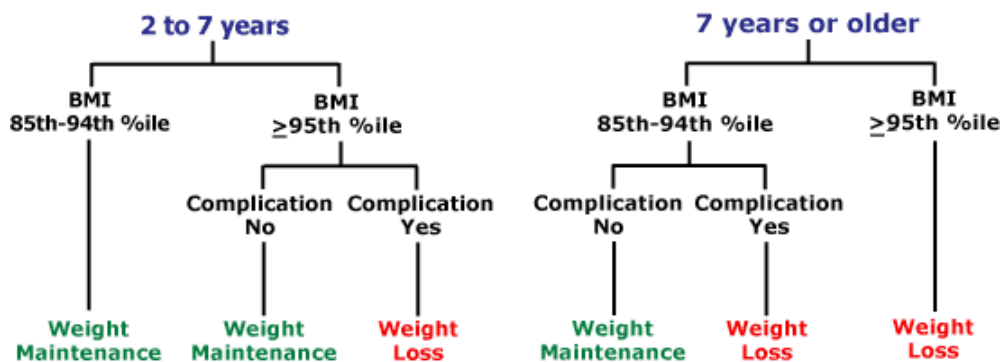
El principal objetivo del tratamiento del niño o adolescente obeso es alcanzar y mantener un **peso saludable**. El peso saludable es aquel que otorga bienestar físico y psicológico, previene y corrige las complicaciones asociadas a la obesidad. En general en la niñez, una baja gradual de 500g al mes, es un objetivo realista y posible de lograr.

El objetivo ponderal depende de 3 aspectos:

1. Edad
2. Magnitud de la obesidad
3. Existencia de co-morbilidad

Finalmente, Las metas deben ser específicas, medibles, factibles, realistas y oportunas. (SMART: Specific, Measurable, Attainable, Realistic, Timely).

FIGURA 6. RECOMENDACIONES EN CUANTO AL OBJETIVO DE PESO



FUENTE: Barlow SE, Dietz WH. Pediatrics 1998;102:e29



D. Alternativas terapéuticas en casos muy seleccionados de adolescentes obesos:

A. Fármacos:

Solamente el Orlistat está aprobado para su uso en adolescentes. Inhibe las lipasas gástrica y pancreática, reduciendo la absorción de grasa en 30%. Como efectos adversos se asocia a: distensión abdominal (40%), deposiciones aceitosas (33%), emergencia fecal (30%), interfiere la absorción de vitaminas liposolubles.

B. Cirugía Bariátrica:

En adolescentes, tiene criterios muy estrictos de selección y exige seguimiento. El procedimiento más usado es de tipo restrictivo (gastrectomía vertical en manga), seguido por uno restrictivo-malabsortivo (Bypass gástrico).



CONCLUSIONES

1. Enfermedad multifactorial, en ascenso
2. Caracterizada por aumento de masa grasa
3. La anamnesis es fundamental
4. Su diagnóstico en la niñez es clínico, fundamentalmente antropométrico
5. Las complicaciones son múltiples y precoces
6. El tratamiento es familiar: cambio de hábitos en alimentación y actividad física





Lactancia materna

DRA. PATRICIA VALENZUELA
DRA. MARÍA INÉS BRUGAL
DRA. DEIDYLAND ARENAS

Departamento de Pediatría
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile.

INTERNA CAROLINA PÉREZ V.

Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile.

Definición

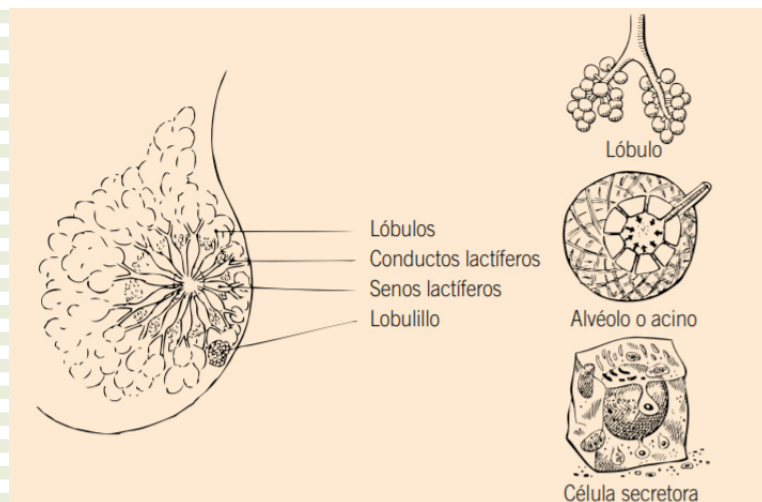
La leche materna es el alimento por excelencia para el lactante.

La OMS y UNICEF recomiendan lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses y complementada con otros alimentos hasta al menos los 2 años de vida.

FISIOLOGÍA DE LA LACTANCIA MATERNA

La glándula mamaria tiene como función principal producir leche para alimentar y proteger al recién nacido (RN) después del nacimiento. Está constituida por un parénquima glandular, compuesto por alvéolos y conductos, y estroma de soporte. La histología de la glándula mamaria y el proceso de síntesis de la leche es similar en todas las especies, sin embargo, su composición es diferente en las distintas especies.

La leche se produce en las células alveolares a partir de las proteínas, hidratos de carbono, grasas, sales, anticuerpos y agua que son transportadas desde el plasma sanguíneo a las células alveolares. La leche sintetizada contiene todos los nutrientes en forma completa y es almacenada en los alvéolos y conductos. La succión del pezón producirá liberación de oxitocina, la cual actúa contrayendo las células mioepiteliales que rodean los conductos y alvéolos haciendo que la leche sea eyectada hacia la boca del niño.



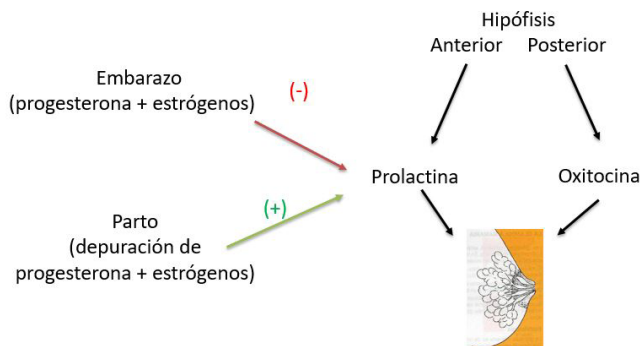
61

Etapas de la Lactogénesis

- **Etapa I:** ocurre durante el embarazo y los primeros días de vida del recién nacido. El estrógeno estimula la proliferación de los conductos y la prolactina estimula la secreción glandular en los alveolos, produciéndose el calostro. Sin embargo, se produce en escasa cantidad porque la secreción láctea está frenada por la progesterona.

- **Etapa II:** Lactogénesis, ocurre entre los 2 y 15 días postparto. Luego de la eliminación de la placenta, disminuyen los niveles de estrógeno y progesterona, permitiendo la acción de la prolactina, generando secreción alveolar de leche. Durante esta etapa se produce el cambio de calostro a leche de transición.

- **Etapa III:** Galactopoyesis o mantención de la producción de leche. La síntesis láctea presenta 2 mecanismos inhibitorios locales: el factor inhibidor



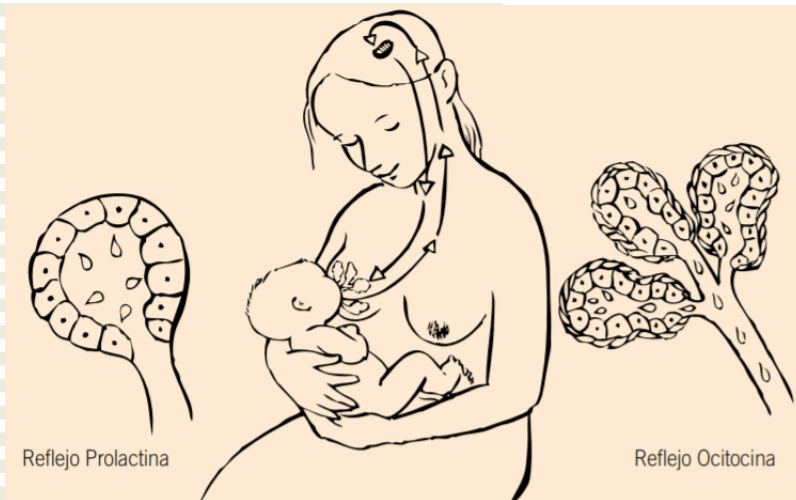


de la lactancia (FIL) contenido en la leche y la distensión alveolar. Durante esta etapa es relevante el control autocrino, ya que la producción láctea se mantiene por succión y vaciamiento de la mama y no sólo depende del nivel de prolactina.

Reflejos de la lactancia

- **Reflejo liberador de prolactina:** la succión del pezón inhibe las vías dopaminérgicas hipotalámicas, liberando la secreción de prolactina desde la hipófisis anterior. El aumento de los niveles de prolactina aumenta la secreción de leche para la próxima mamada. Además, es responsable de la amenorrea de la lactancia; ya que los peaks recurrentes de prolactina, asociados a la lactancia materna exclusiva, inhiben la secreción de hormonas sexuales. Asimismo la prolactina tiene un efecto emocional, favoreciendo las conductas de maternaje (cambio de prioridades), en hombres y mujeres. En hombre, se evidencia favoreciendo conductas de protección, sobre todo frente al peligro. Además, el contacto piel con piel durante la primera hora de vida favorece el imprinting (“el niño o niña es suyo”).
- **Reflejo liberador de la Oxitocina:** la succión del pezón y otros estímulos (olfativos, visuales, táctiles, emociones, pensamiento, contacto piel con piel) gatillan este reflejo, mediante la estimulación de la hipófisis posterior, la cual libera oxitocina, provocando la contracción de las células mioepiteliales de los alvéolos, produciendo el reflejo eyectolácteo. La secreción de oxitocina es inhibida por las catecolaminas (estrés y dolor).

62



Respecto a otros efectos de la oxitocina, ésta es un ansiolítico natural del parto, calma la ansiedad y el miedo, alivia el dolor, borra los aspectos negativos de las experiencias y permite que la madre disfrute y esté involucrada en la creación del vínculo.

Por lo tanto, dentro de los factores que disminuyen la producción de la leche, se encuentran:

- Poca frecuencia de las mamadas, que produce poco vaciamiento de la mama, por lo que se acumula FIL, los alvéolos se distienden y disminuye la producción de prolactina.
- Estrés y dolor, que aumentan las catecolaminas, lo que inhibe la oxitocina, disminuyendo la eyección al inicio de la mamada.
- Otros factores son el tabaco y el alcohol.





Producción celular de la leche:

Cada célula alveolar produce leche completa, sus diversos componentes son secretados por distintos mecanismos:

- I. Exocitosis: proteínas de la leche, lactosa, calcio
- II. Secreción: glóbulos de grasa
- III. Transcitosis: Transporte de proteínas e inmunoglobulinas
- IV. Transporte de iones monovalentes, agua, glucosa
- V. Transporte paracelular: células inmunidad

COMPOSICIÓN DE LA LECHE MATERNA

Tipo de leche

1. **Calostro:** corresponde a la leche de los primeros 3 días, de poco volumen debido a la capacidad gástrica del recién nacido que hace necesaria una alimentación frecuente de pocos volúmenes (5 a 7 ml). Representa la primera inmunización del RN, su componente celular pasa al intestino y coloniza el sistema inmune vía placas de Peyer, es alto en IgA secretora, linfocitos activados y macrófagos. Además, contiene vitaminas liposolubles (A, E, K), sodio y caroteno. No debe nunca dejar de administrarse, incluso si el RN es hospitalizado, lo ideal es extraerlo y dárselo al RN, aunque sea poco volumen, cada gota es valiosa.
2. **Leche de transición:** se produce entre los primeros 2 a 5 días post parto hasta la segunda semana de vida del RN. Se produce por el inicio de la acción de la prolactina, aumentando el volumen de 20 ml hasta 60 a 80 ml y contiene más agua y lactosa. Tiene una composición intermedia entre calostro y leche madura. Las uniones celulares del RN tienden al cierre y esto cambia la composición.
3. **Leche madura:** desde los 10 a 14 días de vida en adelante, durante los primeros dos años de vida.

Componentes de la leche:

1. **Proteínas:** La leche humana está compuesta por 70% de proteínas del suero y 30% de caseína, mientras que, en la leche de vaca se invierte esta proporción. Las proteínas del suero de la leche humana tienen α -lactoalbúmina, mientras la leche vaca tiene β -lactoalbúmina (que puede producir alergia); tiene IgA en mayor proporción, lactoferrina (que posee acción bacteriostática sobre ciertos patógenos ferredpendientes como la *E.coli* y contribuye a la absorción del hierro en el intestino del niño) y lisozimas (posee acción antimicrobiana no específica, ayuda a tener flora intestinal adecuada y posee mecanismos antiinflamatorios). Es importante considerar que la leche de vaca tiene pocos anticuerpos, y que protegen sólo contra enfermedades bovinas.

Dentro de las proteínas destaca **IgA secretora**, que es el factor inmunoprotector más importante de la leche materna, contiene información inmunológica de la madre especialmente del sistema respiratorio y digestivo y es resistente a enzimas proteolíticas. Se une a virus, bacterias y antígenos, produciendo inmunidad local y disminuyendo el riesgo de infecciones, protegiendo al recién nacido y lactante susceptible dada la inmadurez inmunológica y permeabilidad aumentada de la mucosa intestinal (que no se completa hasta los 6 años).



2. Grasa: es el componente más variable de la leche materna, varía en cantidad según la hora del día y su concentración es mayor al final de la mamada (aumenta el peso y la saciedad del niño). Es secretada en glóbulos con membrana de fosfolípidos, que contienen mono-di-triglicéridos. La absorción es favorecida por la lipasa contenida en la leche materna, que es activada en el duodeno.

3. Hidratos de carbono

- **Lactosa:** se encuentra en grandes cantidades (7 gr/dL), favorece la absorción de calcio, hierro, magnesio y oligoelementos, favorece tránsito intestinal acelerado con deposición ácida y líquida con cuerpos reductores presentes y genera una flora bacteriana intestinal normal con *Lactobacillus bifidus*. Las deposiciones del recién nacido normalmente son semilíquidas, explosivas y ácidas.
- **Oligosacáridos:** muchos de ellos son fuente de nitrógeno no proteico.

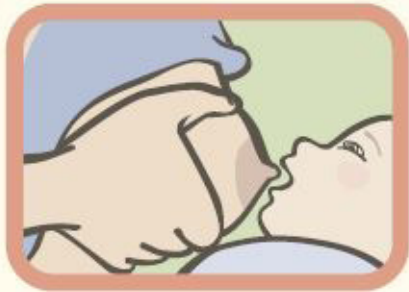
4. Otros componentes: estos son receptores análogos (oligosacáridos, glicoproteínas y mucinas, que se unen a patógenos o pueden ocupar sitios de unión en mucosas), leucocitos vivos (macrófagos, linfocitos T y B), lipasa (favorece absorción de lípidos), Vitaminas (A, B, C, D, E presentes y con buena biodisponibilidad) y algunos minerales (hierro, calcio, fósforo, magnesio presentes y con alta biodisponibilidad). Sin embargo, un niño con lactancia materna exclusiva en nuestro medio tiene vitamina D insuficiente ya que la principal fuente es el sol, por lo que debe ser aportada desde el nacimiento hasta el primer año de vida en dosis de 400 UI/día. El déficit de hierro aún es frecuente en nuestra población, por lo que en nuestro país se recomienda suplementar a todos los lactantes con pecho exclusivo a partir del cuarto mes de vida y en prematuros, desde que dobla su peso o desde el segundo mes de vida, ambos hasta el año de vida (dosis: 1 mg/kg/día en niños de término).

TÉCNICA DE LACTANCIA

El primer acople es muy importante y debe ser idealmente de forma espontánea. Tanto en parto normal como en cesárea se debe propiciar el contacto piel con piel precoz del niño desnudo sobre el pecho de su madre dejando que los instintos del niño lo guíen hacia el pecho para lograr el primer acople y succión dentro de la primera hora de vida. Esto siempre y cuando la madre y el lactante se encuentren sanos y activos. Lo ideal es propiciar un ambiente tranquilo y no apurar el proceso que en general demora aproximadamente 40 minutos hasta el primer acople.

Si no hubo primer acople espontáneo en la primera hora, se debe ayudar a la madre y el bebé a acoplarse ya que las primeras horas de vida son muy importantes en determinar la producción de leche futura. Una adecuada y frecuente estimulación propiciará una "bajada de la leche" precoz.

Se debe estimular la apertura de la boca del recién nacido y en ese momento introducir la mama de modo que los labios cubran prácticamente toda la areola.





Un buen acople se evidencia al ver **los labios evertidos, la boca muy abierta y el pezón queda tocando el paladar blando. La nariz o el mentón tocan la mama, la lengua hace un masaje sobre la parte inferior de la areola, moviendo la mandíbula.** Si la técnica es adecuada, al retirar al niño, el **pezón debe estar redondo y no aplanado (porque no debiera morderlo con las encías, esto da más riesgo de grietas y ocurre en niños que usan más chupete).** La lactancia no debe producir dolor (puede molestar los primeros 2 a 3 días) y la madre debe sentir como el niño traga y vacía la mama. Otros signos de buena lactancia son que el lactante moje entre 6-8 pañales al día y el incremento de peso sea adecuado, siendo éste el mejor signo de que el niño se alimenta bien.

Existen **indicadores de lactancia materna efectiva, dentro de los cuales podemos encontrar: sonido de deglución** audible, niño relajado mamando en forma rítmica, aumento de peso normal (recién nacido de término aumenta 18 - 30 gr/día y prematuros aumentan > 30 gr/día, lactante eutrófico de acuerdo a curvas OMS), usar al menos 6 pañales al día en total, 4 con deposiciones, amamantamiento sin dolor, pezones y pechos sanos y el lactante queda tranquilo y duerme después de las tomas.

Se debe evaluar la técnica de lactancia en la maternidad, en la primera consulta con el pediatra y siempre que haya problemas de dolor o mal incremento de peso en el recién nacido o lactante.

Existen factores que favorecen una lactancia exitosa, estos son:

1. Trabajo de parto espontáneo, evitar intervenciones innecesarias
2. Parto vaginal
3. Contacto piel con piel precoz y mantenido
4. No separar al recién nacido de su madre las primeras 2 horas de vida
5. Permitir que se acople espontáneamente en esas primeras 2 horas de vida.
6. Revisar y educar el correcto acople si es necesario.
7. Habitación conjunta (que duerma en su cuna al lado de la cama de su madre).

La lactancia debe ser a libre demanda (no fijar horario estricto) y en recién nacidos no dejar pasar más de 3 horas sin alimentar desde que la madre comenzó a amamantar. Si después del primer control el incremento de peso es apropiado, el acople es bueno y el recién nacido es de término, puede ajustarse y dejar dormir hasta que pida el niño, sin despertar a las 3 horas de forma estricta. Un mínimo corresponde a 8 veces al día (10 - 12 veces el primer mes). Luego de un tiempo el binomio madre-hijo tiende a ordenarse solo.

No se recomienda usar chupete ni mamadera durante el primer mes, pues el recién nacido debe aprender a succionar bien en ese período para lograr una buena lactancia. La forma en que se acopla el niño a la mamadera es distinta a la forma que se acopla a la mama. El niño muerde el chupete y repite ese movimiento al mamar, produciendo con frecuencia grietas en el pezón de la madre.

La leche del inicio de la mamada es rica en agua e hidratos de carbono, lo que contribuye a saciar la sed y hambre del bebe. Por otro lado, la leche final, es más alta en grasas, lo que contribuye a producir saciedad y a aumentar su peso. Es por esto, que el lactante debe tomar de un pecho hasta vaciarlo y luego, cambiar al otro.



Alternar el pecho con el que se inicia cada vez. No es obligación dar de los dos pechos cada vez, pero si permitir el vaciamiento al menos de uno por toma.



La posición en que debe ocurrir la lactancia se adopta según comodidad: el abdomen del niño apoyado en el de la madre, cuerpo alineado (oreja, hombro y cadera en una misma línea) para que el cuello no quede rotado y facilite la deglución, a caballito sobre una pierna (en especial cuando el reflejo eyectolácteo es muy poderoso o cuando el niño se queda dormido), cunita con los brazos, acostados uno al lado del otro (posición cómoda en la noche).

Recordar que la lactancia materna es lo normal, la fórmula de inicio es un medicamento y se prescribe sólo si es necesario, pues tiene efectos secundarios. Puede usarse de forma transitoria mientras se resuelve problema de lactancia.

Según la OMS, la duración óptima de la lactancia materna exclusiva corresponde hasta los 6 meses, esto quiere decir, sin adicionar relleno ni jugos ni agüitas. Desde los 6 meses de vida, se debe complementar con otros alimentos sólidos (frutas, verduras, carnes, cereales) y mantener lactancia idealmente hasta al menos los 2 años de vida o hasta que la diada quiera. Importante suplementar con hierro desde los 4 meses hasta que reciba suficiente en la dieta.

BENEFICIOS DE LA LECHE MATERNA

De todas las medidas para la prevención de la muerte infantil, la leche materna es la más efectiva. Se ha estimado que puede evitar 1,3 millones de muertes por año en menores de 1 año y según estudios de la OMS un lactante menor de 2 meses que no es amamantado tiene 6 veces más riesgo de morir que uno que recibe lactancia materna y este riesgo se mantiene aumentado al menos hasta los 13 meses de vida en los que no son amamantados.

Dentro de los beneficios, se pueden destacar:

- Previene desarrollo de infecciones: reduce en 50% Otitis Media Aguda, en 72% riesgo hospitalización por infecciones respiratorias con LME al menos 4 meses, en 64% disminuye el riesgo de diarrea.
- Disminuye 36% el riesgo de muerte súbita.
- Disminuye la incidencia de Enterocolitis necrotizante un 58% en prematuros con LM vs fórmula. Mientras más prematuro, mayor beneficio.
- Disminuye el riesgo de alergia en pacientes con antecedentes familiares de asma y dermatitis atópica en un 42% con LME al menos 4 meses.
- Reduce el riesgo de obesidad en 15 a 30% con LM. A mayor tiempo de LM mayor protección.
- Disminuye riesgo Diabetes Mellitus 1 un 30% y Diabetes Mellitus 2 un 40%.
- Reduce el riesgo enfermedad celíaca un 52% si el gluten se introduce mientras hay LM.





- Reduce el riesgo enfermedad inflamatoria intestinal un 31%.
- Reduce el riesgo de leucemia y linfoma un 20% si LM se prolonga más de 6 meses.
- Mejor desarrollo psicomotor con LM, principalmente en el área verbal.
- En la madre, la lactancia precoz contribuye a la retracción uterina y disminuye sangrado y anemia, control fertilidad (amenorrea de la lactancia), disminuye en 4,3% riesgo de cáncer de mama y 4-12% riesgo de DM2 por año acumulado de lactancia, disminuye riesgo de cáncer de ovario con más de 1 año acumulado de lactancia, lactancia protegería de depresión post parto y menor riesgo de fractura en edad adulta.

Contraindicaciones de la lactancia materna

1. VIH materno (en algunas áreas como África no se contraindica, pues es mayor el beneficio en sectores en que la prevalencia de diarrea es demasiado alta)
2. HTLV materno
3. Enfermedades metabólicas en el niño: galactosemia, fenilcetonuria, enfermedad orina olor a jarabe de arce
4. Herpes simple mamario
5. Medicamentos: algunos psicotrópicos sedativos y opioides, radio-iodo, quimioterapia citotóxica, algunos anticonvulsivantes. Se recomienda siempre revisar base de datos sobre medicamentos en lactancia (por ej. LACTMED).

No son contraindicaciones madre con Hepatitis B ni presentar mastitis.



PROBLEMAS EN LA LACTANCIA

Estos son producidos principalmente por mal acople o poca frecuencia de mamadas. Los más comunes son: dolor, grietas, mastitis, candidiasis, obstrucción de conducto, mal incremento de peso, crisis transitoria de la lactancia, reflejo eyectolácteo poderoso (RELE), cólicos, entre otros.

El dolor al amamantar y las grietas en el pezón pueden ser producidos por un **mal acople**, es por esto que se debe citar a la diada a la clínica de lactancia para corregirlo, se puede colocar leche materna o lanolina sobre el pezón con grietas y antibióticos tópicos evaluando caso a caso. Si las grietas son muy profundas, extraer leche y usar otro medio de administración hasta sanar (mamadera o sonda al dedo) Las grietas son producidas por un mal acople por desproporción del pezón con la boca del niño (pezones cortos o invertidos, pezón traccionado por congestión mamaria), que el niño tenga una disfunción motora oral (déficit neurológico, hipotonía, prematuridad, dolor facial por fórceps, uso de chupete o mamadera en RN inmediato, frenillo lingual corto) o puede deberse a una micosis del pezón.

Se debe sospechar **mastitis frente a una paciente, con calofríos**, mialgias, fiebre, dolor y enrojecimiento en la mama. El tratamiento consiste en reposo relativo de la madre por 48 horas, mantener la lactancia con vaciamiento frecuente y efectivo mediante succión de la guagua o extracción manual, antiinflamatorios (medicamentos, hojas de repollo), antibióticos (cefadroxilo por 10 a 14 días), analgésicos y corregir acople de ser necesario. Para disminuir la inflamación se pueden usar compresas calientes pre lactancia y compresas frías o



repollo posteriormente. Es importante recalcar que la mastitis no es contraindicación de la lactancia.

La candidiasis del pezón produce dolor a la madre, presenta una coloración rosada brillante característica, grietas, ardor o sensación de "clavadas" que se inician habitualmente durante la mamada pero que persiste posteriormente (infección en conductos mamarios y canalículos). El niño puede presentar alergia o dermatitis micótica del pañal. Generalmente este cuadro aparece después de las primeras 2 semanas de vida del recién nacido. El tratamiento consiste en administrar un **antimicótico** tópico para madre y boca del recién nacido (nistatina o miconazol por 10 días) o sistémico (fluconazol VO 150 mg, 1 a 3 dosis), corregir acople, tratar grietas, hervir todo lo que esté en contacto con el pezón materno y la boca del niño y mantener el pezón lo más seco posible. Se debe investigar la presencia de alergia en la boca del recién nacido.

En **obstrucción de conducto se observa una zona de la mama sensible e indurada y que tiene relación con la zona de drenaje correspondiente a un conducto. Otra forma de presentación** es la presencia de un punto blanco en el pezón obstruyendo la salida de un conducto. En este caso, la madre refiere un dolor tipo clavada, cólico en la mama, junto con el reflejo eyecto-lácteo. No está claro el mecanismo por el cual ocurre esta condición, pero se ha relacionado con un tapón de grasa y calcio de la leche que aparece y desaparece bruscamente. En este caso, se recomienda evitar ingesta de grasas de origen animal, se sugiere que tome lecitina de soya y que aplique paños tibios húmedos antes de la mamada y realice masaje desde la zona indurada hacia el pezón durante la mamada.

Ante un **mal incremento de peso del recién nacido, se debe mejorar el acople, incentivar libre demanda**, al menos 8 tomas en 24 horas y se debe vaciar una mama antes de cambiar a la otra. Si la producción es baja, se debe aumentar la frecuencia de la lactancia y/o se puede usar un suplementador como una sonda al dedo o sonda al pecho.

La sonda al pecho se usa para administrar leche extraída o fórmula desde la mamadera a la boca del niño pero a través de una sonda que se coloca junto al pezón de la madre. De esta forma se estimula la succión del pezón y con esto la producción de leche materna y a la vez se asegura un volumen de leche que permita un buen incremento de peso mientras se recupera la producción. Esta técnica es muy útil cuando hay baja producción de leche y se quiere recuperar.

La sonda al dedo se usa cuando no es posible dar pecho directo (grieta profunda, mucho dolor, etc). En vez de dar leche extraída (o fórmula) con la mamadera, se administra con una sonda que va desde la mamadera a la boca del niño sosteniéndola con un dedo de tal forma que el niño succione el dedo y así poder entrenar la succión en aquellos niños que así lo requieran.

El uso de galactogogos, se debe evaluar caso a caso, ya que posee efectividad en poblaciones específicas. No se recomienda uso de sulpiride como galactogogo ya que se traspasa a la leche materna en dosis terapéutica y al ser un antipsicótico puede producir somnolencia en el recién nacido, además no existen estudios a largo plazo sobre efectos adversos en el neurodesarrollo ni evidencia sólida sobre su beneficio en lactancia.

Si persiste mal incremento del peso, o el niño no está en buenas condiciones, se ve deshidratado o aletargado, es necesario hospitalizar para estudio y manejo.





La **crisis transitoria de la lactancia** corresponde a la sensación de falta de leche. Generalmente la primera ocurre desde la sexta semana de vida del lactante y puede haber más de una. Se produce al haber un desbalance en la oferta y demanda de leche en general producida por un aumento de demanda del niño (se le han llamado crisis de crecimiento) Se corrige aumentando la frecuencia de las tomas, demora 5 – 7 días en equilibrarse. Evaluar causas anexas: depresión, falta de apoyo familiar, mamá enferma, tabaquismo.

El **reflejo eyectolácteo poderoso**, corresponde a la eyección potente de leche que incomoda al lactante produciendo que se atore o ahogue con el chorro de leche, a veces traga mucho aire al intentar alimentarse y esto puede llevar a cólicos abdominales o incluso rechazo a la alimentación. Al ir creciendo el niño se va acostumbrando y aprende a controlar el chorro de leche con su lengua, pero cuando es recién nacido puede ser muy molesto. Para disminuir la intensidad del chorro se deben preferir posturas anti gravedad como a caballito o posición biológica (con el niño en prono sobre el pecho). En ocasiones también es recomendable extraer sólo un poco de leche manualmente antes de alimentar para evitar que la mama esté muy congestionada y con un chorro intenso de leche.



PREVENCIÓN

Para prevenir problemas de lactancia se debe realizar educación a embarazadas, la decisión de amamantar se toma antes del parto, después ya es muy tarde. La lactancia no es un proceso instintivo sino que requiere aprendizaje social por lo que se recomienda socializar con otras madres que tengan lactancia exitosa y compartir experiencias.

La educación prenatal debe incluir el fomento de un parto normal, sin intervenciones innecesarias que pueden influir en la lactancia como son las cesáreas innecesarias, la separación madre e hijo al nacer, el uso de nursery (sala cuna) indiscriminado, la administración de sueros o «rellenos» sin una clara indicación médica.

Como médicos es importante dar refuerzo positivo a la madre (y padre), entregarle confianza en sí misma, felicitar por logros, dar esperanzas, cuidar muy bien las palabras que se utilizan, aconsejar cercanía física madre-hijo, cohabitación, porteo, no juzgar. Usar recurso de clínica de lactancia.

En conclusión la lactancia es exitosa si permitimos cercanía niño-madre sin interrupciones, no intervenimos innecesariamente, dejamos que las señales del niño guíen el ritmo, apoyamos a la madre y la derivamos oportunamente a clínica de lactancia, manejamos los problemas adecuadamente y sabemos que se puede recuperar lactancia.



Bibliografía

Section on Breastfeeding. Breastfeeding an the use of human milk. Pediatrics. 2012.

Ageitos ML, Pugin E, Valdés V. Lactancia. En: Meneguello. Pediatría. 6ta edición. 2013

Lactancia Materna. En: Valenzuela P, Moore R. Pediatría Ambulatoria: Un enfoque integral. 3ra edición. 2015

MINSAL. Manual de Lactancia Materna. 3ra edición. 2010.





Elementos clínicos que orientan hacia enfermedades genéticas y/o síndromes malformativos

DRA. MARIANA ARACENA ÁLVAREZ

Sección Neurología, Genética y

Enfermedades Metabólicas

División de Pediatría

Facultad de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción

Las enfermedades genéticas son aquellas causadas por alteraciones en el genoma de una persona. Si bien muchas de las condiciones genéticas son individualmente raras, en su conjunto contribuyen de manera importante a la morbilidad de pacientes en los Sistemas de Salud. Así entonces, junto con la mejoría de los cuidados en salud, la transición epidemiológica y el avance en el conocimiento de la patología genética, se ha observado un rol creciente de los factores genéticos como causa de morbimortalidad en Pediatría. Diferentes estudios revelan una elevada prevalencia de enfermedades genéticas en pacientes pediátricos hospitalizados.

Existen miles de enfermedades genéticas, por lo que el objetivo no es conocerlas todas, sino que aprender a pensar genéticamente, ser capaz de sospecharlas y pesquisarlas oportunamente. La presentación de las afecciones genéticas son diversas, por lo cual el médico general y el pediatra debe estar alerta frente a “claves genéticas” o elementos que pueden sugerir la presencia de una enfermedad genética y/o síndrome malformativo (no todos son genéticos). El reconocimiento de elementos clínicos que sugieren condiciones genéticas puede mejorar la selección de pruebas diagnósticas apropiadas; oportuna derivación a especialista que permita luego un asesoramiento genético adecuado. Por ello, es importante que los médicos generales y pediatras aprendan a reconocer “claves”. Para ello se debe realizar una anamnesis personal y familiar completa, examen físico acucioso, ordenado y discriminativo. Los hallazgos se deben comparar con estándares normales y con los de sus familiares.

70



DEFINICIÓN DE TÉRMINOS

A continuación se definen algunos de los términos que se utilizan en la práctica clínica.

Anomalía congénita: alteración estructural o funcional de órganos, sistemas o partes del cuerpo que ocurre durante la vida intrauterina, ejemplo de ello son las fisura labio palatinas y la fenilcetonuria. El término congénito no significa necesariamente que sea de origen genético, sino de ocurrencia intrauterina. Así por ejemplo una cardiopatía congénita en un niño puede deberse a una infección por rubéola ocurrida a la madre durante su gestación. Su etiología entonces es diversa, puede ser genética, ambiental o bien interacción



entre ambos factores. Son evidentes desde el período prenatal, al nacer o manifestarse posteriormente en la vida.

Existen variadas clasificaciones de Anomalías Congénitas. Una de éstas es la Clasificación Patogénica que las subdivide en: malformación, deformación, disrupción y displasias.

- **Malformación:** es un defecto en la morfogénesis de un órgano, parte de un órgano o una estructura mayor, debido a un problema intrínseco en la formación, crecimiento o diferenciación de un órgano o estructura. Algunas personas utilizan el término anomalía congénita y malformación indistintamente, sin embargo, en estricto rigor, una malformación es un tipo de una anomalía congénita.
- **Deformación:** es otro tipo de anomalía congénita. Es una alteración de la forma, posición o estructura de una región del cuerpo, previamente normal y causada por fuerzas mecánicas inusuales. Ej: Plagiocefalia (deformación plástica del cráneo secundaria a un feto restringido o compresión de su cráneo por mioma materno). De ello se desprende la importancia de preguntar por los antecedentes de condiciones maternas que puedan influir en el feto en desarrollo.
- **Disrupción:** anomalías producidas por factores extrínsecos que interfieren con el desarrollo de una estructura u órgano que originalmente era normal. Ejemplo: amputación de dígitos por brida amniótica.
- **Displasia:** es la alteración de la organización o función normal de las células dentro de un tejido (histogénesis). Los tejidos pueden involucrar muchos sitios anatómicos. Ejemplo de ello, displasias esqueléticas

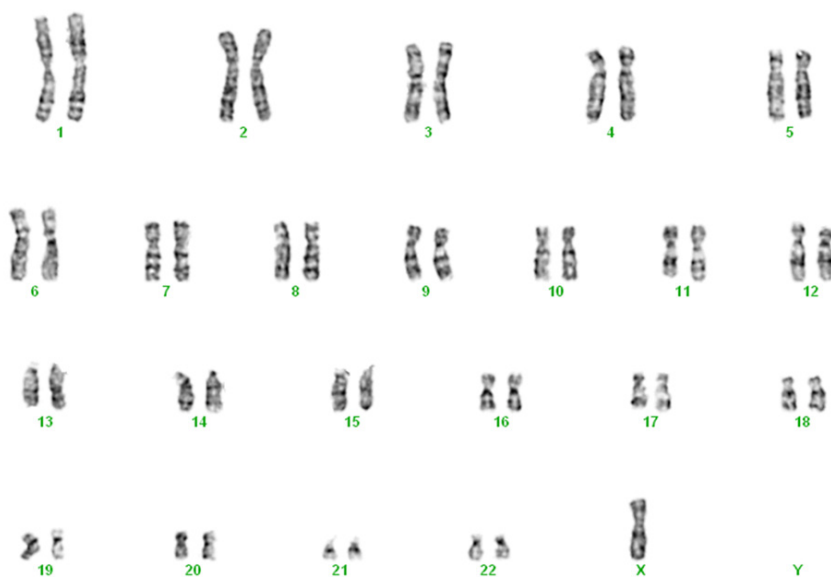
Dependiendo de las consecuencias clínicas las malformaciones se clasifican en malformaciones mayores y menores. Malformaciones mayores son aquellas que requieren tratamiento médico y/o quirúrgico (fisura labio y/o palatina, cardiopatía congénita, mielomeningocele, entre otras). Malformaciones menores son las que no afectan la salud del portador y representan una característica estética, sin embargo, puede tener un gran impacto en la vida del paciente. La prevalencia de las malformaciones mayores es de un 3% en recién nacidos vivos, mientras que las menores son más frecuentes y algunos autores señalan que puede observarse hasta en un 14% de los recién nacidos vivos. La importancia de las malformaciones menores radica en que muchos cuadros clínicos se identifican por una constelación de malformaciones menores. Por otro lado, mientras más malformaciones menores tiene un individuo aumenta la probabilidad de que tenga una malformación mayor. Por ello se les debe buscar dirigidamente, con ecografía cerebral, cardíaca u otra. Las malformaciones menores se ubican más frecuentemente en cara, pabellones auriculares, genitales, manos y pies. Se define como variante normal aquella malformación menor que está presente en más del 4% de la población normal. Se recomienda contrastar los hallazgos fenotípicos del probando con el de sus familiares cercanos para una correcta valoración de ellos.

Las malformaciones pueden ser únicas y múltiples. Cuando son múltiples pueden configurar un Síndrome Malformativo.





FIGURA 1. CARIOTIPO DE PACIENTE CON SÍNDROME DE TURNER, 45,XO.



GENTILEZA DE DRA. MARCELA LAGOS.
LABORATORIO BIOLOGÍA MOLECULAR Y
CITOGÉNÉTICA, DEPARTAMENTO DE LABORATORIOS
CLÍNICOS FACULTAD DE MEDICINA PONTIFICIA
UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE



SEMIOLÓGÍA GENÉTICA

La semiología se define como conocimiento, búsqueda e interpretación de los síntomas y signos que denotan salud o enfermedad. La semiología genética incluye la anamnesis familiar y personal junto con examen físico del propósito, es decir de quien consulta y familiares. Se debe confrontar en lo posible los rasgos físicos del propósito con el de parientes cercanos (padres, hermanos, abuelos)

- **Anamnesis Familiar:** la historia familiar es la herramienta diagnóstica más tradicional en genética clínica, y permite inferir patrones de herencia y adoptar algunas conductas en la era de la Medicina Genómica. En la historia familiar se registran las relaciones genéticas entre los distintos miembros de una familia y sus problemas médicos. Cuando esta historia se grafica mediante una simbología estandarizada se conoce como genealogía o

Síndrome Malformativo: la palabra síndrome deriva del griego que significa "cosas que van juntas". Se caracteriza por ser un patrón de rasgos causalmente relacionados: una apariencia facial peculiar debida, primariamente, más a la presencia de malformaciones menores que a las mayores. Existen muchísimos síndromes dismórficos descritos por lo cual es imposible conocerlos todos. Lo importante es sospechar su existencia. Los síndromes malformativos se "identifican" como ya se ha mencionado, por una constelación de malformaciones menores y mayores. No existen anomalías patognomónicas de un síndrome específico. En ocasiones una determinada variante resulta ser familiar, como por ejemplo, el pliegue palmar único que puede encontrarse en forma aislada pero también puede encontrarse asociado a otros signos como es en las personas con síndrome de Down.

Los Síndromes malformativos pueden ser de diversas etiologías, ya sea genética (cromosómicos (Caso N° 1), monogénicos o multifactoriales), teratogénica o bien de etiología a la fecha desconocida.

Caso N° 1

Recién nacido, sexo femenino, primera hija de madre de 28 años, padres no consanguíneos, embarazo sin incidentes. Al nacer se constata buen peso nacimiento, talla corta de 45 centímetros y piel redundante a nivel de cuello. Pectum excavatum, linfedema de manos y pies, con uñas angostas y displásicas. A las 72 horas presenta shock cardiogénico, eco cardiograma revela Coartación Aórtica. Estas características clínicas orientan a un síndrome de Turner. Para confirmar este diagnóstico se solicitó estudio citogenético que se observa en la **FIGURA 1**. Cariotipo: 45,X lo que confirma diagnóstico y su etiología cromosómica.





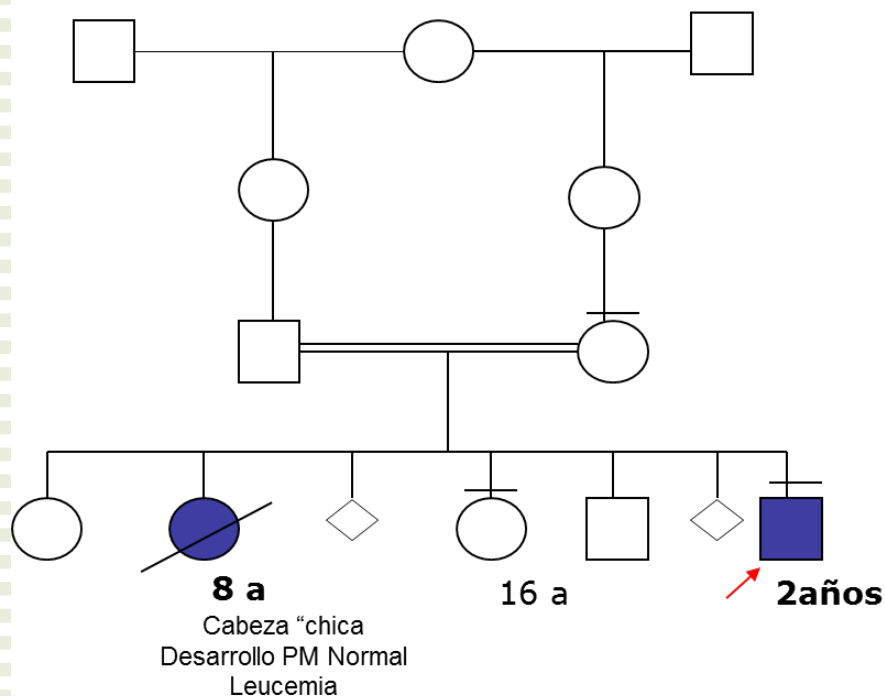
pedigrí. Idealmente toda genealogía debería tener al menos 3 generaciones. Se comienza por aquella persona que es el foco de preocupación de una familia y por lo cual se consultó, por ejemplo una anomalía congénita, una discapacidad con malformaciones múltiples o una enfermedad como fibrosis quística. La información sobre la salud del resto de la familia se obtiene mediante preguntas directas sobre los hermanos, las hermanas, los padres y los abuelos tanto paternos como maternos. Existen condiciones que son más frecuentes en algunas etnias como por ejemplo enfermedad de Tay-Sachs en personas descendientes de judíos Ashkenazi o anemia falciforme en personas descendientes de raza negra. También se debe preguntar por el lugar de origen de padres y abuelos, ya que si provienen de una misma región o una localidad muy cerrada es más probable que tengan ancestros comunes lo que favorecería que compartiesen variantes patogénicas y obliga a pensar en condiciones autosómicas recesivas. Importante consignar antecedente de epilepsia, sordera, ceguera, esterilidad, abortos a repetición, niños con malformaciones, síndromes específicos, cánceres, entre otros. El análisis de la genealogía permite en ocasiones inferir algunos de los patrones de herencia mendeliana, sea ésta Autosómica Dominante, Recesiva o bien ligado al Cromosoma X (Caso N° 2). Existen varias publicaciones actualizadas que ilustran la manera de realizar las genealogías.

Caso N° 2

Paciente de 2 años de vida, derivado por retraso psicomotor y microcefalia. El probando era el menor de una hermandad de padres consanguíneos que vivían en una localidad rural en la sexta región de Chile (FIGURA 2). La segunda hija de esta pareja también había nacido con perímetro craneano pequeño (microcefalia), presentó retraso psicomotor leve, y a los 8 años aproximadamente se le diagnosticó leucemia de curso desfavorable, por lo que falleció. Los rasgos físicos de ambos hermanos eran similares.

73

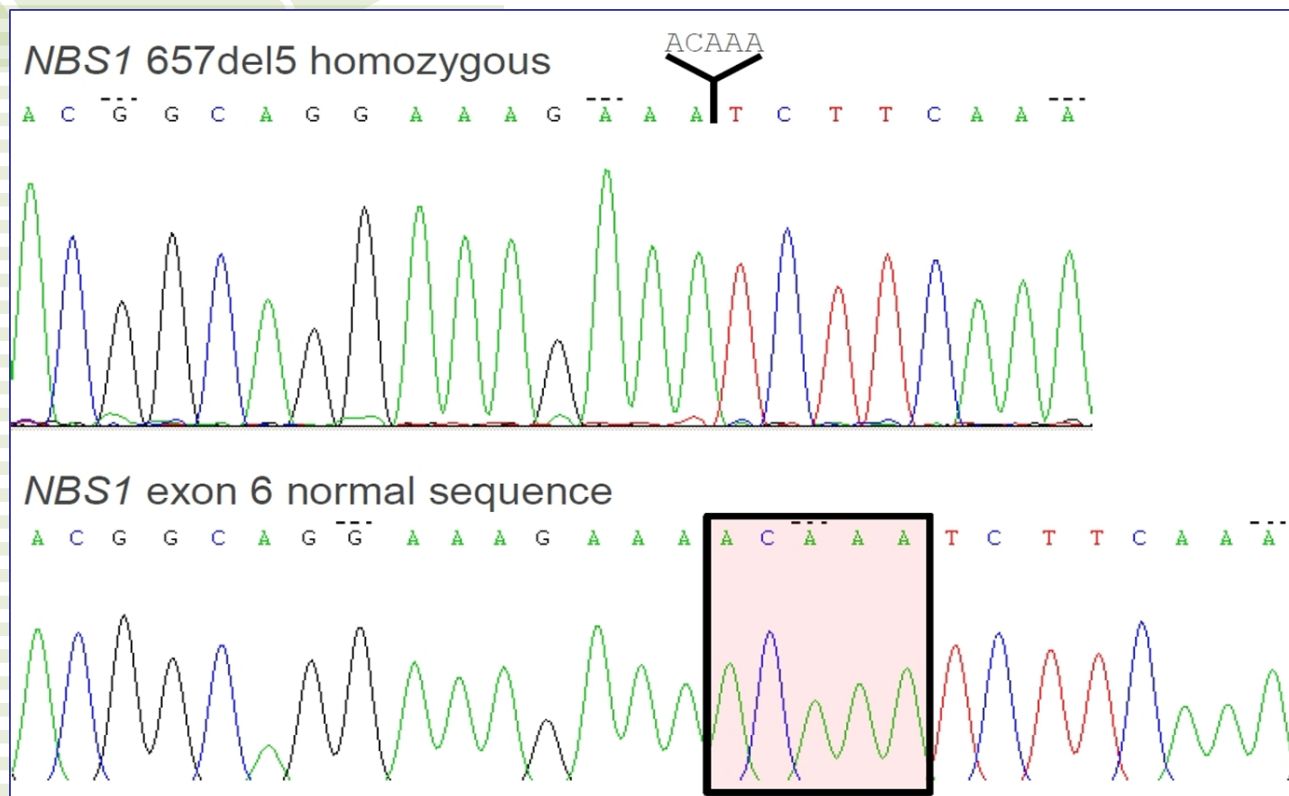
FIGURA 2.
GENEALOGÍA DE CASO
CLÍNICO N°2





El antecedente de consanguinidad, padres sanos, hermanos de diferente sexo igualmente afectados, cuadro clínico infrecuente debe alertar a que se esté frente a afección de herencia autosómica recesiva. Estudio ulterior hizo postular Síndrome Nijmegen, enfermedad infrecuente de herencia autosómica recesiva, debido a la delección de 5 pares de nucleótidos en el exón 6 del gen *NBN* según se muestra en la **FIGURA 3**

FIGURA 3. ELECTROFEROGRAMA: DELECCIÓN DE 5 PARES NUCLEÓTIDOS EN EXÓN 6



GENTILEZA PATRICIO GONZÁLEZ, FACULTAD DE MEDICINA, UNIVERSIDAD DE CHILE

- **Anamnesis Personal:** Debe incluir la historia prenatal, perinatal y postnatal.

Historia prenatal

- ▶ Investigar noxas que pudieran haber alterado el desarrollo intrauterino normal: drogas (talidomida, antiepilépticos, quimioterapia, cocaína, alcohol, entre otros), infecciones y/o exantemas (varicela varicela, Zika, rubéola) enfermedades maternas (diabetes mellitus, miastenia gravis, lupus, etc).
- ▶ Indagar acerca de manifestaciones que reflejen una alteración intrínseca del embrión o feto tales como inicio tardío o disminución de los movimientos fetales, polihidroamnios (exceso de líquido amniótico)

Historia perinatal: preguntar acerca de duración de la gestación, crecimiento intrauterino, presentación, tipo de parto y asfisia al nacer. Antropometría del recién nacido: peso, talla y circunferencia craneana. (Caso N°3)

Historia postnatal

- ▶ Precoz: indagar acerca de alteración en la termorregulación





(los recién nacidos con alteraciones cromosómicas suelen regular mal temperatura) succión, deglución. Rechazo de la alimentación, vómitos persistentes, acidosis metabólica, convulsiones, diarrea, coma, ictericia neonatal, u olores especiales orientan a enfermedades metabólicas, muchas de ellas con un patrón de herencia autosómico recesivo.

- ▶ Tardía: importante indagar desarrollo psicomotor, crecimiento (curvas antropométricas), morbilidad (accidentes, encefalitis), existencia de privación sociocultural, conductas anormales (risa inmotivada, comportamiento autoagresivo, trastornos del sueño). Preguntarle a los padres abiertamente, pueden estar preocupados por diferentes cosas y pueden ser la clave para encontrar la alteración.

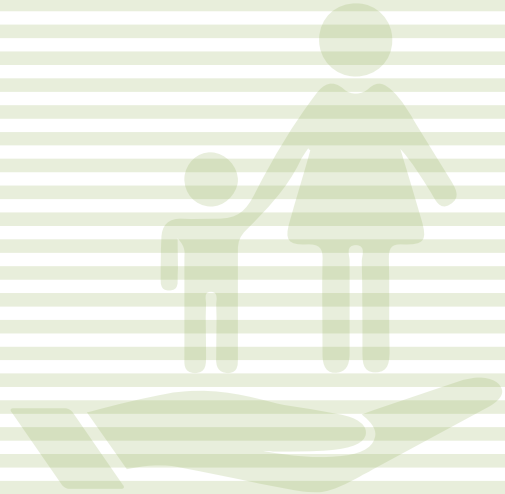
Caso N° 3

Paciente de 33 años con abortos a repetición ($G_4P_1A_3$), movimientos fetales disminuidos durante esta gestación, retardo de crecimiento intrauterino. RNT PEG, con microcefalia, perímetro craneano 30 cm. Al examen se observa RN de sexo masculino, hipotónico, con llanto débil, hipertelorismo (aumento de distancia interpupilar), epicanto, fisura labiopalatina, comisuras labiales hacia abajo, foseta preauricular, soplo cardíaco e hipospadia. La mala historia obstétrica de la madre, los antecedentes pre y perinatales más el examen físico orientan hacia una alteración cromosómica. El cariotipo reveló una deleción parcial del brazo corto de un cromosoma 4, lo que confirma la sospecha diagnóstica. En este caso es mandatorio solicitar cariograma a ambos padres ya que uno de ellos puede tener una traslocación balanceada.

Examen Físico

- El examen físico genético requiere de una observación detallada del paciente y también de sus familiares cercanos (padres, hermanos, abuelos). A veces se requiere mirar registros fotográficos de ellos a edad similar del probando. Está orientado a buscar anomalías en el tamaño y proporciones corporales, asimetrías, deformaciones, malformaciones menores, mayores y conductas anormales. Es muy importante reconstituir las curvas de crecimiento y pesquisar oportunamente si un niño se aleja de su carril y/o existe una desproporción de sus segmentos corporales. Las mediciones deben contrastarse con los valores normales, para lo cual existen publicaciones y textos.
- La mayoría de las enfermedades genéticas y/o síndromes malformativos se definen por sus malformaciones menores y/o dismorfias. La dismorfología proviene de "Dys" (griego) que significa anormal/desordenado y de "Morph" que significa forma. El término "dismorfología" fue acuñado por Dr. David Smith en 1960. Implica el estudio de los defectos congénitos y anomalías en la estructura corporal originados antes del nacimiento. El término "dismórfico" se utiliza para describir sujetos cuyos rasgos físicos no se encuentran en individuos de la misma edad o etnia.
- Al realizar el examen físico se recomienda seguir una estructura determinada comenzando por observación/ inspección, luego palpación, auscultación y mediciones según se requiera (ej: envergadura, tamaño de dedos cuando se sospecha Síndrome Marfan).





- La inspección parte en el momento que el/ los pacientes ingresan a la consulta. A modo de ejemplo:
 - ▶ Niños de talla alta y longilíneos, pectum excavatum orienta a un síndrome de Marfan
 - ▶ Talla baja desproporcionada y macrocefalia sugiere alguna displasia esquelética
 - ▶ Obesidad mórbida, manos y pies muy pequeños pueden orientar hacia Síndrome Prader- Willi
- Algunas manifestaciones clínicas son cronodependientes por lo que se debe hacer seguimiento para poder realizar el diagnóstico. Las personas con Neurofibromatosis tipo 1 por lo general no nacen con manchas café con leche ni con los neurofibromas, éstos van apareciendo a lo largo de la vida. El fenotipo conductual de un paciente, puede a veces dar una clave importante para sospechar un diagnóstico. El caso que se comenta a continuación ejemplifica lo anterior.

Caso N°4

Lactante de 10 meses, vivaz, hiperactivo, no se queda tranquilo en la cuna, trepa, se expone al peligro. Al examen presenta microcefalia, hipoplasia mediofacial, blefarofimosis, labio superior fino, borramiento del surco palmar transversal (signo del palo de hockey). Entre sus antecedentes destacaba madre joven que había bebido alcohol en forma exagerada durante el embarazo. Este antecedente fidedigno, más las dismorfias y conducta hiperactiva, permite postular diagnóstico de Síndrome Fetal Alcohólico. No se requiere en este caso realizar tests genéticos, ya que se trata de condición debida a los efectos teratogénicos del alcohol.

Examen segmentario

El examen físico segmentario debe ser sistemático, completo, objetivo y discriminativo. Si se desconoce el término de una malformación se recomienda describirla y en lo posible documentarla mediante registro fotográfico, con el debido consentimiento informado del paciente o sus tutores. Se recomienda iniciar examen en cabeza y terminarlo en los pies. No debe olvidarse la piel y fanéreos, donde podemos encontrar claves que nos orientan hacia una condición específica, como por ejemplo angiofibromas faciales, máculas hipomelánicas y fibrolipomas ungueales o periungueales son signos que se encuentran en la Esclerosis Tuberosa, condición de herencia Autosómica dominante de expresión muy variable.

Al término del examen físico se confecciona una lista de los hallazgos más inusuales encontrados, ya que ello servirá para orientar el estudio y búsqueda de enfermedad genética o síndrome malformativo.

A continuación, se enumeran algunas situaciones (BANDERAS ROJAS) que debieran alertar a pensar en condiciones genéticas.

- Historia familiar: varios miembros de una familia afectados por una determinada condición (en generaciones sucesivas o hermanos). La ausencia de familiares afectados No descarta condición genética
- Historia familiar de abortos a repetición, mortinatos con anomalías congénitas, discapacidad intelectual
- Anomalías congénitas: la presencia de dos o más anomalías

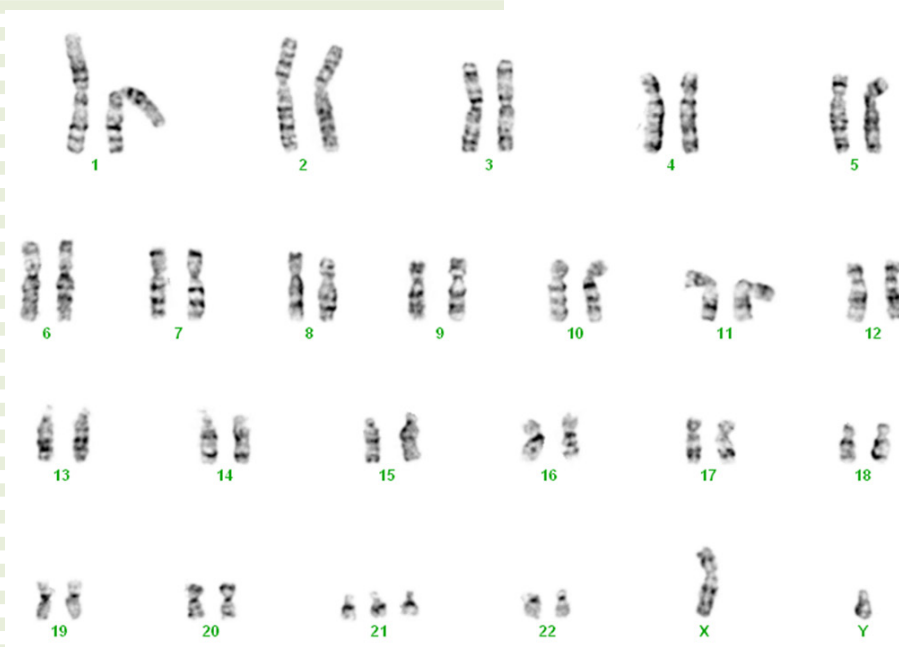




FIGURA 4. FENOTIPO DE NIÑA CON SÍNDROME DE DOWN. PUBLICACIÓN AUTORIZADA. GENTILEZA DRA. MACARENA LIZAMA



FIGURA 5. CARIOTIPO DE PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN, TRISOMÍA 21 LIBRE



GENTILEZA DE DRA. MARCELA LAGOS.
LABORATORIO BIOLOGÍA MOLECULAR Y
CITOGENÉTICA, DEPARTAMENTO DE LABORATORIOS
CLÍNICOS FACULTAD DE MEDICINA PONTIFICIA
UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE

congénitas hacen más probable la existencia de un síndrome malformativo que puede ser genético

- Retraso en el desarrollo o involución de éste
- Tumores raros o múltiples

Síndrome de Down

A continuación se describirá como ejemplo de síndrome genético de etiología cromosómica, algunas características fenotípicas del niño con Síndrome de Down (SD), que es la alteración cromosómica más frecuente en el recién nacido vivo. Es la principal causa genética de discapacidad intelectual.

El fenotipo de las personas con SD se debe a la presencia de tres copias de cromosoma 21 (incremento de la dosis génica).

En 1866, Langdon Down en Inglaterra realizó la descripción clínica de esta condición y posteriormente en el año 1959 Jerome Lejeune, en Francia descubre su asociación con cromosoma 21 adicional.

La incidencia en recién nacidos vivos es de 1/850, sin embargo, en Chile es más elevada, de 2.4/1000 o 1/416 según datos aportados por ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas).

El diagnóstico es clínico, pero debe ser confirmado mediante cariotograma. En un 95% de los casos se encuentra una trisomía 21 libre (estándar), (FIGURA 5), en un 3% aproximadamente una trisomía por traslocación robertsoniana y un 2% son mosaicos.

La trisomía 21 libre se asocia a edad materna aumentada, no así la por traslocaciones. De éstas la mayoría son de novo (75%), pero en el 25% de los casos uno de los padres puede tener una traslocación robertsoniana balanceada, por lo que es importante realizar cariotograma a los progenitores en estos casos.

Uno de los factores que aumentan el riesgo es la edad materna, por lo que, a mayor edad materna, existe mayor probabilidad de tener un hijo con Síndrome de Down. A los 20 años la frecuencia de SD es de 1/1560 RN, mientras que a los 41 años es de 1/85 RNV.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

El fenotipo es variable, sin embargo una constelación de dismorfias, malformaciones menores y mayores y problemas de salud, problemas cognitivos, permite sospechar y sostener diagnóstico clínico de





Lecturas sugeridas

Moya A, Hernández M, Mellado C. Prevalence of genetic diseases in admissions to a tertiary care hospital pediatric service. *Rev Med Chil.* 2016 Feb;144(2):188-93.

Bennett RL1, Steinhaus KA, Uhrich SB, O'Sullivan CK, Resta RG, Lochner-Doyle D, Markel DS, Vincent V, Hamanishi J. Recommendations for standardized human pedigree nomenclature. Pedigree Standardization Task Force of the National Society of Genetic Counselors. *Am J Hum Genet.* 1995 Mar;56(3):745-52.

Tarini BA1, McInerney JD. Family history in primary care pediatrics. *Pediatrics.* 2013 Dec; 132(Suppl 3):S203-10.

Jones KL, Adam MP. Evaluation and diagnosis of the dysmorphic infant. *Clin Perinatol.* 2015 Jun;42(2):243-61, vii-viii.

Solomon BD, Muenke M. When to suspect a genetic syndrome. *Am Fam Physician.* 2012 Nov 1;86(9):826-33.

Puri RD, Verma IC. Dysmorphology diagnosis. *Indian J Pediatr.* 2004 Jun;71(6):535-9.

Hunter AG. Medical genetics: 2. The diagnostic approach to the child with dysmorphic signs. *CMAJ.* 2002 Aug 20;167(4):367-72.

Lizama CM, Retamales MN. Recommendations for health care of people with Down syndrome from 0 to 18 years of age. *Rev Med Chil.* 2013 Jan;141(1):80-9.

Bull MJ; Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics.* 2011 Aug; 128(2):393-406.

Texto

Jones KL, Jones MC, Del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation: Expert Consult. Online and Print. 7th Edition.* Philadelphia: Saunders WB; 2013.

Síndrome de Down. Es importante destacar que no hay un rasgo patognomónico, algunas dismorfias y/ o malformaciones menores pueden estar presentes en la población general o en personas con otros síndromes malformativos.

En el examen físico general de un recién nacido y /o lactante se puede observar hipotonía e hiperlaxitud, piel marmórea (reticulada), abdomen bultuoso o distendido, algunos tienen microcefalia, fontanelas amplias con cierre tardío, cabello delgado. En cara destaca hipoplasia medio facial, puente nasal bajo, nariz pequeña y antevertida, hendiduras palpebrales hacia arriba y afuera (oblicuos), manchas de Brushfield en iris (se observan en niños de ojos claros), pabellones auriculares pequeños, con hélix plegado, tendencia a mantener la boca abierta, con protrusión intermitente de lengua, algunos tienen macroglosia o lengua rugosa. El cuello suele ser corto, ancho y a veces con exceso de piel en la nuca, el tórax acampanado con mamilas hipoplásicas, diástasis de rectos y genitales externos pequeños. Frecuentemente presentan manos cortas y anchas con braquimesofalange del 5° dedo que hace que el dedo se incurve y se observe un signo denominado clinodactilia, y/ o un pliegue palmar único de flexión. En los pies se puede observar separación entre el 1° y 2° orjejo. Los niños con Síndrome de Down tienen su propio ritmo de crecimiento, por lo que es recomendable que para la evaluación nutricional y de crecimiento se utilicen curvas de crecimiento realizadas en población con Síndrome de Down. Si el lactante con trisomía 21 tiene cardiopatía congénita, suele tener un crecimiento pondoestatural más lento. La gran mayoría tiene estatura más baja en la niñez y la adultez.

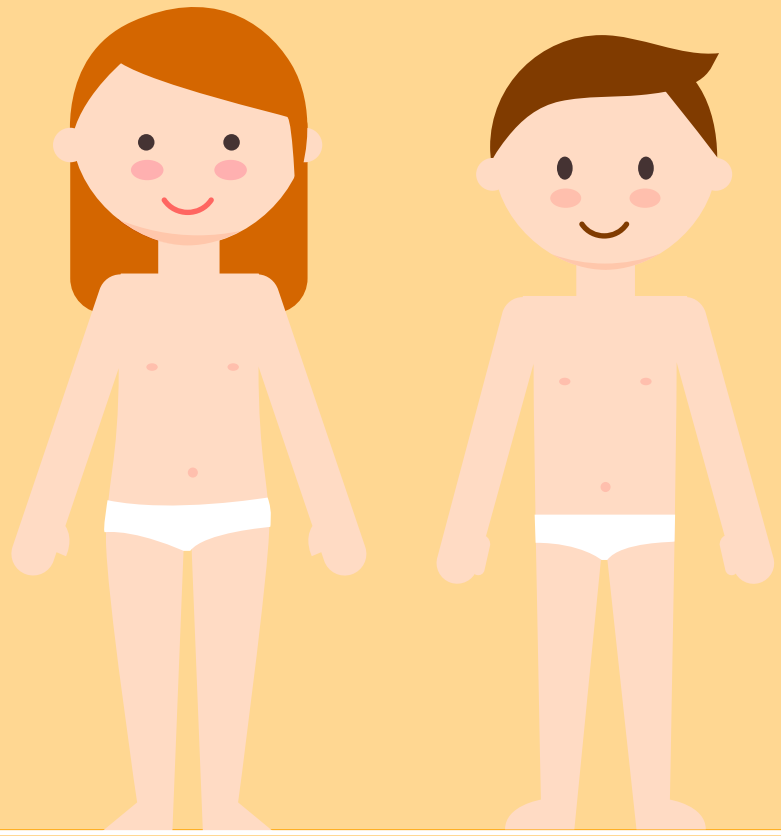
Como se mencionó previamente, el SD es la principal causa genética de discapacidad intelectual. Esto se puede ver reflejado en distintos grados de retraso del desarrollo psicomotor dependiendo del niño y del apoyo y estimulación que haya recibido. Los niños con Síndrome de Down pueden demorarse más tiempo en cumplir con ciertos hitos del lenguaje y desarrollo motor grueso y fino, por lo que es muy importante derivarlos precozmente a estimulación temprana del desarrollo con apoyo de kinesiólogo, fonoaudiólogo y terapeuta ocupacional entre otros, con el fin de lograr alcanzar el mejor desarrollo de su potencial y ser una persona inserta en la sociedad.

Por último, enumeraremos algunos de los problemas de salud más comunes en las personas con Síndrome de Down:

Entre las malformaciones más frecuentes podemos encontrar: defectos cardíacos (50%) siendo el más característico el canal aurículoventricular pero más frecuente es la comunicación interventricular; malformaciones del tubo digestivo (12%), como atresia duodenal, páncreas anular, ano imperforado.

Respecto a las comorbilidades, pueden presentar con mayor frecuencia hipotiroidismo congénito, trastornos hematológicos en el período de RN, pérdida auditiva congénita, cataratas. En el período lactante e infancia habrá que estar atentos a posible apnea obstructiva del sueño, obstrucción del conducto nasolacrimal, vicios de refracción, estrabismo, nistagmo, constipación, enfermedad de Hirschprung, enfermedad celíaca, hipo e hipertiroidismo, sobrepeso y obesidad. La hiperlaxitud articular les confiere mayor riesgo de luxación articulaciones en particular rodillas, pie plano, escoliosis e inestabilidad atlantoaxial. Por todo lo anteriormente expuesto se sugiere realizar supervisión en salud de personas con SD, con guías anticipatorias.





endocrinología

hipotiroidismo

urgencias endocrinológicas

trastornos del crecimiento

trastornos del desarrollo puberal





Hipotiroidismo en Pediatría

DRA. FRANCISCA GROB

Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

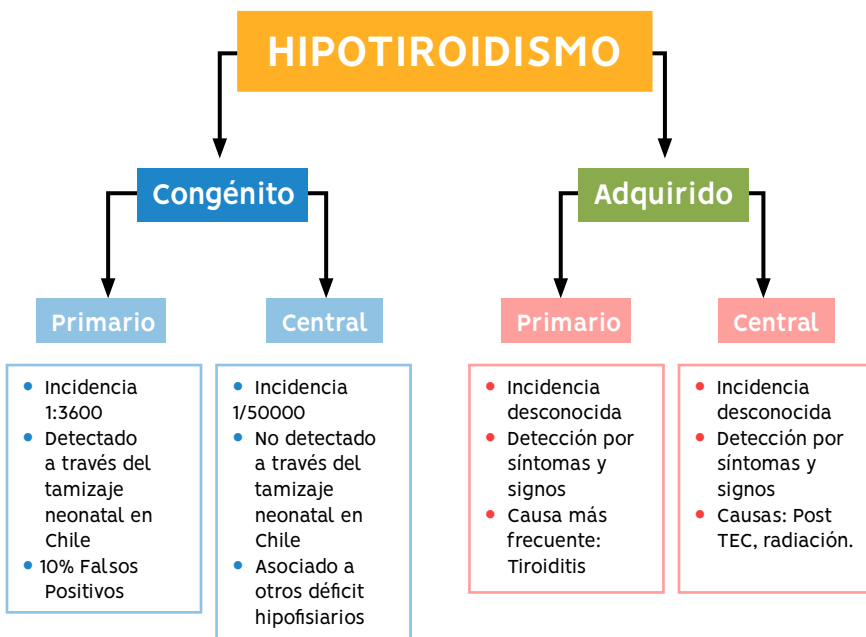
El hipotiroidismo en los niños, a diferencia de los adultos en que generalmente es adquirido, puede ser congénito o adquirido. Ambos pueden ser primarios (alteración de la glándula) o secundario/central (alteración del hipotálamo o hipófisis).

El hipotiroidismo congénito es mucho más frecuente, teniendo una incidencia de 1: 3600. En Chile y en la mayoría de los países desarrollados se detecta a través del tamizaje neonatal. Es importante destacar que un 10% son falsos positivos. Del mismo modo hay falsos negativos y el hipotiroidismo congénito puede manifestarse más adelante en la vida.

Respecto al hipotiroidismo central, su manifestación aislada es muy rara, habitualmente se acompaña junto con otras deficiencias de hormonas hipofisarias. No se detecta a través del tamizaje neonatal porque en Chile sólo se mide la TSH, cuyo objetivo es detectar el hipotiroidismo primario, mediante una TSH elevada.

El hipotiroidismo adquirido primario tiene una incidencia desconocida, se diagnostica por síntomas y signos que veremos más adelante. El hipotiroidismo adquirido central también tiene una incidencia desconocida.

El hipotiroidismo debe buscarse activamente en grupos de riesgo, dentro de los cuales podemos encontrar Síndrome de Down, Síndrome de Turner, Enfermedad Celíaca, Diabetes Mellitus tipo I.



Hipotiroidismo congénito

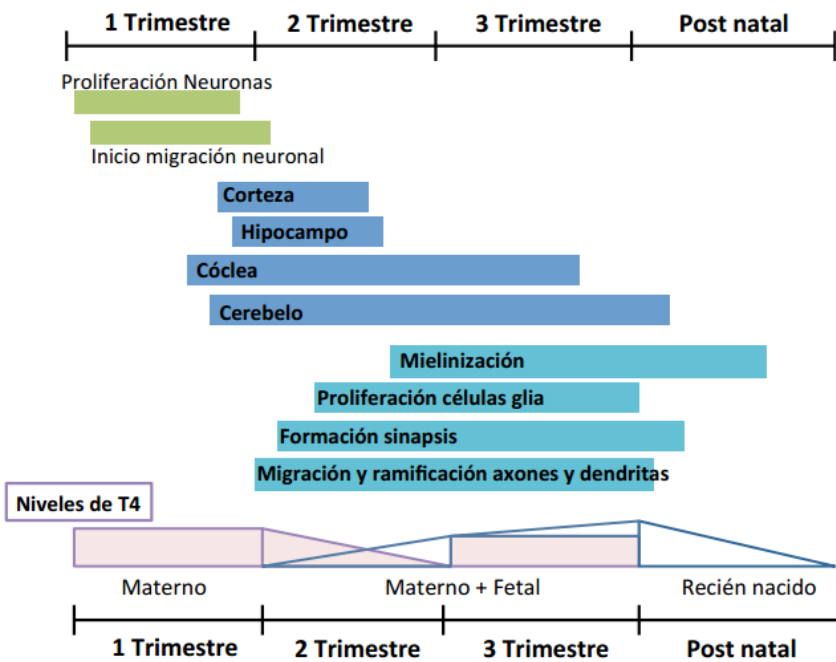
Es la causa más frecuente de discapacidad intelectual prevenible y tratable. Tiene una alta incidencia y es casi asintomática durante el periodo de recién nacido. Las manifestaciones se inician después del tercer o sexto mes de vida y el tratamiento precoz es fundamental para evitar el compromiso neurológico a largo plazo el cual es irreversible.

Antes de la época del tamizaje, implementada en Chile el año 1998, existía una incidencia mucho menor (1:7000 a 1:10000), puesto a que no se pesquisaban todos los casos. El promedio del coeficiente intelectual (CI) de los niños pesquisados era bajo, entre 82 y 88, y casi un cuarto de los pacientes tenía CI bajo 70. Posterior al tamizaje, la incidencia aumentó a 1:3000–1:4000 porque aumentó el número de casos detectados, el promedio de CI es alrededor de 100, es decir, normal y casi no hay niños con CI bajo 70. Existe un 10% de falsos negativos, se debe sospechar los síntomas y signos en lactantes y asegurar el seguimiento adecuado.

¿Por qué es importante la presencia de hormonas tiroideas durante el periodo de recién nacido? Estas tienen un rol fundamental en el desarrollo neuronal y desarrollo neurológico del niño.

Durante el primer trimestre del embarazo, la proliferación activa de neuronas y el inicio de la migración neural del feto dependen exclusivamente de las hormonas tiroideas maternas, puesto que la glándula tiroidea fetal aún no se encuentra sintetizando hormonas tiroideas. Por esta razón, desde hace algunos años, a todas las embarazadas se les controla los niveles de TSH para detectar un hipotiroidismo materno y tratarlo oportunamente. A partir del segundo trimestre, cuando el feto comienza a producir de forma progresiva sus propias hormonas tiroideas y los niveles de las hormonas tiroideas

maternas van disminuyendo, se van desarrollando otras áreas importantes del cerebro, tales como, corteza, hipocampo, cóclea y cerebelo. Ya en el tercer trimestre, participan en la mielinización de neuronas, proliferación de células glía, formación de sinapsis y migración y ramificación de axones y dendritas.

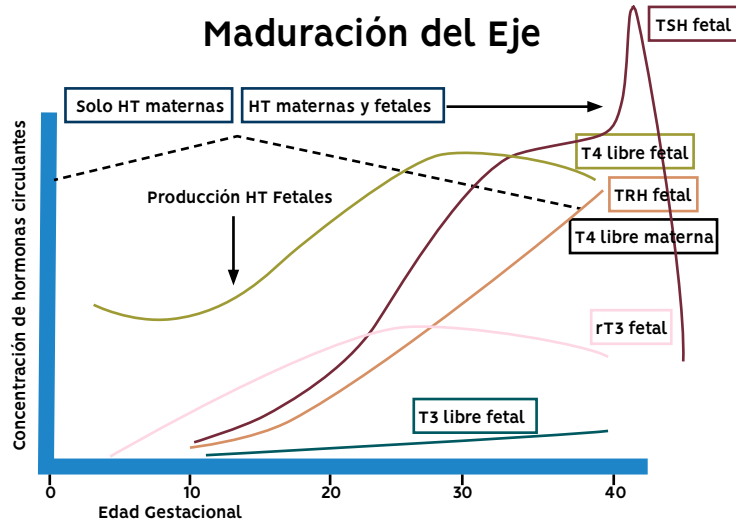


FISIOLOGÍA TSH FETAL Y NEONATAL

A medida que el eje hipotalámico–hipofisiario se va activando y formando durante la etapa fetal, los niveles de TSH van aumentando. Al momento del nacimiento se produce un peak de TSH al exponerse al medio y después comienza a disminuir, por lo que el tamizaje se debe realizar después de las 40 horas de vida en los recién nacidos de término posterior al peak.



Este peak puede ser más tardío en prematuros por lo que en un RNPT de 35 – 36 semanas el tamizaje se toma a los 7 días de vida y en un RNPT menores de 35 semanas se toma a los 7 y 15 días de vida.



Todas las muestras del sistema público se procesan en dos laboratorios, en el Hospital San Juan de Dios en Santiago y en el Hospital Guillermo Grant Benavente en Concepción. Esto corresponde al 70 – 80% de los recién nacidos de Chile. Todo médico que atienda en atención primaria debe verificar que se haya tomado el tamizaje neonatal y que su resultado sea normal. Los resultados del sistema público y los pacientes Fonasa no se entregan, pero si en las clínicas privadas.

Dentro de las causas del hipotiroidismo congénito podemos encontrar:



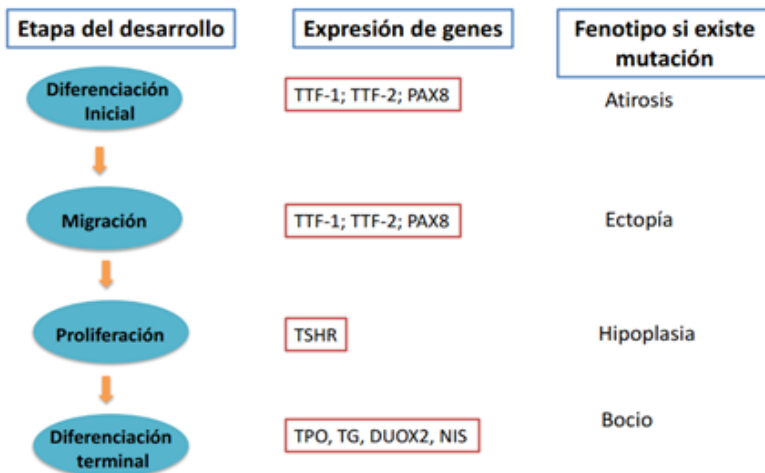
1. Primaria: estas son las más frecuentes y son detectadas por el tamizaje.

- ▶ **Disembriogénesis (80 – 85%):** corresponde a la alteración embriológica de la glándula tiroidea, en que esta glándula no se forma (aplasia), se desarrolla menos (hipoplasia) o queda ubicada en otro lugar (ectopia). Dentro de estas, dos tercios ocurre por ectopia, en menor frecuencia aplasia y por último hipoplasia.
- ▶ **Dishormonogénesis (10 – 15%):** es una enfermedad heredable autosómica recesiva, que consiste en una alteración en las enzimas que producen las hormonas tiroideas. Existen 5 causas diferentes: NIS, TPO, Tg, DUOX, DHEAL1.
- ▶ **Resistencia a TSH:** TSHR, Gsα

2. Central: déficit de TRH/TSH, déficit múltiple de hormonas hipofisarias. El hipotiroidismo de origen central no es detectado por el tamizaje.

3. Transitorio: estos son, exceso o déficit de yodo en la etapa perinatal o neonatal, drogas anti-tiroideas maternas tales como PTU o metimazol las cuales traspasan la barrera trasplacentaria y pueden producir hipotiroidismo fetal o neonatal, TRAB maternos los que pueden ir asociados a anticuerpos inhibitorios y producir hipotiroidismo en el recién nacido, mutaciones heterocigotas de DUOX, entre otros.

ADAPTADA DE: Chan SY., Vasilopoulou E., Kilby MD., The rol of the placenta in thyroid hormone delivery to the fetus. Nature Clinical Practice. Endocrinology & Metabolism, 2009 January; 5(1): 45-54.



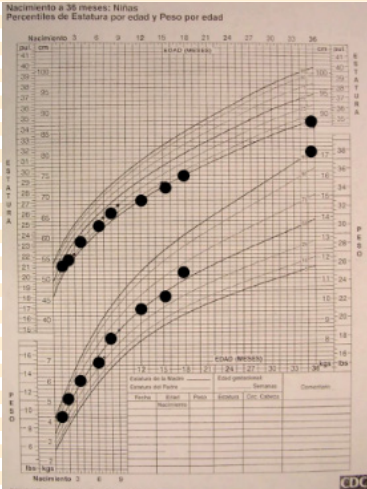
ADAPTADA DE: Djemli A., Van Vliet G., Delvin E. Congenital hypothyroidism: From paracelsus to molecular diagnosis. Clinical Biochemistry 39, 2006, 511-518.





MANIFESTACIONES CLÍNICAS

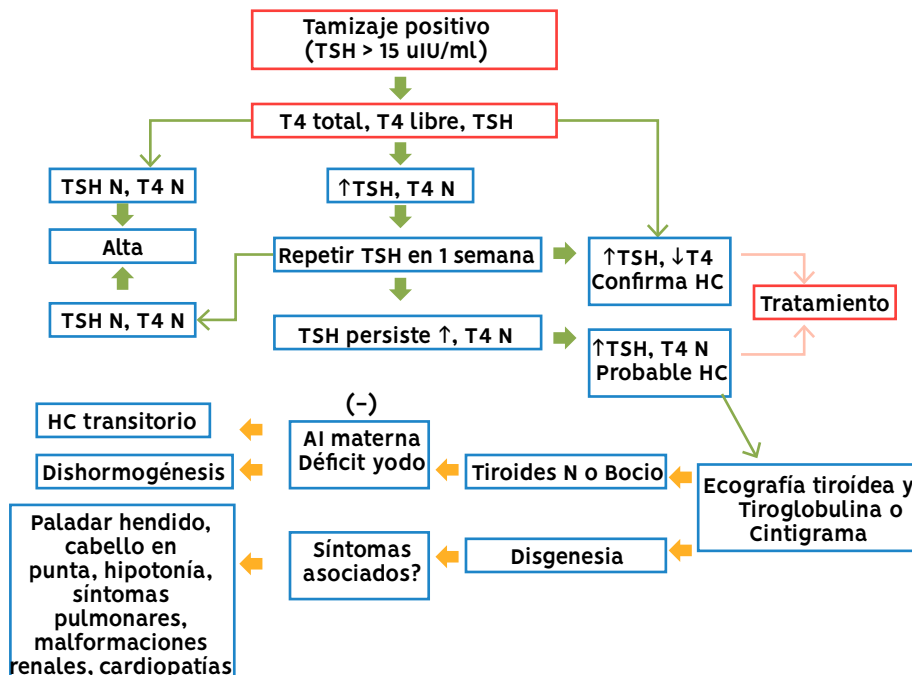
- Durante las primeras 2 semanas de vida: RN de post término (edad gestacional mayor a 42 semanas), ictericia prolongada de predominio directo o indirecto, edema de párpados, manos y pies, hipotermia o alteraciones de la termorregulación, abdomen prominente, **fontanelas anterior y posterior aumentadas de tamaño**, protrusión de la lengua, dificultad en la alimentación, hipotonía, somnolencia.
- Otras manifestaciones: facie tosca, **macroglia**, hernia umbilical, piel seca, ictericia, **hipoactividad**. Se compromete la velocidad del crecimiento y aumento de peso progresivo. Retraso global del desarrollo.



En Chile, se considera el **tamizaje de hipotiroidismo congénito positivo** si los niveles de TSH son mayores a 15 uIU/mL. En otros países existen diferentes puntos de corte.

Si el resultado del tamizaje es mayor 15 uIU/ml, se debe tomar una muestra de confirmación de TSH y además, tomar niveles de T4 total y T4 libre por punción venosa. Si la muestra de confirmación es normal, se da el alta. Si la muestra de confirmación sale alterada, es decir, una TSH mayor a 10 uIU/ml en suero y T4 total baja (menor a 10 uIU/ml en suero), se confirma el diagnóstico y se debe empezar el tratamiento lo antes posible sin esperar el estudio etiológico. Lo ideal es empezar a estudiar al paciente en forma simultánea al tratamiento, pero esto no siempre es posible. Para identificar la etiología, se realiza una ecografía tiroidea y tiroglobulina o un cintigrama. De esta forma nos daremos cuenta si se trata de un hipotiroidismo transitorio o dishormogénesis.

Si sale una TSH alta (mayor a 10 uIU/ml) y T4 normal (mayor a 10 uIU/ml) se denomina hipertirotropinemia y eso hay que seguirlo en el tiempo.

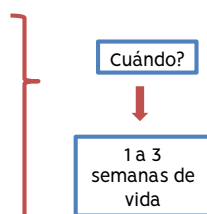


ADAPTADA DE: Gruters A., Krude H., Detection and treatment of congenital hypothyroidism. Nature Reviews Endocrinology, 2011 Oct 18; 8(2): 104-13.



¿Cuándo es necesario repetir el tamizaje?

- RNPT (<1500 grs)
- RNT con complicaciones perinatales
 - Admisión UCI
 - Transfusión
 - Cardiopatía congénita
 - Otras anomalías congénitas severas
 - Gemelos mismo sexo
- Exposición a drogas
 - Corticoides
 - Dopamina
 - Yodo



El tamizaje en el recién nacido no descarta hipotiroidismo completamente, esto se debe a que

- ▶ Existe un 5 – 10% de falsos negativos
- ▶ El hipotiroidismo secundario o terciario no son detectados por el tamizaje
- ▶ La disfunción tiroidea compensada, tales como tiroides ectópico o fallas enzimáticas, en período de recién nacido y/o lactante, puede manifestarse más tarde en el desarrollo

J Inherit Metab Dis (2010) 33 (Suppl 2):S225–S233



TRATAMIENTO

Como se mencionó anteriormente, es importante iniciar lo antes posible el tratamiento y lo ideal es comenzar el estudio etiológico simultáneamente. El manejo inicial corresponde a realizar una historia y examen físico detallado, solicitar confirmación de TSH y T4L, contactar a endocrinología pediátrica e iniciar el tratamiento administrando levotiroxina 10 – 15 ug/kg/día en RNT (Chile), triturado y mezclado con agua, leche materna o fórmula. La dosis máxima es de

50 ug/día. Asegurarse que al día siguiente lo vea el endocrinólogo infantil (asegurado por el sistema público) o comenzar el tratamiento uno mismo. Estudio etiológico si no retrasa el diagnóstico. Control TSH y T4L 2 y 4 semanas de iniciado tratamiento.

Los objetivos del tratamiento son la normalización de T4 y T4L dentro de las primeras 2 semanas de vida y la normalización de TSH durante primer mes, es decir, menor a 10 mU/L. Se debe monitorizar de forma frecuente, se controla cada 2 semanas hasta la normalización de TSH y se debe mantener una TSH entre 0,5 – 2 mU/L y T4 libre en el cuartil superior del rango de normalidad para ese laboratorio.

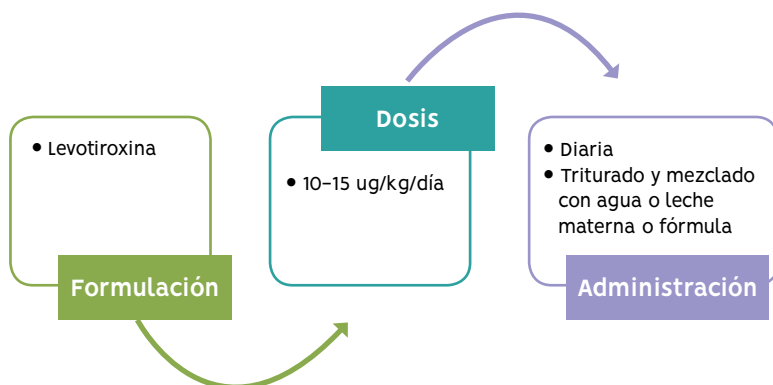
El hipotiroidismo congénito primario es una patología crónica, puede detectarse

por tamizaje neonatal, el pediatra debe solicitar el resultado de éste y debe mantener un seguimiento riguroso. El outcome depende de la adherencia optima de padres o cuidadores.

El seguimiento de control de la función tiroidea depende de la edad del paciente. Importante asegurarse que los niños se mantengan en seguimiento, ya que muchos son diagnosticados a tiempo pero se pierden a largo plazo, teniendo consecuencias descritas anteriormente.

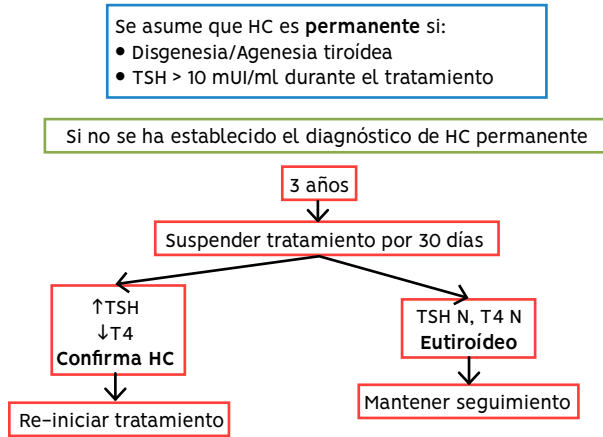
- ▶ < 1 mes: 2 y 4 semanas
- ▶ < 1 año: mensual
- ▶ 1 – 3 años: cada 2 a 4 meses
- ▶ 3 años – fin del crecimiento: cada 6 a 12 meses
- ▶ Cambio de dosis: 4 a 6 semanas después

Tratamiento



Hipotiroidismo Congénito Permanente versus Transitorio

HC Permanente v/s transitorio



A los 3 años de vida, se debe evaluar nuevamente al niño para establecer si el hipotiroidismo es permanente o transitorio. Se asume que es un HC permanente si la etiología corresponde a una disgenesia o agenesia tiroidea o si posee TSH mayor a 10 mUI/ml durante el tratamiento. Si no es así, se debe suspender el tratamiento por 30 días y se pide TSH y T4. Si los niveles de TSH son altos y los de T4 bajos, se re-inicia el tratamiento.

Si los resultados son normales, se suspende el tratamiento pero mantiene el seguimiento, ya que más adelante, durante el seguimiento rápido pueden volver a tener manifestaciones del hipotiroidismo.

ADAPTADA DE: AAP, Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. Pediatrics. 2006 Jun; 117(6): 2290-303.

Hipotiroidismo Adquirido

Se desconoce su incidencia en niños, un estudio de uno de los países nórdicos observó que 4% de los niños tienen alteraciones tiroideas, siendo lo más frecuente bocio, luego tiroiditis, nódulos tiroideos y por último hipo o hipertiroidismo. Esta prevalencia de patología tiroidea depende de la zona donde uno viva, especialmente de la presencia de exceso o deficiencia de yodo, siendo Chile un país caracterizado por un exceso de yodo, a diferencia de algunos países europeos, centrales o zonas montañosas que tienen una deficiencia de yodo.

¿Qué es importante de evaluar cuando un niño consulta por bocio? Cuando un niño tiene bocio, es importante evaluar antecedentes personales y familiares del paciente. Su lugar de residencia, antecedentes perinatales como el resultado del tamizaje neonatal, desarrollo psicomotor, comorbilidades como patología autoinmune, alteración de la audición (un tipo de dishormonogénesis denominado mutaciones de la pendrina produce hipotiroidismo e hipoacusia) y síndromes asociados a hipotiroidismo y si existen antecedentes familiares de patología tiroidea (hipotiroidismo, hipertiroidismo, cáncer de tiroides) o autoinmune.

Sospechar según la curva de crecimiento y buscar la etiología. Siempre preguntar por síntomas y signos, dentro de los cuales podemos encontrar: fatiga, intolerancia al frío, somnolencia, debilidad muscular proximal, constipación, palidez, talla baja o pérdida de velocidad de crecimiento, sobrepeso/obesidad, retraso puberal, oligomenorrea.

Posteriormente a la anamnesis, en un niño con sospecha de hipotiroidismo, debemos realizar un examen físico completo, comenzando por caracterizar a la glándula tiroidea, evidenciando el grado de bocio que hay según la escala de la OMS y darse cuenta si presenta nódulos, si es extenso o localizado.

BOCIO (OMS)	CLASIFICACIÓN
0	Bocio (-)
1	Tiroides palpable
	A: No visible con el cuello en extensión B: Visible con el cuello en extensión. Se incluyen los nódulos, aunque el resto del tiroides sea normal
2	Bocio visible con el cuello en posición normal
3	Bocio voluminoso, que se puede reconocer a distancia



Luego buscar signos de hipotiroidismo: alopecia, bradipsiquia, macroglosia, intolerancia al frío, constipación, piel áspera, seca, amarilla, enlentecimiento reflejo aquiliano, debilidad sobre todo en extremidades, derrame pericárdico en casos más graves y en adolescentes oligomenorrea.

Dentro de los exámenes de la aproximación diagnóstica del bocio, siempre inicialmente solicitar una función tiroidea para evidenciar si es hiper, hipo o eutiroideo. Los valores normales son TSH (mUI/ml): VN 0,7 – 5,7, T4 Libre (ng/dl): VN 0,8 – 2, Anticuerpos anti-TPO: VN (-).

Además, se solicitar una ecografía tiroidea que muestra alteraciones características de la glándula de tiroiditis: tiroides discretamente aumentada de tamaño con parénquima irregular (hipoecogénico) con aumento de flujo vascular y no se observan nódulos.



Dentro de las causas de hipotiroidismo adquirido podemos encontrar:

1. Primario

- ▶ Tiroiditis de Hashimoto; es más frecuente en algunos desordenes tales como Síndrome de Down, Síndrome de Turner, Enfermedad Celiaca, Diabetes Mellitus tipo I
- ▶ Post ablativa: quirúrgica, radioyodo
- ▶ Irradiación cervical
- ▶ Medicamentos: tionamidas, litio, anticonvulsivantes, amiodarona
- ▶ Hipotiroidismo congénito de presentación tardía

2. Central

- ▶ Craneofaringioma u otros tumores del SNC
- ▶ Neurocirugía
- ▶ Irradiación craneana
- ▶ Trauma encéfalo craneano (TEC)

Respecto al tratamiento del hipotiroidismo adquirido, consiste en el descrito anteriormente.

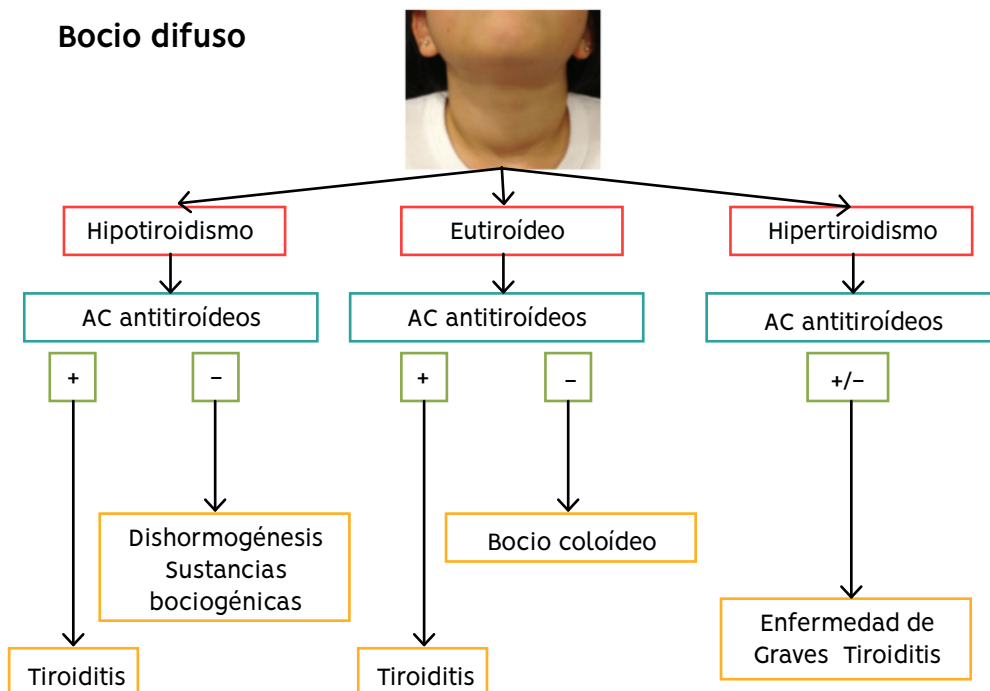
Tiroiditis autoinmune (Hashimoto)

Es la causa más frecuente de hipotiroidismo en pediatría y en adultos y es la causa más frecuente de bocio. Corresponde a una infiltración linfocítica de la glándula tiroides debido a una destrucción secundaria de la tiroides que es progresiva en el tiempo y puede o no producir bocio.

Habitualmente el motivo de consulta es por la presencia de bocio y generalmente se encuentran asintomáticos. En una evaluación prospectiva se demostró que menos de un cuarto tienen hipotiroidismo, muchos se encuentran eutiroideos e incluso hipertiroideos. Por lo tanto tiroiditis de Hashimoto no es igual a hipotiroidismo, la tiroiditis autoinmune puede producir eutiroidismo, lo cual requiere sólo observación y no tratamiento farmacológico, hipotiroidismo, hipertiroidismo o ser subclínico.



Bocio difuso



Si el paciente tiene un bocio hipotiroideo o solamente un hipotiroidismo primario, lo más probable es que se deba a una tiroiditis de Hashimoto. Existen poblaciones especiales en que esta incidencia es aún mayor y debemos buscarlas activamente. Estas son Síndrome de Down, Síndrome de Turner, Enfermedad Celiaca, Diabetes Mellitus I u otras enfermedades autoinmunes. Otras causas frecuentes son las post-ablativas donde vamos a tener un antecedente quirúrgico o uso de radioyodo por un cáncer de tiroides o enfermedad de Graves, de radiación cervical por haber tenido algún cáncer, anticonvulsivantes como el ácido valproico que puede producir hipotiroidismo primario o subclínico.

Hipotiroidismo Subclínico

Se define como TSH elevada con T4 o T4 libre normal. Para determinar cuándo debemos tratar el hipotiroidismo subclínico, primero tenemos que saber su evolución natural, muchos estudios han observado que su tasa de progresión es de 0 - 50% y que su normalización es de 0 - 50%, es decir, que no todos progresan por lo que se recomienda su seguimiento. Además, se sabe que niños obesos tienen per sé mayores niveles de TSH, por lo que deben mantenerse en control.

El bocio inicial y los anticuerpos anti-tiroglobulina elevados, con aumento progresivo de anticuerpos anti-TPO y TSH predice la progresión hacia hipotiroidismo. Por otro lado, no existe evidencia sobre los efectos beneficiosos de la levotiroxina en el crecimiento y el volumen de la tiroides. Por lo tanto, la terapia de reemplazo no se justifica en niños con TSH 5-10 mUI/L sin bocio y con anticuerpos antitiroideos negativos.



El hipotiroidismo subclínico parece tener bajo riesgo de evolución hacia hipotiroidismo, por lo tanto, es importante evaluar la necesidad de tratamiento.

Nódulos Tiroideos



En pediatría, los nódulos tiroideos (NTP) son una patología poco frecuente, su prevalencia corresponde a 0,2 – 1,4%, casi 10 veces más baja que en el adulto. Por su poca frecuencia, hay que buscar malignidad, siendo **uno de cada cuatro NTP malignos**, a diferencia de los adultos que solamente un 15% tienen malignidad.

El cáncer de tiroides corresponde al 1,5 a 3% de las neoplasias en pediatría. Su incidencia es de 0,54 por 100.000 y posee un aumento del 1,1% anual.

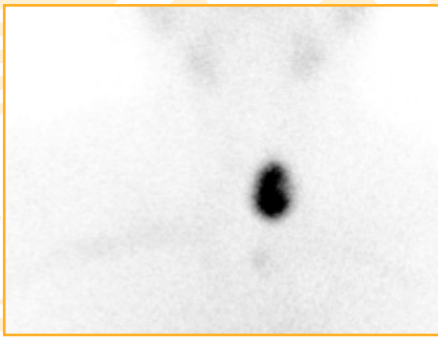


Frente al hallazgo de un nódulo tiroideo, se debe solicitar niveles de hormonas tiroideas (TSH y T4/T4L). Si la TSH no está suprimida (alta o normal), se debe realizar una ecografía, la cual no nos permite realizar el diagnóstico, pero sí sospecharlo. Es útil para determinar cuáles son las características de este nódulo, sin embargo, la sola evaluación ecográfica no nos permite predecir con certeza si es una lesión maligna o no. Ante la presencia de alguna característica sugerente de malignidad se debe puncionar (PAF) en un centro terciario con profesionales con experiencia y se clasifican según Bethesda.

		RIESGO MALIGNIDAD (%)	RIESGO MALIGNIDAD UC (%)	MANEJO
I	No diagnóstica	1-4	-	Repetir punción
II	Benigno	< 1	0	Seguimiento
III	Atipia de Significancia incierta (AUS)	5-10	-	Repetir punción
IV	Neo Folicular o sospecha de Neo Folicular	15-30	33	Lobectomía
V	Sospecha de Malignidad	60-75	75	Lobectomía o Tiroidectomía total
VI	Maligno	97-99	100	Tiroidectomía total

ADAPTADA DE: Cibas ES., Ali SZ., NCI Thyroid FNA State of the Science Conference. The Bethesda System for Reporting Thyroid Cytopathology. American Journal of Clinical Pathology 2009; 132(5):658-665.



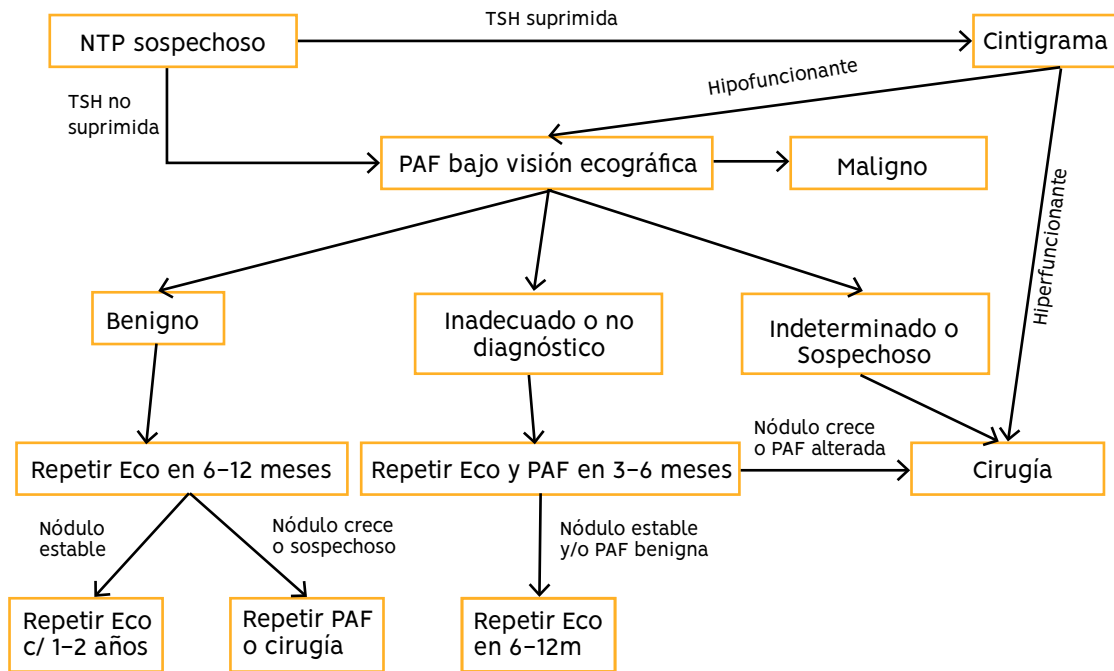


GROB F, MARTÍNEZ-AGUAYO A. JOURNAL OF PEDIATRICS, 2014.

Según la apariencia ecográfica se puede sospechar malignidad del nódulo, estos son: la presencia de microcalcificaciones, la forma del nódulo, que sea más alta que ancha y que tenga márgenes o bordes irregulares, y la presencia de linfonodos alterados.

Si tiene la TSH suprimida se debe realizar un cintigrama, si muestra un aumento de la captación con supresión del resto del parénquima se diagnostica un nódulo autónomo el cual debe ser extirpado (el riesgo de cáncer es mayor que en adultos).

Algoritmo de nódulo tiroideo



ADAPTADA DE: Francis GL, Waguespack SG, Bauer AJ, Angelos P, Benvenga S, Cerutti JM, et al. Management Guidelines for Children with Thyroid Nodules and Differentiated Thyroid Cancer. *Thyroid*. 2015;25(7):716-59.





Emergencias endocrinológicas

DRA. FRANCISCA GROB

Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Las urgencias endocrinológicas en pediatría son alteraciones que pueden potencialmente comprometer la vida. Requieren un diagnóstico y tratamiento rápido.

La presentación inicial de las alteraciones endocrinológicas pueden no diferir de otras emergencias, especialmente en recién nacidos y lactantes. Pueden suceder a cualquier edad, sin embargo, son particularmente importantes en el periodo neonatal y durante los primeros meses de vida, ya que pueden ser potencialmente fatales. Las urgencias endocrinológicas tienen una presentación clínica heterogénea, poco específicas y similares a varias patologías, sobre todo en niños pequeños. Las manifestaciones más importantes son a nivel del sistema nervioso central, efectos metabólicos generales y efectos cardiovasculares.

Para evaluar el compromiso del sistema nervioso central, se debe evaluar el estado de conciencia con la escala de Glasgow. Dentro de las manifestaciones iniciales se puede observar letargia, debilidad, irritabilidad, luego temblor, convulsiones, las que pueden ser leves o evidentes, alteraciones de conciencia y coma, hipotonía, hiperreflexia y/o espasticidad.

Dentro de los signos metabólicos, se puede observar diferentes patrones de respiración, náuseas, vómitos, y en situaciones crónicas, mal incremento ponderal o baja de peso. Con respecto a los efectos cardiovasculares, lo más grave siempre va a hacer la hipotensión y el shock.

Al establecer el diagnóstico de una alteración endocrinológica, se debe iniciar el tratamiento apropiado con prontitud. Sin embargo, es de vital importancia tomar una muestra de sangre, muestra crítica, previo al inicio del tratamiento, para establecer el diagnóstico etiológico. La muestra crítica se obtiene al mismo tiempo que las muestras iniciales y deben almacenarse en el laboratorio para determinaciones futuras. Estas muestras deben obtenerse lo antes posible después de que el paciente llega al servicio de urgencias o a la unidad de cuidados intensivos.



I. Hipoglicemia

Se define hipoglicemia como una glicemia en sangre menor a 50 mg/dL.



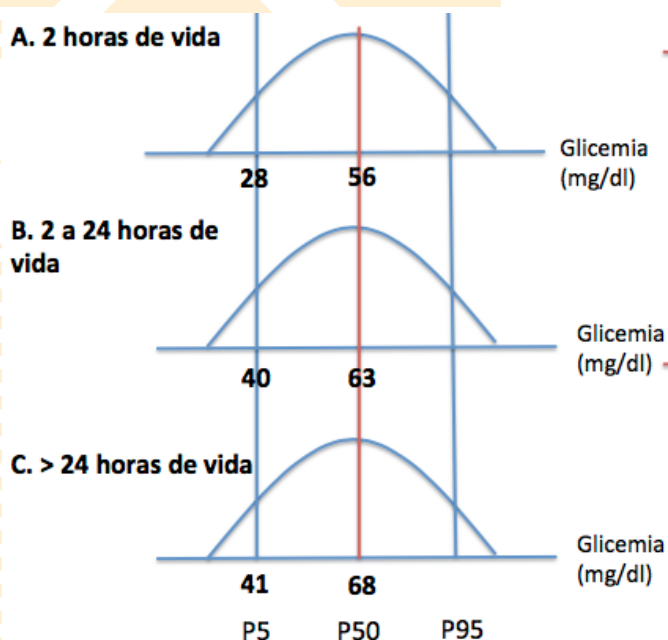
Hipoglicemia neonatal

Una de las etapas más importantes de la vida de un individuo es la transición de la vida fetal a la neonatal, ya que una vez que el niño nace se deben echar a andar muchos mecanismos de supervivencia. Uno de estos mecanismos es la adaptación desde del suministro continuo de glucosa desde la madre, en que normalmente se mantienen niveles de glicemia sobre 70 mg/dL, a un sistema de suministro discontinuo de glucosa y principalmente por vía enteral y ya no por la vía endovenosa. El recién nacido debe evitar presentar episodios de hipoglicemia ya que son dañinos para el sistema nervioso central y pueden producirse efectos irreversibles. Por esta razón la evaluación debe ser rápida, uno para identificar la potencial causa y segundo para iniciar el tratamiento. En esta evaluación rápida se debe considerar si es un recién nacido de 2 horas de vida, 12 horas de vida, un niño mayor o si tiene alguna otra comorbilidad, cual es la historia materna de su embarazo y por supuesto cual es la severidad y la persistencia de la hipoglicemia, y si esta revierte rápidamente con el tratamiento y no vuelve a suceder o si se mantiene en el tiempo, lo que hace sospechar diferentes tipos de patologías.

Entonces durante la vida fetal, el combustible que el feto utiliza proviene de la glucosa y de algunos aminoácidos. La producción endógena de glucosa del feto es mínima y la producción de glucosa a partir de la cetogénesis es mínima gracias al suministro continuo de glucosa por parte de la madre. Su estado es fundamentalmente anabólico, el feto está creciendo, aumentando de tamaño, aumentando la cantidad y el número de células, etc. Una vez que sale a la vida extrauterina, la fuente de nutrientes es endógena, los recién nacidos deben preocuparse de adquirir su energía a través del calostro, su hígado debe comenzar a producir glucosa y tienen que activar mecanismos que le permitan adquirir fuentes alternativas de energía. Su estado inicial va a ser principalmente catabólico y es por esa razón que los recién nacidos durante los primeros días de vida, además del edema que disminuye, bajan un poco de peso. Se tiene que activar un sistema endocrino que les permita adaptarse al ambiente extrauterino y para esto los niveles de insulina deben suprimirse, ya que no permiten que se activen la glucogenolisis y gluconeogénesis. Esta cascada catabólica que se activa durante las primeras dos horas de vida, es la respuesta endocrinológica al estrés que permite movilizar el poco glicógeno hepático del recién nacido para aumentar los niveles de glucosa. Los niveles de glucagón que estaban disminuidos en el feto, aumentan en los recién nacidos, lo que permite la salida de glicógeno hepático y aumenta los niveles de epinefrina que también van a permitir realizar la glucogenolisis durante las primeras horas de vida. Posteriormente, se echan a andar varios sistemas como la gluconeogénesis (producción de glucosa a partir de proteínas), lipólisis (alternativa metabólica a partir de las grasas), beta oxidación de los ácidos grasos para producir cetonas (mecanismo instaurado a partir de las 12 horas de vida), y por último la proteólisis que va a generar lactato que también es una alternativa a la glucosa.



FIGURA 1. PERCENTILES DE GLICEMIA DURANTE EL PRIMER DÍA DE VIDA.



Así, los recién nacidos tienen un alto riesgo de presentar hipoglicemia durante las primeras horas de vida. A partir de las primeras dos horas de vida, disminuyen las concentraciones de glucosa (promedio 56 mg/dl), pero puede ser hasta 28 mg/dl, en el percentil 5 de glicemia, por lo que existe hasta un 30% de recién nacidos sanos que van a presentar hipoglicemia. A medida que se van activando los sistemas de contra regulación y direccionando los niveles de glicemia, el percentil 50 va aumentando y el percentil 5 se va acercando a la euglicemia (FIGURA 1). Por lo tanto, la hipoglicemia de un recién nacido durante sus primeras 24 horas de vida, no es necesariamente patológica. Se debe sospechar patología cuando la hipoglicemia se produce después de las 24 horas de vida, puesto que solamente un 0,5% de los recién nacidos sanos van a presentar un episodio de hipoglicemias a esta edad.

Existe un grupo de pacientes con factores de riesgo para presentar hipoglicemia, y que van a presentar una mayor incidencia de hipoglicemias durante las primeras horas de vida. Estos son:

- Recién nacidos grandes para la edad gestacional (GEG)
- Hijos de madres diabéticas
- Restricción del crecimiento intrauterino (RCIU), puesto que su nivel de glicógeno hepático es menor.
- Recién nacidos sometidos a estrés perinatal, ya que tendrán un aumento del gasto de glucosa.
- Síndromes genéticos: Caracterizados por hiperinsulinismo u otras patologías con mayor riesgo de presentar hipoglicemia.

Después de las primeras horas de vida, el recién nacido estará más maduro y será capaz de soportar la respuesta catabólica, responder al estrés y mantener la euglicemia. Tres vías metabólicas regulan la respuesta fisiológica al ayuno, coordinadas por el sistema endocrino: La primera respuesta es la glicogenolisis hepática (conversión de glicógeno hepático a glucosa) que dura de dos a doce horas en los recién nacidos, dependiendo de su edad gestacional. La gluconeogénesis (síntesis de glucosa a partir aminoácidos) se mantiene constante durante el ayuno, sin embargo, al recién nacido no le conviene destruir sus músculos para producir energía, por lo tanto cuando este mecanismo ya está andando, y se está agotando el mecanismo de la glicogenolisis, se debe echar a andar la beta oxidación de los ácidos grasos, mecanismo para mantener la glicemia, que es un poco más tardío y permite movilizar los ácidos grasos libres y convertirlos en cetonas o en cetoácidos.

¿Qué hormonas están involucradas en este proceso?

En el proceso inicial de glicogenolisis las hormonas implicadas son el glucagón y la epinefrina. Es importante que las concentraciones de insulina sean indetectables, ya que su presencia inhibe la actividad



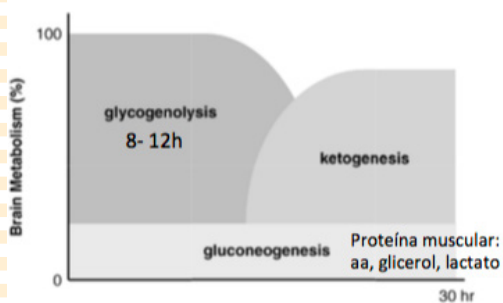
metabólica. Si la insulina es detectable en hipoglicemia, nos puede orientar a alguna causa patológica de hipoglicemia, como hiperinsulinismo por ejemplo. Esta causa no podrá diagnosticarse si obtenemos una muestra crítica posterior a la corrección de la hipoglicemia.

Una vez que termina la glicogenolisis comienza la gluconeogénesis, estimulada por el glucagón y el cortisol, por lo tanto, pacientes con insuficiencia suprarrenal central o primaria, que no producen cortisol, también pueden tener hipoglicemia. Más adelante se iniciará la lipólisis, estimulada principalmente por la hormona de crecimiento, por lo que un déficit de hormona de crecimiento (HC) también se puede presentar con hipoglicemia, y finalmente la cetogénesis que es estimulada por la epinefrina (TABLA 1).

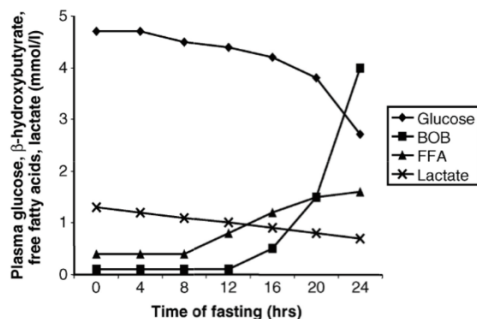
TABLA 1: Hormonas involucradas en la respuesta al ayuno

HORMONA	GLICOGENOLISIS	GLUCONEOGÉNESIS	LIPÓLISIS	CETOGÉNESIS
Insulina	Inhibe	Inhibe	Inhibe	Inhibe
Glucagón	Estimula	Estimula		
Cortisol		Estimula		
Hormona de crecimiento			Estimula	
Epinefrina	Estimula		Estimula	Estimula

FIGURA 2. RESPUESTA AL AYUNO EN LOS LACTANTES



Respuesta al ayuno



Sperling, 4th edition

Si no obtenemos una muestra crítica durante hipoglicemia, tendremos que hacer un test de ayuno para determinar la etiología

Una hipoglicemia durante 24 horas es una instancia que se utiliza en algunas ocasiones para poder evaluar la etiología de una hipoglicemia, y se ve cómo se van comportando los combustibles del cerebro. Estos son los niveles de glucosa, de cetoadidos y de ácidos grasos libre a medida que van aumentando las horas de hipoglicemia.

Hipoglicemia en lactantes

En la figura 2, se observa que a medida que van aumentando las horas de ayuno, la glucosa va disminuyendo, así como también disminuyen los niveles de glicógeno hepático. Por otro lado, los niveles de lactato también disminuyen, ya que tampoco hay más fuente de aminoácidos para producir más glucosa. Los niveles de ácidos grasos libres y de beta hidroxibutirato (BOB) van aumentando, ya que al final del ayuno se estimula la beta oxidación de los ácidos grasos. Por esta razón, es importante determinar en qué momento con respecto a la alimentación se está produciendo la hipoglicemia, la que puede ser postprandial precoz o postprandial tardía, y de esta forma se puede tener una idea de cuál de estos mecanismos está fallando.



La definición de hipoglicemia es controversial y depende de la edad, por lo que no se considerarán las primeras 24 horas de vida. Después de este momento, existe consenso en que concentraciones menores a 50 mg/dl es hipoglicemia en sangre venosa. La glicemia capilar es un método que nos permite aproximarnos al diagnóstico de hipoglicemia que siempre debe confirmarse con una glicemia venosa. El procesamiento de la muestra debe ser rápido, ya que estas muestras pueden disminuir los niveles entre 15 a 20 mg/dl por hora en que el espécimen está a temperatura ambiente, y los glóbulos rojos y blancos producen glicolisis.



Se deben determinar las concentraciones de glicemia en los recién nacidos con factores de riesgo (grandes para la edad gestacional, madre diabética, estrés perinatal, etc.) y pacientes sintomáticos.

Los síntomas de hipoglicemia pueden ser poco específicos, puede existir irritabilidad, palidez, temblor y convulsiones, también rechazo alimentario. Niños preescolares y escolares pueden presentar síntomas y signos más parecidos a los de adultos. (TABLA 2)

TABLA 2: Síntomas de hipoglicemia

SÍNTOMAS ADRENÉRGICOS (ACTIVACIÓN DEL SN AUTÓNOMO)	SÍNTOMAS NEUROGLUCOPENICOS (↓GLUCOSA CEREBRAL Y USO DE OXÍGENO)
Palidez	Letargia, hipotonía
Ansiedad	Irritabilidad
Sudoración	Hambre
Taquipnea	Dolor abdominal
Temblor	Apnea, crisis cianóticas
Debilidad	Cefaleas
Nausea y vómitos	Confusión
	Alteraciones visuales
	Convulsiones y coma



Estudio inicial de hipoglicemia

Para hacer un buen diagnóstico y tratamiento se deben considerar todas las etiologías de hipoglicemia, y para esto la muestra crítica es fundamental. Se determina en sangre y en orina parámetros que nos orientarán al diagnóstico. Se deben medir las concentraciones de: glicemia, cetona, amonio, ácido láctico, ácido pirúvico, gases de sangre venosa, electrolitos, pruebas hepáticas, insulina, cortisol, hormona de crecimiento y el péptido C. Las hormonas tiroideas (TSH- T4L) pueden solicitarse posteriormente. Además, se deben almacenar muestras para estudios posteriores. (TABLA 3)

TABLA 3: Muestra crítica para guardar congelada.

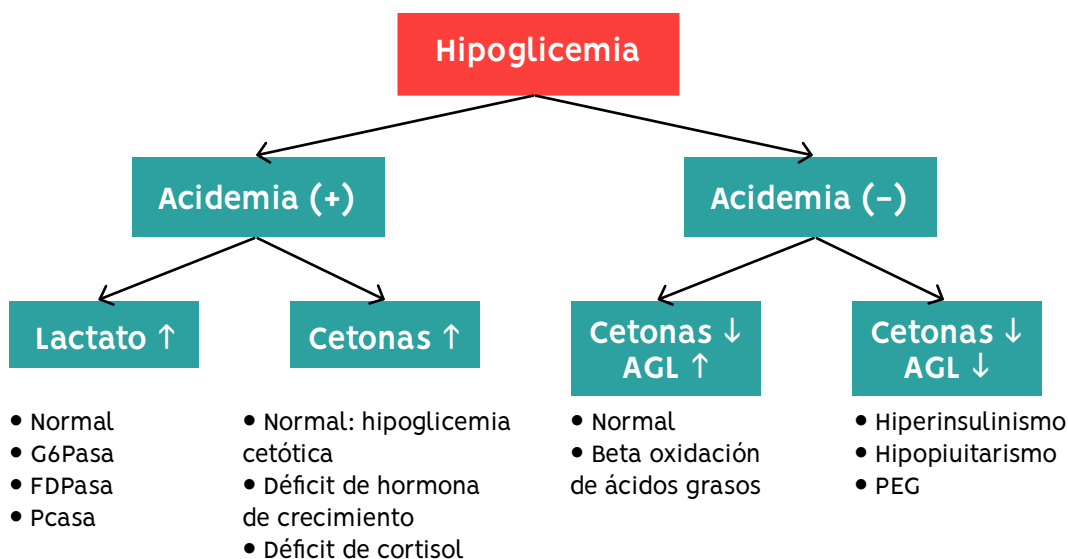
GUARDAR
Orina*: 2 tubos de 10 ml, guardar congelada a -20 °C
2 ml de plasma congelado a -20 °C (sangre con anticoagulante)
2 ml de suero congelado a -20 °C (sangre sin anticoagulante)
Sangre en tarjeta de papel filtro (6 gotas gruesas)



Interpretación de la muestra crítica

Inicialmente debemos establecer la presencia o no de acidosis (determinada por la presencia de cetonas); en el caso que las cetonas estén negativas, eventualmente se tendrán niveles elevados de lactato, y en este caso se sospecha una alteración de las enzimas necesarias para la gluconeogénesis, patologías muy raras e infrecuentes. Si las cetonas están elevadas se puede deber a una respuesta fisiológica normal al ayuno, en niños que se someten a ayunos muy prolongados, y que además están con alguna comorbilidad, como diarrea, etc. Sin embargo, también puede significar alguna patología como la glucogenosis, es decir, una alteración en la utilización de glicógeno hepático para producir glucosa, o alteraciones endocrinológicas como el déficit de la hormona del crecimiento o cortisol, que se observa en pacientes con panhipopituitarismo por causa congénita (FIGURA 3)

FIGURA 3. ALGORITMO DE ESTUDIO DE HIPOGLICEMIA



En algunos pacientes sin acidosis ni acidemia se deben medir las concentraciones de ácidos grasos libres, ya que las cetonas van a estar bajas en este caso, si están altas se piensa en una alteración de la beta oxidación de los ácidos grasos y si están bajas hay que pensar en un hiperinsulinismo hipopituitarismo. La medición de ácidos grasos libres no está disponible en Chile, y ésta es una de las razones del porque se guardan muestras congeladas para enviarlas al extranjero si es necesario.

Hipoglicemia persistente

En general, se puede clasificar la hipoglicemia en persistente, en base a la duración de la hipoglicemia en el tiempo. En pediatría lo más frecuente es el exceso de insulina, llamado hipoglicemia hiperinsulinémica de la infancia que puede ser algo transitorio en un paciente sometido a un estrés neonatal o persistente, debido a múltiples causas monogénicas o alteraciones del receptor de la membrana de la célula beta, que van a producir exceso de insulina. Además del síndrome de Beckwith–Widemann, pacientes sometidos a funduplicatura o cirugía de Nissen para el reflujo gastroesofágico



que produce hipoglicemias postprandiales precoces (una de las pocas causas de hipoglicemia postprandial precoz con insulina detectable), como también otras mutaciones.

También existe hipoglicemia persistente por alteraciones de las hormonas contrarreguladoras (hipopituitarismo); alteraciones raras de la enzimas necesarias para la glicogenólisis y gluconeogénesis; alteraciones de la cadena de ácidos grasos, de la cadena mediana específicamente y por último, alteraciones del transportador de glucosa que van a dar una clínica diferente, dado por el déficit de GLUT 1, que es el transportador de glucosa intracelular, relacionado al desarrollo psicomotor, o déficit de GLUT2 que es el transportador hepático y renal de glucosa, que van a tener acumulación hepática de glucagón/glicógeno y algunas otras alteraciones, no obstante lo más frecuente son las patologías secundarias al exceso de insulina (TABLA 4).

TABLA 4: Etiología de hipoglicemia

EXCESO DE INSULINA	HORMONAS CONTRA REGULADORAS	GLICOGENOLISIS Y GLUCONEOGENESIS	OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS	TRANSPORTADORES DE GLUCOSA
1. Hipoglicemia hiperinsulinémica	Hipo pituitarismo	GSD (Glycogen storage disease)	MCAD	Déficit GLUT1
a. Estrés perinatal		Piruvato carboxilasa		Déficit GLUT2
b. Monogénico		Fosfoenol-piruvato carboxikinasa		
c. Beckwith-Widemann		Fructosa 1,6 difosfatasa		
d. Post funduplicatura		Errores metabolismo ácidos orgánicos o aá		
2. AKT2				
3. Otros				



EXAMEN FÍSICO

Al examen físico, existen algunos signos que nos pueden orientar a la etiología. El síndrome Beckwith- Wiedemann, es poco frecuente y se caracteriza por tener microcefalia, hernia umbilical, onfalocele y macroglosia. Además pueden presentar alteraciones de la forma de la parte superior del pabellón auricular, pit spots en el cartilago auricular o alguna otra malformación de la oreja. Otros estigmas a evaluar son alteraciones de la línea media en la que se debe sospechar patologías del hipotálamo hipofisarias, como pacientes con fisura y/o labio palatino, incisivo central único o con úvula bífida. También se debe evaluar el tamaño del pene, ya que el micropene con o sin criptorquidia puede ser sugerente de un hipogonadismo central, es decir, de la ausencia de las hormonas de la pubertad.





TRATAMIENTO

El objetivo es tener glicemia mayor a 70 mg/dl. Se debe pasar un bolo de glucosa endovenosa de 0,2 gr/kg (2ml/kg de suero glucosado 10%), y luego iniciar una solución de glucosa de mantención: 5 a 20 mg/kg/min IV, con el objetivo de manejar glicemias entre 70 a 120 g/dl. Se debe reevaluar con glicemia a los 15 minutos, si persiste la hipoglicemia, se debe repetir el bolo (0,5 gr/kg (5 mL/kg de suero glucosado 10%), y aumentar la dosis de mantención en 25 a 30%.

Puede ser necesario una infusión continua mayor de glucosa, hasta 20 mg/kg minuto, en los recién nacidos que tienen una hipoglicemia hiperinsulinémica de la infancia.



II. Insuficiencia suprarrenal aguda

El eje hipotálamo hipofisiario comienza a formarse precozmente en la etapa embrionaria. A las 7 semanas el hipotálamo ya está formado, desde la octava semana ya se produce la hormona liberadora de hormona corticotropa (ACTH) y a las 12 semanas existen formaciones vasculares entre el hipotálamo y la hipófisis. Durante el tercer trimestre ya se encuentra establecido el sistema portal hipofisiario. La hormona liberadora de hormona corticotropa (CRH) hipotalámica estimula a la hipófisis para que produzca la ACTH, la que actúa en su receptor (MC2R) y estimula la producción de hormonas suprarrenales (mineralocorticoides, glucocorticoides y andrógenos suprarrenales). El cortisol es fundamental para la respuesta de estrés, éste se libera al plasma, ingresa a la célula y actúa en su receptor intracelular (NR3C1). Luego, este receptor se moviliza al núcleo celular, donde facilita la transcripción de proteínas relacionadas con la acción de glucocorticoides.

El cortisol, producido por la glándula suprarrenal, es fundamental para la supervivencia. Éste actúa en diferentes sistemas:

- Sistema cardiovascular: aumenta la contractibilidad cardíaca, aumenta la reactividad vascular a vasoconstrictores, por lo que su ausencia genera hipotensión.
- Metabolismo intermedio para producir gluconeogénesis en el hígado, lipólisis del tejido adiposo y proteólisis
- Hueso: homeostasis del calcio, inhibe la síntesis de colágeno
- Riñón: disminuye la absorción de calcio
- Sistema gastrointestinal: inhibe la absorción de calcio
- Pulmón: Aumenta producción de surfactante
- Sistema inmune: atrofia del timo, inhibe la presentación de antígenos, demarginación de neutrófilos e inhibe inflamación

Respuesta al estrés

Bajo estrés, se desencadena una respuesta inmediata del sistema medular simpático-adrenal, donde las fibras simpáticas



preganglionares estimulan a la médula adrenal, produciendo la liberación de catecolaminas (epinefrina y norepinefrina) al torrente sanguíneo. Estas hormonas preparan al individuo para “luchar o huir” facilitando cambios fisiológicos como aumento en la frecuencia cardíaca, presión arterial, actividad mental, movilización de reservas de energía y metabolismo celular, y una disminución en el flujo sanguíneo a los órganos que no son necesarios para una rápida respuesta. A medida que el estrés se prolonga, se estimula la secreción hipotalámica de CRH e hipofisiaria de ACTH, que va hacia la glándula suprarrenal para producir mineralocorticoides y glucocorticoides. La vasopresina (ADH), otra hormona secretada por el hipotálamo, estimula la reabsorción de agua por los túbulos colectores renales, lo que produce volúmenes más pequeños de orina.



ETIOLOGÍA

La insuficiencia suprarrenal se puede producir por varias causas y en varios niveles. La insuficiencia suprarrenal central (o secundaria) se produce por una disfunción hipotálamo y/o hipofisiaria. En este caso no existe defecto mineralocorticoideo, ya que la secreción de aldosterona se encuentra regulada por el sistema renina angiotensina, y no por el eje hipotálamo hipofisiario. La insuficiencia suprarrenal central se produce por alteraciones congénitas de la formación del sistema nervioso central (displasia septo óptica) o por insultos adquiridos del SNC. La más frecuente se produce luego de la suspensión de glucocorticoides de larga data, trauma (TEC), radiación, o tumores.

Si la disfunción suprarrenal es primaria, es decir, de la glándula per se, puede existir deficiencia aislada de glucocorticoides, deficiencia aislada de mineralocorticoides, o deficiencia de ambos. Por otra parte, la disfunción puede ser congénita o adquirida, y aguda o crónica.

Dentro de las causas congénitas de insuficiencia suprarrenal, la más frecuente en pediatría es la hiperplasia suprarrenal congénita. Otras causas menos frecuentes son la hipoplasia suprarrenal, el síndrome triple A, la resistencia a la ACTH, la resistencia a glucocorticoides, enfermedades metabólicas en que existe una alteración de la síntesis de glucocorticoides y mineralocorticoides en las glándulas suprarrenales y enfermedades mitocondriales.

Dentro de las causas adquiridas, la más frecuente es aquella secundaria al uso de corticoides exógenos en forma prolongada para el tratamiento de algunas patologías. Esta es la causa más frecuente de insuficiencia suprarrenal en los niños. También puede observarse en pacientes hospitalizados en unidades de cuidados intensivos o en neonatología (hemorragias o infartos suprarrenales, disfunción celular por uso de drogas como ketoconazol, infecciones e infiltrativos como en la sarcoidosis). En pediatría la causa autoinmune (enfermedad de Addison) es menos frecuente que en adultos.

Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) describe un grupo de trastornos autosómicos recesivos de la biosíntesis de cortisol. La causa más frecuente son deleciones o mutaciones del gen CYP21A2 que resultan en deficiencia de glucocorticoides y mineralocorticoides. Es una patología muy frecuente, la incidencia de la forma clásica en general es alrededor de 1:15.000, pero ésta varía según la etnia y área geográfica y es mayor en poblaciones aisladas y/o con alto grado de consanguinidad. En pacientes con deficiencia de 21-hidroxilasa, la



síntesis deficiente de cortisol da como resultado estimulación crónica de la corteza suprarrenal por ACTH con la consiguiente producción de precursores de cortisol. Algunos de estos precursores se derivan hacia la vía biosintética de andrógenos, que causa signos y síntomas de exceso de andrógenos incluyendo genitales atípicos en los fetos y recién nacidos 46 XX y aumento de la velocidad de crecimiento con adelanto de la edad ósea en ambos sexos. Esta patología ocurre en un amplio espectro clínico, incluida una forma grave con un defecto concurrente en la biosíntesis de aldosterona (tipo de «perdedora de sal»), una forma con biosíntesis de aldosterona aparentemente normal (tipo “virilizante simple”) y una forma leve o «no clásica» que puede ser asintomática o puede ser asociada con signos de exceso de andrógenos durante la infancia o en la pubertad (FIGURA 4).

FIGURA 4. CLASIFICACIÓN DE LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DEFICIENCIA DE 21 HIDROXILASA

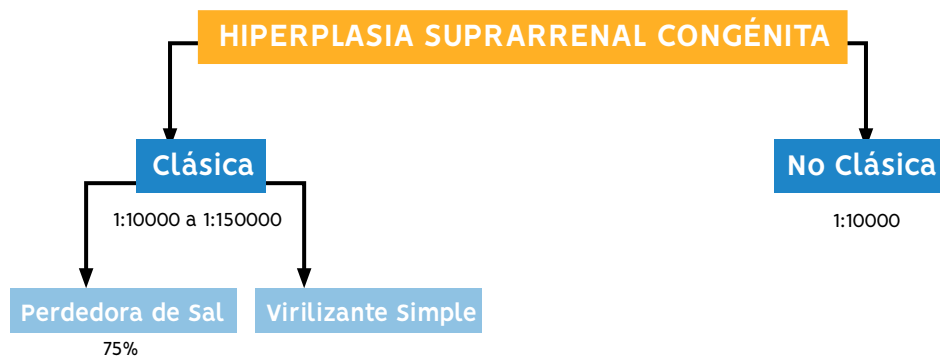
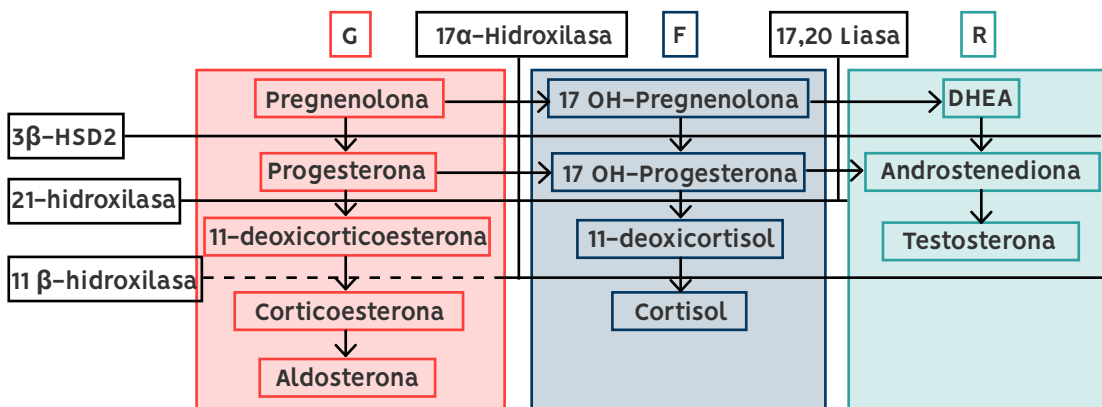


FIGURA 5. VÍAS DE LA BIOSÍNTESIS DE LOS ESTEROIDES ADRENALES. LAS VÍAS PARA LA SÍNTESIS DE MINERALOCORTICOIDES (ALDOSTERONA), GLUCOCORTICOIDES (CORTISOL), ANDRÓGENOS (TESTOSTERONA Y DIHIDROTESTOSTERONA) SE REPRESENTAN DE IZQUIERDA A DERECHA. LAS ACTIVIDADES ENZIMÁTICAS QUE CATALIZAN CADA BIOCONVERSIÓN ESTÁN ESCRITAS EN RECUADROS.



Producción de esteroides adrenales

La ACTH actúa en su receptor en la glándula suprarrenal para que internalice el colesterol dentro de la mitocondria a través de la proteína Star. Una vez internalizado en la mitocondria va a comenzar a sintetizarse aldosterona, cortisol y la testosterona, en cada una de las zonas de la glándula (glomerulosa, fasciculada, reticular). Para estas hormonas se sintetizan es necesaria una maquinaria enzimática en que diferentes precursores hormonales se van transformando en productos en una cadena (FIGURA 5). Si existe una deficiencia en una de las enzimas que permiten la transformación de las hormonas, van a haber diferentes fenotipos de hiperplasia suprarrenal, la más frecuente es el déficit de la 21OHasa.



Una mutación de la 21 hidroxilasa (CYP21A2) no va a permitir que esta cascada siga su curso, en este caso, no se producirá aldosterona. La progesterona “acumulada”, seguirá otra vía metabólica, y a través de la 17 hidroxilasa sintetizará 17 OH progesterona. Como existe una deficiencia de 21 hidroxilasa, ésta no puede producir 11- deoxicortisol, pero la 17, 20 liasa permitirá la síntesis de androstenediona y testosterona. En un sujeto con hiperplasia suprarrenal congénita por 21 OH hidroxilasa, no existe síntesis de aldosterona ni cortisol, pero sí de testosterona.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

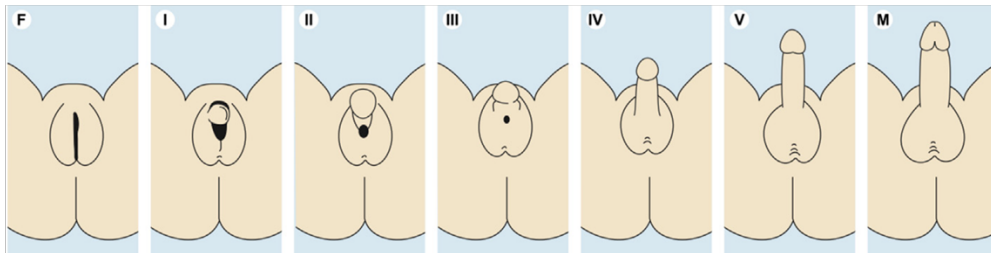
Dependiendo de la severidad de la alteración de la enzima 21 hidroxilasa, observamos diferentes fenotipos en los pacientes afectados. Estos pueden dividirse en formas clásicas, o severas, y no clásicas, las que son más frecuentes, pero menos severas.

Las manifestaciones clínicas de esta patología dependen de la actividad residual de la enzima, por lo que si hay una mutación grave, con 0% de actividad enzimática, todos los procesos de síntesis hacia aldosterona y cortisol van a estar bloqueados y solo se va a sintetizar testosterona. Estos pacientes son aquellos con HSC clásica. Pacientes con mutaciones medianamente severas, pueden manifestarse durante el periodo preescolar o más adelante como virilizante simple, como una pubertad precoz periférica en varones. Sin embargo, los pacientes con hiperplasia suprarrenal no clásica tienen mutaciones menos severas y la enfermedad puede manifestarse durante el periodo adolescencia o incluso, no diagnosticarse nunca.

La presentación clínica de la hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21 hidroxilasa es variable, y va a depender si el feto es 46,XX o 46,XY. Si es 46,XX, el grado de masculinización de los genitales puede describirse de acuerdo a los estadios de Prader (FIGURA 6), y éstos van desde formas más leves como una aumento del tamaño de clítoris, con un Prader III, o como un fenotipo de aspecto masculino, por ejemplo, en una paciente con apariencia de escroto sin gónadas palpables. Los sujetos 46 XY pueden presentarse con pigmentación del escroto y un pene un poco más largo y grueso de lo habitual.

FIGURA 6. ESTADIOS DE PRADER.

¿Cómo se debe describir el examen genital?



ESTADIO PRADER	FALO	FUSIÓN LABIO-ESCROTAL	SENO UROGENITAL
I	Un poco más grande	(-)	(-)
II	Alargado	Posterior	(-)
III	Aumento significativo	Casi completa	Apertura perinal
IV	Apariencia de pene	Completa	Apertura en base o superficie ventral falo
V	Apariencia de pene bien desarrollado	Completa	Apertura en cuerpo del falo/ área balánica





DIAGNÓSTICO

Habitualmente en los países en que no existe screening para esta enfermedad, como en Chile, las niñas se diagnostican durante el periodo de recién nacido por genitales atípicos, en cambio muchos de los fetos masculinos pueden pasar inadvertidos y diagnosticarse en forma tardía, dentro de la segunda o tercera semana de vida con una crisis perdedora de sal. Los niños con la forma de pérdida de sal generalmente se presentan a los 7 a 14 días de vida con vómitos, pérdida de peso, letargo, deshidratación, hiponatremia e hiperkalemia, y pueden presentarse en estado de shock. Las niñas con la forma de pérdida de sal, si no reciben tratamiento pronto después del nacimiento, también experimentarán una crisis suprarrenal perdedora de sal en el período neonatal.

Pacientes con otras causas de insuficiencia suprarrenal, pueden presentarse en otros momentos de la vida, por lo tanto debemos sospechar el diagnóstico en los siguientes escenarios:

- Hiperpigmentación de encías y manos: Se produce por exceso de ACTH y se debe excluir causa de origen central o vitiligo, ya que este último se puede asociar a enfermedad de Addison.
- Paciente crítico con shock séptico no respondedor a fluidos y drogas vasoactivas.
- Antecedentes de tratamiento crónico con corticoides expuestos a estrés. En general pacientes con cáncer, con lupus, o patologías respiratorias importantes.
- Otras enfermedades autoinmunes (DM1, tiroiditis de Hashimoto, falla gonadal primaria).

Si existe sospecha de crisis adrenal, se debe iniciar tratamiento, tomando previamente la muestra crítica. En la muestra de sangre se debe medir la glicemia, ACTH, cortisol, ELP, renina plasmática y 17 OH progesterona (este último es diagnóstico en un recién nacido con HSC).

La detección neonatal de la deficiencia de 21 hidroxilasa puede realizarse mediante la medición de la concentración de 17OH progesterona en sangre seca en papel de filtro obtenidas durante el periodo de recién nacido. En países como el nuestro, en que no existe tamizaje neonatal para esta patología, se debe confirmar con la determinación de las concentraciones de 17 OH Progesterona temprano en la mañana (antes de las 0800 h). Una concentración de 17 OH Progesterona mayor a 10 ng/mL es diagnóstica, aunque comúnmente se observan concentraciones aleatorias de 100 ng/mL en la forma clásica. Las concentraciones de aldosterona y renina se encuentran normalmente aumentadas durante el periodo recién nacido, y actualmente no existen valores de referencia para esta edad. Una concentración de 17OHP inferior a 2 ng/ml generalmente excluye la hiperplasia suprarrenal congénita no clásica si se mide 17OHP durante la fase folicular en mujeres en edad reproductiva. Con frecuencia se necesita un test de estímulo con ACTH para diagnosticar la forma no clásica.





TRATAMIENTO

Siempre localizar una vía venosa para la toma de muestra crítica, administración de corticoides y glucosa.

1. Agudo (shock):

- Tratamiento de la hipoglicemia
- Tratamiento del déficit de glucocorticoides – mineralocorticoides: Hidrocortisona: 25 a 100 mg/m² EV (TABLA 5). Cuando se usan corticoides en dosis altas no se necesita suplementar mineralocorticoides ya que los glucocorticoides en dosis elevadas tienen la capacidad de estimular el receptor de mineralocorticoides.

TABLA 5: Dosis de glucocorticoides a administrar en insuficiencia suprarrenal en agudo y luego en mantención.

EDAD	HIDROCORTISONA EV BOLO	MANTENCIÓN
0 a 3 años	25 mg	25 mg c/6h
3 a 12 años	50 mg	50 mg c/6h
> 12 años	100 mg	100 mg c/6h

III. Hipocalcemia



FISIOLOGÍA

Para responder a la gran demanda de minerales que requiere el esqueleto en desarrollo, los fetos mantienen una calcemia y fosfemia más elevados que los de sus madres. Esto se debe a que existe un transporte activo de calcio a través de la placenta por una bomba en la membrana basal que mantiene un gradiente de 1: 1,4. En la semana 10 de edad gestacional, las glándulas paratiroides fetales están ubicadas en su posición normal y son capaces de secretar paratohormona (PTH) y péptido relacionado a la PTH (PTHrp). La PTH es secretada en respuesta a la hipocalcemia fetal. El esqueleto fetal sirve como fuente de calcio movilizado por la PTH y PTHrp, los que actúan en el receptor PTH/PTHrp, cuando la fuente de calcio materna es limitada. La PTHrp, producida por las glándulas paratiroides fetales, placenta, amnios, corion y el cordón umbilical, estimula el transporte materno fetal de calcio a través del sinciociotrofoblasto placentario en contra de un gradiente de concentración, a través de una bomba de calcio. En el tercer trimestre del embarazo, existe una concentración 1:1.4 de calcio (mayor en el feto)

Durante las primeras 48 horas de vida, y luego de la desconexión de la placenta, se estimula de forma abrupta la secreción de PTH por la hipocalcemia en el recién nacido. La calcemia entonces, depende de la ingesta de calcio a través del calostro y de sus reservas de calcio esqueléticas. La capacidad de respuesta a la PTH depende de la edad gestacional, por lo que los prematuros tienen una mayor incidencia de hipocalcemia neonatal. Durante el periodo de transición, se produce un nadir de calcemia. De esta manera, podemos dividir a la hipocalcemia en relación a la temporalidad de su presentación en transitoria-precoc (más frecuente) y transitoria tardía. En esta última, se deben sospechar más patologías.



La definición de hipocalcemia depende de la edad gestacional al parto.

1. Recién nacidos de término:
 - a. Calcio total < 8 mg/dl, se debe realizar la siguiente formula si no está disponible el calcio iónico: $Ca + (4 - \text{albumina}) \times 0,8$ mg/dl.
 - b. Calcio iónico < 4 mg/dl.
2. Recién nacido de pre-término (< 1500 gr)
 - a. Calcio total < 7 mg/dl

Después del periodo neonatal, las concentraciones de calcio van cambiando en el tiempo como se observa en la tabla 6.

TABLA 6: Calcemia normal dependiendo de la edad.

	EDAD	CALCIO (mg/dl)	FÓSFORO (mg/dl)
Lactantes	0-0.25	8.8-11.3	4.8-7.4
	1-5	9.4-10.8	4.5-6.2
Niños	6-12	9.4-10.3	3.6-5.8
Hombres	20	9.1-10.2	2.5-4.5
Mujeres	20	8.8-10	2.5-4.5

En general, las manifestaciones clínicas de hipocalcemia son asintomáticas, especialmente en los recién nacidos. También puede observarse irritabilidad neuromuscular como mioclonías (más frecuentes en los recién nacidos). Además apnea, cianosis, taquipnea, taquicardia, vómitos, laringo-espasmo y prolongación del intervalo QT en el ECG. En pacientes mayores, se puede observar el signo de Chvostek (contracción del mismo lado de la cara donde se percute el nervio facial) y el signo de Trousseau (Inflar el manguito del esfigmomanómetro 10 a 20 mmHg por sobre la presión sistólica del paciente y dejarlo por 20 segundos, se produce espasmos, contracción de la mano).

Para evaluar una hipocalcemia, se deben considerar:

- Antecedentes familiares: Realizar genograma y determinar si hay más personas afectadas.
- Examen físico: Evaluar la presencia de dismorfias, cardiopatías, que orienten a un síndrome velocardiofacial. Esta es una entidad causada por una anomalía cromosómica (deleción en la región q11 del cromosoma 22), que produce una enfermedad multisistémica de expresión variable que afecta el aparato cardiovascular, la inmunidad, las funciones endocrinológicas, la cavidad oral, el desarrollo neurocognitivo, con una expresión fenotípica clínica particular.





ETIOLOGÍA

En relación a la temporalidad, puede clasificarse en precoz (primeros días de vida) o tardía (> 5 días de vida). A toda edad pueden presentarse las causas iatrogénicas y el hipoparatiroidismo congénito. (TABLA 7)

1. Hipocalcemia precoz (habitualmente transitoria):

- ▶ Hijo de madre diabética (10–20%)
- ▶ Asfixia neonatal
- ▶ Preeclampsia
- ▶ RNPT (30%), pequeño para la edad gestacional.

Los mecanismos que explican la hipocalcemia en estos casos son los siguientes:

- Liberación insuficiente de PTH
- Respuesta inadecuada del túbulo renal a la acción de la PTH
- Aumento de secreción de calcitonina en RNPT.

Los hijos de madres con hiperparatiroidismo durante el embarazo, pueden experimentar una supresión de la PTH durante el período fetal, y luego durante el periodo de recién nacido, montar una respuesta inadecuada de PTH.

2. Hipocalcemia tardía

Las concentraciones de PTH durante la hipocalcemia, obtenida a través de la muestra crítica, nos orientarán a la causa

- ▶ PTH baja: Sospechar hipoparatiroidismo e hipomagnesemia.
- ▶ PTH alta: Pseudohipoparatiroidismo, déficit de vitamina D
- ▶ PTH normal: Mutaciones del receptor sensor de calcio (CaSR).

TABLA 7: Causas de hipocalcemia

Alteración de PTH	
• Disminución secreción	Hipoparatiroidismo
• Alteración de la acción	Pseudohipoparatiroidismo
Alteración de Vitamina D	
• Déficit de vitamina D	
• Alteración del metabolismo de Vitamina D	Déficit 1 alfa hidroxilasa
• Alteración de la función renal	
Alteración del CaSR	
• Mutación con ganancia de función	Hipocalcemia AD
• Anticuerpos anti CaSR	
Hipomagnesemia	
Carga de fosfato	





DIAGNÓSTICO

Para el diagnóstico de hipocalcemia, se deben obtener los siguientes parámetros en la muestra crítica previo al inicio el tratamiento: Calcio, albúmina, fosforo, magnesio, fosfatasas alcalinas, PTH, 25 hidroxivitamina D y creatinina en sangre, y calciuria y creatininuria en orina. Se debe además guardar suero para análisis posteriores. Una radiografía de metáfisis de huesos largos puede ser útil en busca de signos de raquitismo.



TRATAMIENTO

1. Hipocalcemia asintomática: No requiere manejo con bolos de calcio endovenoso.
 - a. Gluconato de calcio vía oral, principalmente en recién nacidos: 50 mg/kg/día de calcio elemental
 - b. Mantener calcio urinario/creatininuria < 0,2
 - c. Carbonato de calcio: Solubilidad y absorción puede estar limitada por pH estomacal elevado del recién nacido.
2. Hipocalcemia sintomática (convulsiones):
 - a. Gluconato de calcio 10% endovenoso: 0,5 a 1 mg/kg en 5 a 10 minutos.
 - b. Seguido de gluconato de calcio 10% IV en infusión continua (93 mg de calcio elemental/10 mL). – 1 a 3 mg calcio elemental/kg/hora.
 - c. Se debe monitorizar con ECG – Si se puede, evitar bolos → Grandes variaciones en concentración de calcio sérico.
 - d. Pasar a vía oral lo más pronto posible.
3. Hipocalcemia persistente y/o severa y/o Hipoparatiroidismo:
 - a. Calcitriol 0,25 a 0,5 ug/día
 - b. Mantener calcemia en límite inferior de lo normal, para evitar hipercalciuria.
 - c. Monitorización periódica de calciuria/creatininuria y nefrocalcinosis con ecografía renal
4. Hipomagnesemia
5. Déficit de vitamina D
 - a. < 6 meses: Colecalciferol 3.000 UI/día
 - b. > 1 año: Colecalciferol 50.000 UI/semana por 6 a 8 semanas.





Trastornos del crecimiento: talla baja/alta

DR. ALEJANDRO MARTÍNEZ AGUAYO

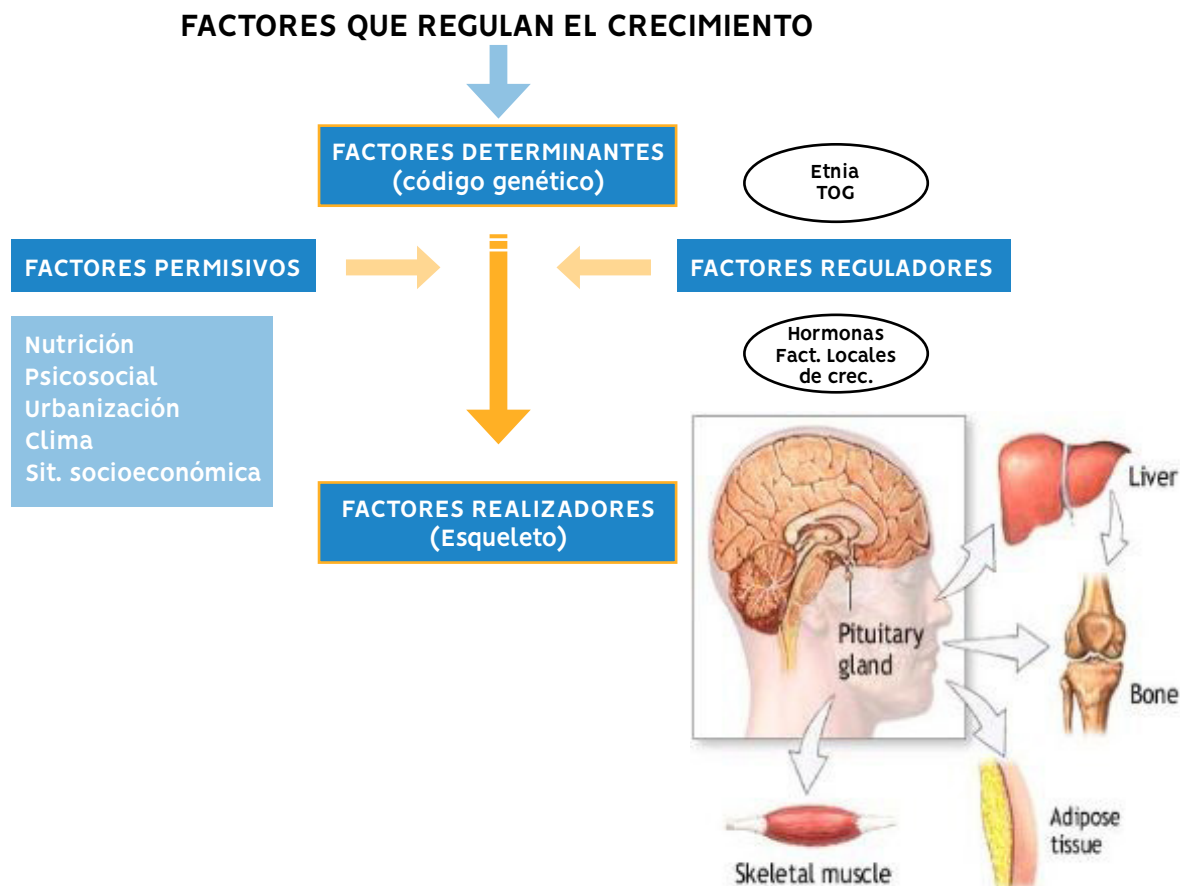
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definición de talla baja y talla alta

Durante el crecimiento y desarrollo de un sujeto, la talla y la velocidad de crecimiento son herramientas que nos permiten detectar patologías. Pesarse y medir a un niño/a es un procedimiento que debe ser realizado con cuidado y con herramientas adecuadas. Se deben graficar el peso y talla en curvas de crecimiento que estén recomendadas por nuestro Sistema de Salud. En Chile se ha sugerido utilizar las curvas de la OMS hasta la edad de 6 años y posteriormente las curvas de la Center for Diseases and Control (http://www.cdc.gov/growthcharts/who_charts.htm).

Se define talla baja una longitud o estatura < -2 desviaciones estándar (DE) o menor al percentil 3; y talla alta como una longitud o estatura $> +2$ DE o mayor al percentil 97 para la población de referencia. La talla de una persona depende de factores determinantes (genes), factores realizadores (cartilago de crecimiento), factores permisivos (ambiente) y factores reguladores (hormonas, factores de crecimiento y otros) (FIGURA 1)

FIGURA 1. FACTORES REGULADORES DEL CRECIMIENTO





Para evaluar la talla de un paciente hay que considerar los siguientes elementos:

- 1. Factores genéticos:** esto lo hacemos en base a los datos de las estaturas de los parientes de primer y segundo grado. Hay que medir a los padres y calcular la talla objetivo genética. La talla objetivo genética o talla media parental se determina con la suma de la talla (cm) de ambos padres, si es una niña se resta 13 cm y si es varón se suma 13 cm, y luego se calcula el promedio. El rango de normalidad alrededor de la talla objetivo genética se considera ± 5 cm en las niñas y ± 7 cm en los varones, aproximadamente.
- 2. Periodo perinatal:** Antecedentes del periodo perinatal son muy importantes; hay que buscar patología materna (Ejemplo, Síndrome Hipertensivo del Embarazo), infecciones (Ejemplo, Rubéola Congénita), medicamentos y drogas (Ejemplo, Alcohol) que puedan influir en el crecimiento pre-natal. Los sujetos con restricción de crecimiento intrauterino (Peso y/o Longitud $< - 2$ DE) en su mayoría (90%) tienen crecimiento compensatorio; es decir, logran recuperar el carril de crecimiento que les corresponde genéticamente dentro de los dos primeros años de vida en los recién nacidos de término y dentro de los cuatro primeros años de vida en los recién nacidos de pre-término. Si un sujeto no tiene crecimiento compensatorio o tiene una talla baja debe ser evaluado para descartar causas genéticas (Ejemplo, Síndrome de Turner), metabólicas (Ejemplo, Insuficiencia Renal), inflamatorias (Ejemplo, Colitis Ulcerosa), hormonales (Ejemplo, Hipotiroidismo), displasias esqueléticas (Ejemplo, Acondroplasia), entre otras. Un 20% de los adultos con talla baja han sido recién nacidos con restricción de crecimiento intrauterino.
- 3. Antecedentes mórbidos:** En forma dirigida se debe interrogar por síntomas y signos sugerentes de enfermedades crónicas, especialmente de origen endocrinas y metabólicas. Las patologías crónicas pueden deteriorar el crecimiento si ocurren en periodos críticos de la vida; la mayoría es reversible. Debe ser investigado el uso de medicamentos (Ej. Glucocorticoides), historia de trauma, diarrea crónica, cefalea de características orgánicas, polidipsia-poliuria, entre otras.
- 4. Estadio de desarrollo puberal de Tanner:** Los niños tienen distintas velocidades de crecimiento dependiendo del grado de desarrollo puberal. El desarrollo puberal ha sido clasificado en distintos estadios según Tanner (**FIGURAS 2 Y 3**). Como la pubertad puede ocurrir en diferentes momentos, es necesario considerar que el 80% de la talla de una persona ocurre antes de la pubertad. Durante todo el desarrollo puberal las mujeres crecen en promedio 25 cm y los varones 28 a 30 cm, la máxima velocidad de crecimiento en la niñas ocurre al comienzo de la pubertad, entre Tanner 2 a 3 (9 cm/año) y en los varones ocurre en forma más tardía, entre Tanner 3 a 4 (12 cm/año), después de la primera menstruación (menarquia), las niñas crecen en promedio 5 cm (rango de 3 a 8 cm). Es importante determinar la evolución del desarrollo puberal dado que el retraso o su ausencia pueden orientar a algunas patologías.



FIGURA 2. ESTADIOS DE TANNER PARA EL DESARROLLO PUBERAL FEMENINO

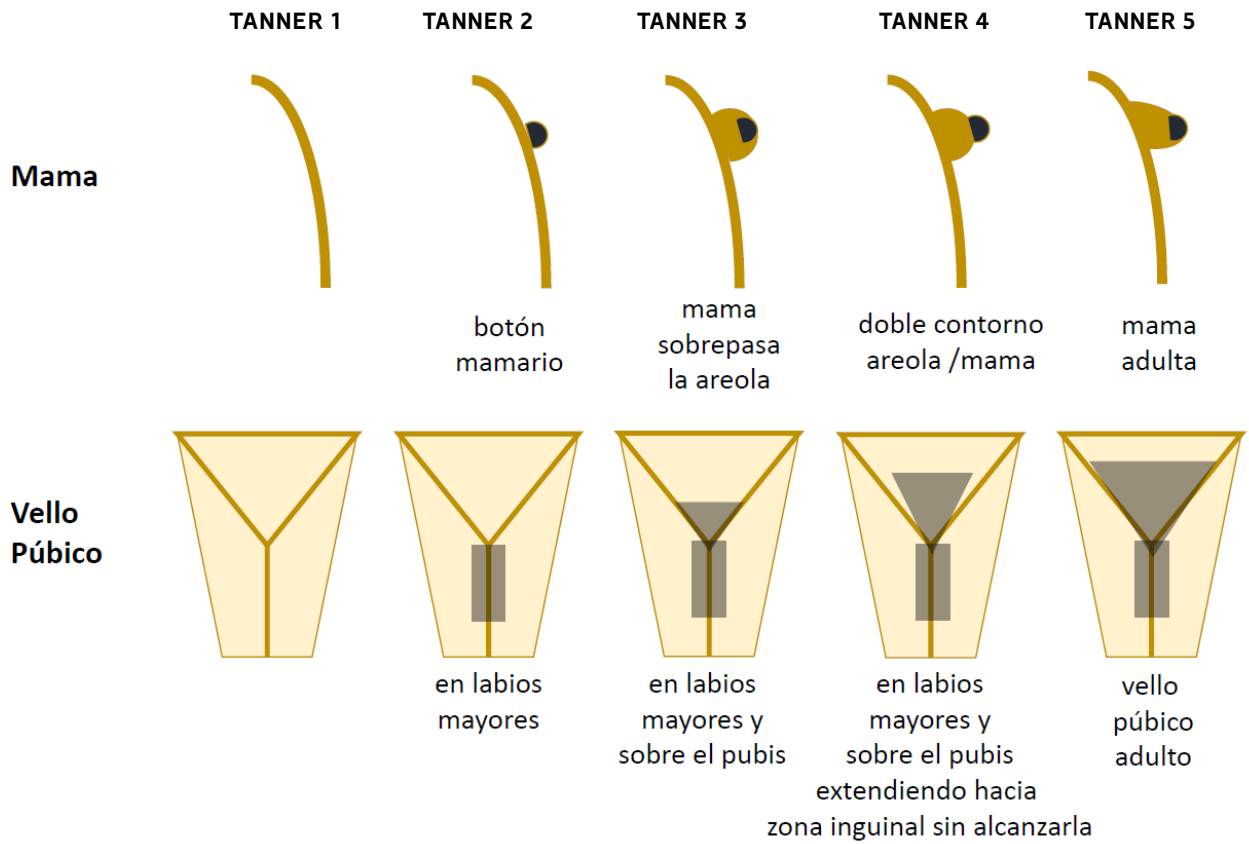
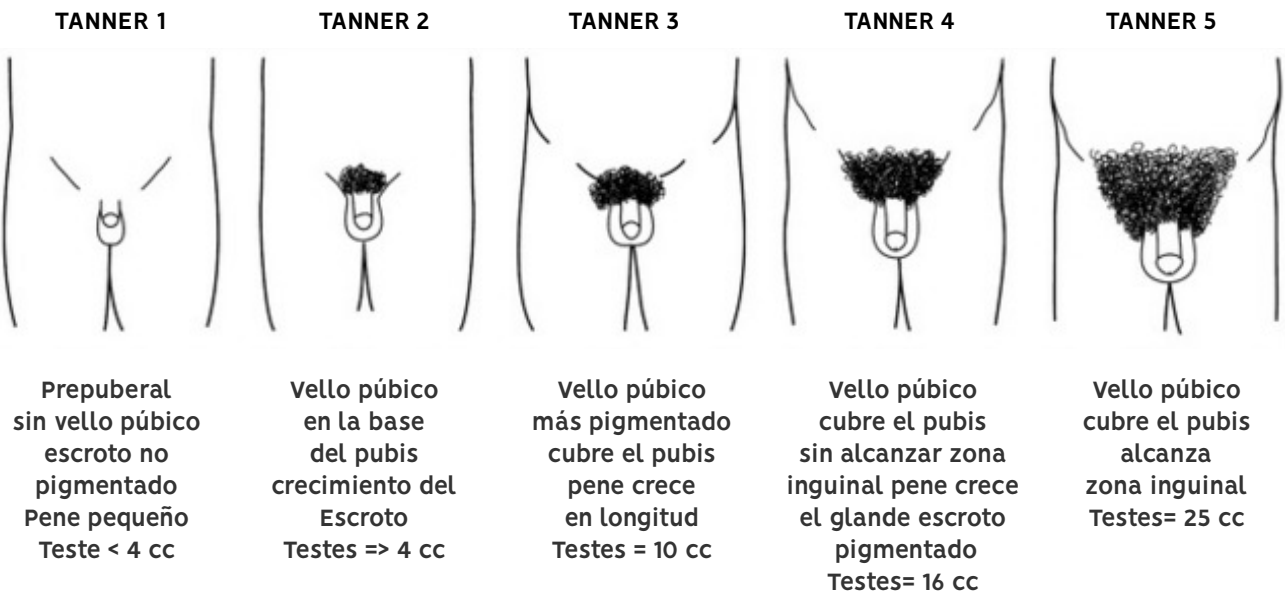
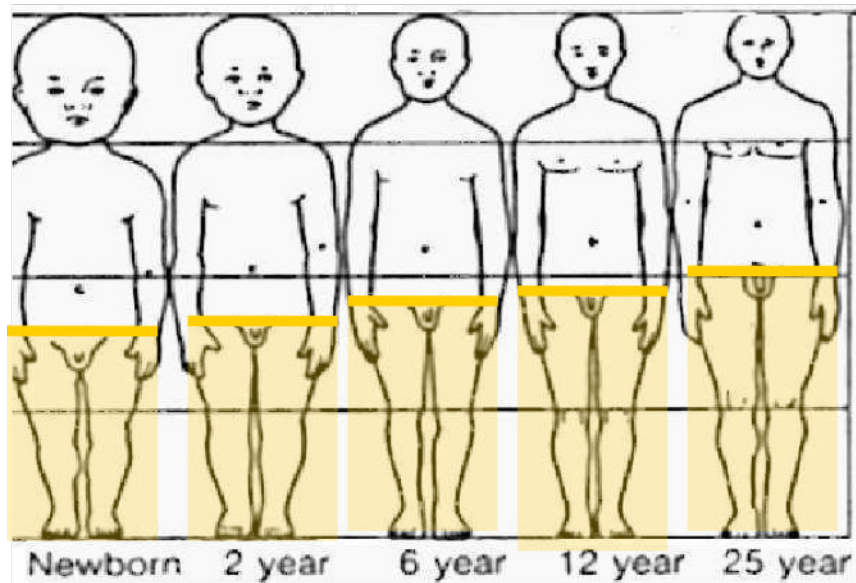
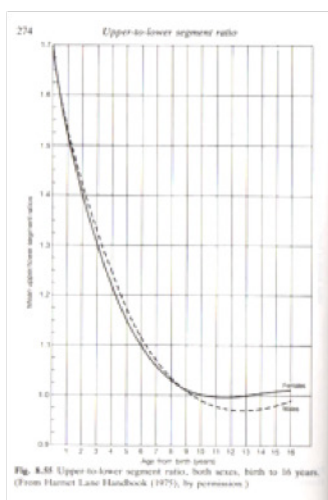


FIGURA 3. ESTADIOS DE TANNER PARA EL DESARROLLO PUBERAL MASCULINO



5. **Relación peso/talla:** Un adecuado estado nutricional es indispensable para una adecuada maduración del cartilago de crecimiento. La producción hepática de factores de crecimiento (IGF-1) por estímulo de la hormona de crecimiento (GH) dependiente en parte de la dieta; minerales y vitaminas como el calcio, zinc y vitamina D también tienen un rol en el cartilago de crecimiento. Al evaluar la curva de peso/edad y talla/edad es necesario evaluar que evento ocurrió primero, si pérdida de peso y luego talla o ambos en paralelo. Si hay mayor compromiso de peso que de talla orienta a un déficit calórico; ya sea por falta de aporte, malabsorción (Ejemplo, Enfermedad Celiaca o Fibrosis Quística) o mayor gasto calórico (Cardiopatía Congénita).
6. **Determinación de los segmentos corporales:** En el examen físico se debe consignar talla y segmentos corporales (perímetro cefálico, envergadura, segmento superior e inferior). Estos elementos sirven para conocer si hay alteración de las proporciones corporales.
 - a. La *envergadura* se determina con el paciente de pie, apoyado en la pared y con los brazos abiertos en 90° con el cuerpo, midiendo por la espalda la distancia que existe entre los extremos distales de los dedos medios; generalmente la envergadura es similar a la talla. En el adulto se acepta una diferencia de ± 4 cm con la talla.
 - b. El *segmento inferior* se determina con el paciente de pie y apoyado de espaldas en la pared, midiendo la distancia entre el borde superior de la sínfisis púbica y el suelo, con los pies separados aproximadamente 3 cm. El segmento superior se calcula por la sustracción del segmento inferior a la talla. En los lactantes se determina el segmento superior en el infantómetro, midiendo la distancia entre la cabeza y los glúteos. La relación segmento superior/segmento inferior es 1,7 en el recién nacido, cercana a 1,5 en el primer año de vida; a 1,1 a los 6 años y alrededor a 1 a partir de los 10 años.

PROPORCIONES CORPORALES:
PROGRESIÓN CEFALO CAUDAL



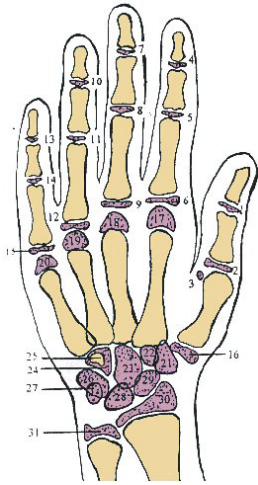
Segmento superior
Segmento inferior

1.7/1

1.1/1

1/1





7. Determinación de edad ósea: La edad ósea se calcula mediante una radiografía de carpo de la mano no dominante en los mayores de un año. Dado que la muñeca de un menor de un año no tiene muchos núcleos en osificación de fácil lectura, se recomienda realizar una radiografía de rodilla. Esta radiografía es comparada con un atlas de edad ósea, usualmente Greulich & Pyle. La radiografía permite evaluar si hay un atraso de la edad ósea (Ej. Deficiencia de hormona de crecimiento o hipotiroidismo) o aceleración importante de ésta (Ej. Pubertad precoz, hipertiroidismo). Además, en la radiografía de carpo se pueden ver signos sugerentes de displasia esquelética como malformación de Madelung o signos de raquitismo. Algunas personas usan la edad ósea para calcular el pronóstico de talla, pero esto se debe considerar con mucha cautela.



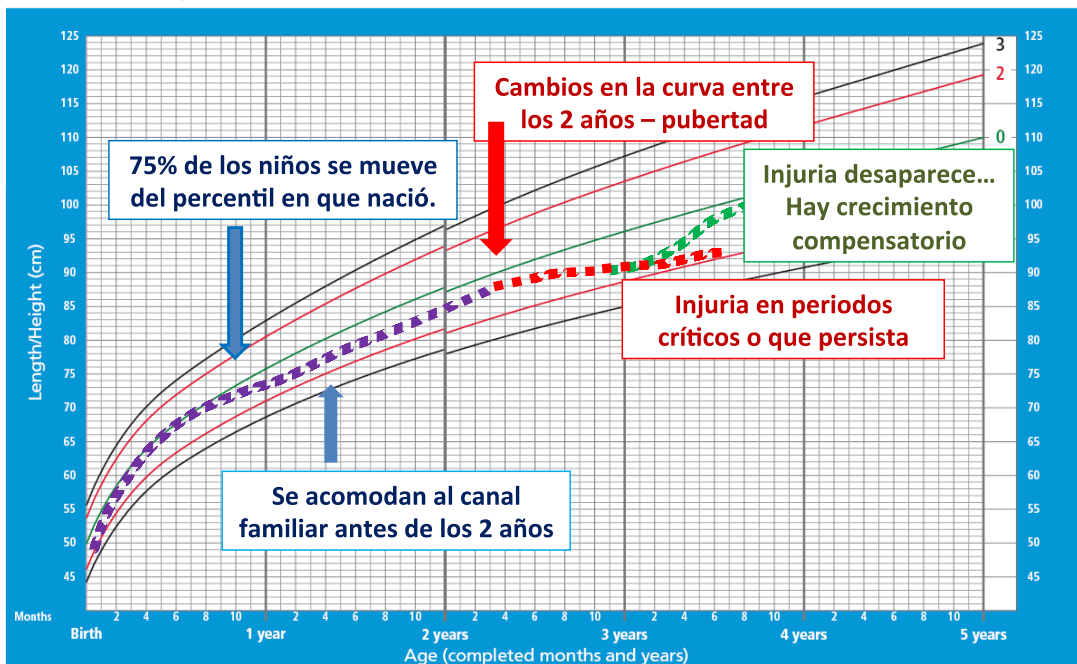
ALTERACIONES EN LA VELOCIDAD DE CRECIMIENTO

Existen curvas de velocidad de crecimiento para evaluar si hay aceleración o des-aceleración. Pero muchas veces es difícil disponer de ellas, en este caso se considera que hay pérdida o aumento de la velocidad de crecimiento cuando hay un delta de + 1 DE.

Es normal que un lactante se adapte a la curva de crecimiento de su familia, pero no debería cambiar más de dos carriles de percentil en los dos primeros años de vida. Después de este periodo y hasta el inicio de la pubertad es patológico cambiar de curva de crecimiento y siempre debe ser estudiado.

Length/height-for-age BOYS

Birth to 5 years (z-scores)



WHO Child Growth Standards



También es importante evaluar la relación peso/talla y la relación entre el perímetro cefálico/ edad. Si hay más compromiso del peso que la talla, es sugerente de una patología relacionada con menor aporte o mayor gasto calórico y que secundariamente afecta el crecimiento, si esto ocurre en periodos críticos de la vida la talla baja puede no recuperarse.



CAUSAS MÁS FRECUENTES DE TRASTORNOS DE CRECIMIENTO

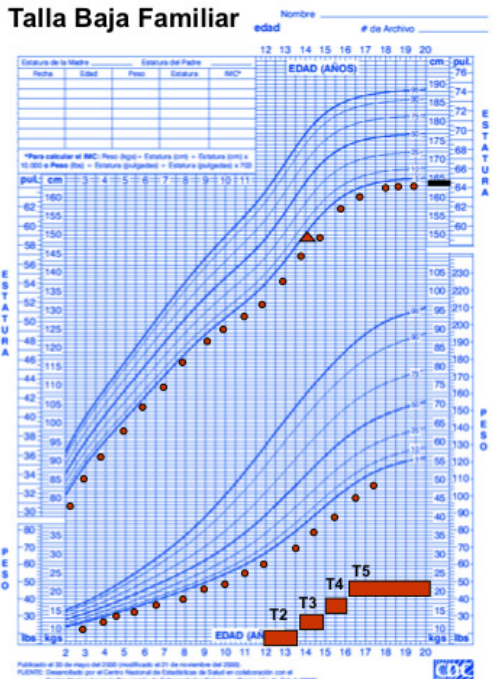
1. Variaciones de la normalidad (Talla Baja Familiar y Retraso Constitucional del Desarrollo)

Dos entidades que pueden ser consideradas variantes de la normalidad son: la talla baja familiar y el retraso constitucional del desarrollo; ambos son diagnósticos de exclusión después de haber agotado el estudio de probables etiologías de talla baja. Los pacientes deben ser seguidos en el tiempo para evaluar la velocidad de crecimiento y la progresión de la pubertad.

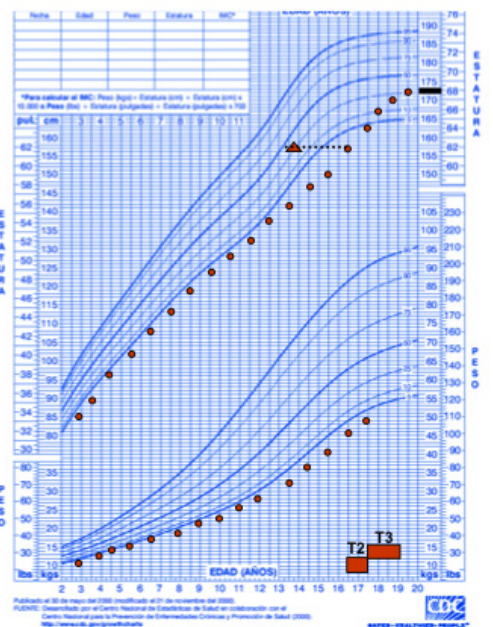
Talla baja familiar: el sujeto tiene una relación peso/talla normal, sin atraso de la edad ósea y mantiene una adecuada velocidad de crecimiento. La pubertad ocurre en el *tempo* normal y la talla final es baja, concordante a lo esperado para su familia.

Retraso constitucional del desarrollo: personas con peso de recién nacido normal, estado nutricional adecuado y que crecen en paralelo a lo normal pero más bajo de lo que corresponde a la talla objetivo-genética, con edad ósea atrasada y pubertad de inicio más tardía (varones, crecimiento testicular después de los 14 años; mujeres, crecimiento de las mamas después de los 13 años); en algunos casos no logran la talla objetivo-genética. El 80% de estos niños tienen antecedente familiar de un patrón de crecimiento similar.

Talla Baja Familiar



Retardo Constitucional



2. La talla baja patológica se clasifica en tres grupos según European Society for Pediatric Endocrinology (ESPE): A) Desorden primario del crecimiento, B) Desorden secundario del crecimiento y C) Talla baja idiopática (Tabla)

TABLA: Causas de talla baja en base a la clasificación de la ESPE

A. DESORDEN PRIMARIO DEL CRECIMIENTO

A1 Síndromes clínicamente definidos

Síndrome de Turner
 Deleción del 22q11.2 (Velocardiofacial, DiGeorge)
 Síndrome de Down
 Síndrome de Noonan
 Síndrome de Prader-Willi
 Neurofibromatosis tipo 1
 Síndrome de Silver-Russell

A2 Pequeños para la edad gestacional sin crecimiento compensatorio

Deficiencia de IGF-1 o resistencia a IGF-1
 Secundario (Ej. infecciones prenatales, drogas, tabaco, alcohol)
 Idiopático

A3 Displasias esqueléticas

Acondroplasia
 Hipocondroplasia
 Discondrosteosis de Leri-Weill y otros desordenes del gen SHOX
 Osteogénesis imperfecta I-IV
 Mucopolisacaridosis

A4 Displasias con defectos en la mineralización

B. DESORDEN SECUNDARIO DEL CRECIMIENTO

B1 Insuficiente aporte de nutrientes (Malnutrición)

B2 Desordenes sistémico

Patologías cardíacas, pulmonares (Ej. Fibrosis quística)
 Patología hepática, intestinal (Ej. síndromes de malabsorción)
 Desordenes renales (Ej. Síndrome de Fanconi, acidosis tubular renal)

B3 Deficiencia de hormona de crecimiento

Aislada
 Asociada a alteraciones genéticas (PROP1, POU1F1, LHX, GHRHR, GH)
 Asociado con síndromes o malformaciones del SNC (Ej. Displasia septo-óptica, agenesia o hipoplasia de cuerpo calloso)
 Asociado con infecciones prenatales (Ej. Rubéola)
 Hipopituitarismo
 Trauma craneano/ Infecciones / Granulomatosis (Ej. Histiocitosis)

B4 Otros desordenes de sistema GH-IGF-1

Hormona de crecimiento bio-inactiva
 Anormalidades receptor de GH (Ej. Síndrome de Laron)
 Anormalidades en la señal de GH (Ej. STAT5B)
 Deficiencia de ALS (Unidad ácido lábil)
 Deficiencia o Resistencia de IGF-1
 Resistencia a IGF-1 (Defectos en el IGF-1R o post receptor)



B5 Otros desordenes endocrinológicos

Síndrome de Cushing
 Hipotiroidismo
 Leprechaunism
 Diabetes mellitus (mal controlada)
 Talla baja adulta secundaria a aceleración de la edad ósea en la niñez (Ej. Pubertad precoz, hipertiroidismo, hiperplasia suprarrenal congénita)

B6 Desordenes metabólicos

Raquitismo hipocalcémico o Hipofosfémico
 Diabetes con mal control metabólico.

B7 Psicosociales

Deprivación psico-social
 Anorexia nerviosa/ Depresión

B8 Iatrogénicos

Terapia sistémica o localizada con glucocorticoides
 Posterior a la radio o quimioterapia
 Otros

C. TALLA BAJA IDIOPÁTICA**C1 Talla baja idiopática familiar****C2 Talla baja idiopática no familiar****ESTUDIO BÁSICO INICIAL DE TALLA BAJA**

Una forma práctica de orientar el estudio etiológico de los pacientes con talla baja es clasificándolos en base a sus proporciones corporales en:

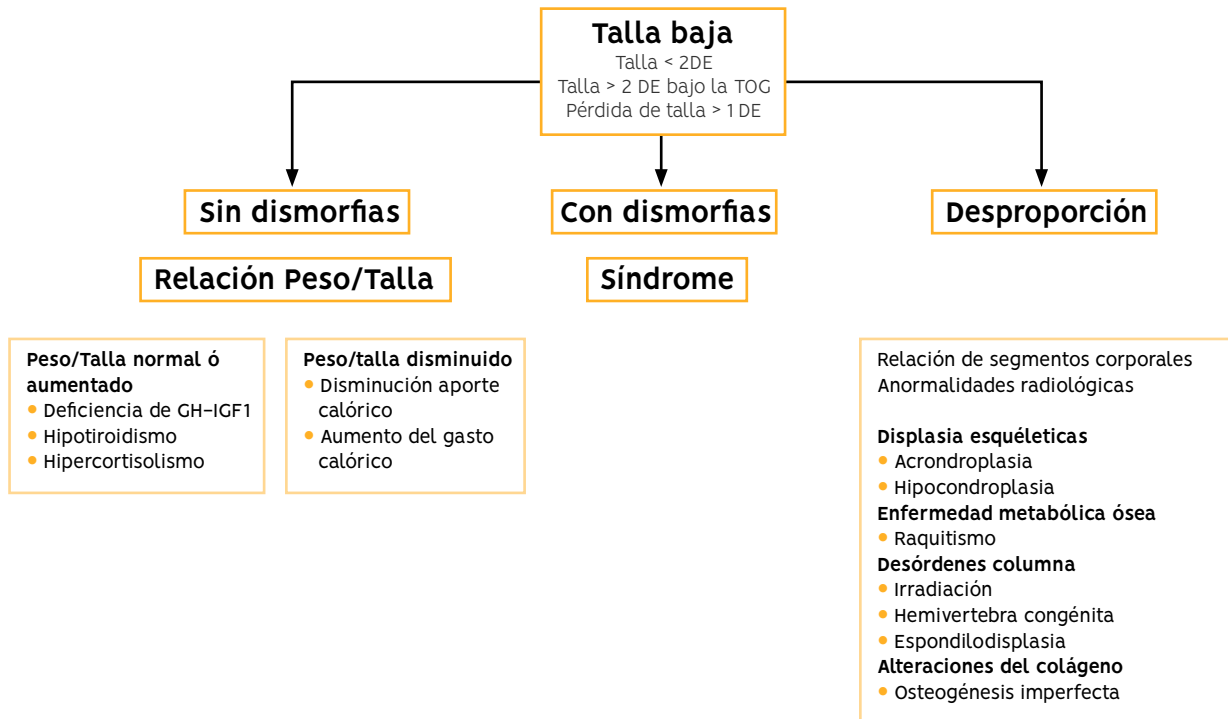
- *Talla baja proporcionada*: sujetos con envergadura semejante a talla +/- 4 cm y relación segmento superior/inferior = 1 en adulto). Los pacientes con talla baja proporcionada y relación peso/talla normal o aumentada tienen mayor riesgo de tener patologías endocrinas (Hipotiroidismo, Deficiencia de Hormona de Crecimiento, Hiper cortisolismo); en cambio los sujetos con relación peso/talla disminuida tienen mayor riesgo de tener una patología crónica que repercute en el crecimiento y desarrollo (Ejemplo, Enfermedad Celíaca, Insuficiencia Renal Crónica; Fibrosis Quística).
- *Talla baja desproporcionada*: existe una alteración en la relación envergadura/talla y/o en relación segmento superior/inferior) esto orienta a displasias esqueléticas (Ejemplo, Acondroplasia, Hipocondroplasia).

La aproximación diagnóstica de un sujeto con talla baja se fundamenta en 3 pasos:

- 1) historia clínica, historia familiar y examen físico
- 2) Investigación de laboratorio específicamente dirigido en base a la historia clínica
- 3) Si no hay claridad de la causa de la talla baja se debe realizar un estudio bioquímico/ hormonal y radiológico no específico (4).



Aproximación diagnóstica de la talla baja



DETERMINACIÓN DE LABORATORIO	PARA DETECTAR O EXCLUIR
Hemograma + VHS	Anemia, inflamación crónica
Creatinina, Na, K, Ca, P, FA, albumina, ferritina	Patología nefrológica, desordenes del metabolismo del calcio/fosforo, malabsorción
Gases venosos (0 a 3 años)	Acidosis tubular renal
Anti – transglutaminasa + IgA	Enfermedad celiaca
TSH y T4L	Hipotiroidismo
IGF-1	Deficiencia de hormona del crecimiento
Sedimento de orina	Patología nefrológica
Análisis cromosómico	Síndrome de Turner





Trastornos puberales: pubertad precoz y tardía

DR. ALEJANDRO MARTÍNEZ AGUAYO

Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definiciones

Pubertad precoz y variantes normales

Se define pubertad precoz la aparición de botón mamario antes de los 8 años en la niña o de crecimiento testicular (igual o mayor a 4 cc) antes de los 9 años en el niño, acompañado o no por vello púbico, con aceleración de la edad ósea. Es progresiva y se acompaña de una aceleración de la velocidad de crecimiento y una maduración acelerada de la edad ósea (> a 2 DE). Su prevalencia se ha estimado en un 0.2% de las niñas en Dinamarca.

Existen variantes normales que deben ser reconocidas y bien definidas (TABLA)

- **Telarquia precoz:** aparición de botón mamario antes de los 8 años, sin aceleración de velocidad de crecimiento ni avance importante de la edad ósea. Un 50% de las niñas con telarquia precoz se resuelve espontáneamente en 3 meses y un 14 a 18% puede progresar como pubertad precoz.
- **Pubarquia precoz:** aparición de vello púbico antes de los 8 años en la niña o antes de los 9 años en el hombre; y que no se acompaña de aceleración de la velocidad de crecimiento ni otros signos de pubertad o virilización.
- **Adrenarquia precoz:** olor apocrino antes de los 6 años en la niña o antes de los 7 años en el niño. Esto se debe a una activación de la zona reticular de la glándula suprarrenal y no constituye un signo de desarrollo puberal. Sin embargo, la puede preceder en aproximadamente 2 años. A veces se puede observar un incremento transitorio en las concentraciones de dehidroepiandrosterona sulfato (DHEA-S). Si hay aceleración de la curva de crecimiento o de la edad ósea u otro signo de virilización se debe estudiar para descartar una patología suprarrenal o gonadal.

Pubertad temprana

Se trata de una pubertad normal que se inicia entre los 8 y 9 años en las niñas y entre los 9 y 10 años en los niños. Se debe estar atento ante esta situación y controlar con endocrinología porque, si bien está dentro de los plazos esperables y definidos como normales, en algunas circunstancias puede ser manifestación de alguna entidad patológica.

Pubertad tardía o retrasada

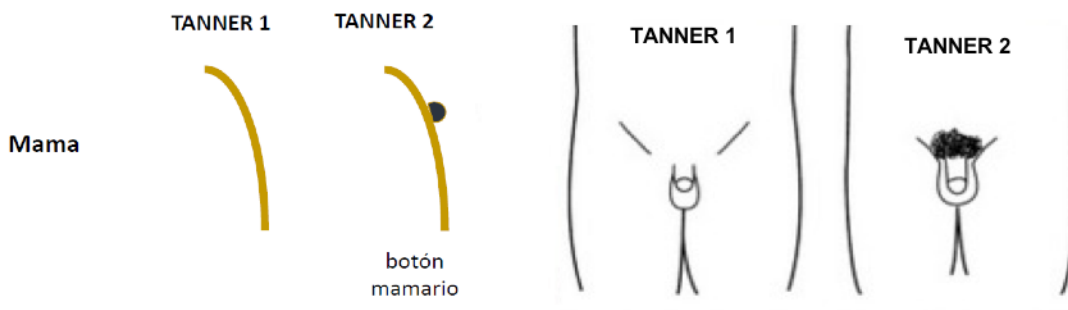
Se define como pubertad retrasada la ausencia de desarrollo mamario a la edad de 13 años o de crecimiento testicular (igual o mayor a 4 cc) a la edad de 14 años. El vello púbico no se considera porque puede estar presente por andrógenos suprarrenales. También se considera retraso puberal a una niña con amenorrea primaria a los 15 años, o cuando la pubertad comienza a edad normal pero progresa en forma lenta (más de 4 años).



PUBERTAD PRECOZ Y VARIANTES NORMALES

La diferenciación inicial entre una telarquia precoz y una pubertad precoz puede ser difícil. Se deben explorar distintos aspectos para poder clasificarlas y hacer un diagnóstico correcto. Las diferencias están señaladas en la tabla.

¿Cómo se define pubertad precoz?



**Mamas > Tanner II
a los 8 años**

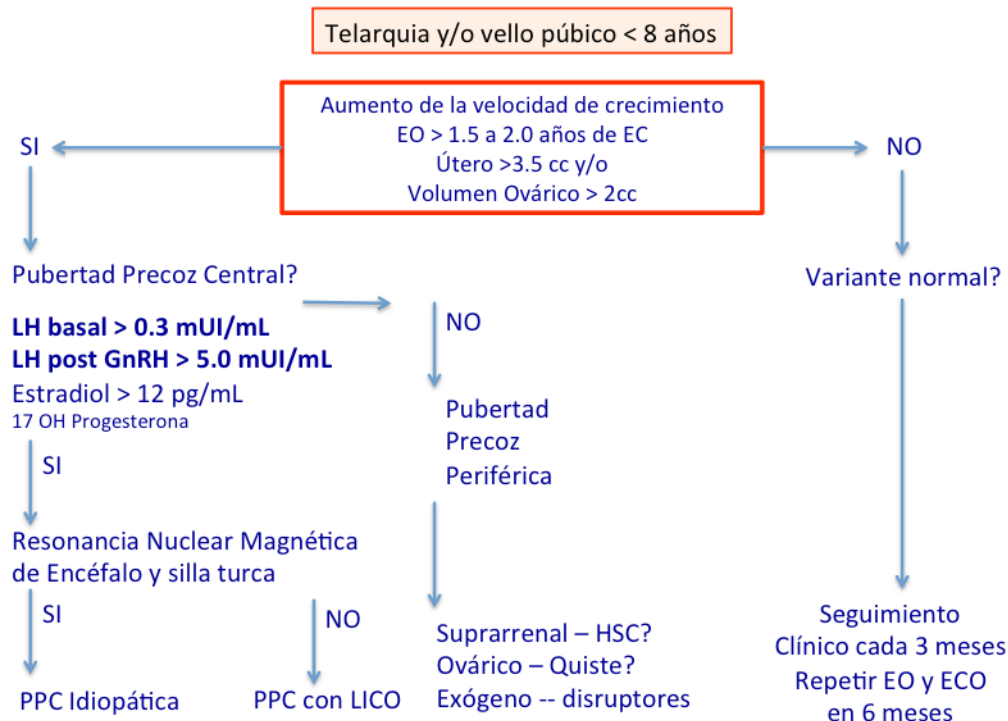
**Testículo > 4 cc
a los 9 años**

Menarquia antes de los 9 años

TABLA: Diagnóstico diferencial de la telarquia precoz

	TELARQUIA PREMATURA AISLADA	PUBERTAD PRECOZ CENTRAL	PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA
Pigmentación areolar	No	Leve	Acentuada
Velocidad de crecimiento	Normal	Acelerada	Normal o acelerada
Niveles de estradiol plasmático	Normal	Normal	Aumentado
Colpocitograma (% células superficiales)	5%	20%	30–45%
Niveles de LH y FSH al Test LHRH	FSH > LH	FSH < LH	FSH y LH bajas
Ecografía ginecológica (morfología ovárica)	Prepuberal	Folículos ováricos	Asimetría ovárica, tumores ováricos, tumor suprarrenal



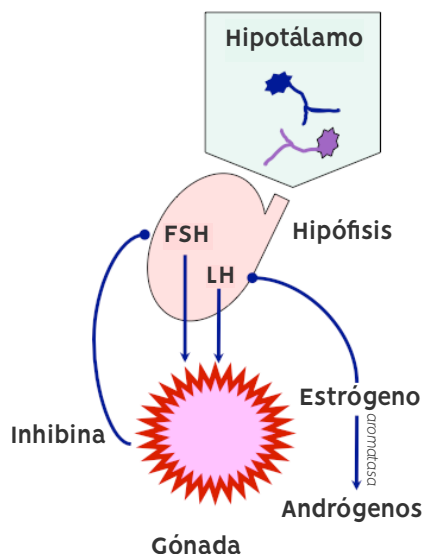


Para clasificar un paciente como variante normal debe tener una curva de crecimiento sin aumento de la velocidad de crecimiento, caracteres sexuales que no estén progresando, una edad ósea concordante con la edad cronológica, y en el caso de las mujeres, útero de aspecto tubular, menor de 35 mm y ovarios menor de 2 cc.

¿Variante normal o patológica?

CARACTERÍSTICA	¿VARIANTE NORMAL?	¿PATOLÓGICA?
Telarquia	8 -9 años	< 8 años
Pubarquia	NO	SI
Velocidad crecimiento	Normal	Acelaración
Edad ósea	= EC (2 DE)	> EC (2 DE)
Longitud útero	<3.5 cm	> 3.5 cm
Volumen ovárico	< 2.0 cc	> 2.0 cc
Pronóstico de talla	= TOG	< TOG
Hiperandrogenismo	NO	SI
Sintomas SNC	NO	SI





CLASIFICACIÓN Y CAUSAS DE PUBERTAD PRECOZ

1. Pubertad precoz central (PPC)

La PPC es secundaria a una activación del eje hipotálamo-hipofisario-gonadal (HHG). Suele ser armónica y predecible, es decir sigue la secuencia de los signos de una pubertad normal. El 95% de las PPC en las niñas es idiopática, a diferencia de un 50% en el varón. Dentro de las causas orgánicas están las alteraciones del sistema nervioso central como tumores (hamartomas, astrocitoma, gliomas) u otras lesiones (hidrocefalia, trauma, defectos línea media como displasia septoóptica), irradiación y causas genéticas como mutaciones activantes del eje GPR54-Kisspeptina o en el gen MKRN3. También puede ocurrir una activación secundaria del eje HHG por una estimulación crónica de esteroides sexuales como ocurre en casos de hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).

2. Pubertad precoz periférica (PPP)

La PPP es secundaria a la producción de esteroides sexuales sin activación del eje HHG y por ende es independiente de gonadotropinas. Varias causas de PPP pueden ser reconocidas, incluyendo tumores gonadales y suprarrenales, tumores productores de gonadotropina coriónica humana y mutaciones activantes en receptores de gonadotropinas o en la sub-unidad α de la proteína G. Una PPP puede secundariamente originar activación del eje HHG.

En las niñas, las PPP pueden ser isosexual, si las manifestaciones son por exceso de estrógenos, o heterosexuales si las manifestaciones están dadas por un aumento en la secreción de los andrógenos. La cronología de los eventos puberales generalmente no sigue la secuencia normal, de este modo se puede presentar como una menarquia aislada o con signos de virilización, si existe un aumento en la producción de estrógenos o andrógenos, respectivamente.

CAUSAS DE PUBERTAD PRECOZ

Pubertad precoz central

- Idiopática
- Anomalías congénitas (hidrocefalia, displasia septo-óptica)
- Tumores SNC (glioma, hamartoma, astrocitoma, ependimoma, entre otros)
- Secuelas SNC (post meningitis, encefalitis, traumatismo encéfalo-craneano, radiación)
- Otros (hipotiroidismo, síndromes genéticos, tratamiento tardío de PPP)

Pubertad precoz periférica

- Tumores ováricos (tumor de células de la granulosa, tecoma, quistes foliculares)
- Tumores productores de hCG (hepatoma, teratoma, coriocarcinoma)
- Síndrome de McCune-Albright
- Exposición a estrógenos exógenos
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Tumores ováricos (tumor de Sertoli-Leydig, tecoma, disgerminoma)
- Tumores adrenales (adenoma, carcinoma)
- Hipertecosis
- Iatrogenia
- Exposición a andrógenos exógenos



PUBERTAD TARDÍA



CLASIFICACIÓN Y CAUSAS MÁS FRECUENTES DE LA PUBERTAD TARDÍA

¿Qué diagnósticos diferenciales se pueden plantear?

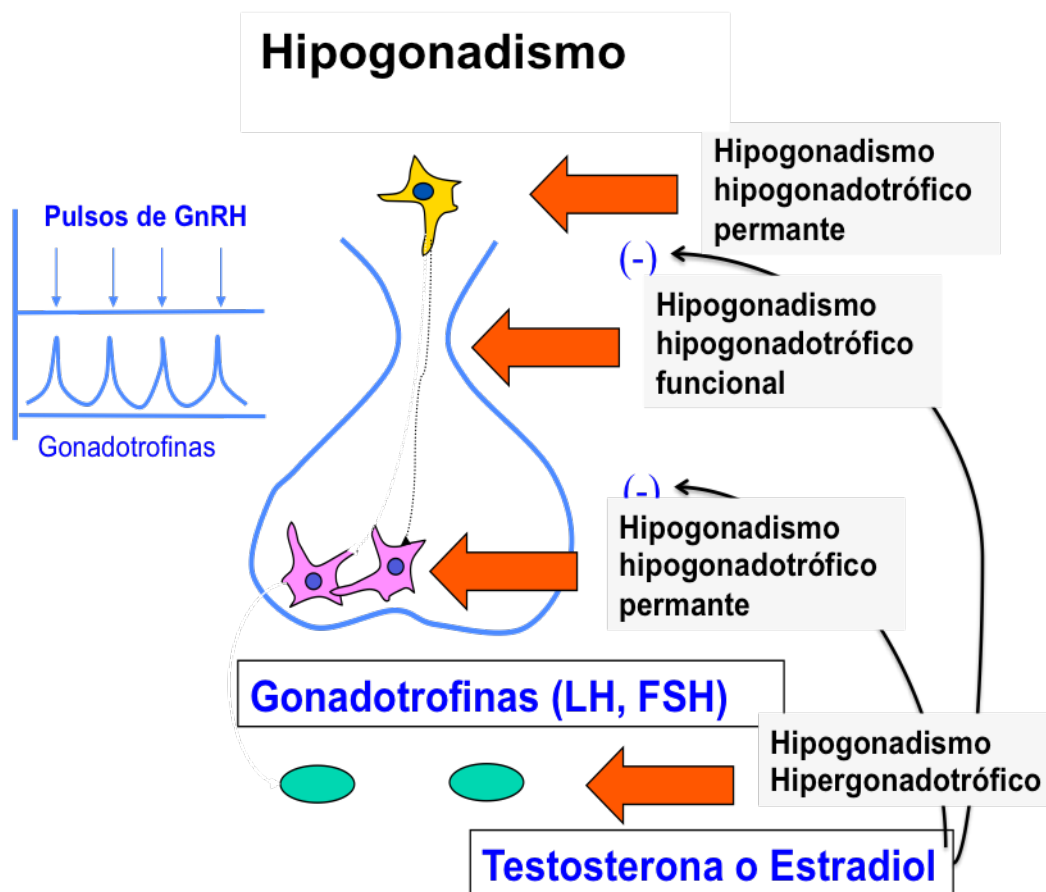
1. Retraso constitucional del desarrollo
2. Hipogonadismo hipergonadotrófico
3. Hipogonadismo hipogonadotrófico
 - Funcional
 - Definitivo

El retraso del desarrollo puberal puede ser una variante normal del desarrollo y se conoce como **Retraso Constitucional del Desarrollo**, en estos casos existe un fuerte antecedente familiar de "madurador tardío". Clínicamente se caracteriza por ser sujetos sanos, sin evidencia de patología crónica, suelen tener talla baja con velocidad de crecimiento normal (prepuberal, 4 a 6 cm / año) y con edades ósea atrasadas. Al parecer es multigénico, y afecta por igual tanto a hombres como mujeres, pero consultan más los primeros. El diagnóstico es por exclusión de otras condiciones asociadas a retraso puberal.

El hipogonadismo se diferencia en dos grandes grupos.

1. **Hipogonadismo hipogonadotrófico**, donde existe una alteración a nivel del hipotálamo (GNRH, hormona liberadora de gonadotrofinas), o a nivel de la hipófisis (LH, hormona luteinizante y FSH, hormona folículo estimulante). El hipogonadismo hipogonadotrófico puede ser *funcional* (una patología interfiere en el eje; Ej. Depresión, Malnutrición, etc y suele ser reversible) o *anatómico* (el cual puede ser congénito; Ej: Síndrome de Kallmann; o adquirido: un tumor hipotálamo).
2. **Hipogonadismo hipergonadotrófico**, existe una alteración a nivel de la gónada (testículo y ovario), se caracteriza por concentraciones altas de LH y FSH. La alteración gonadal puede ser genética (alteración en los cromosomas sexuales; Ej. Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter; o alteración en otros genes que regulan la determinación o desarrollo típico de las gónadas). Las formas adquiridas pueden ser secundarias a tratamiento oncológicos, infecciones (virus de la parotiditis), o auto-inmune.





ESTUDIO INICIAL DE LA PUBERTAD PRECOZ Y TARDÍA



Estudio inicial de Pubertad Precoz

Anamnesis: En la anamnesis es importante el tiempo de evolución y la cronología de los eventos puberales. Los antecedentes personales de enfermedades del SNC (hidrocefalia, encefalitis, lesiones orgánicas conocidas, etc) podrían orientar a una PPC, así como síntomas o signos que nos sugieran compromiso del SNC (cefalea, diabetes insípida, pérdida del campo visual, entre otros). Es importante evaluar los antecedentes familiares de pubertad precoz, la edad de la menarquía de la mamá y familiares directos. Se debe consignar la ingesta de medicamentos, soya, lavanda, que pudieran actuar como contaminantes ambientales o xenoestrógenos.

Examen físico: En el examen físico, la talla nos permitirá construir y evaluar la curva de crecimiento. El aumento de la velocidad de crecimiento puede preceder a la presencia de algunos signos evidentes de pubertad precoz. En algunos casos, pocos frecuentes, la velocidad de crecimiento puede no acelerarse y esto nos debe hacer tener un alto índice de sospecha de patología que comprometa otras hormonas (por ejemplo, tumores que comprometen la secreción de hormona de crecimiento y/o hormonas tiroideas). La inspección de los genitales externos debe evaluar y consignar el estadio de desarrollo puberal de Tanner de mamas y vello púbico, olor apocrino y vello axilar, la



estrogenización de la mucosa vaginal y las características del clítoris (descartar clitoromegalia). La presencia de vello púbico en ausencia de desarrollo mamario, nos debe hacer plantear un pubarquia prematura, patología suprarrenal o ingesta de andrógenos exógenos. En la piel, evaluar la presencia de acné y comedones, hirsutismo y manchas café con leche sugerentes de neurofibromatosis o de Síndrome de McCune Albright.

Exámenes de primera línea (médico general o pediatra) en Pubertad Precoz: La radiografía de edad ósea (EO) nos sirve para diferenciar las variantes normales (EO acorde con la edad cronológica) con las patológicas (EO avanzada, >2 DE). El atlas de edad ósea más usado es el de Greulich y Pyle. Hay que ser cauteloso en la proyección de talla final utilizando este parámetro, ya que la variabilidad es de aproximadamente 6 cm y las proyecciones tienden a sobre estimar la talla final. La ecografía ginecológica (pélvica) sirve para evaluar el tamaño y conformación del útero y ovarios, así como descartar la presencia de tumores anexiales (sólidos o quísticos). La ecotomografía pélvica es un examen dinámico y debe ser realizado con un transductor de alta resolución y un operador experimentado. Los cambios en las características del útero pueden ser utilizados como un índice de progreso puberal. Los hallazgos ecográficos que sugieren una pubertad precoz son: volumen ovárico >2 ml (que tendría una sensibilidad y especificidad de un 89% para pubertad precoz), la longitud del útero >35 mm (predictor positivo de un 80%), un diámetro anteroposterior del cuerpo uterino >10 mm y línea endometrial presente. La tomografía computacional (TAC) o mejor aún la resonancia magnética abdominal puede ser útil en caso de sospecha de tumores suprarrenales.

Con una edad ósea adelantada y una ecografía con signos de activación puberal se sugiere derivar al nivel secundario para estudios de segunda línea.

Exámenes de segunda línea (gineco-endocrinología): Las determinaciones de esteroides sexuales y de gonadotrofinas deben realizarse con ensayos validados en población pediátrica. Las concentraciones séricas de estradiol son altamente variables y tienen baja sensibilidad para el diagnóstico de pubertad precoz. Una concentración alta de estradiol (sobre 100 pg/ml o 367 pmol/L) se ha asociado con quistes ováricos o tumores. Si se observa una lesión ovárica, se deben pedir marcadores tumorales en sangre, así como estradiol y en los casos posibles, hormona antimülleriana e inhibina B.

En caso de dudas de estrogenización genital, y con una historia de telarquia intermitente que no se logra objetivar, se puede realizar un colpocitograma. Este examen evalúa el porcentaje de células basales, parabasales, intermedias y superficiales que reflejan efecto estrogénico en la mucosa vaginal.

La medición de gonadotrofinas debe ser realizada con ensayos ultrasensibles. Si bien el estándar de oro es la determinación de gonadotrofinas después de la administración de GnRH, esto es cada vez más difícil. Un peak de LH igual o mayor a 5 mUI/ml es sugerente de activación del eje HHG, pero existe sobreposición con valores prepuberales. La determinación de LH basal con una concentración mayor a 0,3 mUI/ml ha sido sugerida de activación del eje HHG. La interpretación de las gonadotrofinas en niños menores de 2 a 3 años, debe ser realizado con mucha cautela porque en este grupo



de edad, la LH y FSH tienen una concentración más alta que en edades posteriores.

Si existen signos de hiperandrogenismo que sugieran patología suprarrenal, es necesario la determinación de 17 OH progesterona, testosterona total y eventualmente androstenediona y DHEA-S; idealmente por espectrometría de masa.

Se sugiere realizar una RM de la región hipotálamo-hipófisis en caso de PPC para descartar organicidad. En mujeres, si bien la prevalencia de una lesión intracraneana oculta es de aproximadamente un 8 a 33%, se considera como factores de riesgo tener menos de 6 años, concentraciones de estradiol sobre el percentil 60 para el valor local de referencia, asociado a la presencia de vello púbico. En mayores de 6 años, la prevalencia de una lesión intracraneana oculta es mucho menor (2% aproximadamente en una serie de pacientes). En hombres la posibilidad de tener una lesión intra-craneana oculta es mucho más alta, ningún hombre con pubertad precoz central debe quedar sin estudio de imágenes del SNC. Se sugiere la determinación de beta-gonadotropina coriónica y alfa-fetoproteína como estudio en un niño con PPC.



Estudio inicial de Pubertad Retrasada

A veces el diagnóstico diferencial es difícil tanto clínico como hormonalmente, por lo que es necesario realizar una adecuada historia clínica y examen físico que oriente los estudios de laboratorio y de imágenes.

Anamnesis: En la anamnesis se debe indagar por antecedentes perinatales de peso y talla de nacimiento, historia de hipoglicemia en período de recién nacido (pensando en deficiencia asociada a hormona de crecimiento y/o cortisol), la presencia de linfedema en una recién nacida (estigmas de Síndrome de Turner). También preguntar por historia de traumatismo encéfalo craneano (severo, o con fractura de la base del cráneo), infecciones del sistema nervioso central (encefalitis), radiación cráneo o pelviana, quimioterapia (tratamiento oncológico), enfermedades inflamatorias, uso prolongado de corticoides, patología psiquiátrica (depresión, trastorno de conducta alimentaria), alteraciones del olfato (hiposmia o anosmia), patrón de actividad física y de alimentación. Evaluar algunos rasgos de la personalidad de la adolescente, pues personas muy autoexigentes tienen más riesgo de disfunción hipotalámica por estrés. En la historia familiar preguntar por la edad de menarquía de la madre, abuelas y hermanas, edad de estirón puberal del padre y hermanos. Antecedente de menopausia precoz, enfermedades genéticas, consanguinidad, hipo/anosmia, infertilidad de causa no precisada, patologías autoinmunes y problemas de aprendizaje.

Examen físico: En el examen físico se debe evaluar la talla y la velocidad de crecimiento, así como las proporciones corporales. Es fundamental reconstruir la curva de crecimiento. En una paciente con retraso puberal asociada a talla baja o pérdida de velocidad de crecimiento nos hace plantear la existencia de una patología de base. Si existe talla baja y la velocidad de crecimiento es normal, puede ser un retraso constitucional del desarrollo (diagnóstico de exclusión). Si la talla es normal para la población y para la media parental puede corresponder a un hipogonadismo hipogonadotrófico. Buscar la presencia de dismorfias, lesiones en la línea media como



fisura palatina o paladar alto, hiper- o hipotelorismo. En pacientes con talla baja buscar estigmas de síndrome de Turner: implantación baja y en tridente del cabello, orejas de implantación baja y rotadas, paladar ojival, cuello corto/alado, tórax ancho o en tonel, mamilas separadas, cubito valgo, nevus múltiples, cuarto metacarpiano corto, escoliosis entre otros. Evaluar la presencia de galactorrea y bocio.

Exámenes de primera línea (médico general o pediatra) en Pubertad Retrasada: Los exámenes de primera línea deben ser solicitados por el médico general o pediatra que atiende a la paciente y tienen como objetivo descartar o confirmar una patología sospechada en la historia clínica y examen físico.

- El hemograma y los marcadores de inflamación (VHS, ferritina) se solicitan con el objetivo de excluir anemia, deficiencia de hierro, malnutrición y enfermedad inflamatoria oculta (Ej. Enfermedad de Crohn).
- Se sugiere además un examen de orina y el perfil hepático para excluir enfermedad renal y hepática, y una evaluación del metabolismo calcio y fósforo.
- Descartar enfermedad celíaca, pues a veces el único signo es la talla baja o la pérdida de velocidad de crecimiento asociada a la pubertad retrasada.
- Prolactina y perfil de hormonas tiroideas (TSH y T4-libre) para excluir hipotiroidismo primario, recordar que la determinación aislada de TSH no sirve para descartar un hipotiroidismo central en cuyo caso nos encontraremos con una T4-L baja y concentraciones inapropiadamente normales de TSH.
- Un aumento en la concentración de la prolactina puede ser secundario a un hipotiroidismo primario severo, donde el aumento de la hormona liberadora de tirotropina, también estimulará a los lactotropos en la secreción de prolactina.
- Se sugiere derivar con una edad ósea y un ultrasonido pelviano para determinar grado de estrogenización de los genitales internos en las mujeres y en varones con la concentración matinal de testosterona.

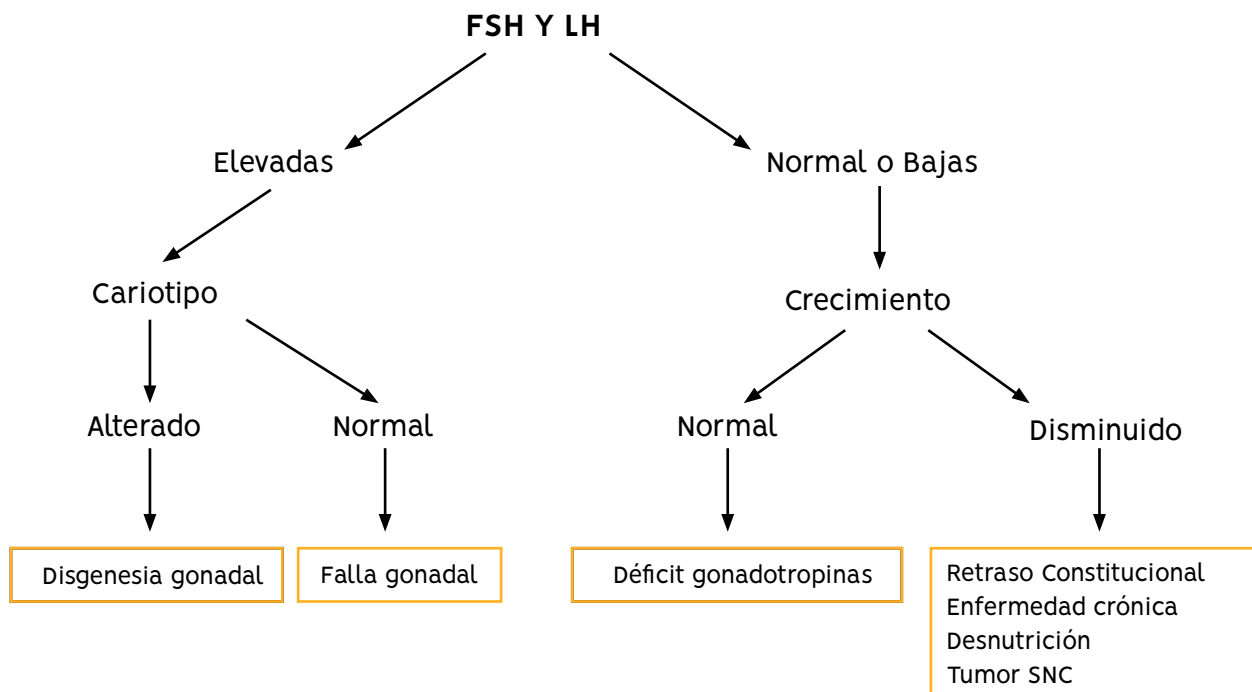
Estudio de segunda línea (gineco-endocrinología) en Pubertad Retrasada:

Se sugiere determinar los niveles de gonadotrofinas (FSH y LH) y estradiol:

- FSH <10 mUI/mL sugiere un hipogonadismo hipogonadotrófico o un retraso constitucional del desarrollo.
- FSH >30 mUI/mL sugiere un hipogonadismo hipergonadotrófico
- Estradiol <20–30 pg/ml sugieren hipoestrogenismo. Recordar que las concentraciones de estradiol son cíclicas, y que al inicio de la pubertad niveles de estradiol >12 pg/ml sugieren producción ovárica.



RETRASO PUBERAL



La resonancia magnética de la región hipotálamo hipofisaria con cortes complementarios de los bulbos y surcos olfatorios se sugiere cuando hay sospecha de hipogonadismo hipogonadotrófico o en la presencia de signos de disfunción neurológica, alteración del campo visual, polidipsia poliuria, y compromiso de otros ejes endocrino (Ej. deficiencia de hormona de crecimiento, diabetes insípida central, etc).

En casos de hiperprolactinemia y sospecha de lesiones expansivas o micro-macroadenomas también se debe realizar una imagen de silla turca. Si se sospecha anosmia o hiposmia, se sugiere objetivarlo con un test de olfato, que a menudo están disponibles en el contexto de protocolos de investigación internacionales.

Si se sospecha un hipogonadismo hipergonadotrófico se sugiere realizar siempre un cariotipo con recuento de 50 mitosis. En caso de cariotipo normal 46, XX se sugiere estudio de premutación de X frágil y/o anticuerpos antiovario. En el caso de los hombres, un cariotipo 47, XXY es diagnóstico de Síndrome Klinefelter, donde predomina un deterioro más notorio en las células de Sertoli (que son las nodrizas de los espermatogonios y forman los túbulos que dan el volumen del testículo), por este motivo un adolescente con éste síndrome puede estar adecuadamente virilizado (porque las células de Leydig producen testosterona) pero tienen testículos pequeños (por compromiso de las células de Sertoli).

Se sugiere evaluar la repercusión del hipogonadismo sobre la adquisición de la masa ósea, por lo que se debe solicitar una densitometría ósea volumétrica, pues esto ayudará a guiar el tratamiento de reemplazo hormonal posterior.





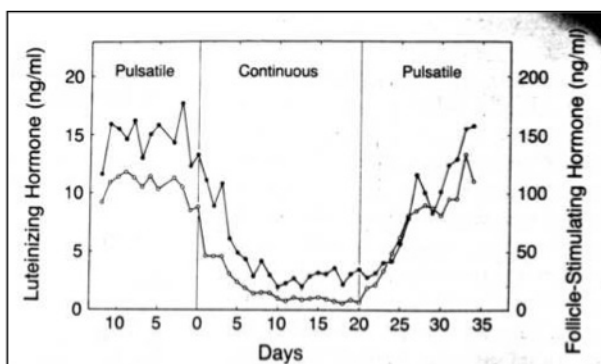
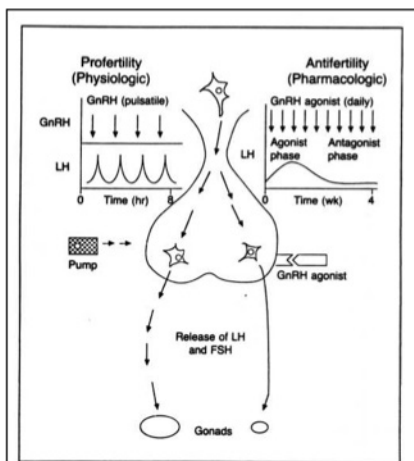
Tratamiento de los trastornos puberales

Las personas con pubertad precoz son más bajas que la talla objetivo genética. Una mujer pierde aprox. 12 cm, lo que es más severo en los hombres. Además, es causa de preocupación el efecto psico-social de tener una pubertad precoz, tales como incursión sexual más temprana, y abuso de sustancias lícitas e ilícitas, pero la real relevancia de estos aspectos es aún discutidas.

Tratamiento de la Pubertad Precoz Central

Los objetivos del tratamiento son evitar la progresión de los caracteres sexuales secundarios para mejorar ajuste social y limitar el avance de edad ósea para evitar un mal pronóstico de talla final. La síntesis de LHRH a comienzos de la década del 70' permitió el desarrollo de agonistas y antagonistas de GnRH. La exposición continua al GnRH provoca una desensibilización del eje HHG.

Bases Fisiológicas del tratamiento con análogo GnRH



En la PPC se utilizan análogos de LHRH (actualmente en Chile, acetato de leuprolide y triptorelina en su formulación mensual y trimestral) que frenan la producción de gonadotropinas. El tratamiento se mantiene hasta una edad ósea entre 11 años 6 meses y 12 años en las mujeres y 13 años en los varones. Este medicamento no sirve para evitar pérdida de talla final en el caso de pubertad temprana, (inicio del desarrollo puberal después de los 8 años). Las pacientes se controlan clínicamente cada 3 meses, cada 6 meses con ecografía ginecológica y una vez al año con edad ósea. Dentro de los efectos secundarios, se han reportado cefalea y bochornos, urticaria (triptorelina) y absesos asépticos (acetato de leuprolide), menor adquisición de masa ósea durante el tratamiento, pero que logran compensar posterior a la suspensión de la terapia, se sugiere mantener adecuadas concentraciones de vitamina D y asegurar un buen aporte de calcio. Se debe sugerir tener una alimentación sana



y realizar ejercicio en forma saludable para evitar el desarrollo de una composición corporal metabólicamente adversa (aumento de la grasa abdominal) y vigilar el consumo de calcio.

Tratamiento de la Pubertad Precoz Periférica

En la pubertad precoz periférica el tratamiento es según la enfermedad de base, en caso del síndrome de McCune Albright el uso de inhibidores de la aromatasa o tamoxifeno son de dudosa utilidad y deben ser indicados con la salvedad que no siempre serán útiles y que la decisión es diferente para cada paciente. No se pueden realizar estudios controlados para estos medicamentos en el síndrome de McCune Albright porque es una entidad que no es homogénea en su comportamiento clínico. Otras causas de pubertad precoz periférica requieren el tratamiento específico para su etiología; por ejemplo, en hiperplasia suprarrenal congénita el uso de hidrocortisona permite disminuir la concentración de andrógenos que son aromatizados a estrógenos y avanzan la edad ósea.

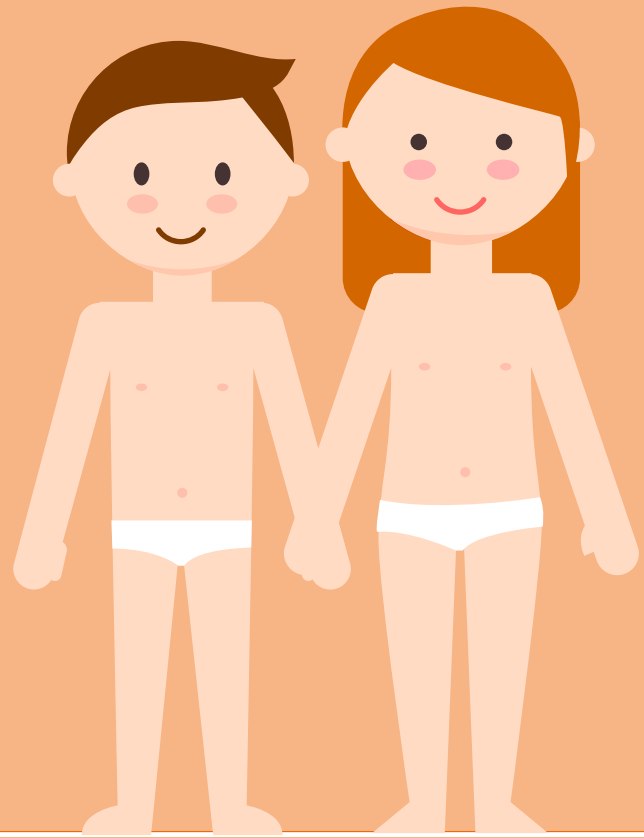
Seguimiento

En pacientes con dudas de que se trate de una pubertad precoz se sugiere un seguimiento cada 3 meses para evaluar el crecimiento y la progresión de los caracteres sexuales secundarios. En caso de estar en tratamiento de supresión con análogos, se realiza cada 3 meses clínicamente y cada 6 con eco-pélvica y una vez al año radiografía de carpo para edad ósea.

Tratamiento de la pubertad retrasada

El tratamiento de este trastorno dependerá del diagnóstico de la enfermedad de base.





inmunología

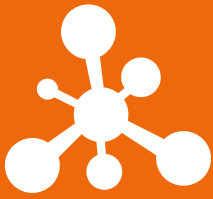
desarrollo del sistema Inmune

infecciones recurrentes

alergias

enfermedades reumatológicas
en pediatría





Desarrollo del sistema inmune

DR. EDUARDO TALESNIK
DR. RODRIGO HOYOS

Inmunología y Alergia Pediátrica.
Departamento de Enfermedades Infecciosas
e Inmunología Pediátrica,
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción



El sistema inmunológico (SI) es el sistema del organismo encargado principalmente de la defensa contra agentes infecciosos, sin embargo, cumple además funciones en el control del desarrollo de neoplasias y regulación de fenómenos inflamatorios y autoinmunes. El SI está compuesto por dos grandes ramas, la inmunidad innata y la inmunidad adaptativa, ambas sujetas a un estricto control con la finalidad de mantener la homeostasis. Ambas ramas del SI son finamente reguladas durante el desarrollo y su funcionalidad dependerá de una serie de eventos coordinados que involucran la expresión de moléculas de superficie celular y de señalización intracelular en momentos clave del desarrollo, la diferenciación de las distintas células del SI y el desarrollo normal de los órganos linfoides secundarios, entre otros.

Las células del sistema inmunológico se desarrollan a partir de un precursor común de otras células sanguíneas, las células troncales hematopoyéticas. Durante la vida intrauterina, estas células

troncales migran a la médula ósea a las 20 semanas de gestación. Luego de que estas células troncales se han establecido en la médula ósea, ellas darán origen a células comprometidas con el linaje mieloide o linfoide. La célula mieloide primitiva dará posteriormente origen a las células presentadoras de antígenos profesionales conocidas como células dendríticas, además de los monocitos, neutrófilos, eosinófilos y basófilos; por su parte, la célula linfoide primitiva dará origen a los linfocitos y células NK. Los linfocitos a su vez se diferenciarán en dos estirpes celulares, las células T y las células B. La diferenciación hacia la estirpe B se realiza en el hígado fetal y posteriormente en la médula ósea, mientras que la estirpe T requiere que se haya desarrollado el timo para completar su diferenciación. Una vez que los precursores de las

Desarrollo del sistema inmune

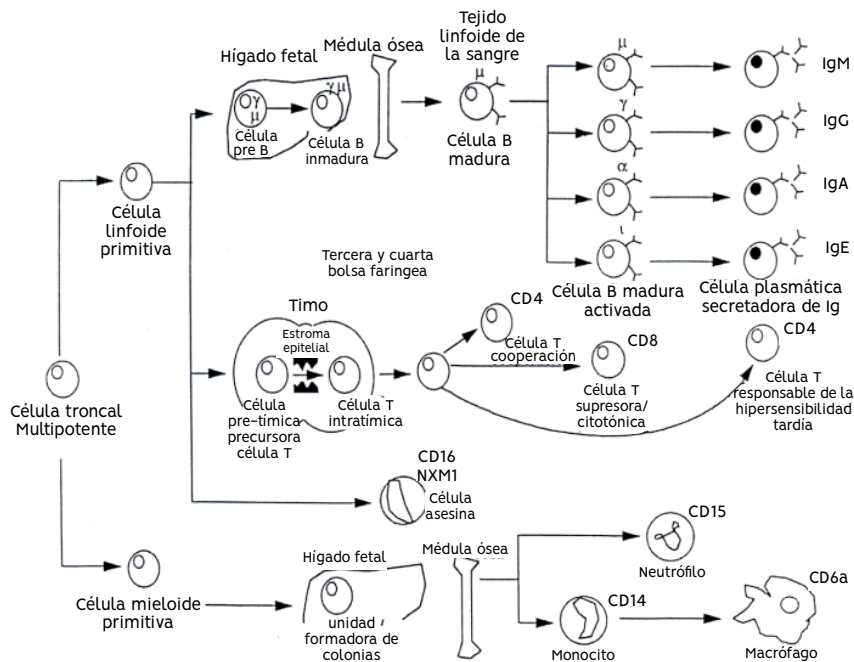


FIGURA 1: TALESNIK E., CAPÍTULO 4, PÁGINAS 51-56, DESARROLLO DEL SISTEMA INMUNE Y FUNDAMENTOS INMUNOLÓGICOS DE VACUNAS. ENFERMEDADES INFECCIOSAS INMUNOPREVENIBLES DE REPETTO G., EDICIONES UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE, 2003.

células T llegan al timo, son educadas por medio de los procesos de selección negativa y selección positiva, asegurando de esta manera que sólo se permita salir a la circulación a células no autorreactivas y comprometidas con el linaje T CD4+ o T CD8+ (FIGURA 1).



Conocer el desarrollo normal del sistema inmunológico es importante para poder estudiar a pacientes con patologías conocidas como inmunodeficiencias primarias, un conjunto de cerca de 300 enfermedades de origen genético que predisponen al paciente a una frecuencia elevada de infecciones producto de alteraciones en el desarrollo o la función de la inmunidad.



DESARROLLO DE LA INMUNIDAD INNATA

El sistema inmune innato es la rama del sistema inmunológico caracterizada por un tiempo de respuesta inmediato y por ser específico para moléculas compartidas por grandes grupos de patógenos, conocidos como patrones moleculares asociados a patógenos (PAMPs). El corto tiempo de respuesta que caracteriza a la inmunidad innata es producto de que, a diferencia del sistema adaptativo, los receptores de la inmunidad innata se encuentran codificados en el genoma y no requieren de complejos procesos de reordenamiento genético para su expresión en la superficie celular ni para su funcionalidad. Otras diferencias entre el sistema inmune innato y el adaptativo se muestran en la Tabla 1.

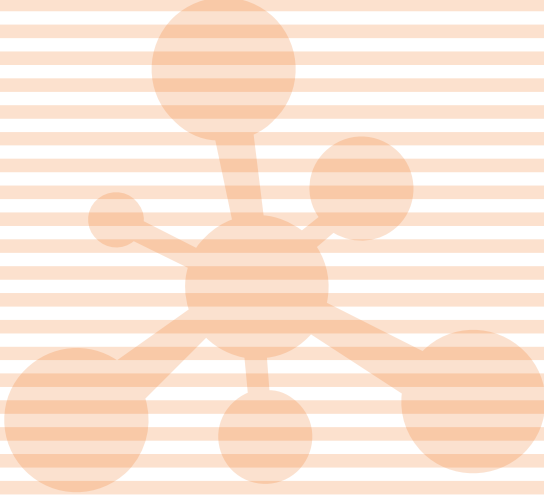
TABLA 1: Comparación entre inmunidad innata y adaptativa

PROPIEDAD	INMUNIDAD INNATA	INMUNIDAD ADAPTATIVA
Distribución	No clonal	Clonal
Receptores	Fijos genoma Reordenamiento (-)	Codificados segmentos genes Reordenamiento (+)
Reconocimiento	Patrones conservado (LPS, mananas): toll-like, Nod-like, RIK like	Fragmentos moleculares
Tiempo acción	Inmediato	Activación retardada efectores
Respuesta	Moléculas co-estimuladoras	Expansión clonal o anergia
Discriminación propio / no propio	Perfecta	Imperfecta

El desarrollo del componente celular del sistema inmune innato comienza con la mielopoiesis, proceso que se inicia aproximadamente el sexto mes de vida intrauterina en el hígado fetal. Este proceso es favorecido por un ambiente rico en citoquinas como los factores estimulantes colonias (CSFs), IL-1, IL-3, IL-4, IL5 e IL-6 y dará origen a los granulocitos, eritrocitos, monocitos y megacariocitos. A medida que las células se van diferenciando hacia granulocitos y monocitos, éstas comienzan a expresar marcadores de superficie propios de este grupo de células como las β integrinas, receptores complemento, CD11, CD18 y el receptor Fc CD16, permitiendo que se vaya adquiriendo progresivamente una mayor funcionalidad durante el proceso de diferenciación.

El sistema del complemento corresponde a uno de los mediadores solubles más importantes del sistema inmune innato. Este sistema corresponde a un conjunto de proteínas sintetizadas a nivel hepático que circulan normalmente en un estado inactivo, pero





que al ser activadas generan una cascada amplificatoria con rol proinflamatorio y anti-microbiano. Existen tres mecanismos por los cuales el complemento se activa: la vía clásica, la vía de las lectinas y la vía alterna, las cuales convergen en una vía final común a nivel de C3. Al momento de nacer, los componentes del complemento se encuentran disminuidos en el recién nacido, alcanzando niveles entre el 50 y el 60% de los observados en el adulto.

Los receptores tipo toll (TLR) son los receptores de la inmunidad innata más ampliamente difundidos en el organismo. Estos receptores son capaces de detectar la presencia de PAMPs tanto en el medio extra como intracelular e iniciar una respuesta inflamatoria. La expresión de los TLR es similar en el adulto y el recién nacido, sin embargo, la funcionalidad de estos receptores está disminuida al nacer debido a una menor expresión de proteínas de señalización intracelular, regulación nivel de la cromatina en genes proinflamatorios, menor eficiencia de algunos factores de transcripción importantes para la respuesta innata como IRF3 y por un ambiente rico en adenosina, un agente inmunomodulador endógeno.

DESARROLLO DE LA INMUNIDAD ADAPTATIVA

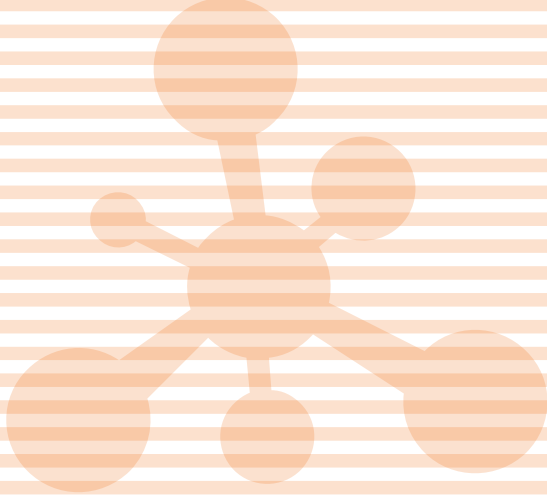
El desarrollo del sistema adaptativo se inicia tempranamente durante la gestación, la temporalidad de los hitos en el desarrollo embrionario de este sistema se muestra en la Tabla 2.

TABLA 2: Cronología de eventos en el desarrollo de la inmunidad adaptativa

SEMANAS DE GESTACIÓN	
2-3	Origen células troncales en saco vitelino
5-6	Formación del timo
7-8	Células troncales timo
8-9	Células Pre-B hígado fetal
10	Linfocitos B con IgM superficie
12	Órganos linfoides secundarios: bazo, ganglios linfáticos y placas Peyer
14	Linfocitos en bazo y ganglios linfáticos.
17	Linfocitos B: IgG e IgA superficie
16-20	Puede inducir respuesta inmune IgM
18-30	Puede inducir respuesta inmune celular
20-40	Completa dotación células linfoides

El correcto desarrollo de los órganos linfoides secundarios es vital para el funcionamiento del sistema inmune adaptativo ya que ellos constituyen el punto de encuentro entre las células T y las células B, requerimiento esencial para la respuesta humoral. Los ganglios linfáticos se desarrollan en la semana 12 de gestación a partir de un progenitor común con el adipocito. En presencia de ácido araquidónico, el preadipocito secreta la quimioquina CXCL13





que atrae a las células inductoras del tejido linfoide. Estas células interactúan con el preadipocito por medio del receptor de linfotoxina (LT β R), gatillando la diferenciación hacia tejido linfoide.

El desarrollo del componente celular de la inmunidad adaptativa, los linfocitos T y B, se compone de una etapa central y otra periférica. La etapa central ocurre en el timo, la médula ósea y los órganos linfoides primarios y es independiente de la presencia de antígenos exógenos. Durante la etapa central se produce la recombinación VDJ y se genera un receptor específico y único para cada célula, mientras que los procesos de selección negativa y positiva se encargan de eliminar a las células autorreactivas y a aquellas con receptores no funcionales. La etapa periférica ocurre en los tejidos u órganos linfoides secundarios y es dependiente de la presencia de antígenos exógenos. Durante esta etapa se produce la diferenciación terminal de las células T o B hacia células de memoria o células efectoras, mientras que paralelamente ocurre una expansión clonal que permite aumentar el pool de células específicas para el antígeno detectado (FIGURA 2).

Estado de maduración	Stem cell	→	Prolinfocito	→	Prelinfocito	→	Linfocito Inmaduro	→	Linfocito Maduro	→	Linfocito Efector Diferenciado
Ubicación	Médula ósea o Timo									Órgano o tejido linfoide periférico	
Eventos mayores	Maduración temprana y expansión mediada por factor de crecimiento			Expresión de receptor antigénico		Selección de repertorio y adquisición de competencia funcional			Capacidad acción de funciones del efector		
Dependencia Antigénica	No							Auto-antígeno	Antígeno externo		

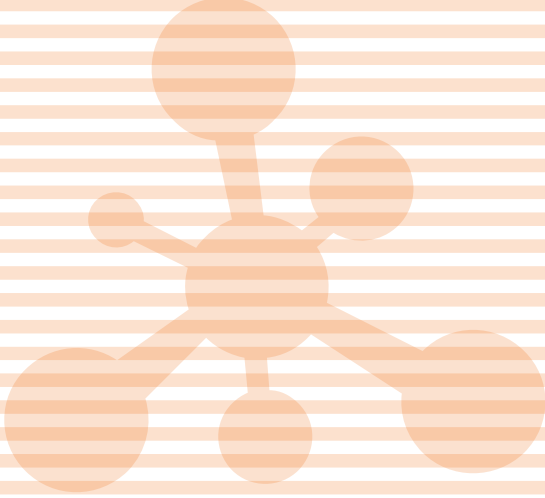
FIGURA 2: ADAPTADA DE: ABBAS A., LICHTMAN A., PILLAI S., CELLULAR AND MOLECULAR IMMUNOLOGY.

FUNCIÓN INMUNOLÓGICA DURANTE EL PERIODO FETAL Y DEL RECIÉN NACIDO

Durante la vida intrauterina el sistema inmunológico se encuentra inhibido, es así que durante esta etapa del desarrollo se detectan menores cantidades de citoquinas, menor función citotóxica y una mayor proporción de células T regulatorias en circulación. El objetivo de esta inhibición es proteger al feto, ya que una respuesta inflamatoria puede terminar en aborto, retardo del crecimiento intrauterino y parto prematuro. La regulación de la respuesta inmune característica de esta etapa es mediada principalmente por altos niveles circulantes de adenosina, TGF beta y la presencia de células con propiedades inmuno-regulatorias como las células eritroides CD71+, linfocitos T regulatorios y linfocitos B regulatorias. Esta inmunosupresión fisiológica se mantiene durante el periodo de recién nacido, disminuyendo gradualmente hasta los dos años de vida.

La función inmune adaptativa durante este periodo se caracteriza por haber completado los procesos de maduración tímica, por lo que el recién nacido cuenta con un recuento normal de linfocitos. A pesar de contar con recuentos normales de linfocitos, la funcionalidad de la inmunidad adaptativa está alterada durante este periodo de la vida ya que existe un desbalance en las respuestas Th1 y Th2 que se





mantendrá hasta los dos años de edad. Durante los primeros dos años de vida se pueden encontrar en circulación niveles elevados de IL-6, IL-10 y TGF beta, lo que favorece el desarrollo de respuestas tipo Th2 y T regulatorias, en desmedro de las respuestas más proinflamatorias como la Th1 y Th17. Así mismo, la capacidad de generar células T foliculares está disminuida, afectando directamente la funcionalidad y la calidad de la inmunidad humoral.

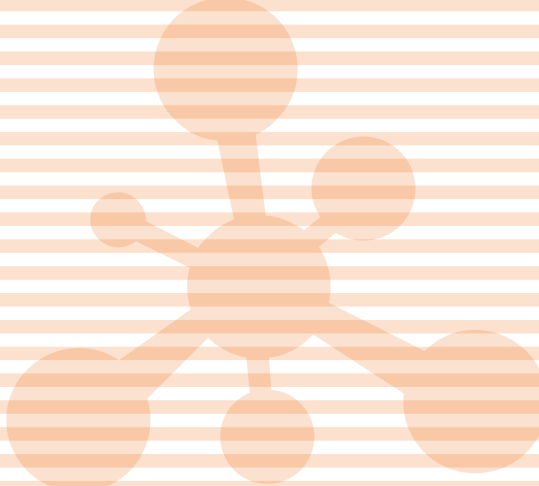
La función inmune durante este periodo se caracteriza por la transferencia transplacentaria de IgG desde la madre al feto durante el embarazo. Mediante este proceso se transfieren preferentemente anticuerpos de tipo IgG1 e IgG3, mientras que IgG4 e IgG2 se transfieren en menor proporción y anticuerpos de tipo IgM, IgA e IgE no son transferidos. La transferencia de IgG se inicia en la semana 17 de gestación, igualándose los niveles maternos y fetales a las 33 semanas. La transferencia de IgG continúa después de las 33 semanas, por lo que al momento del parto, el recién nacido tiene niveles de IgG más altos que su madre. Debido a que el feto no es capaz de producir anticuerpos de tipo IgG y que toda la IgG circulante le ha sido transferida durante el embarazo, el repertorio de anticuerpos del RN es semejante al de la madre, incluyendo la presencia transitoria de autoanticuerpos IgG. Al verse enfrentado a infecciones, el recién nacido monta respuestas humorales predominantemente IgM e irá adquiriendo progresivamente la capacidad de producir IgG en cantidades significativas a contar del sexto mes de vida. La capacidad de montar una respuesta humoral frente a distintos tipos de antígenos también es inmadura en el recién nacido, quien es capaz de responder a antígenos proteicos, pero no logra montar una respuesta adecuada frente a antígenos de naturaleza polisacárida. La incapacidad de responder a antígenos polisacáridos es explicada por la ausencia de células B de zona marginal en el bazo. Este subtipo de células B aparece a los dos años de vida, momento en que se adquiere la capacidad de responder a antígenos polisacáridos.

La lactancia materna además de tener un rol nutricional en el periodo de recién nacido, cumple también una función inmunológica al aportar de forma pasiva factores antimicrobianos: IgA secretora, lactoferrina, lisozima, oligosacáridos y lípidos antivirales. Además, facilita la colonización del tracto gastrointestinal del recién nacido por bifidobacterias que inhiben la colonización por agentes patógenos.

FUNCIÓN INMUNOLÓGICA EN LACTANTES

Esta etapa se caracteriza por la capacidad de responder a antígenos proteicos desde aproximadamente los dos meses, con anticuerpos predominantemente de tipo IgM y el desarrollo progresivo de la capacidad de memoria inmune. La capacidad de montar respuestas de tipo IgG se comienza a desarrollar a partir de los tres meses, pero sólo a contar de los 6 meses de edad logra niveles significativos. A pesar de la pobre respuesta IgG que caracteriza los primeros meses de vida post natal, la capacidad de responder a antígenos proteicos es de aproximadamente el 80% al momento de nacer y logra niveles similares a los del adulto cerca de los tres meses de vida. La capacidad de responder a antígenos polisacáridos está disminuida en este grupo etario y alcanza niveles similares a los del adulto a los 2 años de edad, momento en que se pueden detectar células B de zona marginal en el bazo.





La inmunidad humoral de tipo IgG transferida durante el embarazo comienza a caer de forma progresiva durante los primeros meses de vida y alcanza sus niveles más bajos a los 6 meses de edad. La caída de los niveles de IgG durante este primer periodo de vida post natal constituye un fenómeno fisiológico, pero puede prolongarse en pacientes que adquieren la capacidad de producir IgG pasados los 6 meses de vida dando origen a la hipogamaglobulinemia transitoria de la infancia.

De forma paralela al desarrollo de la inmunidad humoral, las otras ramas del sistema inmune también experimentan una maduración progresiva durante este periodo. Es así que de manera progresiva se van adquiriendo niveles de complemento similares a los del adulto, va disminuyendo de forma progresiva el estado anti-inflamatorio característico del periodo fetal y del recién nacido, disminuye la actividad de células inmuno-reguladoras y se va produciendo un equilibrio entre las respuestas Th1 y Th2.

FUNCIÓN INMUNE EN EL NIÑO MAYOR DE 2 AÑOS

El sistema inmunológico del niño a partir de los dos años es comparable al del adulto. El estado inmunomodulador característico de los niños menores ya ha sido superado, ha logrado adquirir la capacidad de montar respuestas humorales de tipo IgG de buena calidad y se ha balanceado la respuesta Th1 con la respuesta Th2. Es propio de esta etapa la adquisición de la capacidad de respuesta a antígenos polisacáridos con un adecuado desarrollo de memoria inmunológica. A contar de esta edad es que es posible observar la aparición de enfermedades autoinmunes.





El niño con infecciones recurrentes

DR. RODRIGO HOYOS

Departamento de Enfermedades
Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La maduración del sistema inmune es un proceso gradual que ocurre principalmente durante los dos primeros años de vida. Producto de la inmadurez inmunológica propia de la edad y de factores ambientales y personales como las alergias, es común que los niños presenten frecuentemente cuadros virales durante sus primeros años de vida. Al hablar de infecciones recurrentes, nos referimos a un paciente que experimenta un número de infecciones mayor a lo esperado para su edad y medio ambiente, considerándose que seis o más infecciones respiratorias altas virales por año son normales después del período de amamantamiento. Aunque la preocupación de los padres por la frecuencia de infecciones es un motivo de consulta frecuente en pediatría, el número total de infecciones no siempre diferencia entre aquellos niños con un desarrollo inmune normal de aquellos con infecciones recurrentes secundarias a una patología subyacente. Para lograr distinguir estos dos grupos de pacientes es crucial obtener una historia clínica que considere: el agente causal, la localización y la severidad de las infecciones, la necesidad de tratamientos antibióticos y la respuesta a ellos. Es muy importante también definir de la mejor manera posible el tipo de infecciones que el paciente ha tenido, certificar por medio de revisión de exámenes previos si se ha tratado de infecciones principalmente virales o bacterianas y evaluar si existe un sitio anatómico específico que se infecte de forma recurrente.

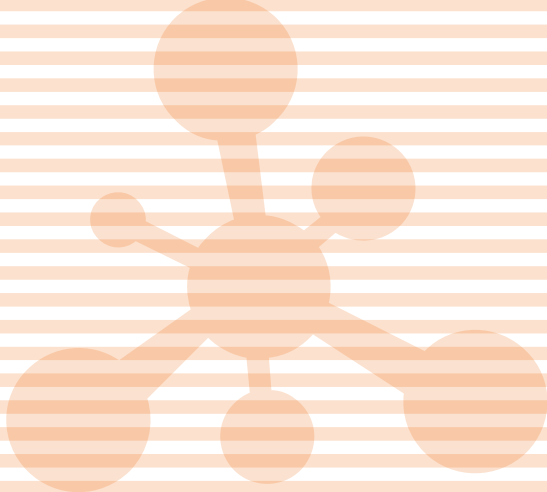
134



FACTORES ASOCIADOS

Los primeros dos años corresponden a un periodo del desarrollo en que el sistema inmune no se encuentra completamente maduro, especialmente los primeros meses de vida en que aún se mantiene el estado de inmunosupresión característico del recién nacido. Esta inmadurez del sistema inmune facilita el desarrollo de infecciones virales frecuentes y la aparición ocasional de infecciones bacterianas. Además de la edad, otros factores a considerar al enfrentarse a un paciente con infecciones recurrentes son el estado nutricional, las alteraciones anatómicas, la presencia de cuerpos extraños y de patologías subyacentes como la rinitis alérgica, asma, hipertrofia de adenoides, reflujo gastroesofágico, trastornos de la deglución, fibrosis quística, disquinesia ciliar y las inmunodeficiencias primarias. El medio ambiente también juega un rol importante en el número de infecciones de un niño, es así que factores como la asistencia a sala cuna, la presencia de hermanos en edad escolar, la contaminación ambiental, el hacinamiento, el tabaquismo pasivo, la ausencia de lactancia materna y el destete temprano frecuentemente se asocian





con una mayor tasa de infecciones. La escolarización temprana se asocia con una mayor frecuencia de infecciones respiratorias en lactantes menores, otitis media aguda e infecciones gastrointestinales durante los meses de verano. El tabaquismo pasivo produce una inflamación crónica de la vía aérea que aumenta el riesgo de desarrollar episodios de bronquitis aguda, neumonía, sinusitis, otitis media aguda, crisis obstructivas en pacientes asmáticos y aumenta el número de hospitalizaciones por causa respiratoria. Se debe considerar que no es infrecuente que niños que consultan por infecciones a repetición tengan más de un factor predisponente, por lo que es importante realizar una anamnesis y examen físico completos, que permitan definir si es necesario realizar estudios complementarios y que guíen estos estudios de modo que no signifiquen costos innecesarios para las familias y el sistema de salud.

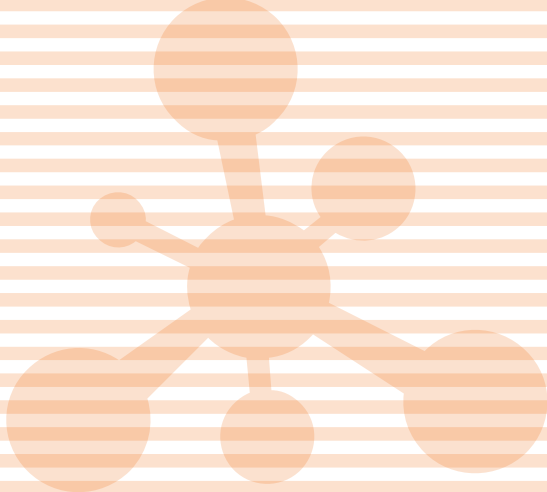


ETIOLOGÍA Y EVALUACIÓN

El principal grupo de enfermedades asociadas con una frecuencia elevada de infecciones corresponde a las **enfermedades alérgicas**. Las alergias han ido en aumento a la par del mayor desarrollo y la industrialización, afectando hoy en día a 1 de cada 5 personas. La existencia de una alergia no controlada que afecta la vía aérea, como la rinitis alérgica y el asma alérgico, produce una inflamación crónica de la vía aérea, lo que aumenta la predisposición a desarrollar neumonía, rinosinusitis y otitis media aguda, sin embargo, una historia de neumonías bacterianas recurrentes en un paciente asmático debe hacer considerar una posible alteración de la inmunidad humoral ya que la rinitis alérgica y el asma se asocian con la deficiencia de anticuerpos específicos contra neumococo. **La deficiencia de anticuerpos específicos contra neumococo** corresponde a una deficiencia cualitativa de la inmunidad humoral en que los pacientes no son capaces de montar una respuesta inmune adecuada en respuesta a la infección por este patógeno ni en respuesta a vacunas anti-neumocócicas polisacáridas.

En la evaluación de un paciente con infecciones recurrentes se debe considerar la presencia de una **alteración anatómica** frente a una historia de infecciones supurativas recurrentes que afecten la misma localización. La **hipertrofia de adenoides** es la alteración anatómica que más frecuentemente se encuentra en pacientes con infecciones recurrentes. Esta patología debe ser sospechada ante una historia de roncopatía, secreción nasal persistente y respiración bucal en niños entre los 3 y 4 años. El diagnóstico se confirma por medio de una radiografía de cavum faríngeo o una rinofaringoscopia. La **otitis media con efusión** es otra alteración que puede encontrarse frecuentemente en pacientes que consultan por otitis media aguda recurrente (3 o más episodios en 6 meses), sobre todo en el contexto de hipertrofia de adenoides. Otras causas anatómicas que predisponen a infecciones recurrentes del mismo sitio anatómico son las **malformaciones de la vía respiratoria** y la presencia de **cuerpos extraños** tanto en la cavidad nasal como en las vías respiratorias. Aunque las malformaciones de la vía aérea son menos frecuentes que las patologías mencionadas previamente, es importante mantener un alto índice de sospecha. Mención especial merecen las bronquiectasias, alteraciones del parénquima pulmonar que pueden ser primarias o secundarias a infecciones pulmonares





severas y representar una manifestación de enfermedades como la fibrosis quística y los defectos de la inmunidad humoral. El hallazgo de bronquiectasias en estudios imagenológicos debe considerarse un signo de alarma durante la evaluación del paciente con infecciones recurrentes y requiere de derivación a especialistas en enfermedades respiratorias e inmunología.

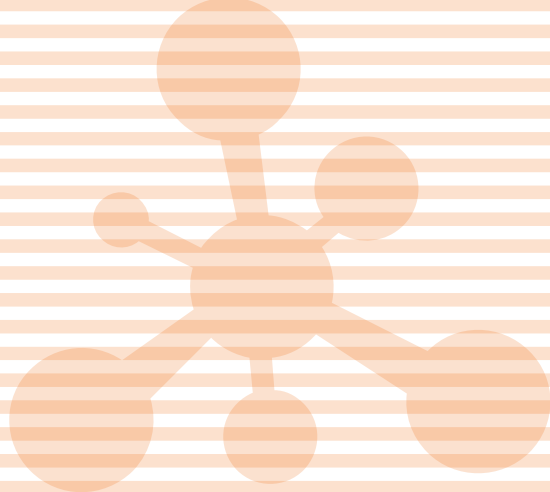
En el estudio de pacientes con infecciones recurrentes es muy importante tener en consideración enfermedades de baja prevalencia en la población general, pero cuyo pronóstico a largo plazo se ve marcadamente afectado por una sospecha y tratamiento oportunos. La **fibrosis quística** es una enfermedad sistémica autosómica recesiva con una frecuencia de 1/3500 recién nacidos vivos que se produce por mutaciones que afectan el gen *CFTR* (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator). Esta enfermedad tiene un amplio espectro de manifestaciones y puede presentarse tempranamente por íleo meconial, prolapso rectal, esteatorrea, insuficiencia pancreática, bronquiectasias, pólipos nasales y neumonías recurrentes (2 episodios en un año o tres episodios en la vida). La detección temprana y tratamiento oportuno de esta enfermedad es importante dado que la función pulmonar cae significativamente en la medida que estos pacientes son colonizados por patógenos como el *Staphylococcus aureus* y, especialmente, la *Pseudomonas aeruginosa* y la *Burkholderia cepacia*. Ante la sospecha diagnóstica se debe solicitar estudio con test del sudor.

La **disquinesia ciliar** corresponde a un conjunto de enfermedades autosómicas recesivas que alteran la función ciliar. Afecta a 1/16000 recién nacidos y se produce por mutaciones en diversos genes como *DNAI1* y *DNAH5*, los que en conjunto explican el 30% de los casos de disquinesia ciliar, no pudiendo encontrar un gen causal en un número significativo de casos. La disquinesia ciliar se debe sospechar ante una historia familiar de heterotaxia, infertilidad masculina e infecciones recurrentes. Los pacientes con esta enfermedad se presentan con tos y congestión nasal desde el periodo del recién nacido, otitis recurrente, rinosinusitis crónica, neumonías recurrentes y bronquiectasias. Ante la sospecha de disquinesia ciliar se debe realizar una biopsia de cilios para microscopía electrónica, alternativamente se puede realizar una medición nasal de óxido nítrico ya que este se encuentra disminuido en estos pacientes.

Las inmunodeficiencias son un grupo de enfermedades que aumentan la predisposición del hospedero a desarrollar infecciones. Pueden ser divididas en inmunodeficiencias primarias o congénitas e inmunodeficiencias secundarias o adquiridas, siendo estas últimas las más frecuentes en la población. Las inmunodeficiencias adquiridas pueden ser secundarias a desnutrición, quemaduras extensas, neoplasias, tratamientos inmunosupresores, quimioterapéuticos u otros fármacos e infecciones que generan un estado de inmunosupresión transitorio (Sarampión, EBV, TBC, *Toxoplasma gondii*) o permanente (VIH).

Las **inmunodeficiencias primarias** son un grupo de cerca de 350 enfermedades genéticas que afectan el número o la función normal de los distintos componentes del sistema inmunológico. De acuerdo con la rama de la inmunidad que se ve afectada, las inmunodeficiencias primarias pueden ser clasificadas en 9 grandes clases: inmunodeficiencias combinadas, inmunodeficiencias combinadas con características sindromáticas, deficiencias primarias de anticuerpos, síndromes de desregulación inmunológica, defectos en el número o función de los fagocitos, defectos de la inmunidad



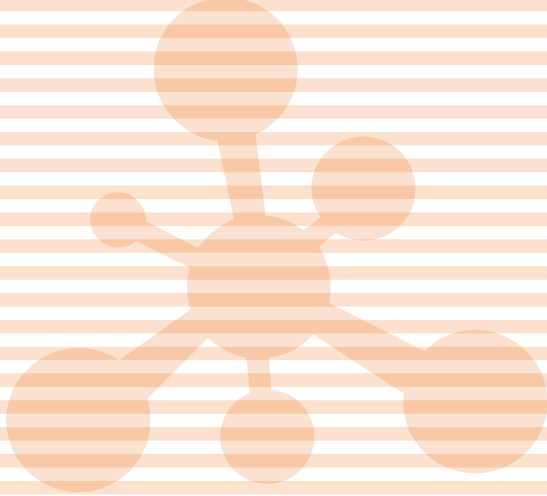


innata, síndromes auto-inflamatorios, defectos del complemento y fenocopias de otras inmunodeficiencias. Las deficiencias primarias de anticuerpos corresponden al grupo más común de alteraciones del sistema inmune, siendo el déficit aislado de IgA y la deficiencia de anticuerpos específicos las dos formas más frecuentes de inmunodeficiencias primarias en el mundo. Se estima que a nivel mundial la incidencia de las inmunodeficiencias primarias es de 1:10000 habitantes, sin embargo, la mayoría de los pacientes afectados por estas enfermedades no son diagnosticados producto de una baja sospecha diagnóstica, escasos de médicos con formación en inmunología clínica y dificultades en el acceso a estudios diagnósticos adecuados. Debido al gran subdiagnóstico existente, la Jeffrey Modell Foundation ha desarrollado 10 signos de alarma que deben hacer pensar en la existencia de una inmunodeficiencia primaria e iniciar el proceso de evaluación por un especialista en este tipo de enfermedades (TABLA 1). Aunque generalmente las inmunodeficiencias primarias se manifiestan después de los 6 meses de vida, éstas pueden volverse sintomáticas a cualquier edad, y en general, mientras más precoz es su presentación, mayor es la severidad del defecto genético subyacente. En la medida que ha aumentado nuestro entendimiento de este grupo de enfermedades se ha podido apreciar que las alteraciones en la función del sistema inmunológico se manifiestan por medio de una predisposición aumentada a las infecciones, pero también pueden presentarse como fenómenos autoinmunes de aparición precoz, alergias severas, granulomas, linfomas y con menor frecuencia, tumores sólidos.

TABLA 1: Signos de alarma de inmunodeficiencia primaria según la fundación Jeffrey Modell

NIÑOS	ADULTOS
Cuatro o más otitis en un año	Dos o más otitis en un año
Dos o más infecciones severas de los senos paranasales en un año	Dos o más infecciones de los senos paranasales en un año, en ausencia de una enfermedad alérgica
Dos o más meses de tratamiento antibiótico sin lograr controlar un proceso infeccioso	Una neumonía por año por más de un año
Dos o más neumonías en un año	Diarrea crónica con pérdida de peso
Falla del medro o en el crecimiento normal	Infecciones virales recurrentes (resfríos, herpes, verrugas, condilomas)
Abscesos cutáneos profundos o en órganos internos recurrentes	Necesidad recurrente de tratamiento antibiótico endovenoso a raíz de una enfermedad infecciosa
Candidiasis oral persistente o infecciones fúngicas cutáneas recurrentes	Abscesos cutáneos profundos o en órganos internos recurrentes
Necesidad de tratamiento antibiótico endovenoso para tratar infecciones	Candidiasis oral persistente o infecciones fúngicas persistentes de la piel u otros órganos
Dos o más infecciones profundas, incluida la septicemia	Infección con micobacterias normalmente no patogénicas
Historia familiar de IDP	Historia familiar de IDP





La forma más grave de inmunodeficiencia primaria se denomina **inmunodeficiencia combinada severa (SCID)**, esta enfermedad es una emergencia médica ya que producto de la ausencia de linfocitos T que la caracteriza, se produce una parálisis total de la inmunidad adaptativa que vuelve a los pacientes extremadamente susceptibles a infecciones por patógenos comunes y oportunistas. Existen distintas causas genéticas de SCID, sin embargo, todas tienen en común una a linfopenia T, mientras que el compromiso de las células B y NK es variable. Frente a un paciente con SCID se debe alertar inmediatamente a los especialistas en inmunología clínica con la finalidad de optimizar el manejo, confirmar el diagnóstico para poder llevar al paciente lo más rápido posible a un trasplante de precursores hematopoyéticos, terapia curativa, que si se realiza a tiempo cambia el pronóstico desde un 100% de mortalidad durante el primer año de vida a un 90% de supervivencia post trasplante. Debido a la importancia del diagnóstico precoz de estos pacientes, distintos países han implementado el tamizaje neonatal de SCID basado en la cuantificación de los TRECs (T-cell receptor excision circles) desde las tarjetas de Guthrie utilizadas para el tamizaje metabólico neonatal. Los TRECs son segmentos circulares de DNA que se generan durante la maduración de los linfocitos T en el timo y se encuentran normalmente elevados en el periodo neonatal. Debido a que todas las formas de SCID tienen en común una disminución en el número de linfocitos T circulantes, un número bajo de TRECs durante el periodo neonatal es capaz de identificar a pacientes con SCID antes de que se vuelvan sintomáticos, maximizando así sus posibilidades de acceder oportunamente a un trasplante de precursores hematopoyéticos.



DIAGNÓSTICO

El estudio de laboratorio de un niño con una sospecha de inmunodeficiencia primaria debe ser racional y guiado por la historia de infecciones del paciente. Los estudios específicos utilizados para evaluar las alteraciones de la inmunidad son exámenes de alto costo y no ampliamente disponibles, por lo cual es muy importante el uso racional del laboratorio. Para la evaluación del sistema inmune es muy importante recordar que las inmunodeficiencias primarias no sólo alteran el número de sus componentes, sino también la funcionalidad de estos, existiendo así exámenes de laboratorio destinados a evaluar cuantitativamente y cualitativamente la inmunidad (**TABLA 2**). Con la finalidad de orientar correctamente el estudio de laboratorio es

TABLA 2: Exámenes de laboratorio para el estudio del sistema inmune en forma cuantitativa y cualitativa

INMUNIDAD	CUANTITATIVO	CUALITATIVO
Humoral	Inmunoglobulinas	Producción de anticuerpos específicos (tétano, neumococo)
Celular	Hemograma Subpoblaciones linfocitarias	Proliferación linfocitaria con mitógenos y antígenos, PPD, citotoxicidad celular
Fagocitarias	Hemograma (recuento neutrófilos)	Estudios de quimiotaxis, fagocitosis, estallido respiratorio
Complemento	Medición de C2, C3, C4, etc.	Actividad lítica de vías del complemento (CH50, AH50)



importante establecer el patrón de infecciones que el paciente ha experimentado. La historia de infecciones del paciente permite sospechar el defecto inmunológico subyacente ya que defectos en distintas ramas de la inmunidad predisponen a ciertos agentes característicos (TABLA 3).

TABLA 3: Tipos de patógenos asociados con las principales categorías de Inmunodeficiencias primarias

AGENTE	DEFECTOS HUMORALES	DEFECTOS COMBINADOS	DEFECTOS DE LOS FAGOCITOS	DEFECTOS DEL COMPLEMENTO
Virus	Enterovirus	Especialmente*: CMV, VRS, VEB y PI3	No	No
Bacterias	<i>S. pneumoniae</i> <i>H. influenzae</i> <i>M. catarrhalis</i> <i>P. aeruginosa</i> <i>S. aureus</i> <i>N. meningitidis</i> <i>Mycoplasma</i>	<i>S. pneumoniae</i> <i>H. influenzae</i> <i>M. catarrhalis</i> <i>P. aeruginosa</i> <i>S. aureus</i> <i>N. meningitidis</i> <i>Mycoplasma</i> <i>S. typhi</i> <i>L. monocytogenes</i> Flora intestinal	<i>S. aureus</i> <i>P. aeruginosa</i> <i>S. typhi</i> <i>Nocardia</i>	<i>S. pneumoniae</i> <i>H. influenzae</i> <i>M. catarrhalis</i> <i>P. aeruginosa</i> <i>S. aureus</i> <i>N. meningitidis</i> <i>Mycoplasma</i>
Micobacterias	No	No tuberculosas, incluyendo la BCG	No tuberculosas, incluyendo la BCG	No
Hongos	No	<i>Candida species</i> <i>Aspergillus species</i> <i>Cryptococcus neoformans</i> <i>Histoplasma capsulatum</i>	<i>Candida sp.</i> , <i>Aspergillus sp.</i>	No
Protozoos	<i>Giardia lamblia</i>	<i>P. jiroveci</i> <i>Toxoplasma gondii</i> <i>Cryptosporidium</i>	No	No

* CMV = Cytomegalovirus, VRS = Virus respiratorio sincial, VEB = Virus parainfluenza 3.

Dentro de las inmunodeficiencias primarias se incluye un grupo de enfermedades caracterizadas por episodios febriles recurrentes y periódicos, estas patologías se denominan enfermedades autoinflamatorias. El síndrome autoinflamatorio más común es el síndrome de fiebre periódica, adenitis, estomatitis aftosa y faringitis (PFAPA). Debido a sus manifestaciones clínicas, es frecuente que el PFAPA no sea reconocido y que los pacientes sean tratados por episodios recurrentes de faringoamigdalitis bacterianas con estudio infeccioso negativo. Los pacientes con PFAPA sufren de episodios febriles de 3 a 5 días de duración cada 3 a 6 semanas, asociados a adenitis cervicales importantes, faringitis y estomatitis aftosa. Es característico de estos pacientes el estar completamente sanos entre los episodios de fiebre y tener por lo demás un desarrollo completamente normal.



Una comparación entre pacientes inmunocompetentes con infecciones frecuentes, inmunodeficientes y con un síndrome autoinflamatorio se muestra en la Tabla 4.

TABLA 4: Comparación entre pacientes inmunocompetentes, inmunodeficientes y con fiebre periódica.

	INMUNOCOMPETENTES	INMUNODEFICIENTES	FIEBRE PERIÓDICA
Periodicidad de episodios	Irregular e infrecuentes	Irregular y frecuentes	Regular o irregular frecuentes
Tipo de episodios	Distintas localizaciones	Distintas localizaciones según el tipo	Inicio y término brusco
Estacionalidad	Infrecuente en verano	Todas estaciones	Todas estaciones
Evolución de episodios	Responden a tratamiento	Prolongado, tórpido	Semejantes entre ellos
Condición inter episodios	Según contagio	Mejoría parcial o persistencia	Mejoran entre episodios
Desarrollo	Normal	Mayoría anormal	Normal
Evolución	Esperada	Prolongada, hospitalización	Predecible





Alergia alimentaria

DR. ARTURO BORZUTZKY
DR. RODRIGO HOYOS
DRA. PAMELA MORALES

Inmunología y Alergia Pediátrica,
Departamento de Enfermedades Infecciosas
e Inmunología Pediátrica,
Escuela de Medicina,
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La alergia alimentaria (AA) se define como una reacción adversa en salud reproducible que ocurre como consecuencia de una respuesta inmunológica específica frente a la exposición a un alimento. Desde el punto de vista clínico y fisiopatológico, es posible clasificar las AA en dos grandes grupos: reacciones de hipersensibilidad inmediata mediadas por inmunoglobulina E (IgE) y reacciones de hipersensibilidad retardada o crónica no mediadas por IgE. Las manifestaciones clínicas de AA afectan de forma predominante a la piel, el tracto gastrointestinal y el aparato respiratorio, siendo los síntomas gastrointestinales la forma de presentación más frecuente en lactantes y niños menores.

Las AA afectan de manera significativa la calidad de vida de los pacientes, perturbando su vida social, salud mental y estado nutricional, además de generar gastos económicos importantes por la necesidad de adquirir alimentos especiales y el alto costo de los auto-inyectores de adrenalina. Las AA se pueden asociar a otras enfermedades alérgicas y se ha descrito que la presencia de una dermatitis atópica severa aumenta significativa el riesgo de desarrollar AA IgE mediada en lactantes. Las AA se han transformado en un problema de prevalencia creciente y en un motivo de consulta de alta frecuencia, por lo que es esencial reconocerlas y derivar oportunamente para evaluación por especialista, así como distinguir las de intolerancias alimentarias (por ejemplo, intolerancia a lactosa), efectos farmacológicos o tóxicos de alimentos (cafeína, toxina escombroides) y de otras patologías asociadas a alimentos como los trastornos de conducta alimentaria.

141



EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia de AA ha sido difícil de estimar a nivel mundial debido a diferencias metodológicas entre estudios, aunque es indiscutible que se trata de un problema frecuente y en aumento. Aproximadamente un 5-8% de la población pediátrica presentaría reacciones alérgicas a algún alimento. En Chile, hay poca información acerca de la prevalencia de las AA. Un estudio de autoreporte de AA de hipersensibilidad inmediata en escolares chilenos realizado mediante cuestionario detallado de AA aplicado a los padres sugirió una prevalencia de hasta 5.5% en esta población, siendo las nueces, maní y huevo las AA más frecuentes.

Las AA son más frecuentes a edades tempranas (menores de 5 años) disminuyendo hacia la adultez. La prevalencia es hasta 5 veces más alta en niños que niñas, pero en la edad adulta ocurre un cambio de género, haciéndose dos veces más frecuente en mujeres que hombres.





PATOGENIA

La predisposición a desarrollar alergias está definida por la interacción entre factores genéticos y el medio ambiente. Entre los diversos factores ambientales que están involucrados en el desarrollo de la AA se cuentan la obesidad, la deficiencia de vitamina D, menor exposición a agentes infecciosos y el tiempo en que se es expuesto a los alérgenos alimentarios.

La idea imperante de que una exposición temprana a alimentos alérgicos contribuía al desarrollo de AA ha sido fuertemente desafiada por estudios recientes en que se ha reportado que la exposición a alérgenos alimentarios en dosis bajas a través de una piel permeable y/o inflamada, generalmente por dermatitis atópica, predispone a una sensibilización alérgica al alimento. En cambio, la exposición oral a alimentos (a través de la mucosa gastrointestinal) a edades más tempranas tiende a generar tolerancia. Esto es conocido como la hipótesis de exposición dual de alérgenos. Debido a esto es que la evidencia actual no respalda el retraso en la introducción de alimentos potencialmente alérgicos, una práctica pediátrica común por muchos años, sino que se recomienda una intruducción gradual de todos los alimentos a partir de los 6 meses, he incluso antes en algunos grupos de alto riesgo de desarrollar AA.

Las AA corresponden a una reacción anormal del sistema inmunológico dirigida contra las proteínas de un alimento específico, sin embargo, es posible desarrollar reacciones de hipersensibilidad cruzadas entre distintos alimentos y existen pacientes con alergia a más de un alimento. (CUADRO 1).

Los alérgenos alimentarios más frecuentes a nivel mundial son la leche, el huevo, la soya, el trigo, el pescado, los mariscos, el maní y la familia de las nueces, sin embargo, cualquier alimento puede potencialmente gatillar una AA. Las proteínas de éstos alimentos comparten características comunes que las hacen alérgenos más potentes: son glicoproteínas de aproximadamente 10–70 Kd de tamaño, hidrosolubles y relativamente estables a el calor, ácido y la degradación por proteasas. La frecuencia con la cual estos alimentos producen reacciones alérgicas varía entre la población pediátrica y adulta, siendo más frecuentes la leche, huevo, maní y las nueces en los niños, mientras que en los adultos destacan las reacciones alérgicas a mariscos.

Las AA mediadas por IgE corresponden a una reacción de hipersensibilidad inmediata o tipo I. El desarrollo de este tipo de reacciones alérgicas requiere de un proceso previo de sensibilización. Durante la sensibilización, el alérgeno es presentado a los linfocitos T CD4+ por una célula presentadora de antígeno, los linfocitos T que reconocieron el alérgeno activarán posteriormente a los linfocitos B e iniciarán el cambio de isotipo de las inmunoglobulinas hacia IgE. Los linfocitos B producirán IgE específicas contra el alérgeno, las que entrarán en circulación y se unirán a los receptores de IgE presentes en los mastocitos y otras células como los basófilos. Ante una nueva exposición al alérgeno, éste será reconocido por IgE específicas que fueron producidas durante la sensibilización alérgica y se encuentran unidas a receptores en la superficie de los mastocitos, induciendo la liberación de gránulos que contienen histamina y otras sustancias que son directamente responsables de generar las manifestaciones clínicas.

CUADRO 1: Reacción cruzada en algunas alergia alimentaria mediada por IgE.

REACCIONES ALÉRGICAS A:	REACTIVIDAD CRUZADA CON:
Maní	Lentejas, porotos y arvejas
Leche de vaca	Leche de cabra, caballo, oveja
Nueces	Castañas de cajú, avellana
Camarón	Langosta, jaiba
Salmón	Otros pescados
Kiwi	Palta, plátano y látex
Trigo	Cebada y centeno



Las AA no mediadas por IgE corresponden a reacciones de hipersensibilidad retardada o tipo IV. Estas reacciones de hipersensibilidad son mediadas principalmente por células como los eosinófilos, aunque también se ha reportado la participación directa de los linfocitos T. Las células del sistema inmune infiltran la pared del tracto gastrointestinal y la piel en respuesta a la exposición a alérgenos alimentarios y desencadenan una respuesta inflamatoria que es responsable de los síntomas clínicos de los pacientes.

CUADRO 2: Síntomas de alergia alimentaria por sistema comprometido.

SISTEMA	HIPERSENSIBILIDAD INMEDIATA	HIPERSENSIBILIDAD RETARDADA
Piel	<ul style="list-style-type: none"> • urticaria • prurito • eritema • angioedema 	<ul style="list-style-type: none"> • eritema • flushing • eczema
Ojos	<ul style="list-style-type: none"> • eritema conjuntival • prurito • edema periorbitario • epifora 	
Respiratorio	<ul style="list-style-type: none"> • rinorrea • congestión nasal • garganta apretada • prurito • estridor • sibilancias • pecho apretado • tos • disnea 	<ul style="list-style-type: none"> • tos • disnea • sibilancias
Gastrointestinal	<ul style="list-style-type: none"> • náusea • vómitos • diarrea • dolor abdominal 	<ul style="list-style-type: none"> • náuseas • vómitos • diarrea • dolor abdominal • sangramiento intestinal • deposiciones con mucosidad • mal incremento de peso
Cardiovascular	<ul style="list-style-type: none"> • hipotensión • taquicardia • bradicardia 	<ul style="list-style-type: none"> • hipotensión y shock hipovolémico
Neurológico	<ul style="list-style-type: none"> • aletargamiento • compromiso de conciencia • sensación de muerte inminente 	<ul style="list-style-type: none"> • irritabilidad



SÍNDROMES CLÍNICOS

Los síntomas que experimenta un paciente con alergia alimentaria dependen del mecanismo fisiopatológico subyacente, por lo que existen manifestaciones típicamente asociadas con reacciones de hipersensibilidad mediada por IgE y síntomas característicos de reacciones de hipersensibilidad retardada o mediada por células. La mayoría de los síndromes clínicos de AA se pueden clasificar en uno u otro grupo, sin embargo, existen enfermedades que presentan una patogenia mixta tanto mediada por IgE como no mediada por IgE (**CUADRO 2**).

REACCIONES DE HIPERSENSIBILIDAD INMEDIATA

Las reacciones de hipersensibilidad inmediata se caracterizan por tener un inicio agudo, generalmente dentro de las primeras 2 horas de haber consumido el alimento. Este tipo de reacciones alérgicas son de corta duración y generalmente no sobrepasan las 24 horas. Los síntomas característicamente asociados con las reacciones de hipersensibilidad inmediata pueden tener grados variables de severidad, desde prurito ocular u oral, urticaria y angioedema hasta el shock anafiláctico, manifestación que puede comprometer la vida del paciente. Durante un episodio de anafilaxia, es posible también observar la aparición de síntomas respiratorios y gastrointestinales acompañados por compromiso hemodinámico y de conciencia en los casos más graves. Es importante recordar que no todos los pacientes que desarrollan anafilaxia presentan compromiso cutáneo y/o



de mucosas, por lo que se debe poner especial atención a la combinación de otros síntomas como vómitos a repetición, dolor abdominal y diarrea de inicio brusco (CUADRO 3).

CUADRO 3: Criterios diagnóstico de anafilaxia.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE ANAFILAXIA

Criterio 1: Desarrollo agudo con compromiso de piel y/o mucosas asociado a uno de los siguientes criterios:

- Compromiso respiratorio: disnea, sibilancias, estridor, hipoxemia.
- Compromiso cardiovascular: síncope, hipotensión, hipotonía.

Criterio 2: Dos o más de los siguientes síntomas posterior a la exposición a un posible alérgeno

- Compromiso de piel y mucosas
- Compromiso respiratorio: disnea, sibilancias, estridor, hipoxemia.
- Compromiso cardiovascular: hipotonía, hipotensión y síncope.
- Compromiso gastrointestinal: dolor abdominal, vómitos.

Criterio 3: Aparición de hipotensión después de la exposición a un alérgeno conocido.

*El diagnóstico de anafilaxia es altamente probable si se cumple uno de los tres criterios.

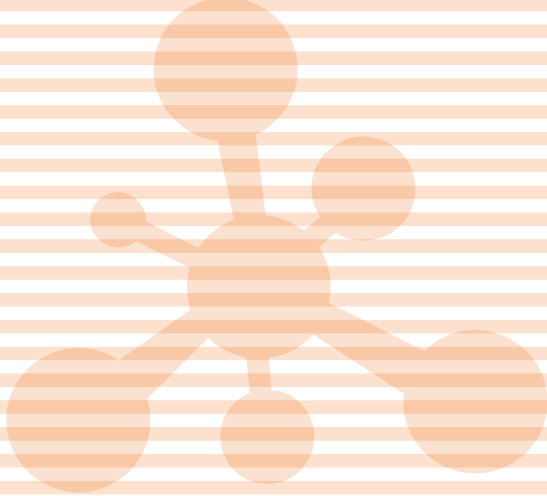
REACCIONES DE HIPERSENSIBILIDAD RETARDADA

Las reacciones de hipersensibilidad retardada a alimentos se presentan después de 4 horas de producirse la exposición al alimento. Este término engloba un conjunto de síndromes gastrointestinales eosinofílicos cuyos síntomas pueden incluir vómitos, disfagia, dolor abdominal, diarrea y rectorragia.

Estas formas de AA pueden afectar todo el tracto gastrointestinal, pero la mayoría de ellas afecta una región específica, según lo cual es posible distinguir distintos síndromes: esofagitis eosinofílica, gastroenteritis eosinofílica, enterocolitis inducida por proteína alimentaria, enteropatía alérgica y proctocolitis alérgica. A pesar de que los eosinófilos son importantes en la fisiopatología de estas enfermedades, se debe tener en consideración que la presencia de un número aumentado de eosinófilos en biopsias gastrointestinales es sugerente de una reacción de hipersensibilidad pero no establece el diagnóstico de AA. Para la correcta interpretación de los hallazgos histológicos es importante establecer una asociación entre los síntomas y la exposición a un alimento en particular, así como una mejoría significativa de éstos al retirar el alimento sospechoso. En muchos de estos casos se requiere además comprobar la reaparición de los síntomas frente a la reintroducción del alimento en la dieta, lo que se conoce como prueba y contra prueba.

Dado que síntomas muy comunes en niños como el reflujo gastroesofágico y cólico del lactante tienen características comunes con alergias alimentarias no IgE mediadas, se debe realizar una buena





historia clínica considerando información que permita reconocer patologías no alérgicas. Una fuente importante de confusión es la existencia de síntomas gastrointestinales debido a intolerancias a alimentos que no son mediadas por mecanismos alérgicos, como sucede con la intolerancia a la lactosa, que puede ser confundida con alergia a leche de vaca.

Esofagitis eosinofílica: Cuadro que se observa principalmente en pacientes de edad escolar y adultos jóvenes, entre un 50 y un 80% de los pacientes tiene antecedente de atopia atópica, aunque la patogénesis es mixta entre mecanismos de reacción mediada por IgE y no mediada por IgE. En niños pequeños se manifiesta como intolerancia o rechazo a la alimentación, vómitos o falla de medro; y en niños mayores y adultos se presenta con disfagia a sólidos, regurgitación, pirosis, vómitos, dolor abdominal e impactación de alimentos en el esófago que requieren extracción endoscópica. Se trata de una enfermedad de difícil diagnóstico que requiere evaluación conjunta por alergología y gastroenterología. Una parte esencial del proceso diagnóstico es el uso de inhibidores de la bomba de protones por al menos ocho semanas de duración antes de establecer el diagnóstico de EE, esto para no confundirla con la eosinofilia esofágica respondedora a inhibidores de bomba de protones.

Enteropatía inducida por proteína alimentaria: Enfermedad caracterizada por una combinación de diarrea por malabsorción, falla de medro, vómitos, anemia e hipoproteïnemia. Generalmente es inducida por proteína de leche de vaca en lactantes expuestos a leche de vaca entera antes de los 9 meses de edad. La confirmación diagnóstica se debe realizar con endoscopia con biopsia.

Enterocolitis inducida por proteína alimentaria: Este síndrome corresponde a la forma de presentación más severa de las alergias no mediadas por IgE. Típicamente afecta a lactantes alimentados con fórmula artificial o leche materna quienes 1 a 4 horas luego de haber ingerido proteína alimentaria desarrollan una reacción sistémica severa. La historia clínica más frecuente es que luego de haber ingerido un alimento, el paciente desarrolla de forma abrupta vómitos a repetición acompañados o no de diarrea, deshidratación que puede llevar a un shock hipovolémico con acidosis metabólica y es posible observar neutrofilia con desviación izquierda en el hemograma. Un subgrupo de estos pacientes puede desarrollar síntomas crónicos como vómitos, diarrea y falla de medro. Los alimentos involucrados más comúnmente son la leche de vaca y la soya, pero puede ser gatillada por otros sólidos como arroz, avena y otros granos, legumbres, carnes.

Proctocolitis alérgica: Cuadro más común de este grupo de enfermedades, ocurre principalmente en menores de 1 año y se presenta típicamente con deposiciones con estrías de sangre y mucus. Principalmente inducida por hipersensibilidad a leche de vaca o soya. El diagnóstico diferencial es amplio e incluye fisuras anales, enterocolitis, diarrea bacteriana, malformación vascular y trauma, entre otras patologías, por lo que cuando un niño tiene rectorragia no se debe asumir inmediatamente que se trata de una proctocolitis alérgica. No requiere mayor proceso diagnóstico y se debe tratar con exclusión de la leche de vaca de la dieta del lactante y de la madre si es que aún estaba con lactancia materna.





DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de alergia alimentaria requiere de una cuidadosa historia clínica que permita correlacionar los síntomas del paciente con la ingesta de alimentos. Una buena historia debe incluir el tipo de alimento ingerido, el tipo de síntomas del paciente y el tiempo transcurrido entre la ingesta y la aparición de los síntomas. Una historia completa es fundamental para determinar el mecanismo fisiopatológico subyacente (IgE mediado, no IgE mediado) y guiar el estudio posterior. Los exámenes de laboratorio deben ser utilizados para confirmar la sospecha clínica y no ser solicitados indiscriminadamente buscando un hallazgo positivo.

Pruebas cutáneas (*prick test*): Las pruebas cutáneas son exámenes de gran utilidad para la evaluación de pacientes con síntomas IgE mediados ya que son fáciles de realizar, rápidas, reproducibles y de bajo costo. Un resultado positivo indica sensibilización a un alérgeno pero no AA. En la evaluación de alergia a alimentos no se recomienda de manera generalizada estudiar paneles amplios de alimentos, debido a que la posibilidad de encontrar resultados positivos sin un correlato clínico crea la noción en la familia de que un paciente es alérgico a múltiples alimentos y lleva a la eliminación de múltiples alimentos de forma innecesaria. Las pruebas cutáneas tienen un valor predictivo negativo mayor al 90% por lo que un resultado negativo hace muy baja la probabilidad de una alergia mediada por IgE. El tamaño de la pápula se correlaciona con la probabilidad de que el paciente presente una reacción alérgica al alimento pero no predice la severidad de la reacción.

IgE específica: Consiste en medir los niveles de anticuerpos IgE específicos contra algún alérgeno particular. La técnica más estandarizada es la de CAP-*FEIA* para la cual se han desarrollado tablas de valores predictivos de reacción para gran variedad de alérgenos alimentarios. Se debe tener cuidado con la interpretación de valores positivos a títulos bajos, dado que al igual que con las pruebas cutáneas, un paciente sensibilizado puede tener resultados positivos de IgE específica sin desarrollar síntomas al consumir el alimento. Al igual que con las pruebas cutáneas, un mayor nivel de anticuerpos se asocia a mayor probabilidad de reacción pero no predice la severidad de la reacción.

Prueba de parche (*patch test*): Consiste en la aplicación de alérgenos en un parche en contacto con la piel por 48-96 horas, el cual en teoría resulta positivo en si hay hipersensibilidad tipo IV (celular). Es un examen de gran utilidad en el diagnóstico de dermatitis alérgica de contacto (níquel y otros metales), pero no necesariamente refleja hipersensibilidad a nivel gastrointestinal. Su uso en el diagnóstico de alergias alimentarias no se recomienda. Su uso indiscriminado conduce al sobre diagnóstico y a dietas de exclusión de múltiples alimentos, muchas veces de manera innecesaria.

Prueba de provocación oral: Este examen consiste en exponer al paciente a dosis crecientes del alérgeno con el fin de observar si se gatilla una reacción. Se realiza principalmente con fines diagnósticos en casos dudosos o para comprobar la superación de una alergia. Siempre debe ser realizado por especialistas en un ambiente controlado para manejar posibles emergencias.



HISTORIA NATURAL Y TOLERANCIA

La adquisición de tolerancia a los alimentos gatillantes es variable y depende de múltiples factores. La alergia a alimentos como soya, huevo, leche de vaca y trigo es más frecuente de superar durante los primeros años de vida. La alergia gatillada por maní y nueces tiene una tendencia a permanecer a los largo de la vida. La alergia a crustáceos adquirida durante la vida adulta generalmente requiere dieta de exclusión por toda la vida.

En el caso de las alergias IgE mediadas, los test diagnósticos pueden ayudar a predecir adquisición de tolerancia a los alimentos, de manera que previo a la re-introducción de alimentos por prueba de provocación oral se debería realizar seguimiento mediante IgE específica y/o pruebas cutáneas.



TRATAMIENTO

No existe aún un tratamiento efectivo para curar la AA, por lo cual lo más importante en el tratamiento de estos pacientes es la educación sobre la evitación estricta de el o los alimentos involucrados así como sobre el reconocimiento de reacciones alérgicas severas. Aunque las cantidades de proteína alimentaria que deben ser consumidos para gatillar una reacción alérgica varían entre pacientes, la ingesta del alimento en pequeñas cantidades no se considera seguro. Ocasionalmente las reacciones frente a la exposición al alimento pueden variar según las condiciones de conservación y preparación del alimento como por condiciones del paciente al momento de consumirlo (por ejemplo, ejercicio, asma mal controlada, medicamentos, alimentos concomitantes, etc.). Algunos pacientes son capaces de tolerar un alimento, principalmente leche y huevo, en estado cocido u horneado, pero no en estado crudo o semi cocido. La recomendación de cuando incorporar estos alimentos en el estado horneado deber ser hecha por un médico especialista en alergias.

Los pacientes con con AA IgE mediadas están en riesgo de desarrollar una reacción anafiláctica frente al consumo intencional o accidental del alimento, por lo cual deben recibir educación sobre como reconocer una reacción anafiláctica, el uso de los auto-inyectores de adrenalina y contar con un plan de acción en caso de anafilaxia. En caso de presentar reacción anafiláctica deben usar autoinyector de adrenalina dilución 1:1000 en dosis de 0,15 mg intramuscular para niños entre 10 y 25 kg y en dosis de 0,3 mg para niños con peso mayor a 25 kg. Posterior a recibir la inyección deben acudir al servicio de urgencia más cercano para ser observados por un mínimo de 4 horas debido a la posibilidad de una anafilaxia bifásica. En caso de que la anafilaxia progrese a pesar de una primera inyección de adrenalina, ésta se puede repetir luego de 5 a 15 minutos. En el servicio de urgencia los pacientes que ya han recibido dosis de adrenalina mediante auto-inyector pueden recibir manejo coadyuvante: nebulizaciones con B-2 agonistas (salbutamol), corticoides endovenosos y antihistamínicos H-1 (por ejemplo, clorfenamina) y H-2 (por ejemplo, ranitidina). Si al momento de presentarse en el servicio de urgencias el paciente no ha recibido adrenalina, ésta debe ser indicada inmediatamente en dosis de 0,01 mg/kg/dosis (dosis máxima 0,5 mg). El retraso en la administración de adrenalina a pacientes con anafilaxia aumenta



La mortalidad de esta reacción alérgica, por lo cual el uso de este medicamento no debe considerarse supeditado a la respuesta sintomática a tratamientos adjuvantes.

La educación a pacientes, padres, profesores y cuidadores es parte esencial del manejo de AA. Las personas cercanas al paciente deben aprender el manejo de las reacciones alérgicas, conocer el detalle de los alimentos potencialmente peligrosos, sus reacciones cruzadas y leer los rótulos de los alimentos que consume el paciente cada vez que se compren, dado que los ingredientes pueden cambiar sin aviso. Todas las personas a cargo de un paciente con AA deben estar familiarizados con el uso de un auto-inyector de adrenalina y el plan de acción de anafilaxia establecido por el alergólogo tratante.

El tratamiento de AA no mediados por IgE además de la evitación del alimento en cuestión puede incluir medicamentos anti-inflamatorios dependiendo de la enfermedad específica. En esofagitis eosinofílica, frecuentemente se utilizan corticoesteroides tópicos tragados como por ejemplo, budesonida o fluticasona los que se pueden componer en jarabe en farmacias o administrar con inhalador indicándole al paciente tragar el medicamento en vez de inhalarlo. Existen formas severas de enfermedades gastrointestinales eosinofílicas que excepcionalmente requieren de cursos cortos de corticoesteroides sistémicos, pero habitualmente los efectos adversos de este tratamiento superan a los potenciales beneficios.





Enfermedades reumatológicas en pediatría

DRA. PAMELA MORALES

Departamento de Enfermedades
Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile



Las enfermedades reumatológicas en pediatría tienen una amplia gama de manifestaciones que pueden ser desde manifestaciones órgano específicas a manifestaciones multisistémicas. Son enfermedades que se encuentran con frecuencia variable en la población siendo la más frecuente la Artritis idiopática juvenil.

La mayoría de las enfermedades son de curso crónico debiendo mantener controles con especialista en forma periódica. Existen otras enfermedades que presentan una historia natural más autolimitada y que en general no requieren grandes intervenciones.

La fisiopatología de las enfermedades reumatológicas está dada principalmente por la presencia de autoinmunidad, en donde distintos factores genéticos y ambientales alteran la tolerancia central y periférica de los linfocitos. También hay un grupo de enfermedades reumatológicas que tienen alteraciones principalmente de mediadores de la inflamación, presentando cuadros de inflamación intensa en forma periódica.

Las enfermedades reumatológicas se pueden dividir en los siguientes grupos:

1. Artritis Idiopática Juvenil
2. Lupus Eritematoso Sistémico
3. Dermatomiositis Juvenil
4. Esclerodermia
5. Síndrome de sobreposición
6. Vasculitis
7. Síndrome Autoinflamatorio
8. Fiebre reumática
9. Síndrome de amplificación del dolor
10. Síndromes de hipermovilidad Articular.

A continuación revisaremos las enfermedades reumatológicas más frecuentes en niños.

ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL (AIJ)

La AIJ es la inflamación articular por más de 6 semanas de evolución, que se manifiesta como aumento de volumen, eritema, limitación del rango articular y dolor. Se debería encontrar al menos dos de estos síntomas para poder referir que existe una artritis en alguna articulación.

La AIJ corresponde a la enfermedad crónica autoinmune más frecuente dentro de la reumatología pediátrica.

Se clasifican en distintos tipos, siendo algunas con evolución más graves y otras que pueden presentar un curso autolimitado



TABLA 1: Clasificación de AIJ

Oligoarticular	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Persistente ▶ Extendida
Poliarticular	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Factor Reumatoideo (FR) positivo ▶ Factor Reumatoideo negativo
Sistémica	
Asociada a entesitis	
Psoriática	
No Clasificada	

Oligoartritis

Corresponde a la AIJ que afecta a 4 o menos articulaciones dentro de los primeros 6 meses de evolución de la enfermedad, si después de 6 meses se comprometen más de 4 articulaciones se llama AIJ oligoarticular extendida de lo contrario es AIJ oligoarticular persistente.

Corresponde al tipo de AIJ más frecuente y se manifiesta principalmente entre el año y los 3 años de vida.

Dentro de las manifestaciones clínicas, las articulaciones afectadas con mayor frecuencia son las rodillas a continuación los tobillos y pequeñas articulaciones de las manos respectivamente. Además se puede encontrar aumento de reactantes de fase aguda (PCR y VHS) y entre un 50-70% de los pacientes pueden tener anticuerpos antinucleares (ANA) positivos.

Poliartritis

Corresponde a la artritis que afecta a 5 o más articulaciones en los primeros 6 meses de enfermedad, puede ser FR positivo o negativo. Al igual que la forma oligoarticular afecta a niños entre el año y los 3 años de vida de preferencia. Podemos encontrar en un 40% ANA positivo.

Clínicamente es de origen insidioso, afectando principalmente pequeñas articulaciones (interfalángicas) en forma simétrica. Podemos encontrar aumento de reactantes de fase aguda y anemia.

Sistémica

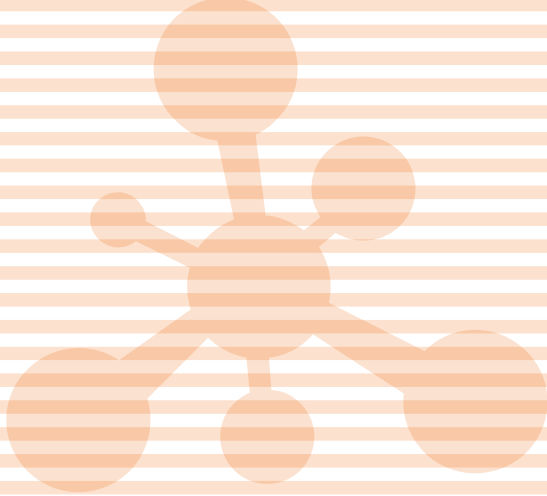
Es la artritis juvenil que además de presentar síntomas articulares presenta síntomas de inflamación sistémica, estando dentro de sus criterios la presencia de fiebre de al menos 2 semanas de evolución que incluso puede preceder a la artritis, además el cuadro se puede acompañar de adenopatías, hepatomegalia, esplenomegalia, compromiso cardiovascular. Dentro de las AIJ es la que puede presentar complicaciones más graves como un Síndrome de activación macrofágica, aumentando su tasa de mortalidad.

No tiene autoanticuerpos específicos identificados.

Artritis asociada a entesitis

En este tipo de artritis, además de encontrar inflamación articular periférica, habitualmente pueden presentar dolor sacroilíaco o dolor lumbosacro. Suelen tener HLAB27 positivo, antecedentes familiares de HLAB27 positivo.





Este tipo de AIJ, a diferencia de la oligoarticular y poliarticular, se presenta con mayor frecuencia en hombres y se presenta con mayor frecuencia en niños mayores de 6 años.

Artritis Psoriática

La artritis psoriática es un tipo de artritis que debe presentar 1 o más de los siguientes signos asociados a la artritis: 1.- Dactilitis (aumento de volumen completo de un dedo), 2.- alteraciones en las uñas, 3.- Historia de familiar en primer grado con psoriasis.

La edad de presentación habitual es entre los 7-10 años de edad. En un 50% de los pacientes se puede encontrar ANA positivo y algunos pacientes pueden presentar HLAB27 positivo presentando mayor compromiso de esqueleto axial. Por definición tienen FR negativo.

Artritis indiferenciada

Aproximadamente un 10% de los pacientes con AIJ no se pueden clasificar dentro de los distintos tipos. Algunos de estos pacientes pueden desarrollar criterios para otras artritis como presentar psoriasis, compromiso de esqueleto axial con entesitis, etc.

LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES)

El lupus eritematoso sistémico corresponde a una enfermedad autoinmune que afecta principalmente a adolescentes mujeres. Siendo una enfermedad poco frecuente en la edad pediátrica se estima una prevalencia de 10-20 casos por cada 100.000 personas.

Es una enfermedad que puede afectar a todos los órganos, pero que presenta con mayor frecuencia afección de piel, articulaciones, compromiso renal y hematológico. Pero también encontramos afección de otros órganos como neurológico, cardiovascular, gastrointestinal y serositis.

Dado que las manifestaciones pueden ser diversas vamos a definir los criterios diagnósticos:

Criterios SLICC

Clínicos

1. LES cutáneo agudo/subagudo
2. LES cutáneo crónico
3. Úlceras orales/nasales
4. Alopecia no cicatrizal
5. Artralgias/ artritis
6. Serositis
7. Compromiso renal
8. Compromiso neurológico
9. Anemia hemolítica
10. Leucopenia/Linfopenia
11. Trombocitopenia

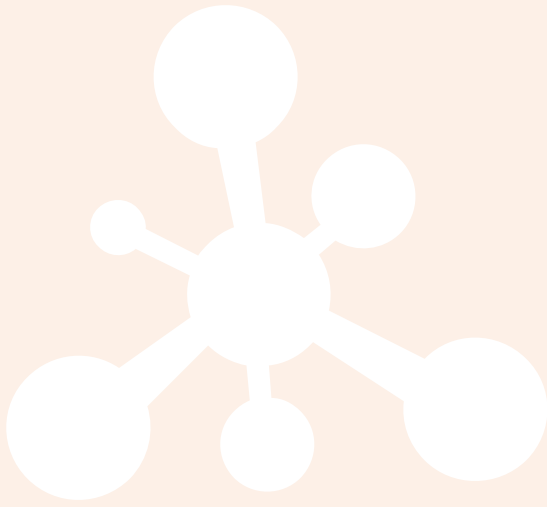
Inmunológicos

1. ANA
2. Anti-ADNn
3. Anti-Sm
4. Anti-fosfolípidos
5. Hipocomplementemia
6. Prueba de Coombs directa +(en ausencia de anemia hemolítica)

Tratamiento: habitualmente al comienzo de la enfermedad se puede requerir corticoides y luego se debe agregar otro inmunosupresor para suspender los corticoides debido a sus múltiples efectos adversos.

Diagnóstico LES: 4 criterios (al menos 1 clínico y 1 laboratorio) o biopsia renal con nefritis lúpica ANA o Anti DNA positivo





ENFERMEDAD DE KAWASAKI

Es una vasculitis sistémica, descrita en el año 1967 por el Dr. Tomisaku Kawasaki. Es una enfermedad que ocurre con mayor frecuencia en niños entre 1-3 años, siendo menos frecuente en niños menores de un año y en mayores de 5 años, sin embargo si la enfermedad se presenta fuera de los rangos etarios habituales tiende a ser más agresiva.

Hay sospechar la enfermedad de Kawasaki en niños que presentan más de 5 días de fiebre alta, con irritabilidad marcada y otros signos de vasculitis sistémica que detallamos a continuación en los criterios diagnósticos:

TABLA 2: Criterios Diagnóstico Enfermedad de Kawasaki

FIEBRE PERSISTENTE POR 5 DÍAS O MÁS, Y AL MENOS 4 DE LOS SIGUIENTES SIGNOS:

- 1.- Exantema polimorfo
- 2.- Aumento de volumen de manos o pies
- 3.- Inyección conjuntival bilateral sin secreción
- 4.- Adenopatía cervical (mayor 1,5 cm de diámetro)
- 5.- Faringitis y/o cambios en los labios (fisuras)

* Si es que existen menos de 4 criterios con 5 o más días de fiebre se puede hacer el diagnóstico de enfermedad de Kawasaki con alteración de coronarias en ecocardiograma.

** Si hay menos de 5 días de fiebre y hay más de 4 criterios se puede asumir como enfermedad de Kawasaki si ha sido evaluado por equipo con experiencia en la enfermedad

Es importante el diagnóstico oportuno de la enfermedad de Kawasaki por sus repercusiones a nivel cardíaco, principalmente dilatación y aneurisma de arterias coronarias, ya que el tratamiento antes de los 10 días de evolución del cuadro con gammaglobulina endovenosa en dosis alta, disminuye la frecuencia de complicaciones, principalmente el desarrollo de los aneurismas coronarios.

PÚRPURA DE SCHONLEIN- HENOCH (PSH)

Corresponde a una vasculitis leucocitoclástica con depósito de IgA en vasos pequeños de piel y riñón.

Es la vasculitis más frecuente en niños con una incidencia de 14 por cada 100.000 habitantes, habitualmente de curso autolimitado y, en un 80% de los niños puede existir el antecedente de una infección respiratoria las semanas previas.

Los pacientes con PSH presentan lesiones purpúricas palpables habitualmente en extremidades inferiores, siendo éste el síntoma cardinal, además se puede agregar dolor abdominal, aumento de volumen articular, alteraciones en el examen de orina pudiendo evolucionar a una nefritis.

El cuadro es autolimitado pudiendo presentarse recaídas habitualmente dentro de los tres primeros meses. Los pacientes deben continuar con controles periódicos de examen de orina para monitorizar posibles secuelas.

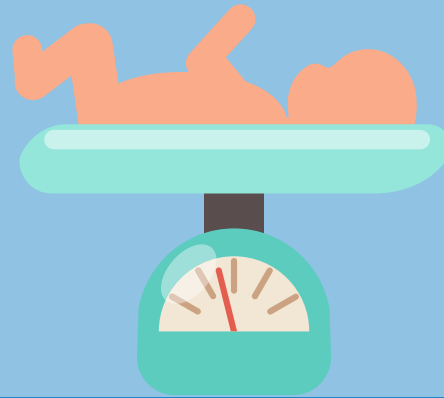


Bibliografía

Patricia Woo., Pediatric Rheumatology in Clinical Practice, Second Edition.

Textbook of Pediatric Rheumatology 6th Edición, 2013





neonatología

adaptación y asfixia neonatal

hiperbilirrubinemia

prematurez y bajo peso

infecciones en el recién nacido

dificultad respiratoria en el recién nacido





Adaptación neonatal y asfixia perinatal

DRA. PAULINA TOSO
DRA. SOLEDAD URZÚA

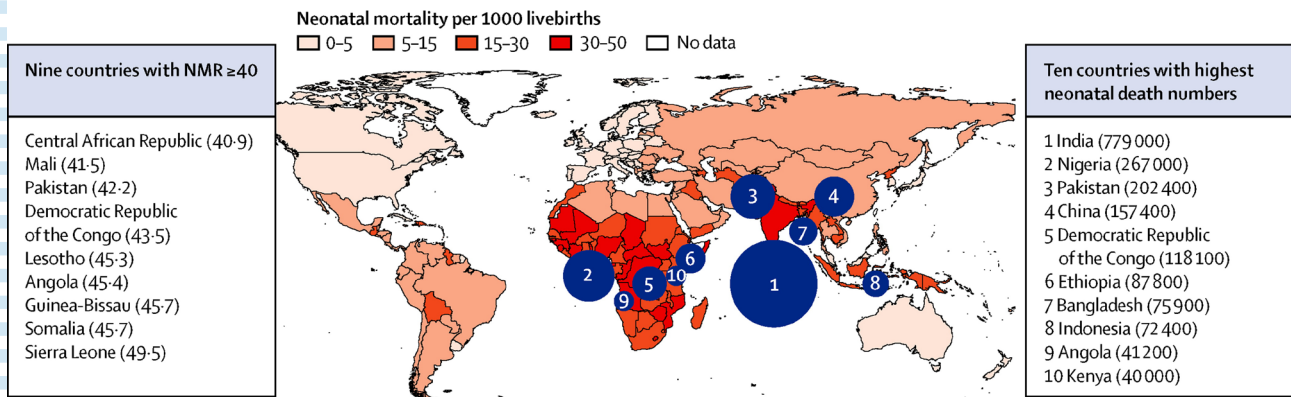
Departamento de Neonatología.
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Se llama adaptación neonatal, debido a que el feto que está en condiciones especiales dentro del útero de la madre, al nacer tiene un cambio completo en todo lo que le significa su medio exterior, por lo que el período en que el feto pasa de la vida intrauterina a la vida extrauterina es un proceso de cambio que debe ser vigilado.

Mortalidad neonatal: corresponde a la tasa de muerte en los recién nacidos hasta 28 días por 1000 recién nacidos. La mortalidad neonatal varía ampliamente entre las distintas regiones del mundo ubicándose las más altas en la región del África (FIGURA 1).

A



Overall neonatal period (0-27 days)

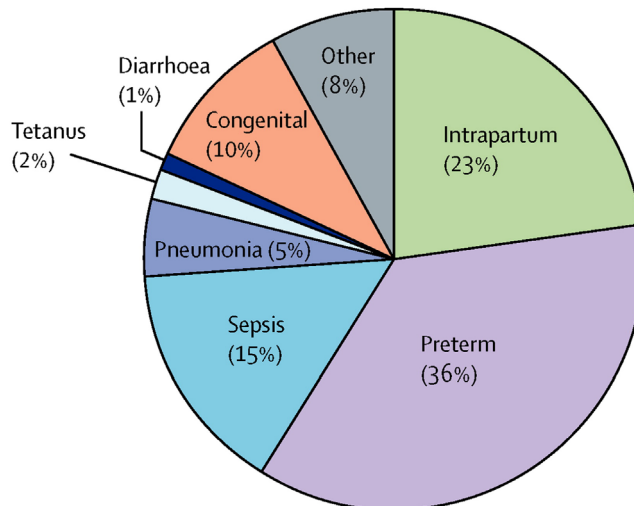


FIGURA 1. MORTALIDAD NEONATAL EN EL MUNDO. ADAPTADO DE LAW/N JE ET AL LANCET 2014; 384: 189-205



En Chile hay menos de 15 muertes por 1000 RN vivos, la tasa de mortalidad infantil es de 7 a 8, y de estos, 5 corresponden a recién nacidos, por lo que nuestro país se encuentra dentro de los países con la tasa más baja de mortalidad infantil.

Las causas de mortalidad neonatal son los partos prematuros (25%), infecciones (25%) y en tercer lugar la asfixia. Este orden se da principalmente en en países subdesarrollados, ya que en los países desarrollados, la muerte por asfixia ha ido descendiendo. Chile está en un estado intermedio, pero la asfixia sigue siendo una importante causa de muerte.

ADAPTACIÓN NEONATAL

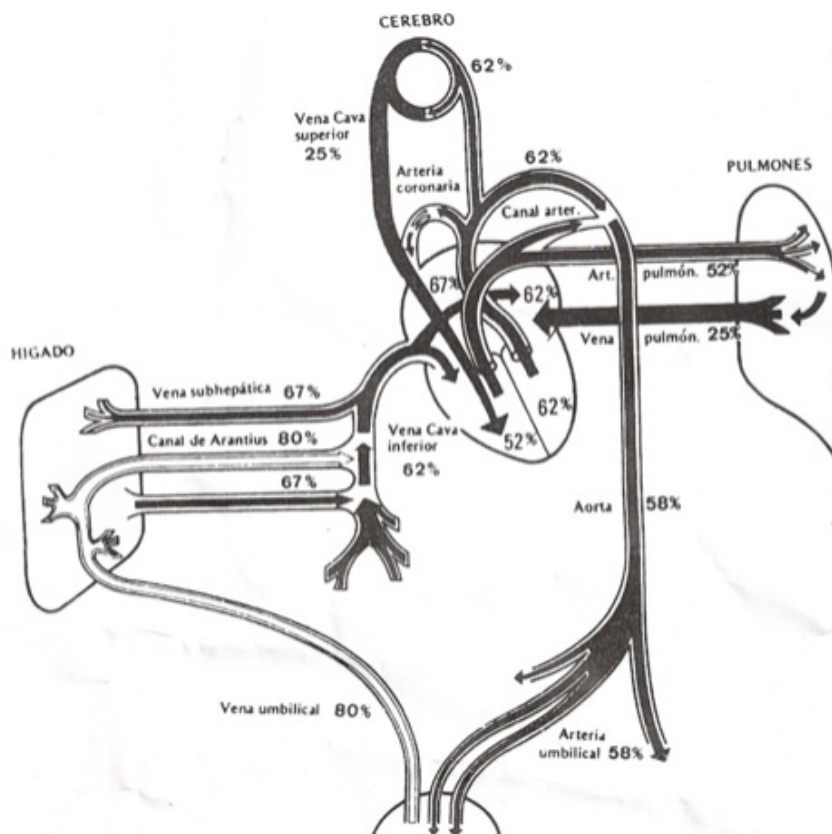
Esquema de Circulación fetal:

En el feto la presión arterial de oxígeno y las saturaciones son mucho más bajas que lo que se espera para un recién nacido y una persona adulta. El feto tiene una vena umbilical y dos arterias umbilicales, la sangre pasa de la madre al feto a través de la vena umbilical, con aproximadamente un 80% de saturación de oxígeno. La sangre va de la vena umbilical, al conducto venoso y luego a la vena cava inferior, lugar donde se va a mezclar con la sangre que viene de otras partes del feto, para llegar a la aurícula derecha. En el corazón del feto, existen ciertas comunicaciones que son normales, por ejemplo, el **foramen oval** que comunica ambas aurículas y el **ductus arterioso** que comunica la aorta con la arteria pulmonar, mezclándose la sangre.

Una vez que la sangre llega a la aurícula y se junta con la sangre que viene de la vena cava superior, parte de esta sangre pasa por el foramen oval hacia el lado izquierdo del corazón y el resto de la sangre va a seguir su camino hacia el ventrículo derecho, arteria pulmonar y circulación pulmonar.

Como en el feto los pulmones están completamente colapsados y es un territorio de alta resistencia, gran parte de la circulación de la arteria pulmonar se va a la circulación sistémica vía ductus arterioso y muy bajo flujo va hacia la circulación pulmonar. Cuando la sangre llega a la Aorta, está con los niveles más altos de saturación, alrededor de un 70%, que posteriormente va cayendo en la medida que se distribuye la sangre arterial hacia la periferia, llegando a la arteria umbilical, con una saturación cercana al 58% (FIGURA 2). En ningún momento la sangre del feto tiene saturaciones mayores del 70%, no obstante, la mayoría de las veces el feto vive bien con esas saturaciones, y no necesita más oxígeno para estar dentro del útero.

FIGURA 2. ESQUEMA DE LA CIRCULACIÓN FETAL Y LA SATURACIÓN DE OXÍGENO EN LOS DISTINTOS TERRITORIOS.





Un gas arterial tomado de la arteria umbilical refleja el estado ácido base del feto. Si el feto sufre por cualquier razón, como por ejemplo, por un desprendimiento de placenta, por lo que bruscamente cae el flujo sanguíneo, la oxemia va a bajar y esto se va a ver reflejado en la sangre de la arteria umbilical. Si se toma sangre de la vena umbilical, se verá reflejado en este examen lo que pasa con la madre o la placenta.



FISIOLOGÍA DE LA ADAPTACIÓN NEONATAL

El pulmón colapsado es un área de alta resistencia, por lo que recibe poco flujo. Cuando el feto nace y se liga el cordón umbilical, se aumenta inmediatamente la presión arterial, ya que se saca la placenta que es un área de baja resistencia, produciéndose un aumento en la resistencia vascular periférica. Por otro lado, las primeras inspiraciones del recién nacido son a altas presiones, y al oxigenarse en forma brusca y recibir grandes cantidades de oxígeno, este gas comienza a vasodilatar las arterias pulmonares, disminuyendo la resistencia vascular pulmonar.

En el momento en que se corta el cordón y el recién nacido comienza a oxigenarse, se establece una presión sistémica mayor que la presión del territorio pulmonar. Al bajar la resistencia vascular pulmonar, el pulmón comienza a recibir más flujo de sangre, mejorando la oxigenación.

Por otro lado, el foramen oval, que es la comunicación entre las aurículas, se empieza a cerrar porque aumenta la presión de la aurícula izquierda, sumado a que el oxígeno, que es un potente vasodilatador, permite que el ductus, que es vaso con características anatómicas muy especiales empiece a cerrarse, primero se contrae en las primeras 2 a 48 horas (cierre funcional), con lo cual disminuye su flujo, y después de 2 a 3 semanas se oblitera (cierre anatómico). Las prostaglandinas, vasodilatadores que mantienen el ductus permeable en el feto, son generadas básicamente por la placenta, por lo que al cortar el cordón umbilical, disminuyen su concentración, contribuyendo a que el ductus también comience a contraerse.

En resumen, al nacer el niño y se saca la placenta de circulación, además de comenzar a oxigenarse, empiezan a haber cambios estructurales a nivel del corazón, se va cerrando el foramen oval y el ductus arterioso, y la circulación que en el feto es en paralelo, comienza a ser una circulación en serie. Disminuye el retorno venoso desde la placenta hacia la vena umbilical, disminuye la presión de la aurícula derecha, va aumentando la presión de la aurícula izquierda, y se cierra el foramen oval. Esto mismo hace que se cierre el ductus.

A medida que van pasando las horas, los shunt que eran inicialmente de derecha a izquierda, pasan a ser de izquierda a derecha. Y finalmente con el tiempo, a medida que pasan las horas, las semanas, se terminan cerrando todos estos cortocircuitos.

Factores que determinan la resistencia vascular pulmonar:

- **Árbol vascular pulmonar:** Inicialmente territorio de alta resistencia. Al comenzar a recibir sangre y la oxigenación se comienza a producir una caída de la resistencia.
- **Óxido nítrico:** Aumenta cuando comienza a oxigenarse recién nacido, vasodilatando el territorio pulmonar.





- Prostaciclina: vasodilatación vía AMPc
- Endotelina 1: Vasoconstrictor de venas y arterias que aumenta la presión arterial pulmonar. Esta puede aparecer en casos en que se interfieren los mecanismos fisiológicos.

Adaptación intrauterina a la baja tensión de oxígeno:

Existen dos mecanismos principales por los cuales el feto se adapta a vivir en bajas concentraciones de oxígeno.

Por un lado, la **hemoglobina fetal** es totalmente distinta a la hemoglobina de los adultos, es una hemoglobina más afín al oxígeno, asociado a una **mayor cantidad de masa eritrocitaria**, el feto tiene hematocrito entre 45–65%. Por otro lado en el feto se **redistribuyen los flujos**, privilegiando el flujo de órganos nobles, tales como, el flujo cerebral, coronario y el flujo renal, dejando de lado otros flujos como el mesenterio.

¿Qué hace que el recién nacido cambie su patrón de intercambio gaseoso del útero hacia la vida extra uterina?,

¿Cuáles son los mecanismos por los cuales se logra esto, y por lo tanto, logra tener un buen intercambio gaseoso?

Se han descrito distintos mecanismos:

- Absorción del fluido pulmonar:** En el útero los pulmones fetales están llenos de líquido amniótico debido a la deglución de éste. Una vez que el niño nace, se debe reabsorber todo este líquido. Durante el trabajo de parto se liberan hormonas, entre éstas, la adrenalina que actúa en los canales de cloro permitiendo que el líquido que está en los pulmones se absorba. Entonces, a través del trabajo de parto, el recién nacido logra activar los canales de cloro, y con eso reabsorbe el líquido que está en los pulmones. Si no hay trabajo de parto, por ejemplo, en una cesárea electiva, existe riesgo de que este mecanismo no se produzca, dificultando la eliminación de líquido de sus pulmones.
- Expansión pulmonar y el llene de aire:** El recién nacido al salir realiza inspiraciones a muy altas presiones, con lo que expande rápidamente los pulmones los cuales se empiezan a llenar de aire, y al mantener un patrón de movimiento respiratorio adecuado, permite que se logre establecer una ventilación, y un intercambio gaseoso óptimo.
- Estruje del feto cuando sale por el canal del parto:** esto contribuye a que se elimine líquido de los pulmones, permitiendo un mejor intercambio gaseoso.

Si los recién nacidos nacen por cesárea, no se permite un trabajo de parto adecuado, lo que puede afectar su periodo de transición.

Frente a cualquier condición clínica que signifique que el **feto esté en hipoxia**, por ejemplo, un desprendimiento de placenta, rotura del útero, nudo en el cordón umbilical, entre otros, puede hacer que todo el árbol vascular pulmonar se vasocontraiga, con aumento de la presión pulmonar y con esto los cambios que debieran suceder no suceden. No se cierran los conductos, no se cierra el foramen oval y se mantiene una circulación fetal fuera del útero, condición llamada **circulación fetal persistente**.



Problemas de adaptación neonatal:

Cuando existe algún problema de adaptación, algún problema que interfiera en todos estos mecanismos, puede significar que exista algún tipo de patología a nivel del sistema circulatorio, respiratorio y nervioso. Si el feto deja de recibir sangre o no se oxigena adecuadamente, se produce una asfixia (TABLA 1).

TABLA 1: Problemas de adaptación neonatal y sus consecuencias.

ÓRGANO O SISTEMA AFECTADO	PATOLOGÍA
S. respiratorio, circulatorio y nervioso.	Asfixia y depresión respiratoria al nacer
S. respiratorio: <ul style="list-style-type: none"> • Deficit de surfactante • Inmadurez del centro respiratorio • Falta de reabsorción líquido pulmonar 	<ul style="list-style-type: none"> • E. de membrana hialina • Apneas del prematuro • Taquipnea transitoria
<ul style="list-style-type: none"> • S. circulatorio • Hipertensión pulmonar • Inmadurez vascularización retiniana 	<ul style="list-style-type: none"> • Circulación fetal persistente • Retinopatía del prematuro
S. nervioso central <ul style="list-style-type: none"> • Inmadurez anatómica y funcional de vasos cerebrales 	<ul style="list-style-type: none"> • Hemorragia intraventricular
<ul style="list-style-type: none"> • Inmadurez metabolismo de bilirrubina • Inmadurez sistema termorregulador • Inmadurez adaptación metabólica • Inmadurez tubo digestivo • Inmadurez sistema inmunitario 	<ul style="list-style-type: none"> • Hiperbilirrubinemia • Hipotermia • Hipoglicemia, hipocalcemia • Dificultades en alimentación • Infecciones

Desde el punto de vista respiratorio, si no se reabsorbe el líquido pulmonar, por ejemplo, un feto que nació por cesárea electiva, se produce **taquipnea transitoria**, enfermedad pulmonar en la que radiológicamente se ve un pulmón con edema pulmonar, y el recién nacido para compensar esto, aumenta su frecuencia respiratoria, hace hipoxias, sin embargo, se mejoran en horas a un par de días, no obstante, es una interferencia de su proceso normal.

Con respecto al sistema circulatorio, si hay hipoxia profunda, y el árbol vascular pulmonar no logra una vasodilatación adecuada, se mantiene la circulación fetal, esto perpetua la hipoxia, y el recién nacido al no oxigenarse bien, hace una hipertensión pulmonar, cuadro muy grave. Es por esto, que se debe lograr que el paciente se oxigene y baje la presión de la arteria pulmonar prontamente luego el parto.

Si se interrumpe un embarazo antes de que esté de término, en un feto inmaduro, van a haber problemas relacionados a la adaptación, como por ejemplo, no van a regular bien la temperatura ni el metabolismo de la glucosa, por lo que interferir en el proceso normal de adaptación fetal, de la vida intrauterina a la extrauterina, puede significar que el recién nacido desarrolle ciertas patologías.

Es un problema frecuente que los recién nacidos tengan problemas para regular temperatura, ya que nacen de un ambiente protegido, con una temperatura corporal de la madre a 37°C, que al nacer pierden calor por todos lados. Existen una serie de medidas para manejar esto, como por ejemplo, que al nacer se pongan en cunas radiantes, en apego con la mamá, que se cubra, que se seque, etc.





Con todos estos cambios el recién nacido no nace saturando 100%, primero debe producirse la reabsorción de líquido, el cierre de los cortocircuitos, etc. Al nacer saturan 75–80% y se observa que durante los primeros minutos de vida, empieza a subir lentamente la saturación, y es así como en los primeros 20 minutos de vida, un recién nacido todavía puede estar saturando alrededor de 90%. Es muy frecuente que los niños nazcan cianóticos, y mantengan la cianosis por 5 minutos, por lo que recién se debe intervenir después de 5 – 10 minutos si la saturación se mantiene bajo 90%.

Asfixia



EPIDEMIOLOGÍA EN CHILE

La asfixia tiene una incidencia de 6/1000 recién nacidos vivos. Se mueren 0,21 por cada 1000 recién nacidos vivos. Los niños que se mueren son los niños asfixiados graves.

En Chile actualmente es más frecuente la asfixia que las infecciones en el recién nacido, por lo que es importante saber que es la asfixia, que pacientes están en riesgo de sufrirla y que es lo que se debe hacer.

Definición y conceptos:

Se define como un síndrome caracterizado por depresión respiratoria, cianosis o palidez, secundario a un evento hipóxico y/o isquemia tisular (desprendimiento de placenta asociado a hemorragia materna e isquemia fetal por bajo flujo) lo que se traduce en un recién nacido hipóxico y con acidosis metabólica.

Momentos en que se produce la asfixia:

- 20% antes del trabajo de parto, por ejemplo una madre con síntomas y signos de desprendimiento de placenta.
- 70% durante el trabajo de parto, donde las causas pueden ser múltiples, como por ejemplo compresión del cordón, poco líquido, trabajo de parto prolongado, etc.
- 10% se producen durante el período neonatal: asfixia por aplastamiento o sofocación.

Lo más importante es el trabajo de parto, por eso siempre debe ser monitorizado y vigilar que todo esté ocurriendo sin complicaciones



Causas de asfixia

Existen causas maternas, placentarias y fetales.

Maternas: enfermedades crónicas que predisponen a las madres a tener una menor reserva, tales como, insuficiencia renal, cardiopatías, desnutrición, tabaquismo, alcoholismo, infecciones, etc.

Placentarios: Desprendimiento de la placenta, Malformaciones de placenta, transfusiones feto maternas que generan que el feto empiece a estar hipóxico, anémico y nacen asfixiados, compresión del cordón.



Fetales: Malformaciones fetales, prematuros, hijos de madre diabética, PEG, infecciones, etc.

El reflejo de protección de buceo se produce en el feto cuando se somete a hipoxia, protege sus órganos nobles, cerebro y corazón principalmente, y desprotege a otros.

La asfixia puede producirse de forma abrupta o de forma intermitente donde el feto se va sometido a una hipoxia/isquemia de forma más larvada. Por ejemplo, niños con restricción del crecimiento intrauterino por madres hipertensas han sufrido una hipoxia crónica a diferencia de los fetos en que ocurre un desprendimiento de placenta o rotura del útero en que sufren una hipoxia aguda (TABLA 2).

TABLA 2: Tipos de hipoxia y compromiso del SNC en el feto y recién nacido

INTERRUPCIÓN AGUDA Y TOTAL	GRADUAL O INTERMITENTE
Prolapso de cordón	Hipertensión materna
DPPNI	Circular de cordón
Vasa previa sangrante	Distocia de presentación
Rotura uterina	RCIU
Sin cambios adaptativos	Cambios adaptativos
Sustancia gris	Sustancia gris
Tálamo	Núcleos de la base
Núcleos de la base	
Tronco central	
Muerte o daño neurológico profundo	Signos piramidales
	Compromiso multisistémico

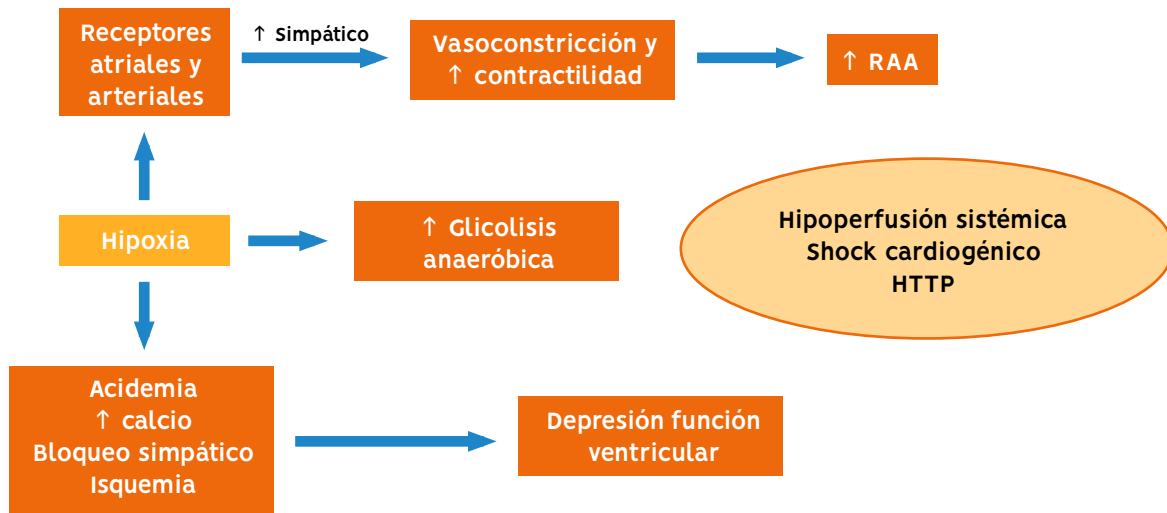
Entre estos dos tipos, es peor la hipoxia aguda, ya que en la hipoxia crónica el feto se ha ido adaptando y ha ido logrando compensar la hipoxia. En los niños crónicamente hipóxicos generalmente se comprometen los núcleos de la base y la sustancia gris, en cambio, en los niños con hipoxia aguda existe un compromiso más generalizado.



FISIOPATOLOGÍA DE LA ASFIXIA PERINATAL

Si hay hipoxia se produce acidosis fetal, lo que disminuye el calcio, y se deteriora la función ventricular. Al nacer hay insuficiencia cardíaca compensada porque tiene más glicólisis anaeróbica. Cuando no puede compensar más por esta vía, se va a producir insuficiencia cardíaca y compromiso multisistémico. Por último, al aumentar el tono simpático por estímulo de la hipoxia, se produce una gran vasoconstricción, lo que activa el eje renina angiotensina aldosterona. Todo esto, lo que hace finalmente es que se produzca una hipoperfusión sistémica y puede haber falla cardíaca con shock cardiogénico e hipertensión pulmonar persistente (FIGURA 3).

FIGURA 3. FISIOPATOLOGÍA DE LA ASFIXIA PERINATAL

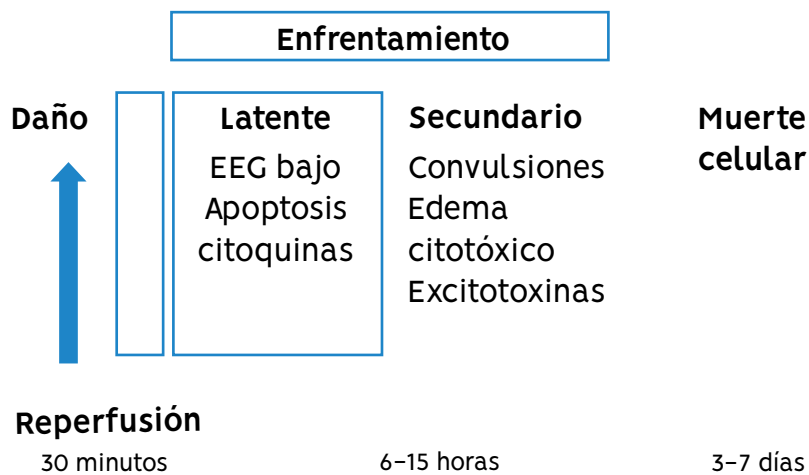


La hipoxia produce y mantiene vasoconstricción pulmonar, lo que agrava aún más la condición de hipoxia por mala perfusión alveolar. Se genera así una condición patológica conocida como hipertensión pulmonar persistente.

A nivel celular, una vez ocurrida la hipoxia, en los primeros minutos de vida empieza a ocurrir reperfusion. Lamentablemente esta reperfusion es perjudicial para el recién nacido porque no está bien protegido, y puede producirse apoptosis, problemas con el glu. tamato, con los radicales libre de oxígeno, y desencadenar muerte celular.

En el período de reperfusion los órganos empiezan a llenarse de sustancias tóxicas, sin embargo, existe un período de ventana (antes de las 6 primeras horas de vida), donde se puede intervenir y tratar para que todas estas sustancias no entren a las células ni dañen el sistema nervioso central, órgano frecuentemente comprometido durante la asfixia (FIGURA 4).

FIGURA 4. FASES DEL DAÑO CEREBRAL SECUNDARIO A ASFIXIA PERINATAL





Tipos de daño hipóxico isquémico cerebral:

El tipo de daño cerebral depende del tipo de injuria y de las arterias que están comprometidas

- Necrosis cerebral parasagital: Zona límite de arterias.
- Status marmoratus: Ganglios basales
- Necrosis focal y multifocal: Zonas de arteria cerebral media (ACM)
- Leucomalacia periventricular (LMPV): Ramas penetrantes de arterias cerebrales (recién nacido de pretérmino)

En el **recién nacido prematuro**, la hipoxia no produce infartos cerebrales como ocurre en los niños de término, se produce una leucomalacia periventricular, patología producida por la isquemia de las ramas penetrantes de las arterias cerebrales. En estas zonas de hipoperfusión se produce grave compromiso de la sustancia blanca, por lo que es una patología altamente secuelante. En los recién nacidos de término, se producen zonas de infartos cerebrales, zonas de necrosis más focales, principalmente daño de ganglios basales.



DIAGNÓSTICO:

Criterios de asfixia de la AAP

1. Antecedente de sufrimiento fetal agudo o lo que hoy se conoce como estado fetal no tranquilizador: feto con bradicardias, o líquido amniótico con meconio, sangrado por desprendimiento de placenta, accidente de cordón, etc.
2. Gases en sangre: pH menor a 7, o exceso de base menor a 16. El pH puede ser medido de la sangre de la arteria umbilical o de la sangre arterial del paciente antes de la primera hora de vida.
3. APGAR a los 5 minutos menor o igual a 3.
4. Manifestaciones clínicas de encefalopatía hipóxico isquémica moderada y daño multisistémico.

El elemento que debe estar siempre para poder diagnosticar asfixia es la **encefalopatía hipóxica isquémica**, compromiso neurológico secundario a hipoxia, asociado a daño multisistémico (aumento de enzimas hepáticas, insuficiencia renal, enzimas cardíacas).

Todos estos elementos definen asfixia según la Academia Americana de Pediatría, siendo el más importante los signos clínicos de compromiso neurológico o encefalopatía. Deben cumplirse todos los criterios para catalogar a un recién nacido con asfixia perinatal. Si esto no ocurre, el diagnóstico debería ser encefalopatía neonatal, depresión cardiorespiratoria, detallando los compromisos orgánicos que tiene el paciente.

Gases de cordón:

Son muy importantes ya que están dentro de los criterios de asfixia. Sus valores son muy variables en los recién nacidos como se observa en la **TABLA 3**.

TABLA 3: Gases de cordón. Valores promedio y percentil 2,5 en recién nacidos normales

	MED	PC 2,5 (LO MÁS BAJO DE NORMALIDAD)
pH	7,26	7,1
pCO ₂	52	74
pO ₂	17	6
BE	-4	-11



La PO2 de 17 es solo compatible con la vida si es medido de la sangre de cordón umbilical. Una forma de saber si el gas es de cordón es mirar la oxemia, ya que siempre tiene oxemias bajas, máximo de 25.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El elemento principal a evaluar en un niño asfixiado o que ha estado en hipoxia, es el compromiso neurológico. Sumado a esto, se debe evaluar la función renal, función hepática, enzimas cardíacas, realizar una ecografía cerebral, EEG, y una evaluación clínica completa.

La encefalopatía hipóxico isquémica (EHI) es el sello de la asfixia perinatal, y Sarnat, la clasifica en encefalopatía grado I (leve), grado II (moderada) y grado III (severa) (TABLA 4). Los pronósticos de las 3 son muy distintos, los niños con encefalopatía leve evolucionarán sin parálisis cerebral, los con encefalopatía severa el 50% tendrá riesgo de mortalidad y el otro 50% tendrá secuelas, por lo que la clasificación permite evaluar el riesgo y el pronóstico de los pacientes.

TABLA 4: Clasificación de Sarnat de la EHI

	LEVE	MODERADA	SEVERA
Conciencia	Hiperalerta	Letárgico	Estupor o coma
Actividad espontánea	Aumentada	Disminuida	Sin actividad
Postura	Flexión	Flexión distal, extensión completa	Descerebración
Tono	Aumentado	hipotonía (focal o generalizada)	Flacidez
Reflejos primitivos			
Succión	Presente	Débil	Ausente
Moro	Normal	Incompleto	Ausente
Sistema autonómico			
Pupilas	Reactivas	Mióticas	Desviadas, midriáticas no reactivas
Frecuencia cardíaca	Normal o taquicardia	Bradicardia	Variable
Frecuencia respiratoria	Normal	Periodica	Apnea
Convulsiones	Ausentes	Frecuentes: focal o multifocal	raras
EEG	Normal	Alterado	Anormal
Duración	< 24 horas	2-14 días	Horas a semanas

Un niño que desarrolla una **encefalopatía grado I** es muy irritable, que llora todo el tiempo, sin consuelo, está en posición flectado, hipertónico, sin convulsiones, con un EEG normal. En la **encefalopatía grado II** el niño está un poco más hipoactivo, más decaído, hipotónico, no quiere succionar bien, y en la subclasificación IIb el niño convulsiona.

En la **encefalopatía severa o grado III**, el paciente está en coma, no reacciona, está flácido, puede tener posturas de descerebración o decorticación, y a veces ni siquiera convulsiona con EEG muy alterado (estallido de supresión).



ENFOQUE TERAPÉUTICO

Dentro de las terapias de rescate, se somete a los niños a hipotermia moderada (33–34°C), única terapia que ha demostrado mejorar el pronóstico neurológico de estos niños. Se mantienen fríos a 33,5° C durante 72 horas. Esta terapia ayuda a los niños con encefalopatía grado II, pero no ha logrado ayudar a los niños con encefalopatía severa.



PREVENCIÓN

Lo primordial es evitar que un feto desarrolle una asfixia y para ello, es fundamental que se detecten oportunamente situaciones que amenacen la oxigenación fetal y del recién nacido. El trabajo de parto debe ser monitoreado de manera de diagnosticar precozmente alteraciones o desviaciones del parto normal y poder corregirlas oportunamente.

PRONÓSTICO

El pronóstico dependerá fundamentalmente del grado de compromiso del SNC (TABLA 5). La EHI leve tiene muy buen pronóstico, sin secuelas a largo plazo mientras que la grado III prácticamente todos los niños fallecen o quedan gravemente secueledos.

TABLA 5: Pronóstico de la Encefalopatía hipóxico isquémica

EHI	MUERTE	SECUELAS	NORMAL
I o LEVE	0 %	0 %	100 %
II o MOD	5 %	24 %	71 %
III o SEVERA	80 %	20 %	0 %
TOTAL	13 %	14 %	73 %

En resumen, la asfixia causa un millón de muertes al año, es la causa más importante de parálisis cerebral y el daño por la hipoxia-isquemia, que puede ser prevenida en muchos casos. Su diagnóstico oportuno permite realizar terapias de neuroprotección cerebral, como por ejemplo, la hipotermia para mejorar el pronóstico a largo plazo.





Hiperbilirrubinemia neonatal

DRA. M. JOSÉ ESCALANTE

Departamento de Neonatología.
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La hiperbilirrubinemia neonatal es un problema importante de alta prevalencia; más del 60% de los recién nacidos (RN) de término presentan ictericia en los primeros días de vida, y los prematuros, casi todos requieren fototerapia. Es un hecho fisiológico en la mayoría de los casos en el período neonatal. Sin embargo, si se trata de un hecho patológico se corre el riesgo de daño grave y permanente en el sistema nervioso central, con secuelas como parálisis cerebral o un espectro diverso de daño neurológico. Por lo tanto, es fundamental prevenir e intervenir.

Habitualmente, los RN están en puerperio durante sólo tres días, por lo que, al salir de alta del hospital en adelante es el rol del pediatra o médico general diagnosticar a tiempo y derivar. La mayoría de los casos no es necesario hospitalizarlos y mejoran con algunas medidas sencillas, pero, no se puede pasar por alto un niño que sí necesita de mayor intervención. A diferencia del adulto, la ictericia se manifiesta cuando los niveles de bilirrubina (BR) sobrepasan los 5 – 6 mg/dl.



DEFINICIONES

La hiperbilirrubinemia neonatal puede ser de origen directo o indirecto. La hiperbilirrubinemia directa se define como un valor de bilirrubina conjugada mayor de 1.5 mg/dl o cuando es mayor del 15% de la bilirrubina total en los primeros 90 días de vida. Ésta es siempre patológica en el recién nacido, por lo que al observar un RN icterico más allá de la segunda semana de vida, se debe pedir exámenes solicitando específicamente bilirrubina directa y no sólo total.

Por otro lado, la hiperbilirrubinemia indirecta (no conjugada) corresponde al aumento de los niveles de bilirrubina total sobre 2 mg/dl y que no cumple con los criterios de hiperbilirrubinemia directa. Es la más frecuente y en general tiene que ver con condiciones fisiológicas del recién nacido.



FISIOPATOLOGÍA

Respecto a la fisiopatología, se sabe que los neonatos poseen un mayor número de glóbulos rojos (GR) y tienen vida media más corta (90 días), por lo que al tener mayor masa eritrocitaria y una destrucción mayor, básicamente tienen más bilirrubina circulante. Es decir, producto de su catabolismo, tienen mayor predisposición a tener mayores niveles de bilirrubina.

La hemoglobina es degradada en el sistema retículo-endotelial (macrófagos, bazo, hígado), produciéndose la bilirrubina. Ésta es captada por el hígado y es conjugada mediante la enzima glucoronil transferasa. La bilirrubina conjugada no difunde a través de la barrera





hematoencefálica y por lo tanto no pasa al sistema nervioso central (SNC). Si la bilirrubina conjugada sigue su ciclo, se secreta a la bilis y llega al intestino, donde una parte es convertida a urobilinógeno por bacterias y se elimina por las deposiciones y otra, es desconjugada por la enzima B-glucoronidasa, siendo reabsorbida nuevamente como bilirrubina no conjugada. Además, otra parte se pierde vía renal.

La bilirrubina no conjugada reabsorbida circula en el plasma unida a albúmina, impidiendo su paso a través de membranas y así no traspasa la barrera hematoencefálica. Cuando se supera la capacidad de unión a albúmina, queda libre y es capaz de pasar al SNC.

Normalmente la BR indirecta se une a la albúmina en plasma y así se impide que cruce la barrera hematoencefálica y dañe el SNC. Sin embargo, existen situaciones en que se supera la capacidad de unión a albúmina:

1. Cifras muy altas de bilirrubina
2. Hipoalbuminemia
3. Factores que desplazan o debilitan la unión de bilirrubina a albumina: infección, asfixia, entre otros.

Resumiendo entonces los factores fisiopatológicos en el recién nacido

- Mayor masa eritrocitaria y menor vida media del GR, produce un aumento de la producción de bilirrubina.
- Durante los primeros días de vida, posee mayores limitaciones en la captación y conjugación de la bilirrubina porque la glucorinil transferasa posee una menor actividad, y por la ausencia de bacterias (colonización bacteriana se forma conforme pasan los primeros días de vida y ayudan al metabolismo) y menor motilidad intestinal (debido al ayuno prolongado de los recién nacidos) se genera un aumento de la reabsorción de la BR directa, la cual se desconjuga en el intestino mismo, provocando un aumento transitorio de la BR indirecta (fisiológico).
- Existen niveles altos de beta-glucoronidasa en la mucosa intestinal y leche materna.

Si el RN nace icterico es siempre patológico, al igual que la ictericia en las primeras 24 horas de vida. Lo fisiológico es que se vaya poniendo icterico conforme pasan los días mediante los mecanismos explicados anteriormente.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Para poder diferenciar entre hiperbilirrubinemia fisiológica y patológica y así determinar a quienes se debe derivar o requerir mayor estudio y a quienes no, hay que basarse en anamnesis y examen físico del paciente.

1. **Anamnesis:** respecto a los antecedentes clínicos, siempre preguntar por **historia de ictericia u hospitalización por fototerapia en hermanos**, ya que aumenta el riesgo de que el recién nacido desarrolle hiperbilirrubinemia patológica y por ejemplo, podría existir una incompatibilidad de grupo que los padres no sepan. Un





parto traumático puede predisponer a hiperbilirrubinemia debido a la ruptura de glóbulos rojos, formación de equimosis y posterior reabsorción, terminando en un aumento de la bilirrubina. Además, existen condiciones que debilitan la unión de la bilirrubina a la albúmina, tales como **asfíxia** o **infección**, y por lo tanto se traduce en ictericia y mayor riesgo de daño neurológico.

Siempre es patológico pesquisar una **ictericia precoz**, es decir, dentro de las primeras 24 horas de vida, con ascenso rápido mayor a 0,5 mg/hora o 5 – 8 mg/día. La curva de ascenso es importante, no solo el número. Por otro lado, la aparición o la persistencia de la ictericia **más allá de la segunda semana de vida** siempre es patológica.

2. **Examen físico:** aparte del **tinte amarillo en la piel**, la semiología de la ictericia no es muy florida, siendo en la mayoría de los casos el examen físico normal. Dentro de los hallazgos podemos encontrar: **palidez** lo que nos habla de anemia hemolítica y **hepatoesplenomegalia**, lo que traduce una infección o un funcionamiento alterado del sistema retículo-endotelial.



DIAGNÓSTICO

Respecto a la evaluación clínica de ictericia, se describió que existía una correlación del valor de bilirrubina con la zona que esta icterica dado su progresión cefalo-caudal (**FIGURA 1**). Esta evaluación tiene mucha variabilidad, dependiendo de la experiencia del observador y las características de la piel del recién nacido. Es una técnica que se va entrenando con los años a medida que se ven más pacientes y aun así, la posibilidad de error es alta, no pesqu岸ando casos severos de hiperbilirrubinemia.

A medida que se avanza en las zonas desde cefálico a caudal, existe un mayor nivel de bilirrubina. En la zona 1, no necesariamente se solicita examen de bilirrubina después de las 24 horas de vida, sin embargo, antes siempre es patológico y hay que preocuparse de medir bilirrubina. Más hacia distal se pierde la sensibilidad, existiendo mayor dispersión y es más difuso. En la zona 4 los niveles van entre 9 y 17 mg/dl con mucha dispersión, lo que puede hacer la diferencia entre hospitalizar o no al recién nacido para fototerapia y fallar en la decisión de tratamiento por error en la pesquisa. Por lo tanto, entre la zona 4 y la 5, e incluso en zonas más altas dependiendo del examinador, nuestro ojo no sirve para discriminar adecuadamente. El tomar el examen es una decisión clínica; actualmente no todo niño se va de alta con una bilirrubina en nuestro medio nacional. Se recomienda que si después de las primeras 24 horas de vida, un niño se encuentra hasta zona 3 tomarle siempre bilirrubina. El no tomar bilirrubina con ictericia en zona 2 es discutible y depende de muchos factores. La recomendación es que ante cualquier duda, mejor tomar exámenes y no sobrestimar nuestra capacidad de discriminar visualmente y que no se pase un niño con ictericia que debió recibir tratamiento.

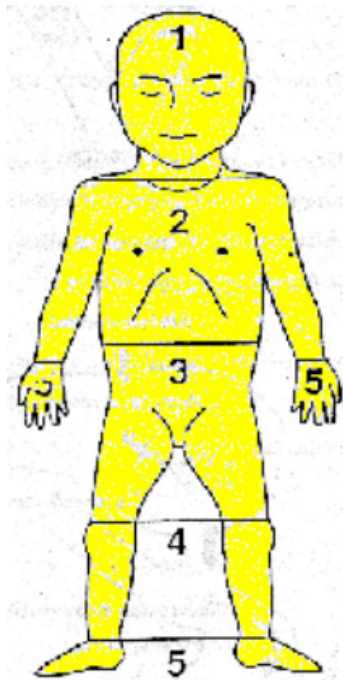


FIGURA 1: PROGRESIÓN CEFALO-CAUDAL DE LA ICTERICIA: CORRELACIÓN CON CIFRAS DE LABORATORIO. GONZÁLEZ A., TOSO P., CAPÍTULO 51, HIPERBILIRRUBINEMIA NEONATAL. NEONATOLOGÍA DE TAPIA J., GONZÁLEZ A., EDITORIAL MEDITERRÁNEO, TERCERA EDICIÓN, 2008.

Concentración aproximada de bilirrubina según la zona corporal

- Zona 1: 4 – 7 mg/dl
- Zona 2: 5 – 8,5 mg/dl
- Zona 3: 6 – 11,5 mg/dl
- Zona 4: 9 – 17 mg/dl
- Zona 5: > 15 mg/dl





Existen instrumentos capaces de medir bilirrubina transcutánea para hacer un screening y a esto apuntan los estándares de calidad de la atención neonatal actual. Sin embargo, no se encuentra disponible en todas partes. Es una buena medida para no puncionar al recién nacido cuando hay dudas, pero al ser una medición transcutánea y no sérica requiere la confección de curvas de bilirrubina locales y no es extrapolable con seguridad la curva que usamos habitualmente para tomar decisiones de fototerapia. Es un método de pesquisa que implica confirmación con muestra de bilirrubina plasmática.

LABORATORIO

- Test de Coombs Directo: si se encuentra positivo apoya la presencia de hemólisis. Presenta sensibilidad 40 – 50%, por lo tanto, al resultar negativo no descarta el diagnóstico de hemólisis por baja sensibilidad. Es más orientador de anemia hemolítica en la práctica un hematocrito que baja rápidamente. Sin embargo, debe solicitarse como un elemento más que apoye el diagnóstico cuando se sospecha incompatibilidad de grupo.
- Test de Coombs Indirecto: también confirma sensibilización, presenta mejor sensibilidad, pero menor especificidad y bajo valor predictivo, por lo tanto, es de ayuda en casos dudosos.
- Hemograma y reticulocitos. Podemos tener un hematocrito que cae y que nos orienta a anemia hemolítica y los reticulocitos altos apoyan esta etiología. Hay lugares donde no hay disponibilidad de reticulocitos en todo horario, por lo tanto, nos apoyamos en otros elementos que puedan orientar a hemólisis cuando no disponemos de reticulocitos y no se debe retrasar la toma de decisiones frente a fototerapia o exanguíneotransfusión por esperar el resultado.

Las cifras de bilirrubina, su velocidad de ascenso y el momento de aparición de la ictericia son lo más importante para definir la gravedad de la enfermedad y la necesidad de tratamiento.



ETIOLOGÍA

1. Causas de hiperbilirrubinemia indirecta

- Hemolíticas
 - ▶ **Incompatibilidad ABO:** madre tiene O y RN tiene A o B. Es lo más común en cuanto a etiología hemolítica pero no lo más agresivo.
 - ▶ **Enfermedad hemolítica por incompatibilidad Rh y subgrupos Rh.** Es lo más agresivo. Ha disminuido mucho su prevalencia gracias a la implementación del Rhogam (gamaglobulina anti D).
 - ▶ Esferocitosis familiar
 - ▶ Déficit glucosa 6-P
 - ▶ Déficit piruvato kinasa
 - ▶ Alfa y beta talasemia
 - ▶ Hemólisis inducida por medicamentos
- Causas no hemolíticas
 - ▶ Aumento de la circulación enterohepática: **hipoalimentación** (evaluar precozmente la técnica de lactancia y que la madre se





vaya segura), obstrucción intestinal (diafragmas duodenales, páncreas anular, Hirschsprung, íleo o tapón meconial y estenosis pilórica).

- ▶ Mayor producción de bilirrubina: **poliglobulia** (Hematocrito > 65%), reabsorción o destrucción de glóbulos rojos en **lesiones traumáticas** como cefalohematomas, hemorragia digestiva, hemorragia intracraneana, equimosis.
 - ▶ **Déficit de actividad glucoronil transferasa**: Síndrome Crigler Nakkar I y II, Síndrome de Gilbert.
 - ▶ **Disfunción hepática**: asfixia, sepsis, shock, insuficiencia cardíaca, hepatitis.
 - ▶ **Enfermedades metabólicas**: galactosemia, tirosinemia.
 - ▶ **Hipotiroidismo** (por retardo en la maduración enzimática)
 - ▶ **Infección urinaria**: sospechar en recién nacido mayor a 7 días de vida, que se encuentra icterico, sin otros factores de riesgo de hiperbilirrubinemia. La ictericia puede ser el único síntoma y se debe considerar que puede aumentar también la bilirrubina directa.
2. Causas de hiperbilirrubinemia directa. No son tan frecuentes pero su diagnóstico marca el pronóstico.
- **Atresia de la vía biliar**: cambia mucho su pronóstico si la cirugía es antes o después de los 2 meses (6 semanas), desde trasplante hepático hasta la muerte. Prevalencia 1: 10000.
 - **Hepatitis neonatal** (1:5000)
 - **Déficit alfa-antitripsina** (1:20000)
 - **Obstrucción del colédoco**: se puede ver ictericia permanente o intermitente junto con coluria y acolia intermitente.

Hoy en día, es inaceptable que un niño llegue a tener Kernicterus o también la denominada Encefalopatía bilirrubínica crónica, la cual tiene un espectro clínico variable desde la muerte por falla respiratoria aguda, encefalopatía aguda bilirrubínica hasta secuelas post-ictéricas, como alteraciones motoras y sordera irreversible. Esto se genera con cifras altas de bilirrubina altas (20 – 30 mg/dl), por lo que uno se pregunta qué pasó en la detección y seguimiento para que este recién nacido se pasara por alto. Se relaciona con el valor de bilirrubina y también con el tiempo de exposición a un valor alto de bilirrubina. En nuestra práctica vemos al menos 2 casos al año de niños que fueron seguidos y no fue pesquisada la hiperbilirrubinemia.

Se ha observado un aumento en los casos de Kernicterus no asociado a hemólisis últimamente. Dentro de las causas podemos encontrar la pérdida de valoración semiológica de ictericia en el recién nacido por falta de experiencia en los médicos o personas evaluadoras de la ictericia neonatal, pierden la capacidad de decidir con certeza a quien tomar los exámenes o no. Además, no aplicar correctamente las curvas en el ingreso, el alta precoz (irse antes de las 48 horas del parto) y la falla en seguimiento post alta (volver a control entre los 3 y 10 días), implica que no se logra pesquisar a tiempo.

Respecto a la ictericia colestásica, esta siempre es patológica. Se debe sospechar en recién nacido que presenta coluria o acolia, en recién nacido con ictericia que persiste por más de 15 días o aparición de ictericia después de la primera semana de vida, siendo en la práctica la segunda semana la más definitiva. Importante recordar solicitar bilirrubina directa, ya que en algunos lugares informarán sólo la bilirrubina total.





TRATAMIENTO

El tratamiento más usado para la hiperbilirrubinemia es la Fototerapia. El mecanismo básico detrás de esta terapia es la absorción de fotones por las moléculas de bilirrubina en la piel y tejido subcutáneo. Esto lleva a un cambio conformacional en la estructura de la bilirrubina, transformándola en un producto no tóxico y de más fácil eliminación. Existen diferentes puntos de corte de bilirrubina según la presencia de factores de riesgo para determinar la necesidad de tratamiento. Dentro de los factores de riesgo están tener enfermedad hemolítica demostrada (el más frecuente en Chile en relación a causas hemolíticas), déficit de glucosa fosfato 6-deshidrogenasa, asfixia, letargia, inestabilidad térmica, sepsis, acidosis, albumina menor a 3 g/dl. La idea es pensar fisiopatológicamente en todo lo que disminuya la unión albumina-BR.

Estas curvas creadas del 2004 por la Academia Americana de Pediatría definen 3 grupos de niños para determinar el nivel de bilirrubina con el que debemos hospitalizar o citar a control (FIGURA 2).

El grupo con menor riesgo corresponde a recién nacidos mayores a 38 semanas de edad gestacional sanos, mientras que el intermedio son recién nacidos mayor a 38 semanas con presencia de los factores de riesgo señalados o recién nacidos de 35 – 37 semanas sin factores de riesgo. Por último, alto riesgo, son los prematuros hasta 35 semanas de edad gestacional con factores de riesgo. Para los menores de 35 semanas de edad gestacional,

no existe un acuerdo universal de que valores utilizar y existen varias guías de práctica clínica a nivel mundial.

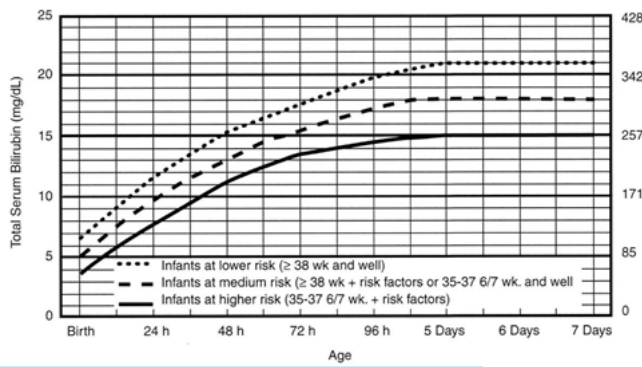
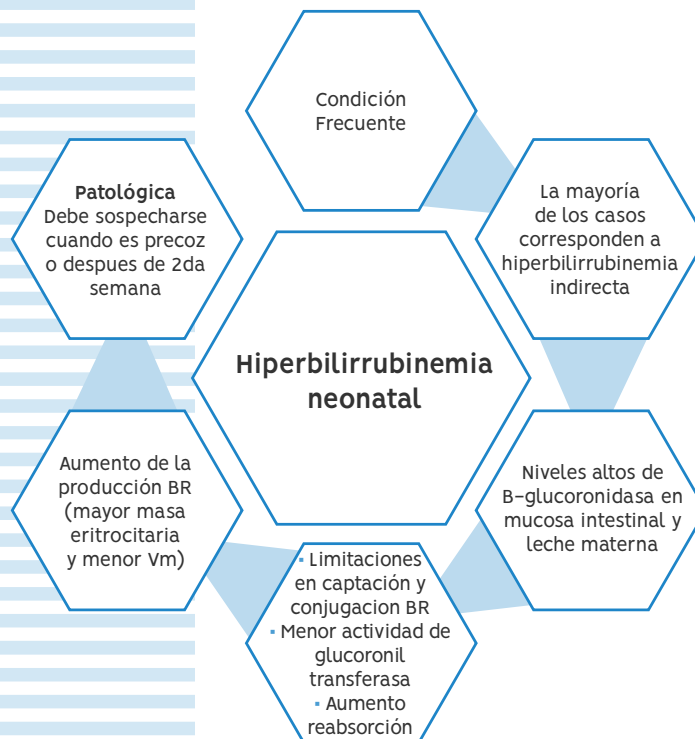


FIGURA 2: SUBCOMITÉ DE HIPERBILIRRUBINEMIA. MANEJO DE HIPERBILIRRUBINEMIA EN RECIÉN NACIDOS MAYOR O IGUAL A 35 SEMANAS DE GESTACIÓN. ACADEMIA AMERICANA DE PEDIATRÍA, GUÍA PRÁCTICA CLÍNICA. 2004.

Cuadro resumen de la hiperbilirrubinemia neonatal





Prematurez y bajo peso de nacimiento

DRA. SOLEDAD URZÚA

Departamento de Neonatología.
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definiciones

Un prematuro corresponde a un recién nacido menor a 37 semanas de gestación, el cual se clasifica según su peso de nacimiento en: recién nacido con bajo peso de nacimiento (RNBP), es decir, aquellos que pesan menos de 2500 gr, recién nacido de muy bajo peso de nacimiento (RNMBPN), es decir, menor a 1500 gr, y en recién nacidos con extremo bajo peso de nacimiento (EBPN), es decir, aquellos que pesan menos de 1000 gr. Estos últimos, concentran mayor morbimortalidad. Esta clasificación también aplica para recién nacidos de término.

En Chile, aproximadamente el 10% de los recién nacidos son prematuros, de los cuales el 90% posee un peso adecuado, un 6% es RNBP, un 1% es RNMBPN y un 0,4% es EBPN.



Los recién nacidos, prematuros y de término, también se clasifican según su peso para la edad gestacional, es decir, el peso esperado para esa determinada edad, el cual se distribuye en percentiles: bajo percentil 10 es pequeño para edad gestacional (PEG), entre 10 y 90 es adecuado para la edad gestacional (AEG) y sobre 90 es grande para edad gestacional (GEG).

Por otro lado, se define Restricción del crecimiento intrauterino (RCIU), como la falla en alcanzar el potencial del crecimiento genético que tenía ese feto. Durante los controles del embarazo, el obstetra evalúa el crecimiento fetal con distintos parámetros ecográficos, relacionándolos con curvas de peso intrauterino y edad gestacional, que hacen presumir que el feto se está quedando pequeño y que algo no le permite alcanzar su potencial genético. Además, mediante técnica doppler, identifican alteraciones de los flujos arteriales de distintas partes (arteria umbilical, cerebral, entre otras), que permite evaluar si el feto está sometido a hipoxia, dado que en esa condición, gatilla un reflejo de protección de redistribución de flujos, privilegiando la perfusión de los órganos nobles y dejando de lado órganos como el intestino y riñón.

Operacionalmente un recién nacido con RCIU está bajo el percentil 10, sin embargo, no todos los recién nacidos bajo este percentil son RCIU, ya que pueden ser recién nacidos constitucionalmente pequeños. Por lo tanto, no todos los PEG tienen RCIU y no todos los RCIU son PEG.

Hasta el 10% de los embarazos pueden tener una restricción del crecimiento. La indicación ante la constatación de un feto con RCIU es buscar causa desencadenante y realizar seguimiento obstétrico para determinar el momento en que debe interrumpirse el embarazo.

En cuanto a la fisiopatología de RCIU, el feto sometido a hipoxia permanente desencadena mecanismos de compensación y protección: al bajar los aportes de oxígeno y glucosa, se generan efectos metabólicos que tienden al ahorro energético, energía que se invierte en el crecimiento de órganos nobles. Bajan los niveles de insulina y actúan las hormonas de contrarregulación (glucagón, cortisol, adrenalina, noradrenalina) que permiten redistribución del flujo,



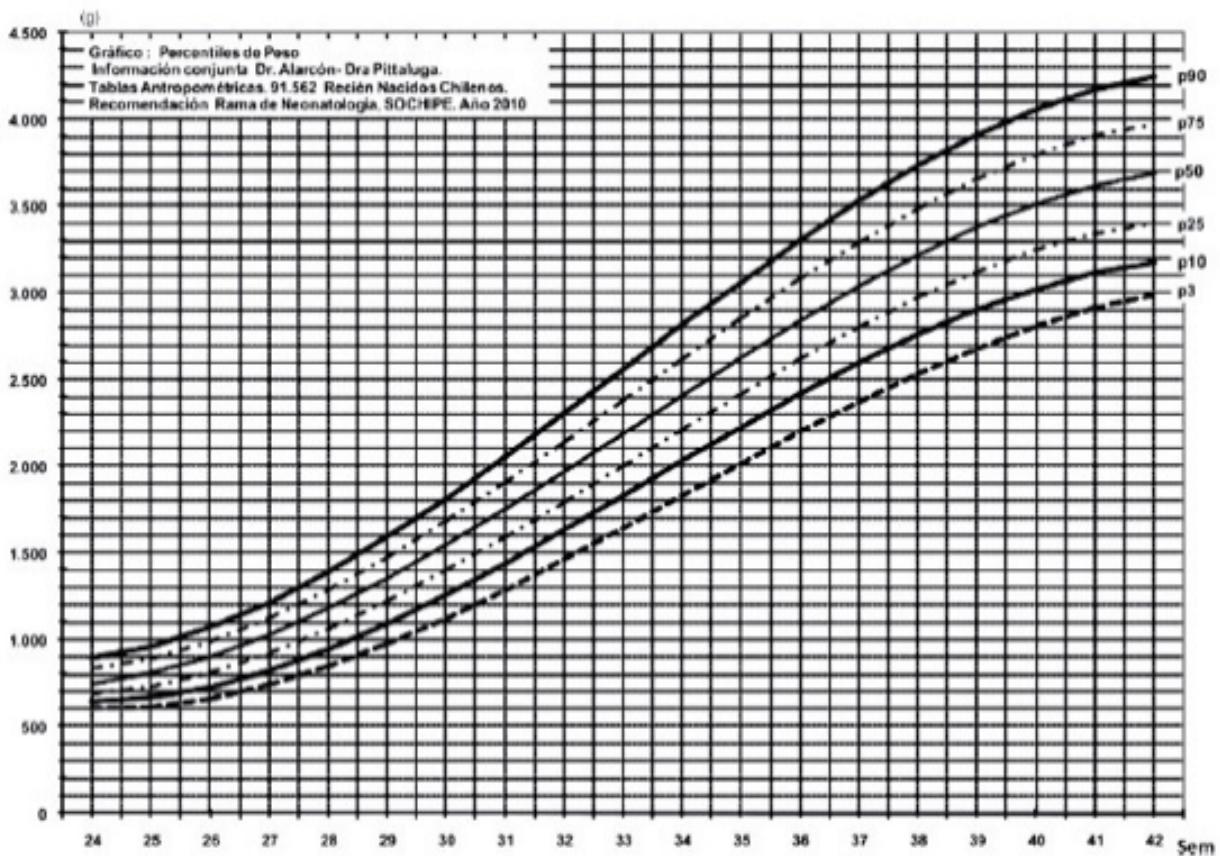
privilegiando los órganos nobles (cerebro y corazón) y dejando de lado otros órganos. Además, intenta compensar aumentando la eritropoyesis. Cuando no se logra revertir la hipoxia, el feto deja de crecer, pudiendo llegar a un punto en que se paraliza, no produce líquido amniótico y solo late su corazón. Si el déficit se mantiene, disminuye su frecuencia cardíaca, hace apnea y muere asfixiado. Lo primero en observarse es la alteración de los flujos arteriales en el doppler, después el feto se queda pequeño y lo último es la bradicardia y defecación in útero, ambos signos de alarma. Estos signos tienen relevancia para la pesquisa e intervención oportuna.



Existen diferentes causas para ambos (RCIU y Prematurez)

- Factores maternos:** síndrome hipertensivo del embarazo, madre fumadora o con enfermedades crónicas.
- Factores placentarios:** vellositis, infartos, inserción anormal, desprendimiento.
- Fetales:** genéticos (síndrome de Down) e infecciones congénitas pueden generar una restricción del crecimiento intrauterino.

Figura 1. Percentiles de peso según EG.



Las curvas de crecimiento para evaluar el peso y la condición del recién nacido existen en distintas partes del mundo y lo ideal es que cada lugar tenga su propia curva para evaluarlos.

En Chile, una de las primeras curvas que se usaron fueron las de la Dra. Juez, las cuales incluían pacientes entre 26 y 42 semanas de gestación. Actualmente, se usan una mezcla de las curvas de la Dra.



Pitaluga y el Dr. Alarcón, con el fin de agregar información de más pacientes y aumentar el rango de edad. En el eje X se encuentra la edad gestacional y en el eje Y, el peso. Se clasifica en percentiles: bajo 10, se cataloga como PEG y si pertenece bajo al percentil 3, uno piensa que se debe a RCIU.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Algunas manifestaciones son frecuentes en ambas (prematurez y RCIU) y otras son más predominantes en una u otra (**TABLA 1**) En el prematuro, las patologías más importantes por frecuencia o gravedad son: alteración de la termorregulación, depresión cardiorespiratoria, infecciones, enterocolitis necrotizante (ECN: sufrimiento del intestino por hipoxia con necrosis secundaria), enfermedad de membrana hialina (EMH: por déficit en la producción de surfactante por lo que se colapsa el pulmón), ductus arterioso persistente (DAP: es la permanencia del ductus que normalmente está presente en la circulación fetal, permanece abierto en los prematuros y produce patología), hemorragia intraventricular y leucomalacia periventricular (HIV-LPV), enfermedad metabólica ósea (EMOP), retinopatía del prematuro y displasia broncopulmonar (DBP).

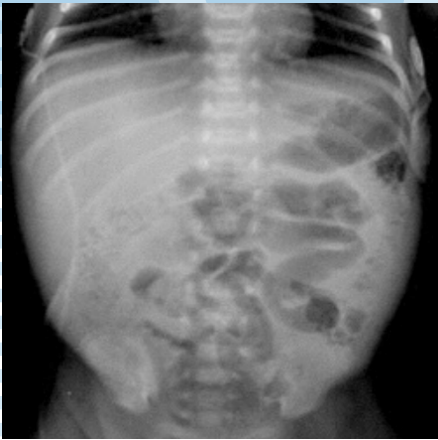
El niño con RCIU también tiene patologías secundarias a sus problemas adaptativos, como ECN, HIV-LPV (más leucomalacia que hemorragia, producto de zonas de hipoxia cerebral), infecciones y cromosomopatías.

TABLA 1: Patologías asociadas a la prematurez y a RCIU

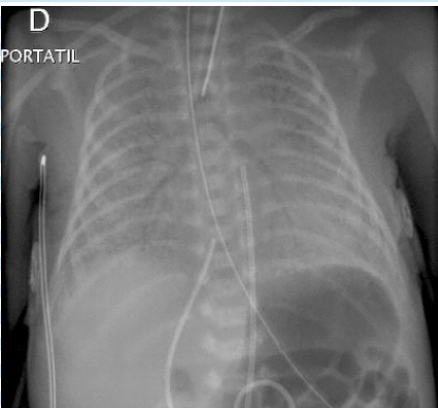
PREMATURO	RCIU
Alteraciones de la termorregulación	
Depresión cardiorespiratoria	
Hipo e hiperglicemia	
Alteraciones electrolitos	
Enterocolitis necrotizante (ECN)	
Alteraciones coagulación	
Hemorragia intraventricular /Leucomalacia periventricular (HIV-LPV)	
Ictericia	Poliglobulia/Ictericia
Enfermedad de Membrana Hialina	Aspiración de meconio/HPPP
Apnea	
Ductus arterioso	
Infecciones	Infecciones/TORCH
Hipotiroidismo	
Anemia del prematuro	
	Cromosomopatías
Enf. Metabólica ósea del prematuro (EMOP)	
Retinopatía del prematuro (ROP)	
Displasia broncopulmonar (DBP)	



Tipos de patologías que se presentan en los recién nacidos prematuros y/o con RCIU



RADIOGRAFÍA. ENTEROCOLITIS NECROTIZANTE



RADIOGRAFÍA. ENFERMEDAD DE MEMBRANA HIALINA



RADIOGRAFÍA. HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR

a. **Enterocolitis necrotizante:** es una enfermedad multifactorial que se asocia a hipoxia, prematurez, uso de fórmulas en vez de lactancia materna y a algún componente infeccioso que a veces está presente. Se produce un proceso de hipoxia-isquemia intestinal, por lo que el intestino comienza a sufrir, se mete gas a sus paredes, que puede terminar en perforación y necrosis. La neumatosis es un signo característico de la ENC en la radiografía, donde se pueden observar burbujas.

El pronóstico es reservado; si se operan, comprometen el pronóstico neurológico.

b. **Enfermedad de Membrana Hialina:** En el recién nacido prematuro los neumocitos tipo II son inmaduros y no producen surfactante todavía, por lo que el pulmón se colapsa y no es capaz de expandirse. En la radiografía se observa un pulmón blanco, con condensación difusa en vidrio esmerilado.

Es una enfermedad exclusiva del prematuro. No se produce en los niños con RCIU porque cuando está hipóxico, aumenta mucho los niveles de cortisol, que estimula la maduración de los neumocitos tipo II y produce surfactante. Es por esto, que a las madres embarazadas se les coloca betametasona para madurar al feto.

c. **Hemorragia Intraventricular:** es una patología bastante exclusiva del prematuro, se produce porque la autorregulación del flujo cerebral no existe, y el aumento de la presión arterial se traduce en un aumento de la presión cerebral. También porque la matriz germinal y la membrana endotelial (donde están las células germinales) es muy delgada y no está bien protegida, por lo que cuando hay alteración de los flujos, esta pared se rompe y sangra hacia los ventrículos laterales y al tercer y cuarto ventrículo. Existe desde grado I al grado IV. La mortalidad es muy alta en hemorragias muy severas.

La HIV es una de las causas más importante de mortalidad en los prematuros junto con la ECN.

d. **Infecciones:** los recién nacidos, en especial los prematuros, tienen una inmunidad normal para su edad gestacional, sin embargo, insuficiente para defenderse de forma óptima de las infecciones. Las barreras mecánicas, la inmunidad celular y humoral están muy inmaduras. Además, los anticuerpos maternos que atraviesan la placenta (IgG), lo hacen después de las 17 semanas y tienen un peak alrededor de las 37 – 38 semanas, por lo que si un niño nace a las 24 semanas, prácticamente no tiene anticuerpos.

e. **Retinopatía del prematuro:** patología exclusiva del prematuro, es multifactorial pero se asocia principalmente a hiperoxia y prematurez. A partir de las 32 semanas de EG comienza la vascularización de la retina, madura desde nasal a temporal y avanza como un manto. Si ocurre alguna injuria que altere este proceso, como la falta de oxígeno, esta vasculatura se pone tortuosa, produce comunicaciones entre los vasos y penetran al humor vítreo y lo traccionan, provocando un desprendimiento de retina. Recordar que es causa de ceguera, por lo que se debe hacer seguimiento estricto de fondo de ojo a los prematuros.





- f. **Síndrome aspirativo meconial:** es una patología grave que afecta más frecuentemente a niños con restricción del crecimiento intrauterino, debido al estado de hipoxia en el que se encuentran, liberando meconio y pueden tragarlo y aspirarlo. Produce un sistema de válvula en el que empiezan a atrapar aire, provocando insuficiencia respiratoria.
- g. **Displasia broncopulmonar:** es una secuela de la prematuridad debido al daño pulmonar producido por la ventilación, el oxígeno y el barotrauma.



TRATAMIENTO

A menor peso de nacimiento y menor edad gestacional el riesgo de patología es mayor, por lo que siempre se hospitaliza al RN menor de 2000 gramos y prematuros < de 34 semanas. Inicialmente se controla con exámenes generales (glicemia y hematocrito a las 2 horas de vida). Se le administra un suero glucosado al 10% con una carga de glucosa mayor a 4 mg/kg/min, se debe descartar que tenga una infección asociada y lo ideal es alimentar con leche materna porque es un factor protector de enterocolitis necrotizante. Se maneja según la causa de la prematuridad.

PRONÓSTICO

La sobrevida y secuelas en los niños con prematuridad o RCIU dependerán de la edad gestacional y peso al momento del parto (TABLA 2 Y 3)

Un niño a igual edad gestacional con RCIU tiene peor pronóstico en forma aguda y a largo plazo, porque no tiene sus mecanismos de adaptación a la hipoxia y estos cambios pueden perdurar en su vida. Su sobrevida depende del peso y de su edad gestacional, por lo que se debe esperar a que crezca lo más posible antes de interrumpir el embarazo, ya que después de las 28 semanas el pronóstico es más favorable. A largo plazo los niños con RCIU, un tercio logra recuperar su peso completamente, otro tercio lo recupera parcialmente y el resto, no lo recupera. Además, tienen menor talla que niños sanos, más trastornos por déficit atencional e hiperactividad (TDAH) y presentan más enfermedades crónicas en la edad adulta: obesidad, HTA (en los con RCIU simétricos), hipercolesterolemia, enfermedad cardiovascular y Diabetes Mellitus 2 (en los RCIU asimétricos), o resistencia a la insulina.

El pronóstico a largo plazo en los prematuros depende de la EG al momento del parto. Un recién nacido entre 22 y 26 semanas, 20% tendrá retardo mental, un 12 – 25% parálisis cerebral (es mayor en aquellos niños que tienen hemorragia intraventricular y leucomalacia periventricular), 5 – 8% ceguera y un 3 – 5% sordera (la sordera hoy en día es GES). Tienen más problemas en el colegio, problemas de aprendizaje y más trastornos del desarrollo como trastornos del espectro autista y un cuarto de estos niños tendrán un examen neurológico anormal. Un feto mayor a 24 semanas de gestación es viable y tiene posibilidad de sobrevida. De los de mayores de 28 semanas, un 80% sobrevive (punto de inflexión: mayor maduración en el sistema nervioso central, menor riesgo de tener hemorragias y otras complicaciones) y de los mayores de 32 semanas, casi el 100% sobrevive.

TABLA 2: Sobrevida de los recién nacidos según su peso de nacimiento en Chile, 2004

PESO AL NACER (G)	% SOBREVIDA
< 500	17
500-600	17
600-700	32
700-800	56
800-900	67
900-1000	78
> 1000	90

TABLA 3: Sobrevida de los recién nacidos según su edad gestacional al nacer. Chile, 2004

EDAD GESTACIONAL (SEM)	% SOBREVIDA
23	12
24	24
25	53
26	63
27	68
28	78
29-31	90





Infecciones en el recién nacido

DRA. SOLEDAD URZÚA

Departamento de Neonatología.
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile



Introducción- epidemiología:

Las infecciones del recién nacido, son un problema al que nos vemos enfrentados todos los días. Si bien la incidencia de infecciones confirmadas no es muy alta, constantemente nos estamos preguntando si un RN está o no infectado, si debe recibir antibióticos, o si es posible suspenderlos.

Incidencia: La sepsis bacteriana se presenta en 1 a 10 casos por 1.000 nacidos vivos y su letalidad varía en distintas series entre 1% a más del 50%. En prematuros, estas cifras aumentan considerablemente, y algunos estudios muestran que el 20% de los prematuros se infecta, con una mortalidad mayor.

En nuestra unidad, la letalidad ha sido de un 1,9% en los últimos 5 años.

Las infecciones se asocian a alta mortalidad (**FIGURA 1**), peor pronóstico neurológico, mayor estadía hospitalaria y aumento en los costos de salud (**TABLA 1**)

CAUSES OF DEATH BY GESTATIONAL AGE

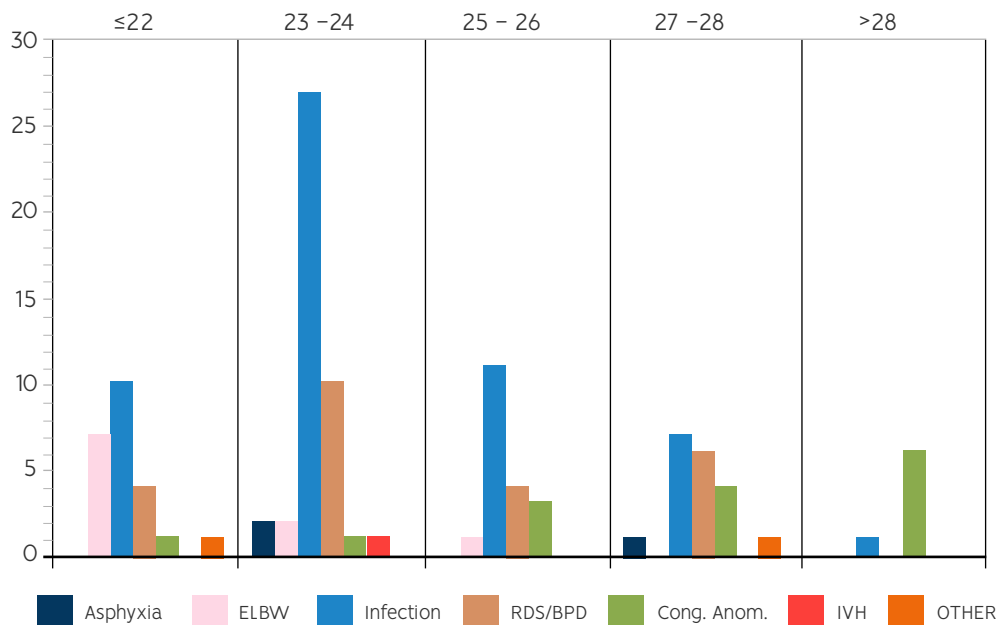


FIGURA 1. CAUSAS DE MUERTE SEGÚN EDAD GESTACIONAL



TABLA 1: Resultados adversos asociados a infección del torrente sanguíneo en recién nacidos de muy baja peso al nacer (RNMBPN) en una unidad de cuidados intensivos neonatales.

RESULTADO ADVERSO	ESTUDIO	EFEECTO AJUSTADO
Mortalidad	Stoll et al. (1996)	2.4 veces más (17% vs 7%)
	Stoll et al. (2002)	2,6 veces más (18% vs 7%)
	Makhoul et al. (2002)	2 veces más (17% vs 9%)
Retraso desarrollo neurológico	De Hean (2013)	OR 4.8 (1.5 – 15.9) en infección por gram neg (a)
	Mitha (2013)	OR 2.2 (1.5 – 3.1) (b)
	Schlapbach (2011)	OR 3.2 (1.2 – 8.5) (b)
	Stoll (2004)	OR 1.4 (1.3 – 2.2) (a)
Duración de hospitalización	Stoll et al. (1996)	19 – 22 días aumento promedio
	Stoll et al. (2002)	18.6 días aumento promedio
	Makhoul (2002)	27 días aumento promedio
	Atif (2008)	9.2 días aumento promedio
Aumento de los Costos	Payne et al. (2004)	\$54.539 aumento promedio
	Donovan (2013)	\$16.800 aumento promedio

TODOS LOS ESTUDIOS AJUSTADOS POR EDAD GESTACIONAL.

ABREVIATURA: OR: Odds Ratio.

(A): Puntaje Bayley-II motor o cognitivo menor que 85, ceguera, sordera o parálisis cerebral.

(B): Parálisis cerebral.



INMUNIDAD EN EL RECIÉN NACIDO

El recién nacido, y especialmente los prematuros, tiene una inmunidad que no es lo suficientemente óptima para defenderse de las infecciones.

Se encuentran comprometidos todos los mecanismos de defensa que forman parte de la inmunidad, desde las barreras físicas, por ejemplo la piel está aún en desarrollo, es más permeable, sobre todo en los prematuros extremos que no tiene aún estrato córneo; el pH gástrico, que recién es normal a las 3 semanas de vida; el epitelio intestinal y respiratorio, etc.

La inmunidad humoral, el complemento, la opsonización, quimiotaxis, la actividad de los fagocitos, neutrófilos y macrófagos, es menor que en la edad pediátrica. Lo mismo sucede con sustancias como las interleuquinas e interferon gamma, todos elementos importantes para la defensa.

Los linfocitos tienen disminuida su función y todo lo relacionado con la diferenciación de las células B, y lo relacionado tanto con la producción de anticuerpos también se encuentra disminuida. Los anticuerpos maternos que atraviesan la barrera placentaria (IgG) alcanzan su peak un poco antes de las 40 semanas, por lo tanto, si nace prematuro, tampoco va a tener AC maternos que le permitan defenderse en forma adecuada.





DEFINICIONES

Sepsis neonatal: Es la infección que ocurre en el recién nacido (< 1 mes de vida) y se divide en:

- a. **Sepsis precoz:** Recién nacido con síntomas y signos sugerentes de infección antes de las 72 horas de vida asociado a un hemocultivo o un cultivo de líquido cefalorraquídeo positivo.
- b. **Sepsis tardía:** Recién nacido con síntomas y signos sugerentes de infección después de las 72 hrs de vida hasta los 3 meses de vida; asociado a un hemocultivo o un cultivo de líquido cefalorraquídeo positivo.

La sepsis tardía es diferente si afecta a un recién nacido que fue dado de alta y se encuentra en su casa o si se encuentra hospitalizado. Es importante diferenciarlos ya que tanto los agentes etiológicos, como el tratamiento que se va a utilizar en estos pacientes son diferentes.

La sepsis clínica se define como un RN con síntomas sugerentes de infección ya sea en forma precoz o tardía, sin un hemocultivo o un cultivo de líquido cefalorraquídeo positivo, tratada con antibióticos por al menos cinco días.

La transmisión de los agentes infecciosos en la sepsis precoz como la sepsis tardía del niño no hospitalizado, es a través de la madre, por vía transvaginal, transplacentaria o de forma horizontal, en que la mamá a través del contacto con su hijo transmite algún agente infeccioso.

En la sepsis tardía del niño hospitalizado, la transmisión de la infección generalmente es nosocomial y tiene que ver con el grado de invasión que tenga ese niño, intubación endotraqueal, catéter urinario, catéter central, etc. Estas son puertas de entradas para microorganismos, que han colonizado al recién nacido.

178

FACTORES DE RIESGO PERINATALES

Existen factores de riesgo que predisponen a todo tipo de infecciones del RN como, por ejemplo, mujeres con un mal control del embarazo, mujeres embarazadas con dispositivos intrauterinos, mujeres usuarias de drogas y mujeres con enfermedades crónicas cursando algún cuadro infeccioso.

También hay factores de riesgo perinatales específicos para la infección por *Streptococcus agalactiae* o Estreptococo beta hemolítico grupo B (SGB), agente causal más frecuente de infecciones en el recién nacido, que deben ser buscados para tomar una conducta adecuada.

Los factores de riesgo son:

- ▶ Mujer que durante el embarazo haya tenido una infección urinaria por SGB o un urocultivo positivo para SGB.
- ▶ Trabajo de parto prematuro antes de las 37 semanas.
- ▶ Ruptura de membranas por más de 18 horas
- ▶ Mamá con fiebre durante el trabajo de parto
- ▶ Mamá con antecedente de hijo previo con sepsis por estreptococo grupo B.



El CDC ha publicado recomendaciones para manejo de SGB en embarazadas y RN (TABLA 2). Sugiere búsqueda de la portación de SGB en mujeres embarazadas mediante cultivo perineal cercano al parto y profilaxis con penicilina ev. durante el trabajo de parto frente a la presencia de factores de riesgo o cultivo positivo.

TABLA 2: Indicaciones y no indicaciones para la profilaxis antibiótica intraparto para prevenir la enfermedad por estreptococo del grupo B (SGB) de inicio temprano. Según CDC 2010

INDICACIÓN DE PROFILAXIS SGB INTRAPARTO	SIN INDICACIÓN DE PROFILAXIS SGB INTRAPARTO
<ul style="list-style-type: none"> • Antecedente de recién nacido con enfermedad invasiva por SGB (no es necesario complementar con cultivo recto-vaginal de las 35 a 37 sem) • Bacteriuria por SGB durante cualquier trimestre • del embarazo actual (no es necesario complementar con cultivo recto-vaginal de las 35 a 37 sem) • Cultivo recto-vaginal positivo para SGB tomado entre las 35 a 37 semanas de EG • Colonización de SGB desconocida durante el embarazo asociado a: <ul style="list-style-type: none"> ▶ Parto < 37 semanas de gestación. ▶ Rotura de membrana amniótica ≥ 18 horas. ▶ Temperatura materna intraparto ≥ 38°C ▶ PCR intraparto positivo para SGB. 	<ul style="list-style-type: none"> • Colonización con SGB durante un embarazo anterior • Bacteriuria por SGB durante embarazo anterior • Cultivo recto-vaginal negativo para SGB tomado entre las 35 a 37 sem de EG del embarazo actual, independientemente de los factores de riesgo intraparto. • Cesárea electiva sin trabajo de parto ni rotura prematura de membranas (sin importar resultado de cultivo SGB)

En Chile, la toma de cultivo para SGB no está establecida en forma rutinaria, por lo tanto, la profilaxis se indica frente a la presencia de estos factores de riesgo.



ETIOLOGÍA

En la sepsis precoz, el SGB es el agente etiológico más frecuente de infección cuando se consideran todos los recién nacidos vivos. La *E. coli* es la segunda en frecuencia y la tercera es la *Listeria monocytogenes*.

En el grupo de recién nacido bajo los 1500 grs, la *E. coli* es el primer agente causal.

En la sepsis tardía, si el recién nacido está en su casa, los agentes causales son los mismos que en la sepsis precoz, SGB en primer lugar, luego la *E. coli* y por último la *L. monocytogenes*. Se agrega el *Staphylococcus aureus*, ya que tiene el ombligo como puerta de entrada, y otras bacterias de la comunidad.

Si el niño está hospitalizado, el agente causal más frecuente es el *Staphylococcus epidermidis*, como agente único. Sin embargo, si se agrupan todas las cocáceas gram positivas y bacilos gram negativos, en países subdesarrollados como Chile, los bacilos gram negativos pueden ocupar el primer lugar como grupo de agentes causales, y el segundo lugar las cocáceas gram positivas.





CLÍNICA: FORMA DE PRESENTACIÓN

En general, en un recién nacido que cursa con una infección, la clínica puede ser muy inespecífica y sutil (solo la percepción materna o del médico tratante de que la guagua “no se ve bien”) o puede ser un cuadro florido en el que no queda duda de que la causa es infecciosa.

Los síntomas más frecuentemente descritos de una sepsis neonatal son:

- ▶ Taquicardia fetal
- ▶ Meconio al parto
- ▶ APGAR bajo
- ▶ Trastornos de termorregulación: Hipotermia/fiebre
- ▶ Síndrome de distress respiratorio sin causa aparente
- ▶ Hipoalimentación o rechazo de la alimentación
- ▶ Hipoactividad
- ▶ Irritabilidad
- ▶ Cianosis / apneas
- ▶ Convulsiones
- ▶ Distensión abdominal y vómitos
- ▶ Ictericia- hepatomegalia

Síntomas transicionales.

Cuando el niño nace, pasa por un periodo de adaptación, durante el cual puede haber algunos elementos clínicos que pudiesen ser interpretados como infección, por ejemplo, que al recién nacido le cueste regular la temperatura, disminución de la glicemia, cianosis al alimentarse, etc. Muchas veces, frente a estos síntomas, se decide iniciar un tratamiento antibiótico, pero es muy importante evaluar posteriormente la necesidad de continuar con el tratamiento o no. Si el niño está clínicamente bien, tiene exámenes normales y cultivos negativos, pudiesen corresponder sólo a una transición más dificultosa y es planteable la suspensión de la terapia antimicrobiana.

180



DIAGNÓSTICO: ESTUDIO DE LABORATORIO

Todo recién nacido debería evaluarse con los siguientes exámenes de laboratorio frente a la sospecha de un cuadro infeccioso.

- **Hemocultivos:** En sepsis precoz, se solicita un hemocultivo de 2 ml, si no es posible al menos 1 ml, y en frasco de hemocultivo pediátrico. Con un hemocultivo es suficiente ya que dos hemocultivos no mejoran la sensibilidad de forma importante.
En sepsis tardía, se debe solicitar 2 hemocultivos. Si no tiene acceso central, 2 por punción. Si tiene acceso central, 1 por el acceso central y otro por punción.
- **Hemograma:** Se puede encontrar algunos elementos que pueden sugerir una infección, como leucopenia o leucocitosis, considerar que el recuento de blancos en un recién nacido es normalmente entre 5.000 y 30.000 leucocitos x mm³
Relación Inmaduros/Maduros e Inmaduros/Totales: índice que relaciona las formas inmaduras de glóbulos blancos (sumatoria de los porcentajes de baciliformes, mielocitos y juveniles) en





el numerador con las formas maduras en el denominador. Se considera alterado cuando la relación I/T es mayor a 0,16.

Este índice sólo se usa en la primera semana de vida, después se utiliza la desviación izquierda de los glóbulos blancos. La trombocitopenia también se relaciona a infección.

- **Proteína C Reactiva:** Útil después del primer día de vida, por lo que no se utiliza para la sospecha de sepsis precoz, solo para sepsis tardía. Lo que más sirve son dos valores de PCR seriados, ya que dos PCR normales tienen un valor predictivo negativo alto.
- **IL2, IL4, IL6, IL10, IFgamma, procalcitonina:** Estos marcadores en general no se usan.

Meningitis y estudio de LCR:

Cerca del 1% de los niños con sepsis precoz tiene meningitis, por lo que la punción lumbar está indicada cuando el niño está francamente sintomático; en el niño que convulsiona, intensamente febril, o que hizo hipotermia y se mantiene hipotérmico a pesar de todo lo que han hecho, o en el niño que tiene un hemograma alterado. En algunos lugares, recomiendan hacer PL a todos los pacientes, pero nosotros sugerimos no hacerla frente a cuadros muy dudosos, con un paciente en buenas condiciones, sin síntomas neurológicos y con exámenes normales, en que probablemente se trata de una transición dificultosa más que a un cuadro infeccioso.

En los casos de sepsis tardía, **siempre** se debe hacer una punción lumbar, ya que la meningitis es más frecuente. Algunos de los serotipos del SGB que causan infección tardía suelen tener mayor tropismo por las meninges, como el serotipo 3, por lo que la PL está altamente indicada.

Los parámetros que se consideran normales en una punción lumbar en un niño más grande no son los mismos que en el periodo de recién nacido (Tabla 3) Los RN pueden tener un recuento de GB más alto en el LCR que un niño de 20 días de vida, por lo que se deben ver las tablas para interpretar el citoquímico del LCR de un recién nacido. En el caso de una punción traumática con un LCR hemático se debe considerar en el análisis la relación GR y leucocitos en el hemograma para definir si las alteraciones son reales o se deben a la presencia de sangre en el LCR.

La glucorraquia es un parámetro muy sensible para diagnosticar una meningitis bacteriana, ya que a los RN con meningitis la hipogluorraquia es considerable.

Los prematuros pueden tener un LCR normal con hasta 30 glóbulos blancos y las proteínas más altas.



TABLA 3: Parámetros normales de LCR según la edad del RN

EDAD (DÍAS)	N	GB X ± DS	RANGO	PMN X ± DS	PROTEÍNAS (mg/dL)	GLUCOSA (mg/dL)
0-7	17	15,3 ± 30,3	1-130	4,4 ± 15,2	80,8 ± 30,8	45,9 ± 7,5
8-14	33	5,4 ± 4,4	1-18	0,1 ± 0,3	69 ± 22,6	54,3 ± 17
15-21	25	7,7 ± 3,4	0-62	0,2 ± 0,5	59,8 ± 23,4	46,8 ± 8,8
22-30	33	4,8 ± 3,4	0-18	0,1 ± 0,2	54,1 ± 16,2	54,1 ± 16,2
Prematuros		9	0-29	0-66	115	65

Infección urinaria y urocultivo

Los niños en general no hacen infecciones urinarias en la sepsis precoz, a no ser que tengan una malformación severa de la vía urinaria (Ej. Cloaca). En cambio, en la sepsis tardía siempre debe hacerse un examen de orina completa y urocultivo, por punción vesical o por sonda, pero nunca usar un recolector pues generalmente se contamina.



Enfoque terapéutico-Tratamiento:

El tratamiento empírico está orientado a los agentes causales más frecuentes.

En la sepsis precoz se recomienda Ampicilina (SGB-listeria) + gentamicina (*E.coli*).

Una serie de trabajos han demostrado que, en los recién nacidos, la cefotaxima y las cefalosporinas de tercera generación se asocian a varios efectos adversos importantes, aumenta la morbimortalidad y aumenta el riesgo de infecciones por hongos, por lo que se trata de evitar su uso. Sin embargo, son el antibiótico de elección en un RN con sospecha de meningitis bacteriana hasta no tener clara la etiología, para cubrir adecuadamente a los gram negativos dado que la gentamicina no atraviesa la barrera hematoencefálica.

Si se constata infección por una bacteria gram negativa y no se ha podido realizar PL para descartar meningitis, también debe usarse tratamiento con cefotaximo ante la probabilidad de meningitis por este tipo de microorganismos.

Sepsis tardía: el niño que presenta una infección y estaba en su casa, dado que los agentes causales son los mismos que en la sepsis precoz, se usa el mismo tratamiento empírico, ampicilina más gentamicina, en espera de la identificación del agente para ajustar la terapia. Muchas veces el niño tiene el cordón umbilical, por lo que se debe agregar cloxacilina, y cubrir al *S. aureus*.

En los niños que están hospitalizados el tratamiento empírico es cloxacilina más amikacina. Si bien, el agente causal más frecuente de estas infecciones es el *Staphylococcus epidermidis*, que en su mayoría son resistentes a la cloxacilina, generalmente la evolución del cuadro es larvada, no fulminante por lo que hay tiempo para certificar su presencia y en ese caso cambiarse a vancomicina.

El esquema con cloxacilina cubre al *S.aureus* que generalmente es sensible a este antibiótico en nuestro hospital y puede cursar con una sepsis fulminante. Sin embargo, se debe usar vancomicina en forma empírica cuando el paciente se encuentra en una unidad con alta tasa de *S.aureus* meticilino resistente (MRSA) o el paciente está





muy grave, con falla multiorgánica o compromiso hemodinámico.

La mortalidad por *Staphylococcus epidermidis* es menor al 1%. La mortalidad del *S. aureus* es de un 6%. La mortalidad por un bacilo gram negativo (BGN) en un recién nacido es cercana al 50%, por lo que se debe asegurar una buena cobertura, y la amikacina cubre más o menos el 98% de los BGN en nuestro centro.

Pronóstico:

La mortalidad de la sepsis en un recién nacido de término es de 2 a 3% en sepsis precoz y 1 a 2% en sepsis tardía. La mortalidad en un recién nacido de pretérmino 5–10%.

Una sepsis precoz tiene peor pronóstico en término de secuelas. Sin embargo si un niño tiene una meningitis la probabilidad que quede con secuelas es mucho más alta que si la tiene en forma tardía.

Medidas de prevención

a. Profilaxis para SGB.

La prevención de la infección por SGB consiste en realizar un cultivo de la zona perianal en busca de SGB en mujeres embarazadas entre las 34 y 37 semanas de embarazo, y considerar los factores de riesgo perinatales.

Recomendación de CDC del 2010 para profilaxis:

- ▶ Tener algún factor de riesgo perinatal
- ▶ Cultivo materno positivo para SGB
- ▶ Hijo previo con enfermedad por SGB

Si existe alguno de estos elementos se le administra penicilina a la mamá, una dosis de carga, y luego cada 4 horas durante el trabajo de parto.

Se considera una profilaxis adecuada cuando se administra a la madre al menos 2 dosis de penicilina, ampicilina o cefazolina, al menos 4 horas antes del parto. El uso de clindamicina o eritromicina se considera inadecuada.

Con esto se ha logrado que la sepsis precoz por SGB haya disminuido en forma considerable. No así la sepsis tardía por este agente, que no es afectada por la profilaxis.

b. Pesquisa de Infecciones congénitas:

El acrónimo TORCH, es una sigla que ya no se utiliza, hoy en día se habla de infecciones congénitas. Son varios los microorganismos, virus, bacterias y parásitos que pueden infectar al feto por vía transplacentaria (infección congénita).

- **Sífilis:** Producido por *Treponema pallidum*. En Chile se evalúa la posibilidad de sífilis en la embarazada en forma obligatoria, 4 veces en el embarazo, con alguna técnica no treponémica como VDRL o RPR
- **CMV:** La infección congénita por CMV es la más frecuente en Chile. Se estima que aproximadamente el 1% de los RN nace infectados. El riesgo de infección es mayor cuando la primoinfección materna ocurre durante el embarazo. El problema del CMV es que, aunque el niño nazca asintomático, puede desarrollar sordera a largo plazo. En Chile no existe todavía una forma de screening universal. Cuando se diagnostica antes de la 3 semanas de vida





se considera congénito (transmisión transplacentaria) y se trata con ganciclovir si el niño presenta algún síntoma, con lo cual disminuye la probabilidad de sordera. La sordera puede aparecer hasta los 6 años de edad. Es la causa de sordera congénita más frecuente en el mundo.

- **Toxoplasma:** si bien no es muy frecuente, se debe preguntar a las mamás por factores de riesgo: comer carne poco cocida, consumo de frutas y verduras mal lavadas, presencia de gatos, jardinear, etc. Se estudia con IgM e IgG para Toxoplasma a la madre si la sospecha es en el embarazo. El diagnóstico oportuno durante el embarazo permite iniciar un tratamiento a la madre disminuyendo así el riesgo de toxoplasmosis congénita.
- **Herpes y enterovirus:** Son dos virus que pueden producir un cuadro igual a una sepsis bacteriana. Se sospecha no sólo por lesiones herpéticas en la madre, sino también cuando un RN cursa con una sepsis que no responde a tratamiento antibiótico, asociado a fiebre, hepatitis, compromiso miocárdico y del SNC.
La infección por herpes simplex es muy grave con alta mortalidad cuando produce este compromiso séptico. Ante la sospecha clínica se debe iniciar terapia con aciclovir, que es la droga de elección para el tratamiento de una infección herpética, disminuyendo la frecuencia de secuelas y de mortalidad. Una meningitis por herpes sin tratamiento es 100% secuelante y de alta mortalidad. Para el enterovirus no hay tratamiento, sólo medidas de soporte.
Ambos se diagnostican mediante PCR específica en sangre, LCR, lesiones de piel y deposiciones (enterovirus).
- **Chagas:** Actualmente el riesgo muy bajo pero persiste en mujeres que han adquirido el Chagas a través de sus madres y se puede transmitir por generaciones. Actualmente se realiza tamizaje con IgG de Chagas en todas las embarazadas. Si una madre es positiva para chagas, se debe estudiar al RN mediante PCR para Chagas en sangre para descartar o confirmar la transmisión transplacentaria. Si el niño resulta positivo debe tratarse con nifurtimox o benznidazol.
- **VIH:** La transmisión perinatal es prevenible cuando se conoce el status de infección materna y ésta pueda recibir terapia antirretroviral. Para ello se debe tomar serología para VIH, por lo menos en el primer trimestre de embarazo. La norma MINSAL dice que hay que tomar un segundo VIH en el tercer trimestre en todas las mujeres. En caso de diagnosticarse una embarazada con VIH se debe tratar con terapia antirretroviral durante el embarazo, parto y luego tratar al recién nacido por 6 semanas para prevenir la transmisión vertical. Además, se suspende la lactancia materna. Las terapias actuales reducen el riesgo de transmisión a menos de 2%
- **Hepatitis B:** La hepatitis B que se transmite durante el embarazo y parto cuando la madre es portadora del antígeno de superficie, produce con alta probabilidad infección en el recién nacido con alto porcentaje de quedar como portador. Esto conlleva el riesgo de cirrosis hepática y carcinoma hepatocelular a edades precoces. La vacunación al momento del parto y el uso de inmunoglobulina para hepatitis B reducen significativamente este riesgo en el niño. En Chile no se realiza tamizaje de portación de hepatitis B en el embarazo.





Síndrome de dificultad respiratoria en el recién nacido

DR. JOSÉ LUIS TAPIA
DRA. PAULINA TOSO
DR. JAVIER KATTAN
DRA. MARÍA JOSÉ ESCALANTE

Departamento de Neonatología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

INTERNA CAROLINA PÉREZ
VALENZUELA

Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Los problemas respiratorios constituyen una importante causa de mortalidad y morbilidad en el recién nacido. El cambio de la respiración intrauterina a través de la placenta, a la respiración extrauterina pulmonar le da una característica única a estos problemas que en gran medida se producen por una alteración de la adaptación cardiopulmonar. En los prematuros, la inmadurez de los sistemas respiratorio y cardiovascular son la causa más importante de enfermedades respiratorias. En el recién nacido de término (RNT) los mecanismos de adaptación son principalmente alterados por la asfisia y las malformaciones congénitas. Las infecciones perinatales ocurren tanto en el RNT como en el pretérmino y son una causa frecuente de problemas respiratorios.



FISIOLOGÍA RESPIRATORIA

Para una mejor comprensión de los problemas respiratorios en este período es necesario conocer la fisiología respiratoria normal. La función del pulmón en el feto, entre otras, es producir líquido pulmonar. El pulmón fetal no está colapsado, sino lleno de líquido. En la última parte del embarazo este líquido es capaz de pasar a través de la tráquea y aportar al líquido amniótico todas las sustancias, incluso surfactante.

El feto presenta movimientos respiratorios intermitentemente, que pudieran servir para movilizar este líquido pulmonar y entrenar su función postnatal. Durante el trabajo de parto comienza la reabsorción linfática del líquido pulmonar, probablemente mediado por cortisol, hormonas tiroideas y catecolaminas, y que es potenciada con la expansión pulmonar con aire al nacer. Aún no se sabe qué gatilla las primeras respiraciones al nacimiento. Estas deben ser muy vigorosas para eliminar el líquido pulmonar y establecer un volumen residual pulmonar. El comienzo de la respiración produce una caída importante de la resistencia vascular pulmonar, debido a la expansión mecánica del pulmón y al aumento de PaO₂ y pH, más la liberación de compuestos humorales vasodilatadores. El aumento de la PaO₂ es también responsable de la constricción y cierre funcional del ductus arterioso (el prematuro es más resistente a este cierre). Por otra parte, aumenta la presión sistémica al abolirse la circulación hacia la placenta. Estos cambios permiten la transición de una circulación fetal a neonatal. La musculatura lisa arterial pulmonar es mayor proporcionalmente en el recién nacido que a otras edades. Por lo tanto, ante situaciones de hipoxemia o stress puede producirse fácilmente hipertensión pulmonar y regreso a una "circulación fetal".





El control de la respiración es más vulnerable en el período neonatal. Aunque existe una respuesta ventilatoria al aumento del CO₂, esta es menor en el recién nacido prematuro. Además, esta respuesta disminuye en condiciones de hipoxemia. El recién nacido presenta una respuesta paradójica a la hipoxemia. Se produce una hiperventilación transitoria de algunos segundos (por estimulación de quimiorreceptores) para luego presentar una depresión respiratoria central. En el prematuro la fase de hiperventilación es menor e incluso puede estar ausente en los muy inmaduros.

Los principales cambios fisiológicos al nacer son:

- ▶ Altas presiones en primeras respiraciones
- ▶ Eliminación de líquido pulmonar
- ▶ Caída de resistencia vascular pulmonar
- ▶ Constricción y cierre funcional del ductus arterioso

En el período postnatal hay que considerar las siguientes características fisiológicas:

- ▶ Caja torácica distensible
- ▶ Baja Capacidad Residual Funcional
- ▶ Resistencia pulmonar elevada
- ▶ Baja distensibilidad pulmonar
- ▶ Alta frecuencia respiratoria
- ▶ Respirador nasal
- ▶ Menor respuesta ventilatoria al CO₂ en prematuros
- ▶ Respuesta "paradójica" a la hipoxemia
- ▶ Ventilación minuto alta
- ▶ Aumento de espacio muerto en prematuro
- ▶ Alto consumo de oxígeno para respiración
- ▶ Reflejos activos de Hering Breuer y de Head
- ▶ Mayor musculatura de arterias pulmonares

La distensibilidad de la caja torácica es mayor en el recién nacido, en especial en el prematuro. Esto dificulta mantener una adecuada capacidad residual pulmonar y puede facilitar el colapso alveolar, en especial en condiciones de una baja distensibilidad pulmonar.

De las fuerzas de resistencia, el 20% corresponde a la fricción del pulmón con la caja torácica y el 80% a la resistencia de la vía aérea. En el recién nacido el punto de mayor resistencia de la vía aérea es la nariz. Esto es más importante considerando que en esta etapa la respiración es principalmente nasal. La resistencia pulmonar es mayor en el recién nacido que en el adulto, a pesar de que en relación a su volumen pulmonar es menor. Además, el pequeño tamaño de las vías aéreas determina que cualquier proceso obstructivo de éstas cause un aumento considerable en la resistencia pulmonar.

La distensibilidad pulmonar es menor en el recién nacido que en el adulto en valores absolutos, aunque al corregir por peso son similares. La frecuencia respiratoria del RN es mayor que a otras edades. Esta mayor frecuencia puede ser útil para mantener un volumen pulmonar al disminuir el tiempo espiratorio.



APROXIMACIÓN AL RECIÉN NACIDO CON ENFERMEDAD RESPIRATORIA

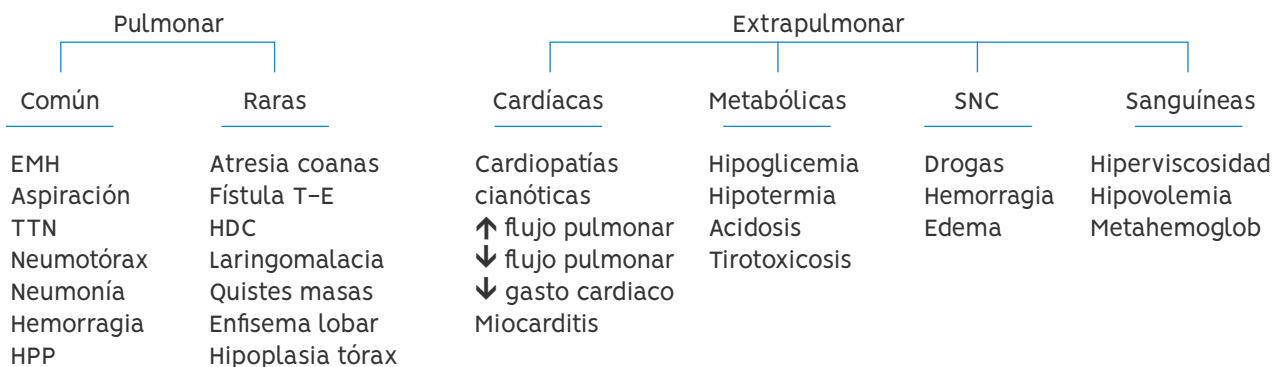
Los síntomas y signos de un síndrome de dificultad respiratoria (SDR) son: taquipnea, retracción, quejido, cianosis, y apnea. Sin embargo, estos pueden presentarse por causas pulmonares como también por causas extrapulmonares (FIGURA 1 Y 2).

FIGURA 1. CAUSAS PULMONARES DE SDR

ALTERACIONES PARÉNQUIMA	ALTERACIONES VÍA AÉREA	ALTERACIONES MECÁNICAS	ALTERACIONES DEL DESARROLLO
<ul style="list-style-type: none"> Enfermedad de membrana hialina Déficit proteínas surfactante (SP-B, SP-C, ABCA3) Taquipnea transitoria Neumonía Síndrome aspirativo meconial Edema o hemorragia pulmonar Linfangectasia pulmonar 	<ul style="list-style-type: none"> Atresia o estenosis coanas Membrana laríngea Atresia laríngea Laringotraqueo-bronquiomalacia Estenosis subglótica 	<ul style="list-style-type: none"> Anomalías de la caja torácica (displasias esqueléticas) Neumotórax Neumomediastino Derrame pleural Quilotórax congénito o adquirido 	<ul style="list-style-type: none"> Hipoplasia pulmonar – Hernia diafragmática congénita Enfisema lobar congénito Malformación adenomatoidea quística (CCAM) Secuestro pulmonar Agenesia/aplasia pulmonar Displasia alvéolo-capilar Linfangectasia pulmonar Fístula traqueoesofágica

FIGURA 2. POSIBILIDADES DIAGNÓSTICAS ANTE UN SDR.

Cianosis – retracción – quejido – taquipnea



Una detallada anamnesis perinatal basada en la determinación de factores de riesgo y un exhaustivo examen físico son esenciales para afinar el diagnóstico y hacer un manejo adecuado (TABLA 1).



TABLA 1: Clasificación y comparación de las distintas causas de dificultad respiratoria en el recién nacido

CLASIFICACIÓN DE LOS PROBLEMAS RESPIRATORIOS DEL RN									
	I) Relacionado con asfíxia perinatal		II) Condicionado por prematuridad y reabsorción líquido pulmonar			III) Condicionado por trastornos circulación pulmonar		IV) Infecciones respiratorias (Neumonía)	V) Alteraciones congénitas de vía aérea y pulmón
	Depresión cardio respiratoria	SAM	EMH	Apnea	TTN	HPP	DAP		
Fisiopatología	Respuesta paradójica a la hipoxia	Hipoxia estimula motilidad GI y relajación EA, produciéndose aspiración	Déficit producción de surfactante pulmonar: tendencia al colapso alveolar que lleva a cortocircuito intrapulmonar	Hipoxemia en RN, especialmente prematuro, tiene efecto depresor del centro respiratorio	Demora reabsorción líquido pulmonar produce alteración transitoria en la adaptación respiratoria neonatal	Alteración paso circulación fetal a neonatal (PAP y RVP alta) Hipoperfusión pulmonar y cortocircuitos de Dr a Izq a través del ductus y foramen oval	La sensibilidad del ductus para contraerse frente a la PaO2 es menor a menor EG, así como es mayor para vasodilatarse con las prostaglandinas. El DAP altera la mecánica pulmonar y el intercambio gaseoso como resultado de una IC izquierda	Infección por vía ascendente asociada a ruptura de membranas, por contacto en el canal del parto con flora genital y/o anal materna, transplacentaria o nosocomial	Existen variados tipos de malformaciones
Clínica	↑FR y esfuerzo espiratorio, posteriormente, cae en apnea	RNT o postérmino Alteración LCF Impregnación piel con meconio Polipnea, retracción costal, quejido, aleteo nasal, cianosis, ↑diámetro AP tórax, ↓MP, estertores húmedos	RN prematuro Dificultad respiratoria progresiva Quejido, aleteo nasal, retracción, polipnea. ↑Rápido requerimientos FiO2 ↓MP y ↓diámetro tórax AP	RN prematuro Ausencia de flujo aéreo en la vía respiratoria durante un período de al menos 20 segundos, o menor si éste se acompaña de bradicardia y/o cianosis	RNT y cesárea Taquipnea Benigno y autolimitado Requerimiento O2 bajo Diámetro tórax AP normal	Cianosis e hipoxemia que no responden a ↑FiO2 Signos de patología asociada	RN prematuro Soplo sistólico eyectivo Precordio hiperactivo Taquicardia Pulsos saltones en la región postductal. ↑Requerimiento O2 ↑patrón de apneas	Polipnea, quejido, cianosis Apnea precoz Acidosis metabólica sin causa clara y tendencia al shock	Depende del segmento comprometido del sistema respiratorio – Vía aérea superior – Parénquima pulmonar – Diafragma y pared torácica
Exámenes		RxTx: opacificaciones irregulares nodulares distribución árbol bronquial y zonas hiperinsuflación	RxTx: ↑densidad pulmonar homogénea como vidrio esmerilado con broncograma aéreo Gases: muestra FiO2 > 30-40%		RxTx: normal o congestión vascular y líquido en las cisuras	RxTx: si idiopática muestra campos pulmonares libres y más oscuros. Signos enfermedad asociada. Ecocardiograma con doppler: cortocircuitos de Dr a Izq a través del ductus y foramen oval	RxTx: cardiomegalia y signos congestión pulmonar Ecocardiografía bidimensional con doppler: confirma diagnóstico	RxTx: áreas de infiltración pulmonar, condensaciones y/o derrames pleurales Hemocultivos Hemograma PCR Procalcitonina	Ecografía materna (diagnóstico prenatal) Resonancia magnética Estudios endoscópicos Determinar si se asocia a otras malformaciones
Tratamiento	Reanimación (ventilación a presión positiva efectiva y menos frecuente masaje cardíaco y drogas)	Oxigenación Soporte ventilatorio ATB hasta descartar infección Manejo complicaciones	Hospitalización en UCI Corticoides prenatales Surfactante exógeno CPAP Oxigenación	Monitor cardiorespiratorio y saturación O2 permanente Cuello en posición neutra Aspirar secreciones Metilxantinas	Oxigenación	Vasodilatación pulmonar (O2, iNO) Volumen y/o DVA ECMO	Oxigenación Soporte ventilatorio Hcto 40-45% Restricción de líquidos Alta sospecha de infección concomitante Cierre farmacológico con antiprostaglandínicos (indometacina o ibuprofeno) Cierre quirúrgico	ATB precoz previo toma de cultivos, ajustar esquema según resultados	Derivar a madres a centros especializados con Centros de diagnóstico y terapia fetal
Prevención	Adecuado manejo del trabajo de p. y valoración de los factores de riesgo antenatales.	Buen control embarazo y perinatal	Prevención y manejo parto prematuro Aceleración madurez pulmonar fetal (corticoides antenatales) Derivación embarazo alto riesgo			Evitar y tratar hipoxia fetal No usar antiprostaglandínicos en síntomas de parto prematuro Reanimar al nacer y prevenir aspiración meconio Corregir hipoglicemia, hipocalcemia y poliglobulia Normotermia y PA normal		Identificar madres portadoras SGB mediante cultivo perianal a las 35-37 sem emb. Profilaxis ATB en trabajo de parto a madres portadoras o con factor de riesgo	



Anamnesis

- **Factores de riesgo:** asociados con enfermedades respiratorias excluyendo la enfermedad de membrana hialina (EMH).
 1. Neumonía Connatal: Sexo masculino, fiebre materna, corioamnionitis, trabajo de parto prematuro, rotura prolongada de membranas, trabajo de parto prolongado, colonización materna por SGB, fístula traqueoesofágica.
 2. Síndrome Aspirativo Meconial (SAM): Líquido amniótico teñido de meconio, sufrimiento fetal, postmadurez, pequeños para la edad gestacional.
 3. Taquipnea Neonatal Transitoria: RNT o cercanos a término, parto por cesárea, parto rápido, depresión neonatal, sedación materna.
 4. Neumotórax: Antecedente de Reanimación con Ventilación manual.
 5. Hipertensión Pulmonar Persistente: Síndrome aspirativo meconial, depresión neonatal, neumonía, poliglobulia, hernia diafragmática congénita (HDC), ingesta de antiinflamatorios no esteroideos, EMH, estrés por frío
- **Historia Materna:** salud previa al embarazo y en embarazos previos, cuidado prenatal, ecografías prenatales, enfermedades familiares, enfermedades del embarazo, fármacos y drogas, razón del ingreso al hospital, tiempo de trabajo de parto, estado del feto, calidad del líquido amniótico (madurez, signos de infección, meconio), sangramiento, sufrimiento fetal, tipo de parto, edad gestacional estimada
- **Historia del Recién Nacido:** condición al nacer, necesidad de resucitación, puntaje de Apgar, signos vitales, evaluación durante periodo de transición. El antecedente de polihidroamnios orienta a: HDC, fístula traqueoesofágica. El antecedente de oligohidroamnios a: hipoplasia pulmonar, rotura prolongada de membranas, agenesia renal.



Examen Físico

Estado nutricional, presencia y distribución de cianosis. Acrocianosis o cianosis distal de pies y manos es un hallazgo frecuente dentro de los primeros días de vida, pero la cianosis central es un evento patológico que se hace evidente cuando la hemoglobina desoxigenada excede los 3g/dl y sugiere la existencia de hipoxemia. Puede existir cianosis al llanto debido al cortocircuito que se produce con maniobra de Valsalva a través del foramen oval. La palidez puede sugerir shock, vasoconstricción, obstrucción al tracto de salida del corazón o anemia. Si el niño se ve pletórico sugiere policitemia; si está teñido de meconio se sospecha aspiración de este; y si hay exantema o mal olor se planteará que sea una neumonía la causa de su dificultad respiratoria. El aleteo nasal demuestra necesidad de aire. La forma del tórax en barril sugiere aumento de volumen y el tórax en campana una disminución (TABLA 2). El prematuro extremo (<1000g) tiene una pared torácica muy complaciente. En las respiraciones normales se produce una presión intrapleurales negativa, pero esta desciende aún más cuando el pulmón se enferma, causando evidente retracción





intercostal y xifoidea, con gran tendencia al colapso. Este colapso acompañado de la protrusión del contenido abdominal causado por el descenso diafragmático son las responsables de la respiración en "balancín" o paradójica típica del SDR severo. Taquipnea se considera sobre 60 respiraciones por minuto, siendo el signo aislado más sensible. Niños normales prematuros y de término presentarán un patrón respiratorio llamado respiración periódica, que consiste en salvas de respiraciones seguidas de cese del esfuerzo respiratorio o apneas cortas de 5–10 segundos. Es importante ver el choque de la punta del corazón, se verá desplazado en caso de hipoplasia, masas o roturas pulmonares. El abdomen excavado es típico en HDC, donde parte del contenido abdominal se desarrolla en la cavidad torácica, no permitiendo un adecuado desarrollo de la cavidad abdominal. Un abdomen distendido puede verse en la fístula traqueo-esofágica, especialmente si ha recibido presión positiva. Si el ombligo se desplaza hacia un costado durante la inspiración o el signo de la "danza del vientre" sugiere una parálisis diafragmática del lado al cual se desplaza.

Dentro de los sonidos pulmonares el más característico es el quejido. Se produce por la oposición de las cuerdas vocales al final de la espiración. El quejido produce presión positiva al final de la espiración que mantiene las vías aéreas pequeñas abiertas y mejora la distribución de la ventilación.

El estridor sugiere obstrucción de vías aéreas grandes. Si la obstrucción es intratorácica el estridor será más importante en espiración, si es extratorácica será inspiratorio. El murmullo pulmonar se puede evaluar por su intensidad, duración, simetría, presencia de crépitos, roncus o sibilancias, aunque estas alteraciones son menos frecuentes de pesquisar en lo recién nacidos.

TABLA 2: Causas de cambios en el volumen torácico.

BILATERAL	
Aumento del volumen	Taquipnea transitoria, Síndrome aspirativo meconial, Hipertensión Pulmonar, Enfermedades pulmonares quísticas
Disminución del volumen	Enfermedad de Membrana Hialina, Hipoplasia Pulmonar, Restricción Pared Torácica
UNILATERAL	
Patologías de bajo volumen	Atelectasias, Hipoplasia pulmonar unilateral
Patologías de alto volumen	Neumotórax, Enfisema intersticial unilateral, Enfermedad quística pulmonar, HDC, Quilotórax.



Exámenes de laboratorio

- **Radiografía:** muy útil en el diagnóstico diferencial de patologías respiratorias y no respiratorias. Debe evaluarse la proyección anteroposterior y lateral, indispensable para una buena evaluación de neumotórax, posición de catéteres y tubos pleurales. La tráquea se ve fácilmente aplastada debido a su gran flexibilidad, pareciendo incluso que presenta efecto de masa por compresión por otras estructuras anómalas (TABLA 3).





- **Hemograma y Hemocultivos:** se debe controlar hematocrito, dado que estados poliglobúlicos pueden causar hipoxemia e hipertensión pulmonar (HPP), y anemias agudas pueden causar dificultad para iniciar respiración espontánea durante la reanimación. Por otro lado, se debe ser activo en la sospecha de infección, por la implicancia pronóstica de un tratamiento oportuno, y por la gran dificultad de un diagnóstico diferencial, en especial con EMH.
- **Gases en sangre:** uno de los exámenes que más aportan para estimar la fisiopatología del trastorno y también para controlar el tratamiento, debido que existen distintas metas dependiendo de la edad gestacional y el tipo de enfermedad.
- **Test de hiperoxia:** se plantea en hipoxemia cuando se sospecha cortocircuitos de derecha a izquierda extrapulmonares (cardiopatías congénitas e hipertensión pulmonar). Se aporta oxígeno al 100% y se controlan gases, si la patología es pulmonar aumenta significativamente la PaO₂ (FIGURA 3).
- **Exámenes generales:** en todo proceso patológico del recién nacido debe monitorizarse la glicemia debido a la inmadurez de los sistemas de regulación asociado a un gasto energético mayor e ingesta disminuida.

TABLA 3: Hallazgos y variantes comunes en radiografías Neonatales

HALLAZGOS NORMALES	VARIANTES NORMALES
Campos pulmonares uniformes	Fisuras pleurales
Menos prominencia de los hilios pulmonares	Torceduras e indentaciones de la tráquea
Expansión de 8-9 costillas	Líneas del mediastino
Desviación de la tráquea a derecha	Pulmón pseudohiperlúcido
Broncograma aéreo	Herniación apical o intercostal
Silüeta cardíaca <60% del tórax	Radiolucidez de la fosa supraesternal

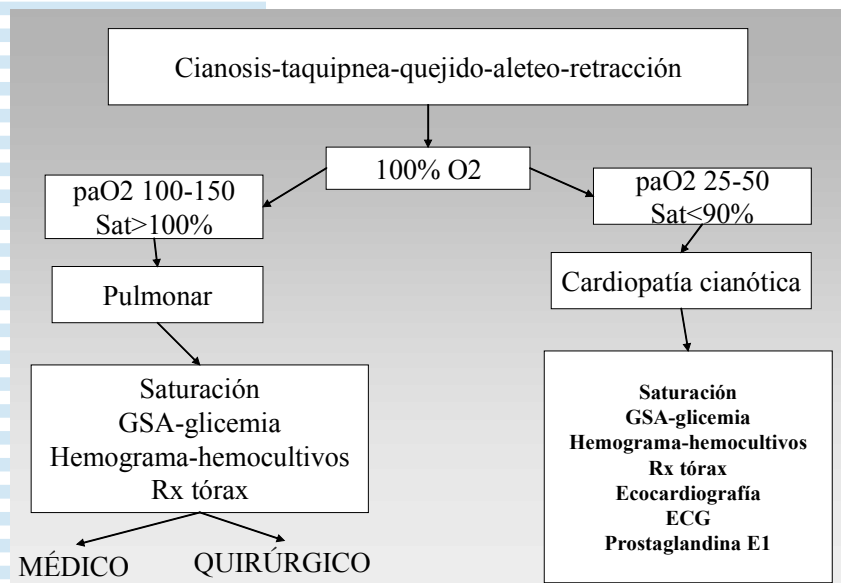


FIGURA 3. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE SDR PULMONAR Y CARDÍACO.



CLASIFICACION DE LOS PROBLEMAS RESPIRATORIOS DEL RECIEN NACIDO

- I. Problemas respiratorios relacionados con la asfixia perinatal.
- II. Problemas respiratorios condicionados por la prematurez y la reabsorción del líquido pulmonar.
- III. Problemas respiratorios condicionados por trastornos de la circulación pulmonar.
- IV. Infecciones respiratorias del recién nacido: neumonía
- V. Problemas respiratorios debido a alteraciones congénitas de vía aérea y pulmón

I. Problemas respiratorios relacionados con la asfixia perinatal.

1. Depresión cardio respiratoria al nacer.



- **Epidemiología:** Un 10% de los recién nacidos requiere algún apoyo para iniciar respiraciones espontáneas. Es fundamental anticiparse conociendo los partos en los cuales hay riesgo de depresión al nacer.



- **Fisiopatología:** Durante el trabajo de parto, el feto puede estar sometido a periodos de hipoxia isquemia por disminución del flujo sanguíneo proveniente de la placenta. El feto se adapta a estos periodos de disminución del flujo sanguíneo, redistribuyendo su flujo sanguíneo a cerebro, corazón y suprarrenales, en desmedro de los otros órganos. El sistema respiratorio, en periodos de hipoxia, también tiene mecanismos de adaptación. En el feto y recién nacido, estos mecanismos no son eficientes y es lo que se conoce como respuesta paradójica a la hipoxia.



- **Clínica:** consiste en que al ser sometidos a hipoxia, estos aumentan su frecuencia respiratoria y esfuerzo respiratorio (aumento de volumen corriente y volumen minuto), pero solo transitoriamente, cayendo rápidamente en apnea. Por lo tanto, no es infrecuente que un signo de hipoxia perinatal sea nacer sin esfuerzo respiratorio y que requiera maniobras de reanimación para iniciar las respiraciones espontáneas. Dependiendo de cuánto tiempo haya estado hipóxico el feto, se manifestará como apnea primaria o secundaria. La apnea secundaria implica un mayor tiempo en hipoxia, donde los mecanismos compensatorios vasculares se han superado, manifestándose con una caída de la presión arterial.



- **Tratamiento:** En la reanimación de un niño en apnea secundaria es fundamental otorgar ventilación a presión positiva efectiva y menos frecuente el uso de masaje cardíaco y drogas.



2. Asfixia perinatal y SDR por SAM

- **Definición:** El SDR por SAM es una complicación frecuente y a veces grave de la asfixia perinatal. Se presenta en recién nacidos cercanos al término de la gestación, especialmente en el RN postérmino.



- **Fisiopatología:** La asfixia intrauterina estimula la motilidad gastrointestinal y la relajación del esfínter anal provocando el paso de meconio al líquido amniótico. Esto es poco frecuente antes de





las 37 semanas de gestación. Con menos de 34 semanas el esfínter anal no se relaja con la asfixia. La hipoxemia induce también a que el feto haga esfuerzos respiratorios profundos, produciéndose la aspiración de líquido amniótico (LA) con meconio en las vías aéreas superiores. En el momento de nacer, como consecuencia de las primeras respiraciones, es cuando se produce el mayor riesgo de aspirar LA meconial. El meconio se impacta a diversos niveles de las vías aéreas más finas, resultando en un cuadro respiratorio obstructivo con atrapamiento de aire, alteración de la estabilidad alveolar y una reacción inflamatoria de éste. El atrapamiento de aire es una de las causas de la alta incidencia de neumotórax que presenta este cuadro. En un 50% de los casos, la insuficiencia respiratoria se asocia a HPP. La mecánica ventilatoria se altera: aumenta la resistencia de la vía aérea, aumenta la capacidad residual funcional por el atrapamiento de aire, disminuye la distensibilidad pulmonar y se compromete la relación ventilación/perfusión. El resultado es un cuadro de dificultad respiratoria con hipoxemia e hipercarbía.



- **Clínica:** Generalmente se trata de un RNT o post término, a veces PEG, con antecedente de asfixia perinatal certificada por los antecedentes de LA con meconio, alteración de los latidos cardiorrespiratorios y depresión cardiorrespiratoria al nacer que ha requerido de reanimación. El recién nacido puede presentar impregnación de la piel y el cordón umbilical con meconio. Precocamente hay polipnea y signos de dificultad respiratoria: retracción costal, quejido y aleteo nasal. El tórax se aprecia abombado con aumento de su diámetro antero-posterior. Hay cianosis marcada, que habitualmente al inicio del cuadro responde a un aumento de la fracción inspirada de oxígeno salvo que se complique de HPP grave. A la auscultación puede haber disminución del murmullo vesicular y estertores húmedos. Hay que considerar y pesquisar la presencia de otras complicaciones de la asfixia que requerirán tratamiento específico como la encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI), la insuficiencia renal, el shock cardiogénico y alteraciones de la coagulación. El diagnóstico es generalmente claro si se consideran cuidadosamente la historia y los signos clínicos mencionados.

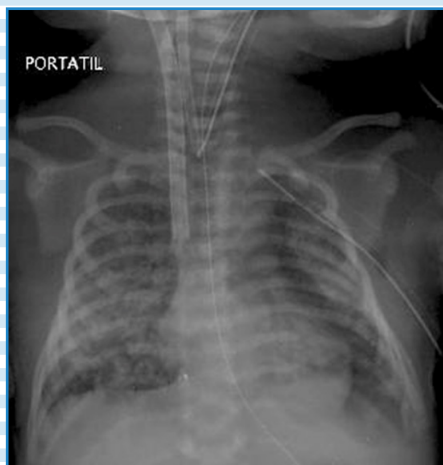


FIGURA 4. RADIOGRAFÍA DE UN RNT CURSANDO UN SAM. DESTACAN IMÁGENES QUE COMBINAN COMPROMISO INTERSTICIO ALVEOLAR, ÁREAS DE COLAPSO LEVE CON SIGNOS DE UN NEUMOTÓRAX A IZQUIERDA, PARCIALMENTE DRENADO CON LA POSTURA DE UN TUBO PLEURAL. EL PACIENTE SE ENCUENTRA INTUBADO Y CONECTADO A ECMO VENOARTERIAL.



- **Exámenes:** tienen por objeto corroborar el diagnóstico de aspiración de meconio, evaluar la existencia de otras complicaciones de la asfixia y controlar los efectos del tratamiento. Se deben practicar los siguientes exámenes:
 - ▶ Radiografía de tórax AP y lateral: muestra opacificaciones irregulares de aspecto nodular o cordonal que siguen la distribución del árbol bronquial junto a zonas de hiperinsuflación. Los diafragmas están a veces aplanados. Es importante descartar la presencia de neumotórax (**FIGURA 4**).
 - ▶ Gases arteriales: evidenciarán el grado de insuficiencia respiratoria. El control seriado de ellos c/4-8 hrs según necesidad, es clave para proporcionar oportunamente el tratamiento adecuado, evaluar su eficacia y la evolución de la enfermedad.
 - ▶ Hemograma completo y Hemocultivo. Es importante para tener valores de hematocrito y pesquisar una posible infección. El meconio es un buen caldo de cultivo.



- ▶ Otros exámenes que deberán practicarse según los problemas adicionales y la evolución que presente un paciente con asfixia y aspiración de meconio son: glicemia, calcemia, isoenzimas cardíacas y cerebrales, pruebas de coagulación, ecografía cerebral y ecocardiografía si se sospecha una HPP importante.



- **Tratamiento:** El manejo es la oxigenación adecuada, soporte ventilatorio según necesidad, uso de antibióticos hasta descartar infección y manejo de complicaciones como neumotórax, HPP y los relacionados con la asfixia y la sepsis. Respecto a la administración de surfactante, su uso ha demostrado la disminución de necesidad de ECMO y disminución de la mortalidad.
- **Prevención:** buen control del embarazo, parto y atención del recién nacido al nacer. La aspiración del meconio desde la tráquea, mediante la intubación endotraqueal cuando el recién nacido está hipotónico y sin respirar es una práctica cada vez menos habitual, dado que no está validada por la evidencia reciente y se ha dejado de recomendar en las últimas guías de reanimación neonatal.

II. Problemas respiratorios condicionados por la prematuridad y la reabsorción del líquido pulmonar.



1. Enfermedad de membrana hialina (EMH)

- **Definición:** Cuadro de dificultad respiratoria propio de los recién nacidos prematuros por déficit en la producción de surfactante pulmonar. También se la denomina síndrome de distrés respiratorio, en especial en las publicaciones en idioma inglés (RDS).



- **Fisiopatología:** El surfactante es producido en los neumocitos tipo II. Está compuesto por fosfolípidos con pequeñas cantidades de grasa neutra, colesterol y proteínas. Los neumocitos tipo II aparecen en el pulmón a partir de las 20-24 semanas de gestación. Corticoides y hormonas tiroideas aumentan la tasa de transcripción y de síntesis de las enzimas limitantes. El surfactante pulmonar tiene como función reducir las fuerzas de tensión superficial adhiriéndose a la superficie alveolar y desplazando las moléculas de agua, de manera de mantener la estabilidad y volumen de los pulmones en la espiración. Una cantidad adecuada de surfactante en la interfase aire-líquido es crucial para la estabilidad alveolar. Como resultado de la deficiencia de surfactante hay una tendencia al colapso alveolar, lo que produce una atelectasia progresiva con un cortocircuito circulatorio intrapulmonar que lleva a una hipoxemia creciente. Las alteraciones funcionales características de la EMH son: disminución de la distensibilidad pulmonar y de la capacidad residual funcional con alteración de la relación ventilación-perfusión. Estas alteraciones de la mecánica pulmonar llevan a una insuficiencia respiratoria global con hipoxemia e hipercarbacia acrecentada también por la fatiga de los músculos respiratorios. La hipoxemia y acidosis aumentan la resistencia vascular pulmonar, lo que agrava más el cuadro.



- **Epidemiología:** es la principal causa de morbilidad y mortalidad de origen respiratorio en el prematuro. Su incidencia se estima en alrededor de un 50% de los menores de 29 semanas de gestación y





sólo de 5% en los mayores de 34 semanas. Se han descrito factores de riesgo asociados a EMH como; sexo masculino, raza blanca, hermano previo con EMH, diabetes materna, hipotensión materna, cesárea sin trabajo de parto, hemorragia del tercer trimestre, segundo gemelar, hidrops fetal y depresión neonatal entre otros.

- **Clínica:** Se caracteriza por una dificultad respiratoria progresiva de aparición precoz, habitualmente desde el nacimiento o en las primeras 6 horas de vida. Ésta se presenta con quejido respiratorio habitualmente audible, aleteo nasal, retracción, polipnea y requerimientos de la FiO_2 que van en rápido aumento. El murmullo vesicular suele auscultarse disminuido. El diámetro anteroposterior del tórax está disminuido. En los casos graves, la respiración puede hacerse paradójica o en "balancín". Generalmente existe edema y la diuresis está disminuida.



- **Exámenes**

- ▶ Radiografía de tórax: es esencial en el diagnóstico. La imagen radiológica característica pero no patognomónica, muestra un aumento de la densidad pulmonar homogénea, descrita como en vidrio esmerilado, sobre la cual contrastan imágenes de broncograma aéreo. El volumen pulmonar está característicamente disminuido. (FIGURA 5).
- ▶ Gases en sangre: demuestran requerimientos de oxígeno que rápidamente necesitan una fracción inspirada de oxígeno (FiO_2) sobre 30–40%. Dependiendo de la gravedad del caso puede haber acidosis respiratoria y/o metabólica.

- **Diagnóstico diferencial:** El más importante y difícil es la neumonía congénita producida por el Estreptococo grupo B. El cuadro clínico y radiológico puede ser idéntico. Ayudan a diferenciarlos, los antecedentes perinatales y la evolución más rápidamente progresiva y con mayor tendencia al compromiso cardiovascular en el caso de la neumonía. En las primeras horas también puede ser difícil la diferenciación con taquipnea neonatal transitoria. El curso benigno y con buen volumen pulmonar de este último cuadro permite diferenciarlos.



- **Tratamiento:** Estos niños deben ser tratados en una Unidad de Cuidados Intensivos. El ideal es que nazcan en un centro perinatal especializado o en su defecto que sean trasladados precozmente a un centro neonatal terciario.

Desde 1972, numerosos estudios han comprobado que el empleo de corticoides prenatales se asocia a una disminución significativa de la incidencia de EMH, disminución de la mortalidad y de la incidencia de hemorragia intraventricular. Por eso, más allá de las recomendaciones tradicionales de uso en todos los fetos entre 24 y 34 semanas en riesgo de parto prematuro, en muchos centros se emplea desde las 22–23 semanas. Su administración entre las 34 y 36 semanas es motivo de estudio, dados el impacto de los ahora denominados prematuros tardíos. En todos los casos los beneficios obtenidos superan los riesgos potenciales del uso de corticoides, aunque cursos repetidos sólo deben ser usados bajo protocolos de investigación debido a su asociación con peor resultado neurológico. El tratamiento consistente en un curso de 2 dosis de 12 mg de betametasona IM 24 h aparte o 4 dosis de 6 mg de dexametasona IM 12 h aparte. Los beneficios óptimos comienzan

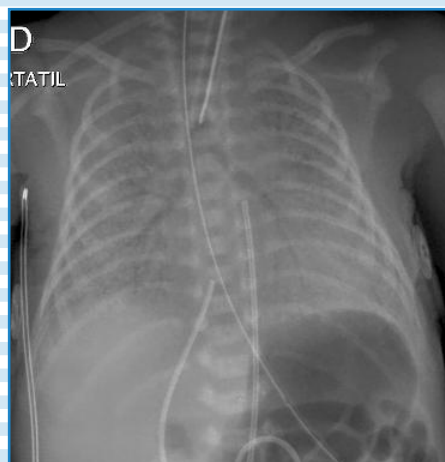


FIGURA 5: RADIOGRAFÍA DE RECIÉN NACIDO PREMATURO CURSANDO EMH.

EL VOLUMEN PULMONAR NO ESTÁ TAN DISMINUIDO DEBIDO A QUE ESTÁ INTUBADO RECIBIENDO PRESIÓN POSITIVA. TIENE SIGNOS DE VIDRIO ESMERILADO Y BRONCOGRAMA AÉREO.



24 h después de iniciar la terapia y hasta 7-14 días después.

La terapia con instilación de surfactante exógeno, es sin duda el avance terapéutico más significativo en relación a la EMH. Este cambió el curso natural de la enfermedad, acortándola, y mejorando significativamente la sobrevida. Hay surfactantes naturales y artificiales; diversos estudios han demostrado que ambos han disminuido significativamente la morbilidad y mortalidad de esta enfermedad. Lo más efectivo es administrar surfactante precozmente, antes de las 2 horas de vida. Sin embargo, el empleo cada vez más frecuente de presión positiva continua (CPAP) para la estabilización respiratoria inicial de prematuros de muy bajo peso parece una estrategia más recomendable que el surfactante profiláctico. También se ha incorporado ampliamente a la práctica clínica la estrategia INSURE, que consiste en intubación, administración de surfactante y extubación a CPAP.

La asistencia respiratoria incluye el empleo precoz de CPAP, lo cual disminuye la necesidad de ventilación mecánica al igual que el INSURE.

Respecto a la administración de oxígeno en el prematuro, las recomendaciones de expertos actualmente son comenzar en la reanimación con una FiO_2 de 21 a 30% para evitar un daño oxidativo y la meta de saturación para el tratamiento del SDR es de mantenerla entre 90 a 95%.

- **Prevención:** Es eminentemente perinatal: derivación de embarazos de riesgos a centros especializados, prevención y manejo del trabajo de parto prematuro, determinación de madurez pulmonar fetal según el caso y aceleración de la madurez pulmonar fetal.

Existen patologías que se han asociado a la EMH. Cabe mencionar la ruptura alveolar, infección, ductus arterioso persistente (DAP), hemorragia intraventricular e HPP. Es posible que con la prevención o tratamiento adecuado de la EMH, ellas se puedan prevenir o atenuar.

- **Secuelas:** La patología crónica que se asocia con más frecuencia a la EMH es la displasia broncopulmonar. En el largo plazo, los recién nacidos sobrevivientes a la EMH, parecen tener una mayor frecuencia de enfermedades respiratorias durante los primeros años de vida.

- Debemos consignar que existe el déficit congénito de surfactante, siendo el defecto de SP-B

- ▶ El diagnóstico de estas condiciones es mediante la determinación del contenido de proteínas de surfactante en el fluido obtenido de lavado bronquioalveolar, la búsqueda de las mutaciones en sangre, microscopía electrónica y tinción inmunohistoquímica para proteínas del surfactante.

2. Apnea del recién nacido

- **Definición:** Ausencia de flujo aéreo en la vía respiratoria durante un período de al menos 20 segundos, o menor si éste se acompaña de bradicardia y/o cianosis. Debe diferenciarse de la respiración periódica descrita previamente. La apnea neonatal compromete especialmente al recién nacido prematuro y se presenta en aproximadamente en el 50% de los menores de 32 semanas de edad gestacional.

Se recomienda monitorizar rutinariamente a todo recién nacido menor de 34 semanas, dado el alto riesgo de apnea, con el objeto



de diagnosticarlas precozmente. Es necesario tener presente que la hipoxemia en el RN, especialmente en el prematuro tiene un efecto depresor del centro respiratorio.

• Clasificación

▶ De acuerdo a su etiología se clasifican en:

1. *Apnea primaria o idiopática del prematuro.* No es causada por otra patología, y es la forma más frecuente. Se postula que es consecuencia de una inmadurez en los mecanismos centrales y periféricos del control de la respiración. Aparece generalmente al 2do–3er día de vida y desaparece cuando el prematuro alcanza las 34–35 semanas de edad gestacional corregida. Aunque algunos de los prematuros de muy bajo peso al nacer pueden seguir presentando apneas más allá de las 40 semanas de edad gestacional corregida.
2. *Apnea secundaria a otra patología.* Se puede presentar en el recién nacido prematuro y de término. Los desencadenantes más frecuentes son: problemas metabólicos (hipoglicemia, hipocalcemia, hiponatremia), alteraciones neurológicas, (hemorragia intracraneana, asfixia, convulsiones), infecciones, enterocolitis, DAP, cuadros de dificultad respiratoria, displasia broncopulmonar, hipotermia, y anemia. Lo más importante es tratar la causa desencadenante.

▶ De acuerdo a su forma de presentación, se clasifican en:

1. *Apnea central.* Ausencia de flujo aéreo y cese de movimientos respiratorios.
2. *Apnea obstructiva.* Existen movimientos respiratorios, pero no hay flujo aéreo. Hay que tener presente que la apnea de tipo obstructiva no es detectada por el monitor respiratorio. El diagnóstico debe sospecharse en los recién nacidos que presentan crisis de bradicardia y/o cianosis sin etiología aparente.
3. *Apnea mixta.* Durante un mismo episodio se combinan ambas formas; por lo general se presenta como una apnea obstructiva que por hipoxemia deja de tener esfuerzo respiratorio.



• **Tratamiento:** Cuando se establece el diagnóstico de apnea idiopática del prematuro, se deben tomar las siguientes medidas terapéuticas: Monitor cardiorrespiratorio y de saturación de O₂ permanente, mantener cuello en posición neutra y aspirar secreciones, mantener la temperatura corporal lo más estable posible, cercana al rango más bajo de termo neutralidad, corregir la hipoxemia, uso de metilxantinas porque estimulan el centro respiratorio y mejora la contractibilidad del diafragma. La teofilina ha sido el tratamiento más usado y con muy buenos resultados para la apnea del prematuro. Como alternativa se puede usar la cafeína, la cual tiene menos efectos adversos permitiendo la administración de dosis más altas. También se han empleado otros medios en el tratamiento de las apneas, como los estímulos propioceptivos y olfatorio.

En aquellos casos de apnea grave que no responden a las medidas anteriores y que, por su frecuencia y/o intensidad producen un deterioro importante del niño, se puede usar CPAP



o administración de aire nasal en flujos más altos. De no haber resultado se debe iniciar ventilación mecánica.

3. Taquipnea transitoria neonatal (TTN)

• **Definición:** Cuadro de dificultad respiratoria caracterizado fundamentalmente por taquipnea, habitualmente de curso corto benigno y autolimitado. Este cuadro clínico resulta de una alteración transitoria en la adaptación respiratoria neonatal. Es más frecuente en los RNT o cercanos a término y nacidos por cesárea.

• **Fisiopatología:** Se piensa que esta enfermedad se debe a una demora en la reabsorción del líquido pulmonar normalmente presente en la vida fetal. La asociación a cesárea especialmente electiva, es porque durante el trabajo de parto se estimularía la reabsorción del líquido pulmonar, probablemente mediado por la secreción de catecolaminas.

• **Diagnóstico:** Si bien existen hechos clínicos y radiológicos que caracterizan a la TTN, éste debe ser un diagnóstico de exclusión. El diagnóstico diferencial es principalmente con EMH, neumonía, cuadros post asfixia y cardiovasculares. Se debe desconfiar del diagnóstico si el parto ha sido vaginal y sospechase una neumonía.

• **Clínica:** En el cuadro clínico de dificultad respiratoria destaca primordialmente la taquipnea. Los requerimientos de oxígeno son habitualmente bajos y son especialmente importantes para el diagnóstico diferencial. Cuando estos superan una FiO_2 de 0.4 se debe dudar del diagnóstico. Éste es un elemento fundamental para su diferenciación con una EMH. El tórax presenta un diámetro anteroposterior normal o aumentado. La auscultación puede ser normal o bien el murmullo vesicular está algo disminuido. La evolución es habitualmente hacia la mejoría dentro de las primeras 24 a 48 horas pudiendo en algunos casos tener una evolución algo más prolongada.

• Exámenes

▶ Radiografía de tórax: puede ser normal o mostrar congestión vascular y líquido en las cisuras y a veces en espacio pleural (Pulmón húmedo) (FIGURA 6).

• **Tratamiento:** Se administra oxígeno para mantener una PaO_2 normal según los requerimientos determinados por los gases en sangre. Cursa con pCO_2 algo aumentada. Se deja en régimen cero por boca mientras la FiO_2 esté cercana a 0,40 y la frecuencia respiratoria por sobre 70 por minuto.

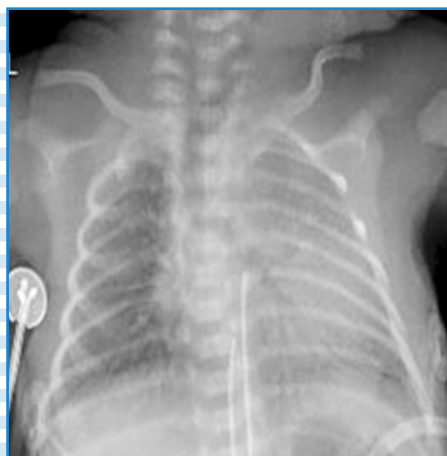


FIGURA 6. RADIOGRAFÍA DE UN RNT CURSANDO CON UNA TTN. DESTACA BUEN VOLUMEN PULMONAR, CONGESTIÓN VASCULAR Y CISURA VISIBLE A DERECHA.



III. Problemas respiratorios condicionados por trastornos de la circulación pulmonar.

1. Hipertensión pulmonar persistente (HPP).

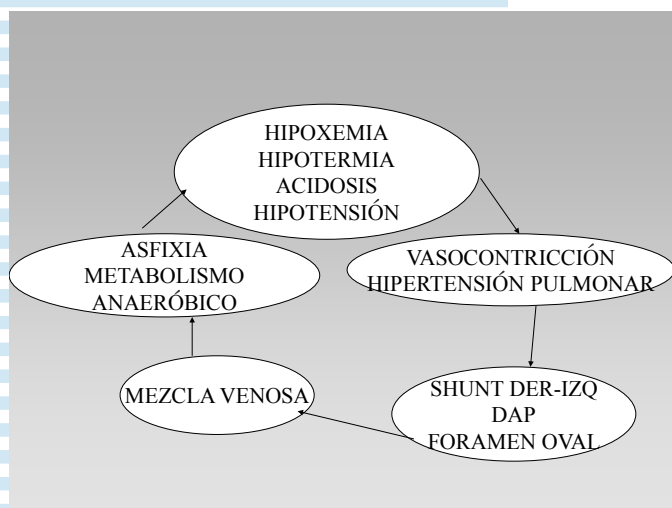
• **Definición:** Se caracteriza por una alteración en el paso de la circulación fetal a la neonatal. La presión de la arteria pulmonar y la resistencia vascular pulmonar se mantienen alta como ocurre en el periodo fetal, lo que se traduce en hipoperfusión pulmonar y cortocircuitos de derecha a izquierda a través del ductus y foramen oval.

• **Fisiopatología:** El rol central en la conversión de la circulación fetal a neonatal, está dado por el descenso de la resistencia y presión de la arteria pulmonar en las horas inmediatas al nacimiento. Los factores que predisponen a que la presión en el territorio

pulmonar se mantenga alta y no se produzca el fenómeno fisiológico anteriormente descrito son: hipoxia crónica y aguda, acidosis e hipercarbia, uso prenatal de inhibidores de las prostaglandinas en la madre, falta de desarrollo anatómico en casos de hipoplasia pulmonar como en la HDC o síndrome de Potter y síndromes de dificultad respiratoria, especialmente por aspiración de meconio.

En la anatomía patológica de niños con HPP se ha encontrado un aumento de la capa media muscular de las arteriolas pulmonares, y una extensión anormal de la capa muscular en las arterias intra acinares. Este hecho se ha aducido como explicación a la gran sensibilidad y labilidad de la vasculatura pulmonar que tienen estos niños frente a la hipoxia, acidosis y factores que actúan sobre ella. Leves episodios de hipoxemia se traducen en cambios importantes en la presión de la arteria pulmonar y en los requerimientos de oxígeno (FIGURA 7).

FIGURA 7. CICLO DE EVENTOS QUE LLEVAN A LA PERPETUACIÓN DE LA HPP.



• **Clínica:** Se manifiesta por cianosis e hipoxemia que no responden al aumento de la fracción inspirada de oxígeno. Este cuadro puede presentarse como condición aislada (HPP idiopática), pero lo más frecuente es que se asocie a otras patologías, especialmente a la asfixia, neumonía y al SAM. El signo clínico cardinal es la cianosis que no mejora significativamente a la administración de oxígeno. Se observa hipoxemia desproporcionada a la enfermedad del parénquima y oxigenación lábil. Hay una gran labilidad de la PaO₂, aún sin variar significativamente la FiO₂. Pequeñas disminuciones de ésta, pueden producir a veces bajas muy grandes en la PaO₂, difíciles de recuperar. Si se asocia a patología pulmonar se encontrarán los signos propios de ésta. Pueden también existir signos de falla cardíaca y un soplo sistólico con refuerzo del segundo ruido.

• **Diagnóstico diferencial:** La signología no es específica, y puede ser difícil evaluar cuando hay una patología pulmonar asociada. En algunos casos, especialmente en la forma idiopática, es indispensable hacer el diagnóstico diferencial con una cardiopatía congénita. En un 50% de los recién nacidos se encontrarán diferencias de saturación >20% entre el territorio preductal (brazo derecho) y el posductal (otras extremidades).





• Exámenes

- ▶ Radiografía de tórax: muestra los signos particulares de la enfermedad asociada. En la forma idiopática mostrará campos pulmonares libres y más oscuros por la disminución del flujo pulmonar. En los casos de falla ventricular izquierda habrá congestión venosa pulmonar.
- ▶ Ecocardiografía con Doppler: es el examen más importante para el diagnóstico. Muestra los cortocircuitos de derecha a izquierda a través del ductus y foramen oval y excluirá en la mayoría de los casos la presencia de alteraciones estructurales del corazón que es el diagnóstico diferencial más importante. Si existe insuficiencia tricuspídea se podrá estimar la presión de arteria pulmonar y relacionarla con la presión arterial sistémica. De esta forma se podrá hablar de hipertensión pulmonar suprasistémica, sistémica y subsistémica, siendo la suprasistémica la forma más severa desde el punto de vista hemodinámico.



- **Tratamiento:** Se usan medidas que produzcan vasodilatación pulmonar tales como el oxígeno y el óxido nítrico inhalado (INO). El oxígeno es un potente vasodilatador pulmonar, por lo tanto la terapia debe apuntar a mantener una PaO₂ en el rango alto del margen normal y un pH cercano a 7,40, para una mejor entrega de oxígeno a los tejidos, recordando la curva de disociación de la hemoglobina. Se recomienda asociar INO, el cual produce vasodilatación selectiva del territorio vascular pulmonar, y no sistémico. La respuesta al INO es baja y variable en casos de HPP asociada a malformaciones como la hernia diafragmática. Se han usado distintos modos de ventilación mecánica con cierto éxito. Muchas veces se utiliza la ventilación de alta frecuencia. La administración de surfactante endotraqueal, asociado al uso de INO en recién nacidos con HPP ha demostrado utilidad en disminuir la tasa de mortalidad o ECMO.

Puede ser necesario aportar volumen y/o usar drogas vasoactivas para mantener una presión sistémica por sobre la presión pulmonar estimada. Se debe titular la dosis y las drogas requeridas para mantener una presión sistémica suficiente para revertir el cortocircuito extrapulmonar sin provocar vasoconstricción por el exceso de drogas.

Desde los años 80 se describe el uso de membrana de oxigenación extracorpórea (ECMO) con especial eficacia en los cuadros pulmonares asociados a HPP en recién nacidos. En Chile se cuenta con este recurso desde el año 2003. Con esta terapia se deja a los pulmones en reposo por algunos días, oxigenando la sangre a través de una membrana externa. La cesación de la injuria pulmonar por Ventilación Mecánica, la mejoría de la PaO₂ y el tiempo de recuperación de la patología de base, hacen disminuir la vasoconstricción pulmonar al cabo de unos 5-10 días, permitiendo la sobrevida en más de un 85% de los pacientes sin malformaciones asociadas. Es un procedimiento de alta complejidad, costo y no exento de riesgos. Su indicación es en los pacientes con alta probabilidad de morir o quedar con secuelas. Tiene limitaciones técnicas (indicado en niños \geq 34 semanas y \geq 2 kg) y limitaciones éticas (con indemnidad neurológica).





- **Prevención:** deben tenerse en cuenta todos los factores que aumentan de la resistencia y la presión de la circulación pulmonar pre y post natales. Se debe evitar y tratar la hipoxia fetal, no usar antiprostaglandínicos en síntomas de parto prematuro. En el período postnatal debe efectuarse una buena reanimación al nacer y prevenir la aspiración de meconio. Evitar la hipoxemia y la acidosis. Identificar y corregir la hipoglicemia, hipocalcemia y poliglobulia. Mantener un ambiente térmico neutral y adecuada presión arterial. Estas medidas tienen un carácter tanto preventivo, pero una vez instalado el cuadro de HPP deben estar consideradas como parte del tratamiento.



2. Ductus Arterioso Persistente (DAP)

- **Fisiopatología:** El ductus arterioso es un vaso sanguíneo propio de la circulación fetal que comunica el tronco de la arteria pulmonar con la aorta descendente. Durante la vida fetal, permite que la mayor parte del débito del ventrículo derecho, se dirija a la aorta, ya que la presión de la arteria pulmonar es mayor que la de ésta última. Esta función es normal e indispensable para la circulación fetal. El hallazgo de un DAP en un RNT, está generalmente asociado a un defecto anatómico, asociado o no a otras malformaciones cardíacas o síndromes genéticos.

En el prematuro el DAP está relacionado fundamentalmente con la inmadurez, aumentando en proporción inversa a la edad gestacional. La sensibilidad del ductus para contraerse frente a la PaO₂ es menor a menor edad gestacional, así como es mayor para vasodilatarse con las prostaglandinas. El DAP altera la mecánica pulmonar y el intercambio gaseoso como resultado de una insuficiencia cardíaca izquierda.



- **Clínica:** La historia habitual es la de un prematuro de muy bajo peso, que en su etapa de mejoría de una EMH, al disminuir la resistencia vascular pulmonar, presenta un soplo sistólico de eyección, menos frecuente continuo, que se ausculta mejor en la región infraclavicular izquierda y borde paraesternal superior izquierdo y que con frecuencia se irradia al dorso. Su intensidad puede variar en poco tiempo y algunas veces no se ausculta. La aparición del DAP puede ir acompañado de precordio hiperactivo, taquicardia, pulsos saltones en la región postductal. A veces se siente el latido cardíaco en la palma de la mano del RN. La presión arterial media cae inicialmente en base a la presión diastólica, condicionando presiones diferenciales (PS-PD) >25-30 mmHg. También presentan taquipnea, aumento del patrón de apneas y un agravamiento, con aumento de los requerimientos de oxígeno, de soporte ventilatorio e incluso requerimiento de drogas vasoactivas. En los gases hay hipoxemia y puede haber acidosis respiratoria o metabólica, si el ductus se acompaña de hipoperfusión sistémica.

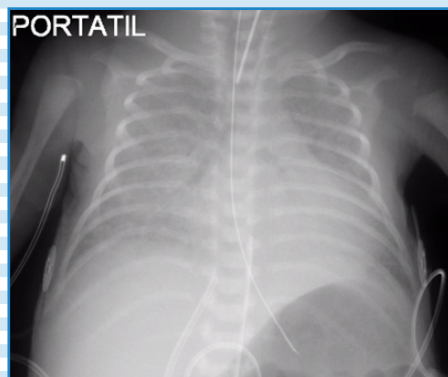


FIGURA 8. RADIOGRAFÍA DE UN PREMATURO DE 31 SEMANAS QUE A LOS 10 DÍAS DE VIDA PRESENTA DETERIORO RESPIRATORIO ASOCIADO A LA PRESENCIA DE UN DAP HEMODINÁMICAMENTE SIGNIFICATIVO.



- **Exámenes**
 - ▶ Radiografía de tórax: puede mostrar cardiomegalia y signos de congestión pulmonar (**FIGURA 8**).
 - ▶ Ecocardiografía bidimensional con Doppler: confirma el diagnóstico y permite estimar el grado de repercusión hemodinámica basado en el tamaño del ductus en su cabo pulmonar, la magnitud del flujo sanguíneo a través de él y en menor grado, de la relación del tamaño de la aurícula izquierda con la aorta.





- **Tratamiento:** En los prematuros de menos de 1000g se sugiere ser más cuidadoso en la detección de un DAP, ya que este puede adquirir más fácilmente significancia hemodinámica. El tratamiento considera mantener una adecuada oxigenación y apoyo ventilatorio, hematocrito entre 40 y 45%, restricción de líquidos, alta sospecha de infección concomitante y cierre farmacológico con inhibidores de las prostaglandinas como la indometacina o ibuprofeno. Existen trabajos que reportan experiencias clínicas prometedoras con el uso de paracetamol oral o endovenoso. Cuando fallan estas medidas y persiste la descompensación hemodinámica, se procederá al cierre quirúrgico para evitar el daño pulmonar secundario.

IV. Infecciones respiratorias del recién nacido: neumonía.



- **Fisiopatología:** El pulmón es el órgano que con mayor frecuencia se compromete en infecciones que se desarrollan en las primeras 24 horas de vida. El 90% de las infecciones fatales están acompañadas de compromiso respiratorio. La vía de infección connatal es habitualmente ascendente, asociada a ruptura de membranas, pero puede ocurrir con membranas intactas al contaminarse el recién nacido con la flora genital y/o anal materna durante su paso por el canal del parto y menos frecuente transplacentaria. La otra forma frecuente de infecciones de la vía respiratoria es la nosocomial en recién nacidos hospitalizados, especialmente prematuros. El recién nacido tiene gran susceptibilidad a desarrollar infecciones pulmonares por sus características anatómicas y limitaciones en la inmunidad.



- **Etiología:** Los agentes microbianos más frecuentes son:
 - ▶ En las infecciones connatales bacterianas: el *Streptococcus* grupo B (SGB), la *E. coli*, y la *Listeria*. Pero también *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*, *Salmonellas*, etc.
 - ▶ En las infecciones connatales virales: el Herpes simplex, Citomegalovirus, Rubéola, virus de la Influenza, Adenovirus y Echovirus.
 - ▶ Después de los primeros días aparecen agentes nosocomiales como: *Klebsiella*, *Pseudomona*, *Enterococcus*, *Staphylococcus* y *E. coli*. También el Citomegalovirus, el Herpes simplex tipo II, el *Ureaplasma* y el *Pneumocystis jirovecii* (antiguamente conocido como *P. carini*), han sido identificados como agentes causales en neumopatías tardías, que pueden dar cuadros similares a la displasia broncopulmonar.
 - ▶ La *Candida albicans* complica a prematuros que reciben alimentación parenteral y antibióticos de amplio espectro o que han sido sometidos a cirugía intestinal.
 - ▶ La *Chlamydia trachomatis*, un organismo que frecuentemente produce conjuntivitis neonatal, puede causar una neumopatía de aparición tardía (2 a 12 semanas de vida), a pesar de su adquisición perinatal.



- **Clínica:** Los síntomas fundamentales son polipnea, quejido y cianosis, que se agravan rápidamente en ausencia de tratamiento. Las apneas precoces son sugerentes de infección connatal. Los



crépitos y disminución del murmullo vesicular, característicos del lactante, no son frecuentes de encontrar en el recién nacido. La presencia de acidosis metabólica sin una etiología clara y la tendencia al shock también son sugerentes de una infección.

• Exámenes

- ▶ Radiografía de tórax: puede revelar áreas de infiltración pulmonar, condensaciones y/o derrames pleurales. Sin embargo, con frecuencia se ven atelectasias y broncograma aéreo, indistinguibles de una enfermedad de membrana hialina.
- ▶ Hemocultivos: si son positivos en presencia de una radiografía alterada confirman el diagnóstico.
- ▶ Hemograma: puede mostrar leucocitosis o leucopenia y desviación a la izquierda. Estos cambios pueden también aparecer en casos de asfixia perinatal o en otras situaciones de stress. Más allá de la primera semana de vida, los cambios en el hemograma son más específicos de infección.
- ▶ Proteína C reactiva: tiene más utilidad en cuadros de infección nosocomial.
- ▶ Procalcitonina: también se ha utilizado como reactante de fase aguda en infección con buena correlación.

• **Tratamiento:** En la sospecha de infección connatal bacteriana se debe iniciar precozmente el tratamiento antibiótico previo toma de cultivos. El esquema usado de acuerdo a los gérmenes más frecuentes es ampicilina y un aminoglicósido, los cuales se modificarán si es necesario al identificar el germen o según la respuesta clínica.

• **Prevención:** Dado la alta frecuencia y gravedad de los cuadros de infección por SGB, se ha instaurado estrategias preventivas. Lo más efectivo es identificar a las madres portadoras de SGB mediante cultivo perineal a las 35–37 semanas de embarazo. En ellas se realiza profilaxis antibiótica durante el trabajo de parto. Si no se cuenta con este antecedente se realizará profilaxis a las embarazadas con factores de riesgo como antecedente previo de hijo con infección por SGB, corioamnionitis, membranas rotas >18 horas o parto prematuro.

V. Problemas respiratorios debido a alteraciones congénitas de vía aérea y pulmón

Existen variados tipos de malformaciones (TABLA 4). La ecografía materna ha permitido que el diagnóstico se pueda sospechar o efectuar antes del nacimiento y en algunos muy seleccionados casos incluso pueden ser tratados prenatalmente. La RNM se ha utilizado cada vez con mayor frecuencia en la última década, para un mayor detalle, especialmente en malformaciones del SNC, pulmonares, cardíacas y renales. La conducta debiera ser derivar estas madres a centros especializados de alto volumen de pacientes y a Centros de Diagnóstico y Terapia Fetal.

Cuando no existe el antecedente prenatal, la clínica, la radiografía de tórax, la tomografía, la RNM y estudios endoscópicos nos ayudarán a precisar el diagnóstico y la conducta a seguir. En algunos casos sólo la anatomía patológica nos otorgará el diagnóstico preciso.

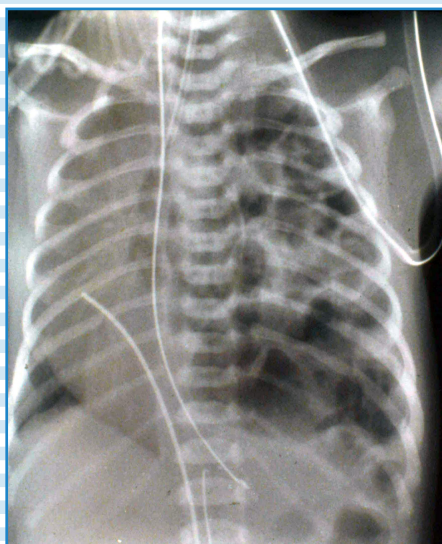


Cuando se confirma una malformación del árbol respiratorio es preciso estudiar si esta se asocia a otras malformaciones o son parte de un síndrome específico.

TABLA 4: Malformaciones que pueden comprometer el sistema respiratorio.

Malformaciones de la vía aérea superior	atresia de coanas, secuencia de Pierre Robin, macroglosia, insuficiencia velopalatina, laringomalacia, parálisis de cuerdas vocales, tumores laríngeos, atresia esofágica con fístula traqueoesofágica, agenesia traqueal, estenosis traqueal congénita, traqueobroncomalacia, anillos vasculares, quistes y membranas laríngeas, atresia laríngea, compromiso extrínseco por tumores cervicales (ej. teratomas)
Malformaciones que afectan al parénquima pulmonar	enfisema lobar congénito, quiste broncogénico, quiste neuroentérico, malformación adenomatoídea quística, secuestro pulmonar, fístula arteriovenosa, linfangectasia pulmonar congénita, displasia alveolo capilar, agenesia o aplasia pulmonar, hipoplasia pulmonar, hernia diafragmática congénita
Malformaciones del diafragma y pared torácica	hernia diafragmática congénita (Fig. 9), deformaciones del esternón, deformaciones torácicas, debilidad muscular, displasias esqueléticas

FIGURA 9. RADIOGRAFÍA DE UN RNT PORTADOR DE UNA HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA IZQUIERDA.



Algunas de estas malformaciones pulmonares y de vía aérea son susceptibles de ser tratadas en Centros Universitarios de Terapia Fetal muy especializados, en donde se han realizado intervenciones *in utero* exitosas para el tratamiento de hernias diafragmáticas mediante la oclusión traqueal fetoscópica y de malformaciones adenomatoideas quísticas, cuando estas provocan hidrops, a través de drenajes tóraco-amnióticos o ablación por radiofrecuencia. Estas terapias están siendo aún evaluadas en protocolos de investigación multicéntricos, por lo que aún no son terapias estándar. Para la etapa del parto, los centros de terapia fetal desarrollaron colateralmente procedimientos como el EXIT (*ex utero intrapartum treatment*), el cual se utiliza hoy para pacientes en que se sospecha una vía aérea no permeable al nacer (teratomas cervicales, higroma quístico, quistes broncogénicos, atresia laríngea, etc), el cual utiliza como principio el mantener la circulación placentaria por 30 a 45 minutos mientras se asegura la vía aérea mediante una intubación asistida por laringoscopia o a través de una traqueostomía.





BIBLIOGRAFÍA

Bahadue FL, Soll R. Early versus delayed selective surfactant treatment for neonatal respiratory distress syndrome. *Cochrane Database Syst Rev.* 2012 Nov 14; 11:CD001456.

Bancalari E, Claure N, Gonzalez A. Patent ductus arteriosus and respiratory outcome in premature infants. *Biol Neonate.* 2005; 88(3):192–201.

Committee on Fetus and Newborn; American Academy of Pediatrics. Respiratory support in preterm infants at birth. *Pediatrics.* 2014; 133:171–4.

Davidson D, Barefield ES, Kattwinkel J, et al. Inhaled nitric oxide for the early treatment of persistent pulmonary hypertension of the term newborn: a randomized, double-masked, placebo-controlled, dose-response, multicenter study. The I-NO/PPHN Study Group. *Pediatrics* 1998 Mar;101(3 Pt 1):325–34

Fehlmann E, Tapia JL, Fernández R, Bancalari A, Fabres J, D'Aprémont I, García-Zattera MJ, Grandi C, Ceriani Cernadas JM y Grupo Colaborativo Neocosur Impacto del síndrome de dificultad respiratoria en recién nacidos de muy bajo peso de nacimiento: estudio multicéntrico sudamericano. *Arch Argent Pediatr* 2010; 108(5):393–400.

Finer NN, Carlo WA, Walsh MC et al. SUPPORT Study Group of the Eunice Kennedy Shriver NICHD Neonatal Research Network. Early CPAP versus surfactant in extremely preterm infants. *N Engl J Med.* 2010; 362(21):1970–9.

González A, Sosenko Y, Chandar J y cols. Influence of infection on patent ductus arteriosus and chronic lung disease in premature infants weighing 1000g or less. *J Pediatr* 128:470, 1996.

González A, Ventura-Juncá P: Incidencia de ductus arterioso persistente RN de menos de 2.000 g. *Rev Chil Pediatr* 1991; 62(6): 354–8.

González A, Fabres J, D'Aprémont I, Urcelay G, Avaca M, Gandolfi C, Kattan J. Randomized controlled trial of early compared with delayed use of inhaled nitric oxide in newborns with a moderate respiratory failure and pulmonary hypertension. *J Perinatol.* 2010 Jun; 30(6):420–4.

Grupo Colaborativo Neocosur. Very Low Birth Weight Infants outcome in 11 South American NICU´s. *J Perinat* 2002; 22:2–7.

Hahn S, Choi HJ, Soll R, Dargaville PA. Lung lavage for meconium aspiration syndrome in newborn infants. *Cochrane Database Syst Rev.* 2013 Apr 30; 4.

Halliday HL, Sweet D. Endotracheal intubation at birth for preventing morbidity and mortality in vigorous, meconium-stained infants born at term. *The Cochrane Library, Issue 1, 2003.*

Henderson-Smart DJ, Steer PA. Methylxanthine treatment for apnea in preterm infants. *The Cochrane Library, Issue 4, 2004.*

Henderson-Smart DJ, Steer PA. Caffeine versus theophylline for apnea in preterm infants. *Cochrane Database Syst Rev.* 2010 Jan 20 ;(1):CD000273.

Helwig JT, Parer JT, Kilpatrick SJ, Laros RK Jr. Umbilical cord blood acid-base state: what is normal? *Am J Obstet Gynecol* 1996; 174(6):1807–12.

Kinsella J, Truog W, Walsh W, et al: Randomized, multicenter trial of inhaled nitric oxide and high frequency oscillatory ventilation in severe persistent pulmonary hypertension of the newborn. *J Pediatr* 1997; 131: 55–62.

Ministerio de Salud Chile. Guía Clínica AUGE Síndrome de dificultad respiratoria del recién nacido. Garantías Explícitas en Salud. Noviembre 2011. www.supersalud.gob.cl

Murphy KE, Hannah ME, Willan AR, Hewson SA, Ohlsson A, Kelly EN, Matthews SG, Saigal S, Asztalos E, Ross S, Delisle MF, Amankwah K, Guselle P, Gafni A, Lee SK, Armson BA; MACS Collaborative Group. Multiple courses of antenatal corticosteroids for preterm birth (MACS): a randomised controlled trial. *Lancet.* 2008; 372):2143–51.

Neonatal Inhaled Nitric Oxide Study Group: Inhaled nitric oxide in full-term and nearly full-term infants with hypoxic respiratory failure. *N Engl J Med* 1997; 336: 597–604.

NIH Consensus Conference. Effect of corticosteroids for fetal maturation on perinatal outcomes. *JAMA;* 1995:413.

Porta NF, Steinhorn RH. Pulmonary vasodilator therapy in the NICU: inhaled nitric oxide, sildenafil, and other pulmonary vasodilating agents. *Clin Perinatol.* 2012 Mar; 39(1):149–64.

Rojas-Reyes MX, Morley CJ, Soll R. Prophylactic versus selective use of surfactant in preventing morbidity and mortality in preterm infants. *Cochrane Database Syst Rev.* 2012 14; 3:CD000510.

Tapia JL, Toso P, Kattan J. Enfermedades respiratorias del recién nacido en: Bertrand P, Sánchez D "Enfermedades Respiratorias del Niño", Segunda Edición 2016. Ed. Ediciones UC, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.

Tapia JL, Toso P, Kattan J. Enfermedades respiratorias del recién nacido en: Tapia JL, González A "Neonatología" 2017. Ed Mediterráneo, Santiago, Chile.

Tapia JL, Otto MA, Ramírez R, Henríquez MT, Fernández P, Alvarez J. Terapia con surfactante exógeno en recién nacidos con enfermedad de membrana hialina. *Rev Chil Pediatr* 65:137, 1994.

Tapia JL, Urzúa S, Bancalari A, Meritano J, Torres G, Fabres J, Toro CA, Rivera F, Céspedes E, Burgos JF, Mariani G, Roldán L, Silvera F, González A, Domínguez A. Randomized trial of early bubble continuous positive airway pressure (CPAP) for very low birth weight infants. *J Pediatr* 2012; 165:75–80.

UK Collaborative ECMO Trial Group: UK collaborative randomised trial of neonatal extracorporeal membrane oxygenation. *Lancet* 1996; 348: 75.

Vento M. Oxygen supplementation in the neonatal period: changing the paradigm. *Neonatology.* 2014; 105:323–31.

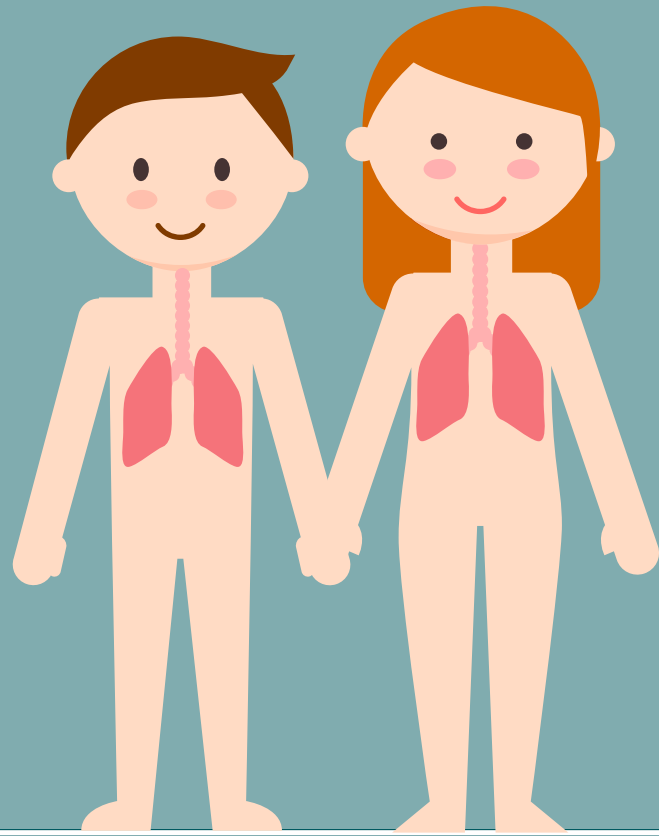
Ventura-Juncá P, González A, Arrizaga N: Uso de Indometacina en el tratamiento del ductus arterioso persistente en RN prematuros. *Rev Chil Pediatr* 1991; 62(5): 293

Weisz DE, McNamara PJ. Patent ductus arteriosus ligation and adverse outcomes: causality or bias? *J Clin Neonatol.* 2014 Apr; 3(2):67–75.

Wiswell T, Gannon C et al. Delivery Room Management of the Apparently Vigorous Meconium-Stained Neonate: Results of the Multicenter, International Collaborative Trial. *Pediatrics* 2000; 105: 1 – 7.

Weisman LE, Hansen TN, eds. Contemporary Diagnosis and Management of: Neonatal Respiratory Diseases 3rd ed. Newton, PA; Handbooks in Health Care; 2003.





broncopulmonar

asma bronquial y bronquiolitis

neumonía

resfrío común

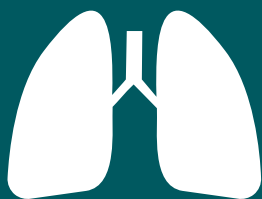
faringoamigdalitis

otitis media aguda

sinusitis

laringitis aguda





Bronquiolitis, síndrome bronquial obstructivo, asma

DRA. IDA CONCHA
DR. PABLO BERTRAND

Departamento de Cardiología y
Enfermedades Respiratorias
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Síndrome Bronquial Obstructivo

Síndrome bronquial obstructivo (SBO) es un término amplio empleado en Chile que se ha usado para describir un lactante o preescolar habitualmente menor de 3 años con síntomas y signos agudos de obstrucción de la vía aérea inferior. Como en todo síndrome, las características clínicas no permiten establecer un diagnóstico definitivo, de este modo, la tarea para el clínico consiste en determinar la causa específica de éste y así ofrecer el tratamiento más adecuado. El SBO incluye frecuentemente a la **bronquiolitis aguda (BA)**, que habitualmente vemos en lactantes menores de un año producida por una infección viral habitualmente virus respiratorio sincicial (VRS), que provoca inflamación, fundamentalmente a nivel de bronquiolos respiratorios; también incluye el **Asma** del lactante y preescolar, que es una enfermedad obstructiva recurrente de la vía aérea inferior, cuyo desencadenante más frecuente es, también, la infección viral, aunque puede involucrar otros factores ambientales como alérgenos, contaminantes como humo de tabaco, llanto, etc.... Entre ambos diagnósticos existe sobreposición diagnóstica que es difícil de distinguir en un momento determinado y la mayoría de las veces sólo se aclara en el seguimiento individual. En la literatura internacional se ha intentado definir esta dualidad hablando de "sibilancias" en forma

genérica. Aunque esta terminología es útil en el campo de la investigación, no contribuye mucho en la práctica clínica. Otros términos utilizados en esta situación clínica como "neumonitis" y "bronquitis" deben ser dejados de lado, puesto que corresponden a entidades nosológicas completamente diferentes, reconocidas como tal por el Código internacional de Enfermedades, que sólo contribuyen a la confusión de pacientes y médicos. Por último, el SBO también incluye **otras enfermedades** que se presentan clínicamente como episodios obstructivos como Fibrosis quística, Aspiración pulmonar, etc. (TABLA 1). Estas condiciones son un verdadero desafío para el clínico, sobretodo en lactantes menores, lo que obliga a un estudio exhaustivo para llegar a definir la enfermedad causal.

TABLA 1: Enfermedades que se presentan como SBO

FRECUENTES	POCO FRECUENTES	RARAS
<ul style="list-style-type: none"> • Bronquiolitis aguda • Asma bronquial 	<ul style="list-style-type: none"> • Fibrosis Quística • Aspiración pulmonar • Disquinesia ciliar • Cardiopatías congénitas • Cuerpo extraño vía aérea • Displasia Broncopulmonar 	<ul style="list-style-type: none"> • Anillo vascular • Malformaciones pulmonares • Bronquiectasias • Masas mediastínicas • Inmunodeficiencias • Bronquiolitis obliterante



FISIOPATOLOGÍA

El SBO es la manifestación clínica de la obstrucción de la vía aérea intra torácica y se manifiesta fundamentalmente como sibilancias. Los mecanismos fisiopatológicos que determinan reducción del diámetro de la vía aérea corresponden a una combinación de factores. Estos componentes pueden tener distinta importancia según se trata de bronquiolitis aguda (edema de la mucosa, obstrucción intraluminal por secreciones y detritus celulares), crisis de ASMA (inflamación de la pared bronquial, contracción del músculo liso bronquial) u otras enfermedades respiratorias (cuerpo extraño, hipersecreción secundaria a aspiración pulmonar, inestabilidad de la pared por compresión vascular o adenopatías o quistes, etc.).

La obstrucción intratorácica resulta en una alteración de la relación ventilación-perfusión (V/Q) con hipoxemia que estimula





La compensación por medio de taquipnea y uso de musculatura accesoria. En esta etapa, el trastorno acido-base más probable será alcalosis respiratoria leve. El lactante presenta una vía aérea en desarrollo con pocas comunicaciones interalveolares (poros de Kohn) y un exceso relativo de glándulas mucosas que producen hipersecreción. Así, la obstrucción de la vía aérea distal provoca frecuentemente atelectasias, que funcionan como pequeñas áreas de shunt intrapulmonar lo que empeora la relación V/Q. La excesiva producción de secreciones, especialmente en BA, explica la aparición de crepitaciones finas producto del paso de aire a alta velocidad a través de la vía aérea pequeña. Si la magnitud de la obstrucción bronquial empeora y los mecanismos de compensación no son suficientes, aparecen signos de dificultad respiratoria que son reflejo de una menor distensibilidad pulmonar debido a una resistencia al flujo aéreo aumentada y una ocupación o colapso alveolar adicional. De no existir intervención, el paciente desarrolla insuficiencia respiratoria global que se manifiesta como acidosis respiratoria que luego puede progresar hacia falla sistémica.

La BA ocurre como consecuencia de la infección viral, la mayoría de las veces producida por el virus respiratorio sincicial (VRS) pero puede ser producida por otros virus como parainfluenza, adenovirus, rinovirus y otros. Se le atribuye al VRS un rol protagónico cuando se trata de un lactante con su primera infección. De esta forma el virus tendría la posibilidad de destruir el epitelio y producir una gran cascada inflamatoria que explicaría todo el cuadro clínico. Esta explicación es insuficiente si consideramos que la mayoría de los niños que se enfrentan por primera vez con el VRS no desarrollan bronquiolitis. Existen autores que proponen como hipótesis alternativa que la infección por VRS sólo desenmascara a un paciente que estaría predispuesto genéticamente a desarrollar asma, y, de esta forma, la BA sería solamente la primera crisis de asma; sin embargo, este supuesto no explica por qué el tratamiento tradicional del asma no mejora a los pacientes.

El asma, por otra parte, ocurre como resultado de factores genéticos y ambientales provocando inflamación que desencadena obstrucción bronquial en forma recurrente. Dependiendo de los mecanismos involucrados la crisis de asma se puede desencadenar producto de una infección viral, exposición a contaminantes, alérgenos y otros factores. Avances en la investigación tanto en bronquiolitis como asma permiten considerar ambas enfermedades como condiciones distintas, aunque con cierta superposición. El mecanismo inflamatorio primario en bronquiolitis sería la infiltración de neutrófilos, mientras que en asma sería la infiltración de eosinófilos.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los síntomas y signos clínicos del SBO son inespecíficos. La mayoría de las veces los síntomas de inicio son aquellos de una infección respiratoria alta (IRA) como coriza y tos asociados a fiebre. Aun cuando la causa del SBO pueda ser una enfermedad determinada, es muy común que sea una IRA la que determina la aparición de síntomas. Tanto en el caso de BA como en las crisis de asma los síntomas que siguen luego del comienzo de una IRA son taquipnea, tos productiva y rechazo alimentario. En el momento de la consulta lo más característico es la presencia de respiración ruidosa,





retracción intercostal y sibilancias. La presencia de crepitaciones en la auscultación del tórax es frecuente en bronquiolitis y está relacionada con el aumento de secreciones en la vía aérea pequeña. Las mismas secreciones en la vía aérea central generan tos húmeda, que, muchas veces, determina la aparición de vómitos. Cuando la crisis de obstrucción empeora y los mecanismos de compensación no son suficientes, aparecen signos de dificultad respiratoria que se manifiestan en forma general como decaimiento general, inapetencia significativa además de retracción subcostal, sibilancias audibles a distancia, respiración paradojal y cianosis. En el examen físico el tórax tiene aumento en su diámetro anteroposterior por hiperinsuflación, que determina descenso visceral. La evaluación de la gravedad clínica del episodio se puede realizar en forma sencilla y con mucha reproducibilidad usando el puntaje clínico de Bierman y Pearson modificado por Tal (**TABLA 2**) para el lactante. El sistema de puntaje se ocupa en atención primaria y ha demostrado tener una muy baja variabilidad inter observador. Lo anterior se debe complementar con la medición de saturación arterial de oxígeno.

TABLA 2: Puntaje clínico modificado de Tal

PUNTAJE	FREC. RESP. < 6 M. > 6 M.	SIBILANCIAS*	CIANOSIS	USO MUSCULATURA
0	<40 > 30	No	No	No
1	41-55 31-45	Sólo final espiración	Peri oral Con llanto	(+) Subcostal
2	56-70 46-60	Espiración e inspiración con estetoscopio	Peri oral En reposo	(++) Sub e intercostal
3	> 70 > 60	Espiración e inspiración sin estetoscopio o mp. Ausente	Generalizada En reposo	(+++) Supraesternal Sub e intercostal

* Sibilancias pueden no auscultarse en obstrucción muy grave.
Obstrucción Leve: 0 a 5 Moderada: 6 a 8 Grave: 9 a 12

Quando un paciente presenta episodios de SBO en forma recurrente se debe considerar como primera posibilidad que se trate de asma. El diagnóstico de asma es mucho más probable cuando los episodios de sibilancias no sólo ocurren con una infección viral sino con el ejercicio, con el llanto, o si existe historia de alergia personal (eczema o rinitis alérgica) o hay parientes de primer grado con asma. En segundo lugar, se debe considerar enfermedades crónicas como fibrosis quística, cardiopatías, aspiración pulmonar y otras.

En este contexto es importante considerar que si hay desnutrición, malabsorción, diarrea crónica, sinusitis recurrentes, infecciones recurrentes, irritabilidad a la alimentación, estridor, sibilancias persistentes, soplo cardíaco, visceromegalia, etc, se trata de un SBO secundario amerita estudio de causas secundarias. Algunas situaciones clínicas como: crisis severa como debut de la enfermedad, presentación antes de los primeros 3 meses de vida, falta de respuesta al tratamiento y evolución clínica hacia el empeoramiento también obligan a realizar un estudio más exhaustivo para descartar causas secundarias de SBO.



EXÁMENES DE LABORATORIO E IMÁGENES

El **SBO** es una entidad clínica, de modo que todo apoyo de laboratorio está orientado a determinar severidad debida a complicaciones o descartar diagnósticos alternativos. En este contexto, la **radiografía de tórax** es muy útil puesto que permite corroborar los hallazgos radiológicos con el cuadro clínico. En el curso de una crisis de **ASMA**



o **BA** lo más frecuente es encontrar hiperinsuflación, imágenes intersticiales perihiliares bilaterales y atelectasias subsegmentarias. La presencia de consolidación alveolar, atelectasias lobares o cavitación obliga a buscar causas secundarias de SBO. Enfermedades que pueden presentar hallazgos importantes en la radiografía son: Cardiopatías congénitas (cardiomegalia, edema pulmonar, hiperflujo, síndrome cimitarra, etc.); Disquinesia ciliar (situs inversus); Fibrosis quística (bronquiectasias); Anillos vasculares (aorta derecha, estenosis traqueal); Inmunodeficiencias (cavitación pulmonar, consolidación recurrente); Malformaciones pulmonares (hiperinsuflación localizada, masa mediastínica, consolidación persistente); Cuerpo extraño (atelectasias, hiperinsuflación asimétrica). **El diagnóstico de BA** es clínico, sin que se requiera ni radiografía de tórax ni estudios virales: hay síntomas de obstrucción bronquial difusa y crepitaciones luego de una IRA en un lactante sin historia de SBO recurrente. Coincide epidemiológicamente con el peak de virus respiratorios y especialmente con prevalencia de VRS.

Otros exámenes importantes a considerar en el diagnóstico diferencial se enumeran en la Tabla 3

TABLA 3: Diagnóstico diferencial de SBO: características clínicas

ETIOLOGÍA	CARACTERÍSTICAS	LABORATORIO
Displasia broncopulmonar	Prematurez	Radiografía de tórax
	Distrés respiratorio del RN	
	Ventilación mecánica período RN	
	Oxígeno dependencia > 28 días	
Fibrosis quística	Desnutrición	Test del sudor
	Síndrome de malabsorción	
	Neumonía recurrente	
Cardiopatía congénita	Soplos	Radiología
	Insuficiencia cardíaca	ECG Ecocardiografía
Aspiración cuerpo extraño	Episodio asfíctico	Radiología
	Asimetría auscultatoria	Broncoscopia
Reflujo gastroesofágico	Vómitos recurrentes	Radiología
		pH metría
Trastornos de la deglución	Neumonía recurrente	Cintigrafía de Aspiración
	Daño neurológico	
Malformaciones pulmonares	Hallazgo radiológico	Radiología
		TAC
		Angiografía
Malformación vascular	Estridor persistente	Esofagograma
		Endoscopia
		Angiografía
Disquinesia ciliar	Enfermedad sinusal	Radiología
	Situs inverso	Biopsia nasal





TRATAMIENTO

El tratamiento del SBO debe estar orientado hacia la causa específica o hacia la causa más probable. En el caso de **BA** el tratamiento es fundamentalmente de sostén e incluye una buena hidratación y oxigenoterapia. En los últimos años se han realizado numerosos estudios de buena calidad metodológica que descartan la utilidad clínica del uso de broncodilatadores, kinesioterapia, corticoides y adrenalina racémica en el curso agudo de BA. Se planteó como una terapia esperanzadora el uso de suero hipertónico al 3% que inicialmente demostró que en pacientes hospitalizados por BA lograba disminuir en 1,3 días los días de hospitalización, pero estudios recientes no encontraron ningún efecto revisando los mismos datos con una mejor metodología. La hospitalización se debe considerar ante un cuadro de mayor severidad en que haya dificultad en alimentación, dificultad respiratoria y requerimientos de oxígeno o apneas. La terapia fundamental a nivel hospitalario será Oxígeno e hidratación y en los casos de mayor compromiso apoyo con Oxígeno por cánula de alto flujo, ventilación no invasiva y ventilación mecánica.

En pacientes con **SBO recurrente**, la educación en el manejo ambiental es parte fundamental del tratamiento. Dentro de estos factores se debe considerar la contaminación intradomiciliaria, en especial es necesario mencionar la importancia que tiene el tabaquismo familiar. Evidencia muy contundente muestra que el tabaquismo paterno aumenta en 2 y 3 veces la posibilidad de presentar SBO durante los primeros 5 años de vida. Asimismo, se deben considerar factores de contaminación locales, especialmente la calefacción con combustión impura como son los braseros y las estufas de parafina que provocan gran irritación de la vía aérea. Por otra parte, en los últimos años la contaminación ambiental en las grandes ciudades ha jugado un rol agravante muy importante en los cuadros obstructivos del lactante.

El tratamiento del SBO recurrente está basado en una fuerte sospecha de que el paciente padece de asma, por lo que el tratamiento se ajusta en forma parecida a esta enfermedad. Para pacientes que presentan crisis infrecuentes (3 o menos por año) se sugiere el uso de broncodilatadores más cortico esteroides orales en caso de crisis moderada a severa. En aquellos que presentan crisis frecuentes (más de 3 por año) se debe considerar inicio de tratamiento preventivo con corticos esteroides inhalados. El período de tratamiento sugerido es de 3 a 6 meses para reevaluar su uso de acuerdo a la solidez que pueda seguir teniendo el diagnóstico en cada niño en particular.

Oxígeno y Aerosolterapia

La oxigenoterapia es pilar fundamental en la crisis aguda de SBO que presentan hipoxemia. El objetivo es mantener una adecuada oxigenación sistémica que permita mantener en perfecto funcionamiento otros sistemas no involucrados en la enfermedad respiratoria. Para esto es ideal alcanzar un nivel de SaO₂ equivalente a una PaO₂ > 60 mmHg, es decir un valor de SaO₂ que oscila entre 93 y 95%. Se debe considerar el contexto del paciente puesto que dependerá de otros factores como el grado de dificultad respiratoria, presencia de anemia, etc. El oxígeno se debe administrar siempre humidificado ya sea a través de una cánula nasal o si es necesaria una mayor concentración a través de una máscara tipo Venturi. Últimamente, una nueva forma de oxigenoterapia que se está usando





en los pacientes con requerimientos más altos, es la cánula de alta flujo que utiliza 30 o más litros de oxígeno mezclado con aire con una alta humidificación a través de un equipo especialmente diseñado para este fin. Este sistema permite dar FiO_2 altas hasta un 100% y además de una pequeña presión positiva en las vías respiratorias.

La utilización de broncodilatadores, es el pilar fundamental en el tratamiento de la crisis de ASMA, pero en la BA no hay evidencia que soporte su uso, como tampoco lo hay para el uso de corticoides sistémicos. La recomendación para crisis de asma es comenzar con salbutamol en inhalador de dosis medida (IDM) 2 a 8 aplicaciones por vez utilizando una aerocámara apropiada. La mayoría de los lactantes colaboran muy poco con la administración de IDM, por lo que se recomienda utilizar aerocámaras de alto volumen con válvula de exhalación. La administración de salbutamol en IDM es más rápida e igual de efectiva que la nebulización. Sólo aquellos pacientes que presenten $FiO_2 > 30\%$ o que se tornan combativos con IDM se puede considerar la administración por medio de nebulización en dosis estándar 2,5 a 5 mg de Salbutamol durante diez minutos. (0,5 – 1 ml de la suspensión diluida en SF).

Técnica de Aerosolterapia

1. Agitar el inhalador presurizado (IDM)
2. Colocar en posición vertical en la aerocámara.
3. Aplicar la aerocámara sobre la boca y nariz del niño sentado.
4. Administrar un puff y permitir que el niño respire tranquilo 3 veces
5. Esperar menos de 1 minuto y repetir los pasos hasta completar la dosis indicada

Técnica de Nebulización

1. Preparar la solución en nebulizador tipo Hudson o similar
2. Abrir flujo de oxígeno (o aire en máquinas portátiles) hasta 6 – 8 lt/min
3. Verificar que se forma la nube de nebulización en la máscara
4. Ajustar la máscara sobre la boca y nariz del niño sentado
5. Permitir que el niño respire tranquilo hasta completar la solución

212

Asma



El asma es una de las enfermedades crónicas **más frecuente en el mundo**. Alrededor del 15–18 % de los escolares presentan asma según los estudios ISACC. Se presenta desde el período de lactante hasta la adultez. En el período de lactante resulta particularmente difícil su diagnóstico confundiendo frecuentemente con obstrucción bronquial secundaria a virus y con otras enfermedades más complejas como cardiopatías congénitas, anillos vasculares, fibrosis quística, trastornos de la deglución y otras.

El asma es una enfermedad crónica inflamatoria heterogénea, en que la célula predominante es el eosinófilo. Hay 3 elementos claves en este proceso:

1. Bronco constricción por contracción del musculo liso
2. Engrosamiento de la pared bronquial por el proceso inflamatorio crónico
3. Aumento del moco





Clínicamente se manifiesta con episodios recurrentes de sibilancias, tos, opresión torácica y dificultad respiratoria que revierten con el uso de broncodilatadores o en forma espontánea, gatillados por infecciones virales, alérgenos, tabaco, ejercicio o stress.

Durante los períodos intercrisis la historia clínica del niño puede ser asintomática o presentar síntomas menores como tos intermitente, más frecuentemente en las noches y mañanas, como también gatillada por el ejercicio, risa y llanto, asociado a **síntomas de alergias** como rinorrea, estornudos, prurito nasal además de lesiones pruriginosas en la piel y prurito frecuente. Todo esto suele ocurrir en un niño que presenta crecimiento y desarrollo normal, con antecedentes familiares de primer grado de asma y alergias.

El diagnóstico de asma es clínico por tanto no requiere necesariamente de exámenes salvo cuando hay dudas en el diagnóstico o cuando el objetivo es evaluar en forma objetiva la función pulmonar del paciente para corroborar una presunción clínica.

En las Guías MINSAL se recomienda realizar una espirometría basal y con broncodilatador a todo paciente que sea capaz de hacer la prueba (en general sobre los 5 años) si hay sospecha diagnóstica, luego de la estabilización de síntomas y luego en forma periódica cada 1-2 años. En este examen se puede ver disminución del flujo espiratorio al primer segundo ($VEF1 < \text{percentil } 5 \text{ para el predicho}$) o de la relación $VEF1/CVF$ (menor que 90%), reversibilidad con broncodilatadores (sobre 12%) o aumento significativo de $VEF1$ después de 4 semanas de tratamiento, aunque frecuentemente en los pacientes leves esta prueba es normal. También puede confirmarse variaciones por sobre lo normal de otros flujos espiratorios como el flujo espiratorio máximo (FEM) utilizando el medidor de flujo máximo (peak flow meter), aunque esta medición tiene un rango de variabilidad muy grande.

En caso de que la espirometría salga normal se recomienda realizar exámenes de provocación bronquial como el test de metacolina y el test de ejercicio, ambos muy usados en nuestro medio y otros como test de histamina, suero hipertónico o aire frío.

Para la evaluación de la atopía se pueden realizar test cutáneos para alérgenos inhalados, IgE específicas, eosinofilia en esputo o medición de FENO (**éste último aún en discusión para diagnóstico**).



TRATAMIENTO

El tratamiento del Asma debe tener un enfoque global, es decir, un enfoque en que se tomen todos los elementos que forman parte de la terapia: educación como pilar fundamental, evitar gatillantes, farmacoterapia, inmunoterapia en algunos casos muy seleccionados indicada por especialista, monitoreo de síntomas, función pulmonar y tomar en cuenta los costos para decidir qué terapia será más adecuada para cada niño en particular. En este sentido nuestro país cuenta con las garantías explícitas en salud que permite acceder a todo niño a tratamientos de calidad para el asma moderada y severa en menores de 15 años.

El Asma puede ser efectivamente tratada y controlada lo que va a llevar a disminución de síntomas crónicos, mejoría en actividad física y disminución de crisis agudas de asma, pero no se modifica evolución natural de la enfermedad. Si bien ya hace un tiempo se ha determinado que esta enfermedad puede dividirse en subgrupos



según distintos criterios, como por ejemplo cual es el factor que desencadena la crisis: inducida por virus, alérgenos, ejercicio, obesidad, multi gatillantes o desconocido; aún no hay evidencias que permitan tener terapias específicas para cada grupo,

El objetivo de la terapia es el control de la enfermedad, disminuir exacerbaciones y síntomas crónicos. Para ello es fundamental la educación. Informando el carácter de cronicidad de la enfermedad, necesidad de terapias prolongadas, educando sobre las terapias que se van a recibir aun cuando no haya síntomas y realizando una demostración del uso de los aerosoles.

Al paciente y a los cuidadores del paciente se le debe enseñar cómo enfrentar una exacerbación en formato escrito (evidencia B), se le debe enseñar auto manejo (evidencia A) idealmente debe haber programas escolares, se puede utilizar métodos educacionales en internet y cursos de educación mientras estén hospitalizados.

Terapia farmacológica

La terapia farmacológica se divide para crisis de asma y para control de síntomas crónicos

En el caso de las crisis de asma lo primero será clasificarla según gravedad (**VER TABLA 4**) y luego con el paciente ya calificado se utiliza un flujograma de tratamiento (**FIGURA 1**)

El salbutamol es el tratamiento de primera línea en la crisis aguda de asma (A), como ya se explicitó anteriormente la recomendación es comenzar con **salbutamol** en inhalador de dosis medida (IDM) 2 a 8 aplicaciones por vez utilizando una aerocámara apropiada de alto volumen con válvula de exhalación y repetir cada 10 minutos según mejoría o no de síntomas del paciente (B). La administración de salbutamol en IDM es más rápida e igual de efectiva que

la nebulización. Sólo aquellos pacientes que presenten $FiO_2 > 30\%$ o que se tornen combativos con IDM puede considerarse una nebulización en dosis estándar 2,5 a 5 mg de Salbutamol durante diez minutos. (0,5 – 1 ml de la suspensión diluida en SF para hacer 4 ml). En crisis moderada a severa el uso de **bromuro de ipatropio** tiene un efecto aditivo a las betas agonistas (A). Fundamental, para que el paciente logre sobrellevar la crisis, para evitar su regreso a urgencia o evitar su agravamiento es utilizar **corticoesteroides sistémicos** que deben darse en forma precoz (A). La única excepción a esto es una crisis leve que no ha recibido broncodilatadores. Los más usados son prednisona 1–2 mg/kg/día por 3–5 días o Hidrocortisona 5 mg/kg/día endovenoso. Es preferible siempre la vía oral si los pacientes la toleran (B). El **sulfato de magnesio** (50 mg/kg) es un tratamiento válido para una crisis de asma que no ha respondido a la terapia convencional dado sus efectos antiinflamatorios y broncodilatadores. (**VER FIGURA 1**).

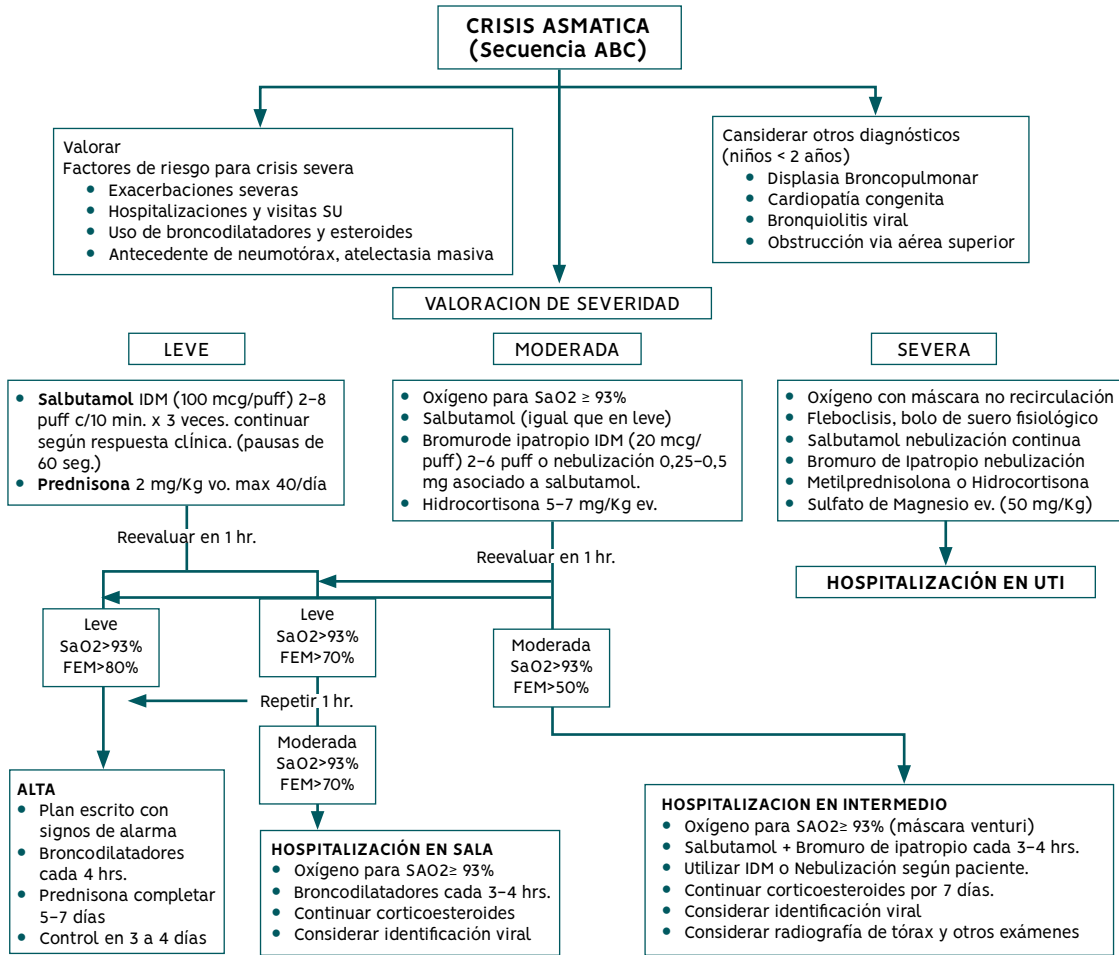
TABLA 4: Score de gravedad aguda de Asma PRAM. J PEDIATRICS 2000, 137: 763–8

SIGNOS	0	1	2	3
Retracción supra esternal	Ausencia		Presente	
Contracción musc.escaleno	Ausencia		Presente	
Entrada de aire	Normal	Disminución bases	Disminución global	Ausencia/ mínima
Sibilancias	Ausencia	Espiratorias	Inspiratoria y espiratoria	Audible sin estetoscopio, tórax silente
Saturación O ₂	³ 95%	92–94%	< 92%	

Score leve: < 5, moderado ≥ 5



FIGURA 1. TRATAMIENTO CRISIS DE ASMA



Reducción Pasos de Tratamiento Aumento

	Paso 1	Paso 2	Paso 3	Paso 4	Paso 5
Educación de Asma Control Ambiental					
Opciones de tratamiento controlador	B2 de Acción rápida según necesidad				
	Seleccione uno	Seleccione uno	Para paso de tratamiento 3, seleccione uno o más	Para paso de tratamiento 4, añadir alternativa	
	Dosis baja de CI*	Dosis baja de CI + B2 de acción prolongada	Dosis media o alta de CI + B2 de acción prolongada	Corticoide Oral (en dosis baja)	
	Modificador de Leucotrieno**	Dosis media o alta de CI	Modificador de Leucotrieno	Omalizumab	
		Dosis baja de CI + Modificador de Leucotrieno			

Control de síntomas crónicos de ASMA

Existen distintas guías clínicas internacionales que orientan para decidir la mejor terapia para un niño con asma, una de ellas es GINA (Global Initiative for Asthma), el proyecto internacional más grande a nivel internacional para combatir el asma. Esta guía internacional tiene indicaciones tanto para niños como adultos. A los niños los divide en menores de 5 años, mayores de 5 a 11 años y sobre los 12 años. (FIGURA 2)

FIGURA 2. GLOBAL STRATEGY FOR ASTHMA MANAGEMENT AND PREVENTION (GINA) 2017. PARA NIÑOS ENTRE 6-11 AÑOS EN ESCALÓN O PASO 3 SE PREFIERE UTILIZAR CI A DOSIS MEDIA. EN MENORES DE 5 AÑOS EN ESCALÓN 3 SE PREFIERE UTILIZAR DOSIS BAJAS DE CI Y AGREGAR LTRA EN VEZ DE CI DOSIS ALTA O CI MÁS LABA





La estrategia farmacológica del asma es escalonada según el patrón de síntomas que tenga el paciente, riesgo de crisis severas y considerando efectos colaterales. Para ello es fundamental preguntar por los síntomas en los últimos 4 semanas a la consulta médica: tiene síntomas diurnos más de una vez por semana? Ha requerido uso de Salbutamol más de una vez por semana? Cuantas veces se despierta en la noche por asma o tiene tos nocturna? Ha tenido limitación para hacer sus actividades por el asma? (¿corre o juega menos?) Así uno puede determinar si sus síntomas están bien controlados, parcialmente (1-2 veces por semana) o no controlados (3-4 veces por semana). El riesgo a futuro de crisis severa o de hospitalización tiene que ver con características propias del paciente y su entorno, considera la historia personal de hospitalizaciones, la temporada más complicada para el niño, adherencia a medicamentos, comorbilidades, problemas socioeconómicos y psicológicos del paciente y/o familia, etc...

Tipos de medicamentos y terapias

La terapia actual del asma comprende fundamentalmente 3 tipos de medicamentos: corticoesteroides, B2 agonistas y antileucotrienos. Las cromonas y xantinas han sido utilizadas en el pasado pero actualmente su uso en pediatría no está apoyado por la evidencia dado la poca eficacia y los efectos secundarios que tienen. En caso de asma grave con difícil control se están comenzando a utilizar agentes biológicos inmunomoduladores como el Omalizumab, un anticuerpo monoclonal contra IgE.

Las terapias se clasifican según su uso en: **terapia rescatadora** usada para los síntomas agudos de obstrucción, los broncodilatadores B2 agonistas de acción corta (SABA), el más usado **Salbutamol** en todas las edades (evidencia A), se utiliza según necesidad, es dosis-dependiente, tiene un perfil de seguridad adecuado y es el B2 de más rápido y de mayor efecto a nivel del músculo liso bronquial. Su uso muy frecuente es una señal de necesidad de la terapia antiinflamatoria. Provocan como efectos colaterales más frecuentes taquicardia y temblor. El broncodilatador oral no se utiliza. Los agentes anticolinérgicos fundamentalmente el ipatropio son rescatadores de segunda línea pero menos efectivos que SABA.

La terapia controladora o preventiva a largo plazo más utilizada, con una robusta evidencia de su efecto es el cortico **esteroide inhalado (CI)**: mejora síntomas y función pulmonar, disminuye la necesidad de medicamentos adicionales, exacerbaciones y hospitalización, pero no modifica la evolución natural de la enfermedad. Los cortico esteroides son los controladores de síntomas crónicos de asma por excelencia (A). La mayoría de los niños requiere dosis baja o medias de CI (Budesonida de 200-400 ug/día y Fluticasona de 100-200 ug/día) o inhibidores de leucotrienos (Montelukast 4-5 mg/día).

Los efectos positivos de los CI deben ser balanceados con los riesgos que conllevan: efectos en la talla se han comprobado en el primer año de uso (1 cm en el primer y segundo año de uso), no es progresivo, pero no se puede descartar un efecto menor en la talla final. Riesgos de cataratas, desmineralización son muy improbables usando dosis bajas de CI. El uso concomitante de esteroides para tratar una rinitis alérgica (RA) o dermatitis atópica debe ser tomado en cuenta por el clínico para minimizar efectos secundarios.





BIBLIOGRAFÍA

AAP Subcommittee on the Diagnosis and Management of Bronchiolitis. Clinical Practice Guideline: The Diagnosis, management and prevention of bronchiolitis. *Pediatrics* 2014;**134**: e1474–e1502.

Abara S, Fielbaum O, Sánchez I. Consenso Nacional para el manejo del Síndrome Bronquial Obstructivo del lactante. *Pediatría al Día* 1998; 14: 107–16.

Chalut D, Ducharme F, Davis G. The preschool respiratory assessment measure (PRAM): a responsive index of acute asthma severity.

Corinne G. Brooks, MD ; Wade N. Harrison, MPH; Shawn L. Ralston, MD MS. Association between hypertonic saline and hospital length of stay in acute viral Bronchiolitis. *JAMA Pediatrics* 2016, 170:577–584

Everard ML, et al. SABRE : a multicenter randomised control trial of nebulized hypertonic saline in infants hospitalized with acute bronchiolitis. *Thorax* 2014, 69:1105–1112

Castro-Rodríguez J, Rodrigo G. Efficacy of Inhaled Corticosteroids in Infants and Preschoolers with Recurrent Wheezing and Asthma: A Systematic Review with Meta-analysis *Pediatrics* 2009;123; e519–e525

Concha I. Crisis de Asma bronquial. *Manual de Urgencias Pediátricas*, Concha I, Hirsch T 1ª edición, Ediciones UC 2015 Capítulo 9: 93–100

Caussade S, Concha I. Bronquiolitis. *Manual de Urgencias Pediátricas*, Concha I, Hirsch T 1ª edición, Ediciones UC 2015 Capítulo 8: 87–92

Gadomski AM, Scribani M. Bronchodilators for bronchiolitis. *Cochrane Database Syst. Rev.* 2014; CD001266.

Global Initiative for Asthma. Global Strategy for asthma Management and Prevention. Available from: www.ginasthma.org

Antagonistas de los receptores de leucotrienos (LTRA) son generalmente menos eficaces que CI, particularmente efectivos en asma inducida por ejercicio o cuando concomitantemente hay una RA. Se recomiendan como alternativa de primera línea para tratamiento crónico preventivo o para tratamiento adicional al CI en casos que se requiera una segunda droga controladora en pacientes que no pueden recibir por edad B2 de acción larga (LABA).

B2 de acción larga (LABA) Hoy disponemos de diferentes LABA: salmeterol, fenoterol y vilanterol, habitualmente asociados a CI, lo que es preferible para un uso correcto. En adultos y niños mayores CI más LABA demostrado ser mejores controladores de síntomas que dosis elevadas de CI. Existe aún alguna duda en su uso en pediatría: no hay evidencia de seguridad ni eficacia en menores de 5 años, GINA lo recomienda sobre esta edad, otras guías después de los 12 años. El MINSAL lo recomienda sobre los 4 años.

Monitoreo de síntomas: es indispensable controlar periódicamente al paciente cada 2–3 meses para monitorear efectividad de la terapia instaurada: si el paciente logra tener una buena calidad de vida con síntomas mínimos o ausentes y evaluar cumplimiento de tratamiento, control ambiental, etc... o ayudará a decidir si se requieren mayores estudios, cambios de terapias, interconsultas con especialistas, etc... En la medida que el paciente logre un buen control de síntomas se deberá realizar disminución de terapias instauradas bajándose a un escalón menor pero manteniendo control de síntomas, MINSAL sugiere disminución en un 50% de CI, si por el contrario no hay control de síntomas considerar la posibilidad de subir terapias una vez descartada causas como falta de adherencia, mala técnica en el uso de la aerosolterapia, control de comorbilidades (una muy frecuente es el control de la RA) u otro factor modificable. En el caso de uso CI en dosis baja, se suspende la terapia luego de 1 año de buen control.



Control ambiental El control ambiental adecuado puede ser clave para disminuir los síntomas de Asma, se sabe por ejemplo que los hijos de padres fumadores presentan más frecuentemente crisis de asma, el control de sus síntomas crónicos es menor y hay mayor declive en su función pulmonar. Evitar humo de tabaco, alérgenos, irritantes en la casa y escuela, son medidas importantes. El control ambiental debe aplicarse en especial en aquellos pacientes en que se pesquisa el desencadenante. La alergia a Dermatofagoides, ácaro presente en el ambiente doméstico, ayuda a mantener la vía aérea del niño permanentemente inflamada, las medidas físicas destinadas a la disminución de la concentración de antígenos del ácaro no logran su eliminación completa, por lo que su impacto clínico en asma es variable. Algunas de las medidas de control ambiental que se recomiendan son:

- Ropa de cama lavarla cada 6 semanas.
- Cubre almohadas y cubre colchones anti ácaros.
- No tener objetos que acumulen polvo en dormitorio del paciente (juguetes, peluches, alfombras, libros).
- No tener almohadas, cobertores de plumas.
- No participar en actividades de aseo.
- Ventilar la casa y disminuir humedad.



Guía Clínica AUGE Asma Bronquial moderada y grave en menores de 15 años. 2011 www.bibliotecaminsal.cl/wp/wp-content/uploads/2016/Asma-menores-de-15-años.pdf

Hartling L, *et al.* Epinephrine for bronchiolitis. *Cochrane Database Syst. Rev.* 2011; CD003123.

King VJ, Viswanathan M, Bordley WC *et al.* Pharmacologic treatment of bronchiolitis in infants and children: a systematic review. *Arch.Pediatr. Adolesc. Med.* 2004; **158**: 127–37.

Martinez FD. Respiratory syncytial virus bronchiolitis and the pathogenesis of childhood asthma. *Pediatr. Infect. Dis. J.* 2003; **22**: 576–82.

Papadopoulos NG *et al.* International consensus on (icon) pediatric asthma. *Allergy* 2012; DOI. 10.1111/j.1398-9995.2012.02865x

Panitch HB. Bronchiolitis in infants. *Curr Opin Pediatr* 2001; **13**:256–60.

Patel H, Platt R, Lozano JM *et al.* Glucocorticoids for acute viral bronchiolitis in infants and young children. *Cochrane Database Syst.Rev.* 2007; CD004878.

Plint AC, Johnson DW, Patel H *et al.* Epinephrine and dexamethasone in children with bronchiolitis. *N. Engl. J. Med.* 2009; **360**: 2079–89.

Stein RT. Long term airway morbidity following viral LRTI in early infancy: recurrent wheezing or asthma? *Paediatr. Respir. Rev.* 2009; **10** (Suppl): 29–31.

Wainwright CE, Altamirano L, Cheney M *et al.* A multicentre, randomized, double-blind controlled trial of nebulized epinephrine in infants with acute bronchiolitis. *N. Engl. J. Med.* 2003; **349**:27–35.

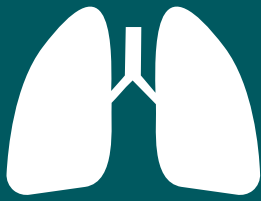
Zhang L, Mendoza-Sassi RA, Wainwright C *et al.* Nebulized hypertonic saline solution for acute bronchiolitis in infants. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017.

- Evitar animales con pelos y plumas en aquellos pacientes con antecedentes familiares o personales de alergias.
- Evitar aerosoles, olores irritantes o contaminantes derivados de la combustión de leña, carbón, parafina y gas.
- En los días de alta contaminación se sugiere tener casa con puertas y ventanas cerradas y no efectuar actividades físicas al aire libre.
- Evitar ir a parques, campos en época de alta concentración de pólenes.
- Evitar contacto con personas con infecciones respiratorias agudas, en periodos epidémicos no ir a lugares con alta concentración de personas. En aquellos pacientes lactantes o preescolares que es muy difícil el control de síntomas puede indicarse suspensión de sala cuna o jardín infantil para disminuir infecciones respiratorias agudas.
- Cumplir las recomendaciones de inmunización, en este sentido la vacunación contra influenza debe siempre indicarse al asmático ya que hay mayor riesgo que su evolución sea grave.

Otras recomendaciones:

Se sugiere incluir dentro de recomendaciones para un asmático un plan de reducción de peso si hay obesidad, como también estimular una dieta rica en frutas y vegetales para el beneficio general de la salud del paciente, estimulando una actividad física normal, dar un instructivo escrito del manejo preventivo y tratamiento en caso de síntomas de obstrucción con el ejercicio.





Neumonía en pediatría

DRA. ANGÉLICA OYARZÚN
DR. PABLO BROCKMANN

Departamento de Cardiología y
Enfermedades Respiratorias
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definiciones

Neumonía corresponde a un proceso inflamatorio agudo del parénquima pulmonar con ocupación del espacio aéreo y/o participación intersticial. Es reconocible radiológicamente y sus manifestaciones clínicas dependientes del grupo de edad, estado nutricional y de la etiología asociada habitualmente a fiebre y síntomas respiratorios agudos como tos, taquipnea y/o retracción costal.

El término neumonitis se debe reservar para la imagen radiológica de compromiso pulmonar causada por reacción química por aspiración o inhalación. Bronconeumonía corresponde a una descripción anatómo-patológica y no debe usarse en el ámbito clínico.

Hablamos de neumonía adquirida en la comunidad (NAC) cuando ocurre en un paciente que no ha estado hospitalizados los últimos 7 días o que se presenta síntomas de neumonía dentro de las primeras 48 horas de ingreso hospitalario. Se entiende por neumonía asociada a la atención de salud (NAAS) cuando ocurre en un paciente hospitalizado que se manifiesta después de las 72 horas del ingreso o hasta 7 días post alta hospitalaria.

219



EPIDEMIOLOGÍA

- La neumonía corresponde a la principal causa individual de mortalidad infantil en todo el mundo con una incidencia mundial anual mayor a los 15 millones casos. En Latinoamérica y el Caribe se estima una incidencia cercana a 900 casos / 100.000 en menores de 5 años y entre un 25-40% de los pacientes requieren hospitalización. Se estima una mortalidad aproximada de 1,2 millones/año de niños menores de 5 años siendo mayor en países en desarrollo que en industrializados.
- En Chile las infecciones respiratorias agudas son la principal causa de hospitalización en pediatría, ocurren principalmente en invierno e inicios de primavera. Corresponden hasta un 50% de los egresos hospitalarios en menores de 2 años, y del total de los fallecidos por esta causa, 90% corresponde a neumonía representando la principal causa de mortalidad infantil tardía evitable.

FACTORES DE RIESGO

- Menor de 3 meses, bajo peso de nacimiento, sexo masculino, aspiración, enfermedades crónicas, displasia broncopulmonar, asma, FQ, cardiopatías congénitas, inmunodeficiencia, enfermedades neuromusculares.





- Factores ambientales: Hacinamiento, asistencia a sala cuna, contaminación intradomiciliaria, madre adolescente, bajo nivel de educación de los padres, lactancia materna < a 3 meses, tabaquismo pasivo.

ETIOLOGÍA

- Existen múltiples agentes infecciosos involucrados y difíciles de identificar, en un 50% no se logra aislar microorganismo. Existen algunos factores que pueden orientar la etiología, entre ellos la edad, situación epidemiológica, vacunas previas, características radiológicas y severidad del cuadro clínico, sin embargo no existen criterios clínicos que permitan diferenciar en forma absoluta una neumonía viral de una bacteriana.
- En lactantes predominan los virus, en Chile se estima que alcanzan hasta 50–60% de los casos y en países desarrollados hasta el 80%. La etiología bacteriana aumenta con la edad siendo el *S. pneumoniae* la bacteria más frecuentemente para toda edad. El 20–30% de las NAC son de etiología mixta (virus y/o bacteria), existiendo relación entre gravedad, coinfección y carga viral.



CLÍNICA

- Los síntomas y signos son inespecíficos, dependen de la edad, el patógeno responsable y la severidad de la infección. La triada clásica de neumonía es: fiebre, tos y dificultad respiratoria, y podría presentarse como dolor abdominal en menores de 5 años. La taquipnea como signo único corresponde al mejor predictor de neumonía comprobada por radiografía en < 5 años (S 74% y E 67%).
- En el examen pulmonar se puede observar disminución del murmullo pulmonar en el lado afectado, crepitaciones finas, soplo tubárico, aumento de transmisión de vibraciones vocales, pectoriloquia áfona, broncofonía.



LABORATORIO

- Los reactantes de fase aguda como recuento de leucocitos, proteína C reactiva y procalcitonina tienen baja sensibilidad y especificidad para distinguir entre infección viral o bacteriana
- En el estudio microbiológico los hemocultivos tienen bajo rendimiento (menor al 10%), justificándose su uso en pacientes con evolución tórpida, formas graves, sospecha de resistencia o presentación inusual; los cultivos de secreción naso-faríngea o esputo no están indicados, salvo en pacientes con determinadas patologías como por ejemplo pacientes con fibrosis quística. La detección de antígenos bacterianos en orina para neumococo pueden ser positivo en portadores y en vacunación reciente por lo que no tienen indicación en niños. Para la detección de antígenos virales respiratorios existen pruebas rápidas por ejemplo para virus influenza y VRS con una sensibilidad 60–80% y especificidad > 90%, la inmunofluorescencia directa para la identificación de virus influenza A y B, parainfluenza 1, 2, 3, VRS, ADV y hMPV, pueden



alcanzar una sensibilidad cercana al 80–90%, sin embargo para Adenovirus es de sólo un 50%. Las técnicas moleculares con amplificación viral por reacción en cadena de la polimerasa (PCR) tienen alta sensibilidad y permite detectar varios virus y algunas bacterias (influenza A y B, parainfluenza 1,2,3,4, VRS A/B, ADV, coronavirus, metapneumovirus, rinovirus, enterovirus bocavirus y *Mycoplasma pneumoniae*). Los métodos serológicos se pueden utilizar en sospecha infecciones por bacterias atípicas como la IgM *Mycoplasma*.

RADIOGRAFÍA DE TÓRAX

- No se recomienda de rutina en NAC de manejo ambulatorio, no se debe retrasar el inicio da tratamiento, tiene baja sensibilidad si es precoz, sin embargo es **estandar de referencia** para confirmación del diagnóstico de neumonía. No permite diferenciar etiología viral v/s bacteriana; sin embargo una condensación lobar sugiere bacteriana, compromiso intersticial sugiere virus o atípicos. Se debe solicitar siempre en enfermedad severa, hipoxemia o distress significativo, hallazgos clínicos poco claros, fiebre prolongada o persistencia de los síntomas (sospecha de complicaciones), en síndrome febril sin foco en mayores de 2 años, en lactante, para diagnóstico diferencial de cuerpo extraño, cardiopatía, patologías cardiopulmonares subyacentes.
- El control radiográfico se debe realizar en pacientes sin mejoría clínica, síntomas progresivos o deterioro clínico 48–72 hrs desde inicio tratamiento antibiótico, en neumonía complicada con derrame con instalación de drenaje pleural (diaria) y en neumonía recurrente con compromiso del mismo lóbulo, colapso lobar, sospecha de alteración anatómica, neumonía redonda, masa torácica o cuerpos extraño. Se sugiere control a las 4 – 6 semanas.



TRATAMIENTO

- Manejo ambulatorio: Los preescolares no requieren tratamiento antimicrobiano de rutina ya que su principal causa es viral. En caso de sospecha de etiología bacteriana *betalactámicos* como amoxicilina son la primera línea en lactantes, preescolares y escolares, previamente sanos y adecuadamente vacunados con sospecha de NAC bacteriana. Los macrólidos son recomendados para escolares y adolescentes de manejo ambulatorio con hallazgos sugerentes de NAC por atípicos.
- En pacientes hospitalizados: Penicilina G o Ampicilina para lactantes y escolares vacunados, en datos epidemiológicos locales sin alta resistencia de *S. pneumoniae*. Se sugieren Cefalosporinas 3era generación en lactantes y escolares hospitalizados no completamente vacunados, en regiones con alta resistencia de *S.pneumoniae*, en infección de riesgo vital y empiema. En caso de sospecha de *S. aureus* asociar clindamicina o vancomicina.



INDICACIONES DE HOSPITALIZACIÓN

- Mala tolerancia oral, neumonía complicada, insuficiencia respiratoria, enfermedades crónicas pulmonares, persistencia fiebre después de 48-72 hrs de terapia antimicrobiana ambulatoria.

COMPLICACIONES

- Existen distintas complicaciones que se pueden clasificar según se muestra en la tabla. siendo la más frecuente en la neumonía adquirida en la comunidad, el derrame pleural.

COMPLICACIONES DE NEUMONIA ADQUIRIDA EN LA COMUNIDAD

PULMONARES

- Derrame pleural – Empiema
- Neumotórax
- Absceso pulmonar
- Fístula broncopleural
- Neumonía necrotizante
- Síndrome de distrés respiratorio agudo

METASTÁSICAS

- Meningitis
- Absceso SNC
- Endocarditis
- Osteomielitis
- Artritis séptica

SITÉMICAS

- SIRS
- Sepsis
- Síndrome hemolítico urémico

222



Bibliografía

Etiología de las neumonías adquiridas en comunidad en la población infantil . Morales O. et al. *Neumol Pediatr* 2013; 8 (2): 53-65.

Management of severe community-acquired pneumonia of children in developing and developed countries. Principi N, Esposito S. *Thorax* 2011;66: 815-822.

Pneumonia. Durbin W, Stille C. *Pediatrics in Review* 2008;29:147

Bradley J. IDSA guidelines *Clin Infect Dis* 2011.

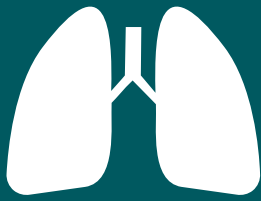
Diagnóstico de neumonía adquirida en la comunidad en la población infantil. Libia L. *Neumol Pediatr* 2013;8(2):66-7



CONCLUSIONES

- La neumonía es una patología prevalente y causa importante de morbimortalidad a nivel mundial.
- En lactantes y preescolares predomina la etiología viral y en escolares y adolescentes las etiologías bacterianas.
- El cuadro clínico, radiografía de tórax y la situación epidemiológica concomitante son los elementos más importantes para *orientar* la etiología
- La NAC de manejo ambulatorio no requiere estudio adicional.
- Todo paciente con dificultad respiratoria, con requerimientos de oxígeno, deshidratado, con intolerancia a los antibióticos orales o con una neumonía con derrame debe ser hospitalizado.
- Los pacientes con enfermedades de base y lactantes menores de 3 meses tienen mayor riesgo de evolucionar hacia la insuficiencia respiratoria y deben ser hospitalizados precozmente.





Resfrío común

DRA. IDA CONCHA M.

REVISADO POR

DRA. M. ESTER PIZARRO

Departamento de Cardiología y

Enfermedades Respiratorias

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El resfrío común, o rinofaringitis aguda, es la enfermedad infectocontagiosa más frecuente en el niño y en el adulto. Afecta el tracto respiratorio alto y se caracteriza principalmente por rinorrea, obstrucción nasal, estornudos, odinofagia y fiebre. Los síntomas se resuelven espontáneamente en 7-10 días en la mayoría de los casos. A pesar de presentarse a lo largo de todo el año, tiende a tener una estacionalidad, presentándose principalmente en las épocas frías en forma de brotes epidémicos de duración e intensidad variable. Es más frecuente en niños pequeños, especialmente en lactantes y preescolares que comienzan a concurrir a sala cuna o jardín infantil.



Su etiología es viral, encontrándose agentes bacterianos, cuando hay complicaciones. Los agentes más importantes son el rinovirus (30-50%), con más de 99 serotipos distintos y el coronavirus (15-10%). Cabe destacar que infecciones por otros virus como Virus respiratorio sincicial, influenza, parainfluenza, adenovirus, etc. También pueden generar los mismos síntomas.



Los niños presentan en promedio 5 a 8 infecciones al año, con una incidencia máxima en el menor de dos años. Esta frecuencia se mantiene relativamente alta a lo largo de la vida, aunque con cuadros más leves, con un promedio de 2 a 4 resfríos al año en el adulto. El período de incubación es corto (2-5 días), pudiendo ser incluso horas. La transmisión viral se produce por contacto directo con las secreciones nasales o bucales de un enfermo a través de la tos, estornudos o indirectamente a través de las manos contaminadas u otras superficies a un huésped susceptible.



FISIOPATOLOGÍA

La puerta de entrada es con mayor frecuencia la nariz, pero también pueden ser a través del conducto naso lagrimal luego de infectar la conjuntiva ocular. En la mucosa nasal, el virus se adhiere a un receptor de membrana (ICAM-1) y penetra en la célula iniciando un fenómeno de inflamación local, con edema, vasodilatación en la submucosa, infiltración de mononucleares y posteriormente de polimorfonucleares. La liberación de citoquinas por los macrófagos





es la principal causa de los síntomas generalizados y la bradicinina de los síntomas locales. A los pocos días el niño comienza a montar su respuesta inmune, produce anticuerpos específicos contra el virus y la respuesta inmune celular a través de la fagocitosis destruye las células infectadas, previniendo la replicación viral. Finalmente se produce descamación del epitelio afectado.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Dentro de las manifestaciones más constantes a lo largo de las distintas edades se encuentran las locales como la rinorrea y la obstrucción nasal. En los lactantes el cuadro comienza habitualmente con fiebre, irritabilidad, decaimiento, estornudos y ruidos nasales. Pronto aparece rinorrea, inicialmente serosa, que se va transformando en mucosa al pasar los días hasta adquirir aspecto mucopurulento y desaparecer dentro de la primera semana. Mientras más pequeño el niño, más depende de su respiración nasal, por lo que esta obstrucción puede incluso producir síntomas de dificultad respiratoria.

Cuando se asocia fiebre, habitualmente se presenta al inicio del cuadro extendiéndose no más allá de 72 horas. Puede ocurrir aumento transitorio del número de deposiciones. La tos puede ser uno de los síntomas que más molesta al paciente y a sus cuidadores, altera el sueño y altera las actividades en clases. Puede durar más de 10 días en 35–40% y más de 25 días en el 10%. En el examen físico sólo se objetiva congestión faríngea y presencia de coriza. En el lactante y niños más pequeños los síntomas comienzan a disminuir hacia el quinto día, resolviéndose espontáneamente a los 10–14 días, pero algunos síntomas pueden durar hasta 3–4 semanas. Los lactantes mayores y preescolares habitualmente presentan menos fiebre y menor compromiso del estado general. A mayor edad, el cuadro comienza con sensación de sequedad en faringe, seguido de estornudos y coriza serosa e irritación nasal, la fiebre es baja y puede hacer cefalea. Otros síntomas de resfrío común pueden ser cefalea, ronquera, irritabilidad, disminución del apetito, dificultad para dormir.

224



CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA

El cuadro clínico descrito anteriormente es suficiente para realizar el diagnóstico. No se requiere de exámenes de laboratorio para confirmar el diagnóstico ni tampoco de imágenes.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

En la etapa inicial de cualquier enfermedad respiratoria y otras enfermedades como sarampión, fiebre tifoidea hay síntomas respiratorios altos por lo que es esencial supervisar la evolución del cuadro. En las rinitis alérgicas o vasomotoras más propia del niño preescolar o escolar no existe la fiebre ni el compromiso del estado general habitualmente y los síntomas perduran mucho tiempo.





TRATAMIENTO

El tratamiento es principalmente dirigido hacia el alivio de los síntomas ya que el cuadro mejora espontáneamente. No existen medicamentos que muestren evidencia concluyente en acortar el período de enfermedad sin producir daño. La terapia recomendada por expertos considera analgésicos, antipiréticos, reposo y aseo nasal, líquidos y miel para la tos.

El aseo nasal ayuda a aliviar los síntomas de obstrucción nasal y en el lactante muy pequeño evita la dificultad respiratoria. Se realiza a través de lavados nasales frecuentes con suero fisiológico.

El uso de antihistamínicos, descongestionantes, vasoconstrictores y antitusígeno es discutido. Los antihistamínicos de primera generación pueden disminuir los síntomas de estornudos y rinorrea, pero su efecto parece ser poco importante y, pueden producir sedación y arritmias.

Los AINES son en algún grado efectivos para aliviar la incomodidad causada por un resfriado, pero no hay evidencia clara de su efecto en los síntomas respiratorios. Es necesario evaluar costo-beneficio al usar AINE para resfríos.

Los descongestionantes orales y nasales (pseudoefedrina, norefedrina, oximetazolina) disminuyen los síntomas congestivos por un corto período de tiempo (3-10 horas). En adultos una revisión sistemática de baja calidad demostró alivio en el síntoma congestión nasal con descongestionantes orales y tópicos, ningún estudio ha comparado en forma directa descongestionantes orales con los nasales. En otros estudios en adultos, se ha visto que la pseudoefedrina sería más efectiva en reducir la congestión nasal que la fenilefrina, Los antitusígenos tienen un efecto mínimo. Por otro lado, estos medicamentos tan frecuentemente usados para estos fines, tienen potencialmente muchos efectos colaterales (hipertensión, temblores, agitación, arritmias, apneas, hipoventilación). La FDA ha sugerido evitar su uso en menores de 2 años e idealmente hacerlo extensivo hasta los 4 años dada su escasa eficacia y demasiados efectos potencialmente dañinos.

La vitamina C no reduce los síntomas severos de resfrío comparado con placebo El uso de hierbas medicinales tampoco ha demostrado evidencias claras para acortar el tiempo de evolución de un resfrío común. Habría una leve mejoría (estudios de adultos) de los síntomas de resfrío si se usa en forma precoz *Equinacea purpurea* una hierba usada con frecuencia para estos fines en Europa y Estados Unidos, en niños hay más riesgos de alergias cutáneas.

El bromuro de ipatropio en los mayores de 6 años, podría ser usado como spray nasal al 0,06% 2 inhalaciones en cada narina 3 veces al día por 4 días, produce sensación de sequedad de mucosas, disminuye la sensación de descarga, pero no la congestión nasal.

Los antibióticos no reducen los síntomas y pueden producir efectos adversos y resistencia antibiótica.

La hidratación oral y líquidos calientes son muy importantes para aumentar el flujo nasal, posiblemente al inhalarse el vapor del líquido caliente, eliminándose más fácilmente y suavizan la mucosa respiratoria.

La miel en el mayor de 1 año es un método útil para tratar la tos (2,5 a 5 ml) diluida o pura sobretodo nocturna. Un RCT de 300 niños demostró que una dosis nocturna de miel disminuía la frecuencia e intensidad de la tos y las molestias que produce comparado con placebo. La OMS y la AAP la sugieren para el tratamiento de la tos



en los resfríos en el mayor de 1 año.

La codeína y el dextrometorfano no están recomendados como antitusígenos en menores de 12 años ya que no hay estudios de eficacia y seguridad (recomendación FDA y AAP)



COMPLICACIONES

Otitis media aguda:

La más frecuente de las complicaciones. La trompa de Eustaquio más corta y más ancha en el lactante facilita la contaminación del oído medio, aspirando virus y bacterias que se encuentran en la orofaringe. Sobretodo frecuente en el lactante. Aproximadamente 5-19 % de todos los resfríos a esa edad pueden complicarse con una otitis media aguda supurativa. Los síntomas más característicos son aparición de otalgia, otorrea, irritabilidad y reinicio de la fiebre.

Sinusitis:

En el escolar es la complicación más frecuente. Cuando los síntomas nasales persisten sobre 10 días o empeora la descarga nasal o tos o aparece fiebre o hay síntomas severos como fiebre alta, cefalea, descarga nasal purulenta.

Exacerbación de Asma:

El 50% de las crisis de asma son secundarias a una infección viral en los menores de 12 años.



PREVENCIÓN

La medida más importante para evitar la transmisión del resfrío común y la gran mayoría de las infecciones respiratorias virales es un lavado de manos frecuente, evitar tocarse la boca, ojos y nariz. El lavado con agentes sanitizantes basados en alcohol se asocian a menor transmisión. Para evitar la contaminación a las manos se debe instruir toser en pañuelos de papel o en el pliegue del codo.

Algunas publicaciones recientes sugieren que los probióticos pueden resultar en modulación inmune, pero la evaluación de los probióticos para la prevención del resfriado común es preliminar.



Bibliografía

The Common Cold and Decongestant Therapy. *Pediatrics in Review* 2011;47-55

Arnold JE. Infections of the upper respiratory tract. Nelson W. *Textbook of Pediatrics*. 15th edition, W.B. Saunders Company 1996; 1187-93.

Avendaño LF. Resfrío común, influenza y otras infecciones respiratorias virales. Meneghello J. *Pediatría*. 5TM Edición, Editorial Médica Panamericana 1997; 1264-8.

Common cold. *BMJ Clinical Evidence*, 2008; 06:1510

Equinacea for preventing and treatment of cold. *The Cochrane Library* 2009, issue 4.

Kirkpatrick GL. The common cold. *Prim care* 1996; 23(4): 657-75

López IM, Sepúlveda H, Valdés I. Acute respiratory illnesses in the first 18 months of life. *Rev Panam Salud Publica/Pan Am J Public Health* 1997; 1(1): 9-17.

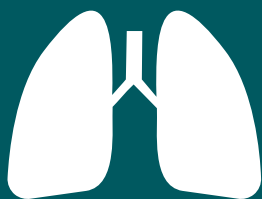
Pickering LK, Morrow AL. Child care and communicable diseases. Nelson W. *Textbook of Pediatrics*. 15th edition, W.B. Saunders Company 1996; 1028-30.

P D Walson. Cough and colds. *Pediatrics* 1984; 74: 937-940

Over-the-Counter Medications: Update on Cough and Cold Preparations. Jennifer A. Lowry and J. Steven Leeder *Pediatrics in Review* 2015;36;286.

Cortney R. Ballengee and Ronald B. Turner. Supportive treatment for children with the common cold. *Curr Opin Pediatr* 2014, 26:114-118.





Faringoamigdalitis aguda

DRA. IDA CONCHA M.

REVISADO POR

DRA. M. ESTER PIZARRO

Departamento de Cardiología y

Enfermedades Respiratorias

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile



EPIDEMIOLOGÍA

La causa más frecuente es la infección por virus. De las causas bacterianas la más frecuente es el Estreptococo β -hemolítico grupo A (EBHA) que es el causante del 15–30% de todas las faringoamigdalitis en la niñez. En escolares, 1 de cada 4 niños que sufre de odinofagia tiene confirmación de esta bacteria. Es más frecuente en los climas fríos y templados en los periodos de invierno y primavera. Dentro de las causas bacterianas además del EBHA, se encuentra el estreptococo beta hemolítico grupo C, Mycoplasma y otros estreptococos. La más importante es la causada por EBHA por su mayor frecuencia y potenciales complicaciones graves. En los menores de tres años es mucho más frecuente la etiología viral, mientras que en los mayores aumenta significativamente la etiología bacteriana, hasta alcanzar ambas una frecuencia similar en el adulto. Las causas virales pueden encontrarse en el contexto de un cuadro clínico más generalizado: adenovirus (faringitis, fiebre faringo conjuntival), virus Epstein-Barr (mononucleosis infecciosa), virus herpes (gingivo-estomatitis), virus Influenza (gripe o influenza), citomegalovirus (síndrome mononucleósico), enterovirus (herpangina).



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Utilizando la historia clínica y el examen físico sólo se logra en la mitad de los casos diferenciar un cuadro viral de uno de origen bacteriano. Los elementos clínicos más sugerentes de una infección estreptocócica son: inicio abrupto, fiebre alta, cefalea, dolor abdominal, náuseas y vómitos además de la odinofagia, también puede haber el antecedente de contacto con un paciente con estreptococia las 2 semanas previas. Al examen físico son frecuentes las adenopatías cervicales anteriores sensibles y dolorosas, amígdalas con exudados. Las petequias en el paladar y el rash escarlatiniforme son altamente específicas, pero poco comunes. La tos, rinorrea, conjuntivitis y diarrea son más comunes en los cuadros virales.



CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA

El cultivo faríngeo continúa siendo el gold estándar que tiene una sensibilidad de 90–95%. Los métodos de detección rápida de Antígenos (test-pack) permiten una rápida aproximación diagnóstica, con una sensibilidad entre 70–85%. Si el test rápido sale positivo es útil para confirmar diagnóstico e iniciar tratamiento, pero por su limitada sensibilidad, un test negativo no descarta la presencia del EBHA y debe corroborarse con cultivo faríngeo.

El diagnóstico basado en reglas de decisión clínica, como por



ejemplo el score de Centor mejora la calidad de atención médica, evitando tratamientos inadecuados y reduce los costos de atención en el escenario de atención primaria donde las posibilidades de estudio son nulas o escasas. (evidencia A). El score de Centor estima el riesgo de tener una faringitis estreptocócica, tomando 4 criterios, dándole 1 punto a cada uno:

Score de Centor

• presencia de adenopatías cervicales anteriores	1
• ausencia de tos	1
• presencia de exudados amigdalinos	1
• temperatura mayor de 38° C	1
• 3-14 años.	1
• 15-44 años	0
• 45 o más	-1

PUNTAJE 0-1 PUNTO: el riesgo es muy bajo de estreptococia no se justifica tratar ni hacer test rápido de detección de antígenos.

PUNTAJE 2-3: Se debería hacer un test rápido de detección de antígeno o cultivo faríngeo, si es positivo tratar.

PUNTAJE 4-5: Es posible tratar en forma empírica, se recomienda realizar test si está disponible.

Cuando hay posibilidades de estudio se recomienda realizar búsqueda de EBHA en los siguientes casos:

1. Evidencia de faringoamigdalitis (edema, eritema, exudado) o rash escarlatiniforme en ausencia de signos y síntomas virales (coriza, conjuntivitis, ronquera, tos, estomatitis, úlceras o vesículas en paladar, diarrea)
2. Exposición a un enfermo con faringoamigdalitis estreptocócica y síntomas sugerentes de Faringoamigdalitis bacteriana.
3. Sospecha de glomerulonefritis post estreptocócica, fiebre reumática.



TRATAMIENTO

La faringoamigdalitis estreptocócica es una enfermedad autolimitada, se resuelve en pocos días aún sin tratamiento antibiótico. Los argumentos para tratarla son aliviar síntomas agudos, prevenir las complicaciones supurativas y no supurativas y reducir la transmisibilidad. Los antibióticos reducen en 16 horas el cuadro (NNT para aliviar síntomas a las 72 horas es 4) Los antibióticos reducen las complicaciones supurativas en 1 en 1000 casos y la fiebre reumática (relative risk reduction 0,28). El tratamiento de elección para la erradicación de EBHA continúa siendo la penicilina (evidencia A) a esto se debe agregar una buena hidratación, antipiréticos y analgésicos.

El tratamiento con penicilina a menudo se cambia a amoxicilina oral dada su mejor palatabilidad. Puede ser indicada en dos dosis e



inclusive hay estudios que usan una dosis diaria y muestra efectividad similar pero no tiene el poder para demostrar disminución de las complicaciones. Las cefalosporinas de primera generación también han demostrado ser eficientes en la erradicación del EBHA, incluso en algunos trabajos muestran erradicaciones mayores a penicilina, su costo sí es mayor. La mayoría de las guías sigue reservando la eritromicina u otros macrólidos como Azitromicina o Claritromicina como una alternativa cuando hay alergia a la penicilina.



COMPLICACIONES

Las complicaciones de la FA por EBHA se pueden dividir en:

- **Supuradas:** linfadenitis cervical, absceso periamigdaliano, absceso retrofaríngeo, otitis media aguda y sinusitis.
- **No supuradas:** enfermedad reumática, glomerulonefritis aguda.



Bibliografía

Elena Chiappini; Barbara Bortone; Giuseppe Di Mauro; Susanna Esposito; Luisa Galli; Massimo Landi; Andrea Novelli; Paola Marchisio; Gian Luigi Marseglia; Nicola Principi; and Maurizio de Martino. Brief Report Choosing Wisely: The Top-5 Recommendations from the Italian Panel of the National Guidelines for the Management of Acute Pharyngitis in Children. *Clinical Therapeutics/Volume 39, Number 3, 2017.*

Shulman ST, Bisno AL, Clegg HW, et al. Clinical practice guideline for the diagnosis and management of group streptococcal pharyngitis: 2012 update by the Infectious Disease Society of America. *Clin Infect Dis* 2012; 55e86

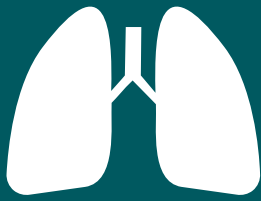
Karsulovic, Lorena; Cifuentes, Lorena. Faringoamigdalitis aguda. *Manual de Urgencias Pediátricas Ediciones UC* 2015; 15:153-162

Choby B. Diagnosis and treatment of Streptococcal pharyngitis. *American Family Physician*. 2009. Vol 79 (5).

Hayward G., Thompson M., Heneghan C et al. Corticosteroids for pain relief in sore throat: systematic review and meta-analysis. *BMJ.com* 2009 1-7.

Middleton DB. Pharyngitis. *Prim care* 1996; 23(4): 719-39.





Otitis media aguda

DRA. SOLANGE CAUSSADE

REVISADO POR

DRA. M. ESTER PIZARRO

Departamento de Cardiología y

Enfermedades Respiratorias

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile

INTRODUCCIÓN

Definición

La otitis media aguda (OMA) es la infección aguda del oído medio que se caracteriza por la presencia de líquido en el oído medio asociado a cambios inflamatorios. Se manifiesta clínicamente como una otalgia febril y por la presencia de eritema y abombamiento timpánico en la otoscopia. Estos síntomas y signos generalmente aparecen luego de dos días de evolución de una infección respiratoria alta de origen viral. Es una de las causas más frecuentes de consulta y de uso de antibióticos. La prevalencia más alta afecta a los niños entre 6 meses y 3 años. A los 3 años de vida más del 80% de los niños ha presentado un episodio y cerca del 50% tres o más episodios de OMA.

El factor de riesgo más importante es la edad. Además, se incluyen: sexo masculino, historia familiar de OMA, ausencia de lactancia materna o corta duración de esta (< de 3 meses), uso de chupete, alimentación con fórmula (especialmente en posición supino al acostarse), tabaquismo, asistencia a sala cuna, raza, nivel socioeconómico, anomalías craneofaciales tales como fisura palatina y presencia de atopia.

230



FISIOPATOLOGÍA

La susceptibilidad de los niños pequeños para desarrollar OMA se explica por la falta de inmunidad protectora, que no es muy eficiente en la producción de anticuerpos específicos para agentes capsulados. En forma adicional son importantes las características anatómicas de la trompa de Eustaquio, la que es más corta, horizontal y menos funcional, lo que permite el ascenso de agentes patógenos provenientes de la nasofaringe hasta el oído medio.

La colonización con agentes patógenos es uno de los elementos fundamentales para el desarrollo de OMA. A los 4 meses el 50% de los niños está colonizado por al menos un agente patógeno, y al año de vida la frecuencia de colonización asciende hasta el 70-80%. Estudios extranjeros utilizando técnicas de PCR muestran que la etiología viral causa el 48-72% de las OMA, siendo el más frecuentemente encontrado el virus respiratorio sincicial y en forma decreciente virus parainfluenza, influenza, enterovirus y adenovirus. Menos frecuentes son rinovirus, coronavirus y metaneumovirus. En nuestro país, se realizó un estudio mediante punción timpánica dirigido a detectar principalmente la etiología bacteriana de OMA que mostró: *S pneumoniae*; (40%), *H influenzae* no tipificable (29%), *S pyogenes* (7%) y *M catarrhalis* (4%).





MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los síntomas de la OMA comienzan luego de tres días de evolución de una infección respiratoria aguda alta de origen viral e incluyen: otalgia, fiebre e hipoacusia intermitente (sensación de oído tapado). Los lactantes generalmente presentan primero irritabilidad, rechazo alimentario, llanto persistente, alteración del sueño y en ocasiones vómitos. Ocasionalmente se presenta como fiebre persistente u otorrea repentina. Al examen otoscópico se observa el tímpano opaco, eritematoso, abombado y con bulas; Cuando la OMA ha progresado hacia la perforación timpánica se hace evidente la otorrea purulenta y la mejoría significativa de los síntomas generales. La otoscopia neumática permite detectar efusión en el oído medio al mostrar disminución o abolición de la movilidad timpánica. La punción timpánica diagnóstica (y terapéutica) sólo se indica ante una falta de respuesta a tratamiento a las 48-72 horas de instaurado.



TRATAMIENTO

La toma de decisión de tratar con antibióticos se basa en la edad del paciente, certeza diagnóstica y severidad de la OMA.

Definiciones:

- OMA no complicada:** Sin otorrea, sin perforación timpánica
- OMA severa:** otalgia moderada a severa o fiebre $\geq 39^{\circ}\text{C}$
- OMA no severa:** otalgia leve y fiebre $< 39^{\circ}\text{C}$
- OMA recurrente:** 3 o más episodios en los últimos 6 meses, o 4 o más episodios en los últimos 12 meses con al menos 1 episodio en los últimos 6 meses.
- Diagnóstico de certeza de OMA:** reúne los 3 criterios siguientes: inicio rápido, signos de efusión del oído medio, signos y síntomas de inflamación del oído medio

Criterios para iniciar terapia antibacteriana u observación:

INICIO ANTIBIÓTICO INMEDIATO	CONSIDERAR USO DE ANTIBIÓTICO U OBSERVACIÓN
Menores de 6 meses. Compromiso sistémico Pacientes con riesgo de complicaciones Más de 3-4 días de evolución sin mejoría clínica. Enfermedad severa Entre 6 y 23 meses con enfermedad No severa bilateral Otorrea	Entre 6 y 23 meses con enfermedad No severa unilateral Mayores de 24 meses con enfermedad no severa.





La opción de observar al paciente solo se realizará si se puede seguir su evolución, y deben iniciarse antibióticos en caso de persistencia o agravamiento de los síntomas (Recomendación C)

El antibiótico de primera línea es la amoxicilina, basado en su seguridad y eficacia para erradicar *S. pneumoniae* de la cavidad del oído medio (recomendación B). La dosis sugerida es 60–80 mg/kg/día en 2 dosis (Recomendación C). En lactantes, pre-escolares y en niños de cualquier edad con signos de severidad la duración del tratamiento debe ser de 10 días. En mayores de 2 años con enfermedad leve a moderada la duración se puede acortar a 7 días (Recomendación C)

Al elegir el antibiótico hay que considerar la posibilidad de la presencia de un agente infeccioso resistente, siendo los principales factores de riesgo el uso de antibiótico los 30 días previos y la asistencia a sala cuna.

En pacientes con alergia a amoxicilina (no hipersensibilidad tipo I) está indicado cefuroximo 30 mg/kg/día en 2 dosis. En caso de alergia tipo I se usa claritromicina 15 mg/kg/día en 2 dosis o azitromicina 10 mg/kg/día por 1 día luego 5 mg/kg/día por 4 días. Si el paciente presenta vómitos: ceftriaxona 50mg/kg/día por 3 días.

En caso de no haber respuesta a tratamiento a las 48–72 horas también está indicado el uso de Amoxicilina – Ac clavulanico 80 mg/Kg/día si buen estado general y buena tolerancia oral o ceftriaxona 50mg/kg/día por 1 a 3 días si mala tolerancia oral o compromiso sistémico (Recomendación B), y eventualmente timpanocentesis diagnóstica y terapéutica.

Tratamiento del dolor: debe usarse a partir de las primeras 24 horas de enfermedad, independiente del uso de antibióticos (recomendación A). Por su disponibilidad y mostrar analgesia efectiva en casos de dolor leve y moderado los más usados son el paracetamol e ibuprofeno.

El uso de descongestionantes y antialérgicos no ha demostrado eficacia en acortar la duración de síntomas, prevenir cirugía ni de complicaciones, y tienen alto riesgo de aparición de efectos colaterales.

EVOLUCIÓN

Habitualmente a las 48–72 hrs de tratamiento el niño mejora (desaparece la fiebre, mejoran las condiciones generales: apetito, irritabilidad, patrón de sueño). Luego de dos semanas de un episodio de OMA el 60–70% presenta una otitis media con efusión (OME), lo que disminuye al mes a un 40% y a los 3 meses entre 10–25%.



COMPLICACIONES

El 5 % de los pacientes presenta perforación timpánica, la que representa la complicación más frecuente. Aunque la perforación contribuye a la mejoría espontánea de la OMA, se debe asegurar la erradicación del agente patógeno si se sospecha una bacteria, y evitar la humedad local de modo de favorecer la cicatrización espontánea de la membrana timpánica.

Como ya se mencionó, la efusión en el oído medio puede persistir, lo que puede determinar retraso en el desarrollo del lenguaje debido a hipoacusia. La presencia de líquido en oído medio también puede



ser causa de otitis media recurrente o crónica.

Las complicaciones graves son muy infrecuentes, siendo la más habitual la mastoiditis.

Otras complicaciones graves son: laberintitis, meningitis, encefalitis focal, absceso cerebral, subdural o extradural, parálisis facial.



PREVENCIÓN

Evitar la asistencia a sala cuna, evitar exposición a tabaco, fomento de lactancia materna hasta los 6 meses y evitar el chupete. Aunque la vacuna conjugada para neumococo disminuye en menos de un 10% la incidencia de OMA esto tiene impacto debido a la alta prevalencia de esta enfermedad en lactantes (Recomendación B)



Referencias

Santolaya de P ME. Otitis media aguda: Diagnóstico y tratamiento. Rev Chil Infectol 2007;24:297–300.

Siddiq S, Grainger J. The diagnosis and management of acute otitis media: American Academy of Pediatrics Guidelines 2013. Arch Dis Child Educ Pract Ed 2015;100:193–197.

Academy of Pediatrics Subcommittee on Management of Acute Otitis Media. Diagnosis and management of acute otitis media. Pediatrics 2004;113:1451–1465

Gunasekera H, Morris P, McIntyre P, Craig J. Management of children with otitis media: A summary of evidence from recent systematic reviews. J Pediatr Child Health 2009;45:554–563

Rovers M, Glasziou P, Appelman C, Burke P, McCormick D et al. Predictors of pain and/or fever at 3 to 7 days for children with acute otitis media not treated initially with antibiotics: a meta-analysis of individual patient data. Pediatrics 2007;119:579–585

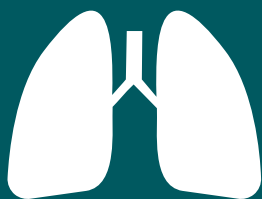
Pelton S, Leibovitz E. Recent advances in otitis media. Pediatr Infect Dis 2009;28:S133–S137

Corbeel L. What is new in otitis media? Eur J Pediatr 2007;166:511–519

Heikkinen T, Chonmaitree T. Importance of respiratory virus in acute otitis media. Clin Microbiol Rev 2003;16:230–241

Siegel R, Bien J. Acute otitis media in children: a continuing story. Pediatr Rev 2004;25:187–192





Sinusitis

DR. JOSÉ A. CASTRO-RODRÍGUEZ

REVISADO POR

DRA. M. ESTER PIZARRO

Departamento de Cardiología y

Enfermedades Respiratorias

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile



Introducción

La Sinusitis es la inflamación de la mucosa de los senos paranasales, que generalmente, implica un grado de compromiso de la mucosa nasal (rinosinusitis). Se subdivide en: aguda (síntomas < 30 días), subaguda (30–90 días) o crónica (> 3 meses).

ETIOLOGÍA

Las infecciones virales predisponen al desarrollo de la sinusitis bacteriana en un 80% de los casos, mientras que las alergias lo hacen en el 20% restante. Los virus pueden alterar las defensas primarias tanto de la mucosa nasal como de la sinusal afectando principalmente la inmunidad innata.

Las infecciones del tracto respiratorio superior son la principal causa de consulta ambulatoria en niños, y aproximadamente entre un 5–10% de ellas en preescolares se complican con sinusitis aguda. Si consideramos que los niños presentan 6–8 resfriados por año, la sinusitis aguda es un problema común en la práctica clínica pediátrica. Esto se agrava por el aumento de asistencia a sala cunas y guarderías desde etapas tempranas de la vida. La microbiología de la sinusitis bacteriana aguda (SBA) es semejante al de la otitis aguda (**TABLA 1**). La alergia también predispone a la aparición de sinusitis mediante la congestión de la mucosa y probablemente afectando la inmunidad local y sistémica.

TABLA 1: Microbiología de la Sinusitis Aguda

SITUACIÓN CLÍNICA	FRECUENTES	MENOS FRECUENTES
Criterio de duración (rinorrea ≥ 10 días) y/o gravedad (fiebre $\geq 39^{\circ}\text{C}$ con tos diurna ≥ 3 días y/o cefalea intensa con afectación del estado general)	Estéril (30%) <i>Streptococcus pneumoniae</i> (30%) <i>Haemophilus influenzae</i> (20%) <i>Moraxella catharralis</i> (20%)	
Causa dental	Anaerobios	<i>Streptococcus pyogenes</i> <i>Staphylococcus aureus</i> Bacterias Gram negativos
Subaguda (4 a 12 semanas) y/o crónica (>12 semanas)	Factores no infecciosos	<i>Staphylococcus aureus</i> Anaerobios



FISIOPATOLOGÍA

Los senos maxilares y etmoidales se desarrollan durante el tercer y cuarto mes de gestación y, por lo tanto, aunque muy pequeños, ya están presentes desde el nacimiento. El seno maxilar tiene drenaje en la parte alta y medial de la cavidad, posición que impide el drenaje gravitacional y predispone a presentar frecuentes infecciones como complicación de las infecciones virales. El diámetro estrecho de los ostiums de drenaje de los senos etmoidales también predispone a la obstrucción. El seno frontal se desarrolla alrededor de los 5–6 años de vida, no es sitio frecuente para una sobreinfección, pero puede ser foco para una diseminación de la infección a la órbita o al sistema nervioso central. El compromiso del seno esfenoidal en forma aislada es raro, pero puede comprometerse como parte de una pansinusitis.





Tres elementos son importantes para el normal funcionamiento fisiológico de los senos paranasales: permeabilidad de los ostium u orificios de drenajes, función del aparato ciliar y la calidad de las secreciones. Los factores que predisponen a la producción de obstrucción del ostium son aquellos que causan edema de mucosa: ya sea alteraciones sistémicas como infecciones virales recurrentes del tracto respiratorio superior, inflamación alérgica, fibrosis quística, alteraciones inmunes, disfunción ciliar; o alteraciones locales como trauma facial, irritación local por natación y por medicamentos. Otro factor es la obstrucción mecánica: atresia de coanas, desviación del septo nasal, pólipos nasales, células de Haller, células de Agger Nasi, concha bulbosa, proceso bulboso uncinado, turbina con curva paradójica, cuerpo extraño y tumores. El rol que juega la infección bacteriana como causal primaria de la sinusitis crónica es controvertido, y en cambio los factores no infecciosos (alérgenos, irritantes, fibrosis quística, disquinesia ciliar primaria, etc.) son más frecuentes.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS.

Las manifestaciones clínicas se presentan en la **Tabla 2 y 3**.

TABLA 2: Patrones de presentación de sinusitis aguda.

SÍNTOMAS	DESCRIPCIÓN
Síntomas persistentes	Los síntomas continúan más allá de los 10 días sin mejora. La rinorrea puede ser de cualquier calidad
Síntomas severos	Fiebre alta (38.5 C) al inicio de la enfermedad de 3-4 días con rinorrea purulenta
Empeoramiento de los síntomas después de la inicial mejora ("enfermedad bifásica")	Los síntomas aparecen aproximadamente 1 semana después del inicio de enfermedad (incluye nuevo peak febril, aumento de secreción nasal y / o tos durante el día

EXTRAÍDO DE: DeMuri GP, Wald ER. Clinical practice. Acute bacterial sinusitis in children. N Engl J Med 2012; 367:1130.

TABLA 3: Diagnóstico de sinusitis.

SÍNTOMAS	DESCRIPCIÓN
Dolor facial o presión facial (requiere segundo criterio mayor)	Cefalea
Congestión facial	Fiebre (sinusitis subaguda y crónica)
Congestión u obstrucción nasal	Halitosis
Secreción nasal purulenta o descarga posterior	Fatiga
Hiposmia o anosmia	Dolor dental
Fiebre (para sinusitis aguda requiere un segundo criterio mayor)	Tos
Rinorrea purulenta al examen intranasal	Otalgia

TOMADO DE: Brook I. Acute sinusitis in children. Pediatr Clin North Am 2013; 60:410.

Es sugerente de sinusitis 2 criterios mayores o 1 menor más 2 mayores.





DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la SBA en niños es clínico: presencia de síntomas respiratorios altos más persistentes o más severos que los esperables en un resfriado común no complicado. Debemos sospechar de SBA si estamos frente a dos situaciones clínicas:

- a. síntomas catarrales leves (rinorrea, tos diurna) que no ha empezado a mejorar tras 10 días (criterio de persistencia), que es la presentación más habitual y que debe diferenciarse de aquellos cuadros de resfriados encadenados o cuadros nuevos muy seguidos en el tiempo.
- b. concurrencia de fiebre elevada (mayor o igual a 39°C) y rinorrea purulenta mantenida por 3 días (criterio de gravedad) con compromiso del estado general. Otros síntomas asociados como cefalea y dolor facial están presentes en 30% de los escolares y es poco frecuente en los lactantes y preescolares.
- c. Empeoramiento de los síntomas después de mejoría inicial.

Diagnóstico diferencial

Debe hacerse en cuanto al origen infeccioso: viral vs bacteriano, en base a la duración de los síntomas, pero no en el aspecto del exudado nasal. La presencia de rinorrea prolongada de más de 10 días permite predecir alteración radiológica asociadas a una infección bacteriana (de 90% en los preescolares y de 70% en los escolares).

El uso de la radiología simple de cavidades perinatales no está indicado en el manejo de la sinusitis en la atención primaria (Evidencia A). Como sabemos, la presencia de un resfriado o catarro común sin sinusitis puede provocar alteraciones radiológicas similares, que permanecen hasta 2 semanas después de la mejoría clínica. Además, la radiografía no permite distinguir entre la SBA, la viral o de otras causas. Las imágenes deben reservarse en casos de fracaso terapéutico o empeoramiento de síntomas.

Los cultivos de secreción nasal o exudado faríngeo no tienen correlación con los tomados en las cavidades paranasales. La punción y aspiración directa del seno es gold estándar, pero sólo se indica en casos excepcionales como hospitalizados con enfermedad grave tóxica, en inmunodeficientes o en complicaciones supurativas intracraneales (Evidencia A).

DERIVACIÓN

Está indicada la derivación hospitalaria urgente si el paciente presenta un deterioro severo del estado general (aspecto séptico, cefalea facial intensa), sospecha de complicaciones (craneales, endocraneales y oculoorbitarias, salvo la celulitis preseptal que puede tratarse inicialmente en la atención primaria) o tumor (síntomas unilaterales persistentes como epistaxis, obstrucción y rinorrea, siendo la deformidad facial un síntoma tardío) y la existencia de un entorno familiar de riesgo (que no garantiza adherencia al tratamiento y vigilancia eficaz).

En rinorrea persistente unilateral siempre debe descartarse la presencia de un cuerpo extraño nasal. Se debe derivar al especialista en caso de fracaso terapéutico (duración de más de 3 semanas a pesar del tratamiento antibiótico adecuado), recurrencia (3 o más episodios de un año, con intervalo libre de síntomas de 10 días) o ante la sospecha de anormalidad estructural.





TRATAMIENTO

Los objetivos del tratamiento son aliviar los síntomas y reducir el riesgo de complicaciones y la sinusitis crónica. Para el tratamiento sintomático los analgésicos y antipiréticos como el paracetamol e ibuprofeno están indicados y suelen ser necesarios pocos días. También se debe indicar los lavados nasales con solución salina.

Casi un 60%–70% de los pacientes con SBA se mejoran sólo con placebo, sin recibir antibióticos (aunque éstos son superiores a placebo). La evidencia disponible sobre la eficacia de los antibióticos en la SBA en niños se deriva de una revisión Cochrane que incluye sólo 6 estudios clínicos con reducido número de pacientes y que mostró un beneficio modesto (tratar por 10 días redujo la probabilidad de que persista la sinusitis a corto y mediano plazo, con un NNT de 8). No se han documentado beneficios a más largo plazo. Por lo tanto, el uso de antibióticos inicialmente no está indicado en la mayoría de los casos si no presenta criterios de gravedad o persistencia. La recomendación del antibiótico debe realizarse según los microorganismos habituales (tabla 3), el patrón de sensibilidad bacteriana y el costo. La amoxicilina (50 mg/Kg/día) es el antibiótico de primera elección.

El fracaso terapéutico por resistencia antibiótica se debe a cepas de *S. pneumoniae* con susceptibilidad disminuida, mientras que para el *H. influenzae* y *Moraxella catharralis* por su producción de betalactamasas. Por lo que si no hay mejoría inicial (en 48 horas) se usará amoxicilina–ac.clavulánico (80mg/Kg/día) como segunda línea de tratamiento. Como terapia alternativa, por pobre respuesta a los anteriores antibióticos o alérgicos a penicilina, están: cefalosporinas (cefuroxime, cefdinir, cefpodoxime, cefproxil) y levofloxacino.

La sinusitis crónica es polimicrobiana (*Prevotella*, *Fusobacterium*, *Peptostreptococcus spp.* y bacilos gram negativos como *Klebsiella pneumoniae*, *H. influenzae* y *E. coli*). El tratamiento indicado es amoxicilina/ac. Clavulánico (80 mg/kg/d) y cefalosporinas de segunda generación. El tiempo del tratamiento con antibióticos generalmente es de 10 días y una opción es completar 7 días tras mejoría evidente. El uso de corticoides intranasales puede ser beneficioso si administran en forma única o asociados al tratamiento antibiótico en las sinusitis agudas, o en la sinusitis crónica y recurrente de origen alérgico.

(Evidencia B). El uso de descongestionantes orales o tópicos mejoraría el drenaje inicial de secreciones, pero no deben ser usado por más de una semana. No hay evidencias que avalen el uso de mucolíticos, ni antibióticos tópicos.



COMPLICACIONES

Las complicaciones se clasifican según localización:

- 1. Intracraneal:** como meningitis, absceso subdural, absceso epidural y absceso cerebral, además de trombosis del seno venoso
- 2. Orbitaria:** dentro de las que se encuentran neuritis óptica, celulitis orbitaria, absceso orbitario, absceso subperióstico, celulitis periorbitaria.
- 3. Osteomielitis:** que puede presentarse en maxilar y frontal (tumor edematoso de Pott)



Bibliografía

Demoly P. Safety of intranasal corticosteroids in acute rhinosinusitis. *Am J Otolaryngol.* 2008; 29:403–13.

–Fernández–Cuesta MA, Pascual JM, De Hoyos MC. Actualización del manejo de faringoamigdalitis, otitis y sinusitis en pediatría. *Revista Pediatría de Atención Primaria* 2002; 14: 45–59.

Martínez E, Martín AJ, de Mier M, Romero E. Sinusitis. *7/06/2004 Guías Clínicas* 2004; 4 (23).

Morris P, Leach A. Antibióticos para el exudado nasal persistente (rinosinusitis) en niños. *Cochrane Plus*, número 2, 2006.

Otorrinología Basada en la Evidencia. 2006. Disponible en: www.orlevidencia.org.

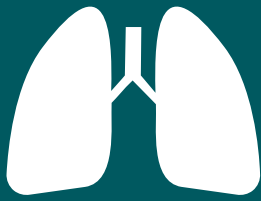
Shapiro GG, Rachelefs KY. Introduction and definition of sinusitis. *J Allergy Clin Immunol* 1992; 90: 417–18.

–Sierra A, Lopez P, Levy A. Sinusitis en pediatría. En *Neumología Pediátrica*. Reyes. Aristizábal, Leal. 2006, 5ta Edición. Ed. Panamericana. Bogotá. Colombia.

Anthony Magit, *Pediatric Rhinosinusitis*. *Otolaryngol Clin N Am* 47 (2014) 733–746.

Pediatrics in Review 2013;34:429. Gregory DeMuri and Ellen R. Wald. *Acute Bacterial Sinusitis in Children*





Laringitis aguda obstructiva

DR. PABLO BERTRAND

Departamento de Cardiología y
Enfermedades Respiratorias
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile



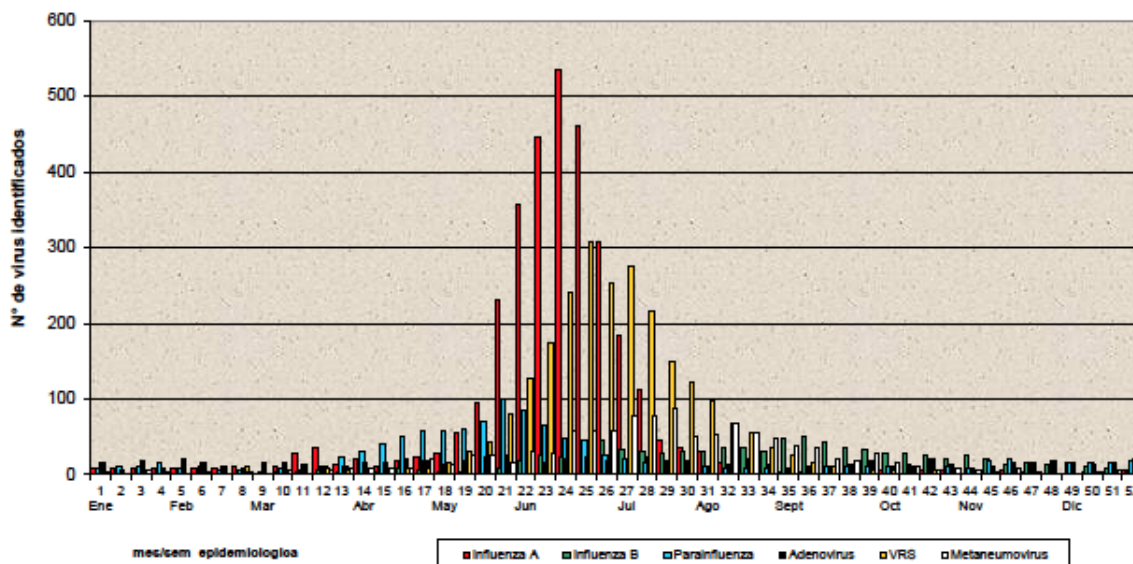
EPIDEMIOLOGÍA

La laringitis es una enfermedad casi exclusivamente de origen viral cuya principal etiología es el virus para influenza (PI). De este modo, la mayoría de los casos de enfermedad se presentan en relación con la epidemia anual del virus en meses fríos de otoño e invierno (FIGURA 1). Afecta cerca del 2% de los prescolares en una relación hombre:mujer de 3:2. El virus PI se contagia por contacto directo persona a persona principalmente a través de las manos que contienen gotitas de secreciones nasofaríngeas contaminadas. La prevalencia del virus en infecciones respiratorias del lactante es alta, generalmente ocupando el tercer puesto en frecuencia después del virus sincicial respiratorio y el virus influenza, pero dependiendo de la época del año podría ubicarse en segundo lugar. La seroprevalencia en los primeros años de vida muestra que casi el 50% de los niños al año de vida ya se han expuesto a la infección por virus PI. Otros agentes menos frecuentes causantes de laringitis son virus influenza A y B, virus respiratorio sincicial, adenovirus, sarampión y *Mycoplasma pneumoniae*.

FIGURA 1: Identificación viral de acuerdo a número de casos por mes del año 2017

Identificación Virus Respiratorios en Adultos y Niños, ambulatorios y hospitalizados
Santiago, 2017 *Red de Vigilancia Metropolitana

*Pontificia U. Católica de Chile, Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo, Integramédica y Consultorio N°5





FISIOPATOLOGÍA

El virus PI es un virus RNA con envoltura que pertenece a la familia *paramixoviridae*. Es un virus pleomórfico que mide entre 100–200 nm y presenta proteínas involucradas en la adhesión (HN), fusión (F), neutralización inmune (C,V,D) y luego replicación viral (NP,P y L). Existen 4 tipos de virus PI siendo los tipos 1 y 2 los que se asocian con mayor frecuencia a laringitis aguda.

El virus PI primero afecta células epiteliales de la nasofaringe para progresar hacia células ciliadas del epitelio respiratorio de la vía aérea proximal y distal. Su replicación ocurre en forma importante entre los días 2 y 5 de evolución para luego declinar hacia la semana de evolución. La respuesta del huésped a la infección viral involucra respuesta innata y adquirida con producción de interferón, IgA, respuesta de CD4/CD8 y producción de IgG. Esta respuesta suele ser la causante del daño tisular y el virus tendría mínimo efecto citopático directo.

El resultado de todo este proceso es una inflamación de la vía aérea con mayor intensidad a nivel de laringe y tráquea, sobretodo en el espacio subglótico, que es el punto más estrecho de la vía aérea en el preescolar. El compromiso obstructivo genera un incremento de la resistencia al flujo de aire que provoca vibración de las estructuras que se traduce en respiración ruidosa y estridor. Dependiendo de la magnitud del compromiso el paciente logra compensar con taquipnea y uso de musculatura accesoria, pero la dificultad respiratoria puede ser progresiva de manera de provocar hipoventilación severa.

TABLA 1: Puntaje de severidad de Westley

Estridor	ausente	0
	con el llanto y agitación	1
	en reposo	2
Retracción	ausente	0
	retracción leve	1
	retracción moderada	2
	retracción severa	3
Entrada de aire	normal	0
	disminuida pero audible	1
	muy disminuida, poco audible	2
Cianosis (SaO ₂ < 92%)	ausente	0
	con agitación	4
	en reposo	5
Nivel de conciencia	normal	0
	disminuido	5

VALORACIÓN: 0–2 leve; 3–7 moderado; > 8 severo

CLÍNICA

La infección por virus PI cursa en su inicio con síntomas respiratorios catarrales inespecíficos como coriza, congestión nasal y respiración ruidosa que pueden durar 24 a 48 horas antes de que presente los síntomas más característicos: tos de foca, disfonía y estridor. Estos síntomas suelen empeorar en un ambiente seco y de alta temperatura, como ocurre en muchos hogares en el invierno donde los padres abusan de la calefacción. En los casos más severos el paciente presenta taquipnea compensatoria y uso de musculatura accesoria con evidente tiraje suprasternal, retracción intercostal y subcostal. La hipoxemia presente puede hacerse evidente por cianosis, agitación psicomotora, letargia y finalmente asincronía toraco abdominal, torax silente y fatiga respiratoria. En general la respuesta al tratamiento antiinflamatorio es muy rápida y los síntomas de obstrucción al flujo aéreo ceden rápidamente. La única herramienta válida para la evaluación de severidad en laringitis obstructiva es el puntaje de Westley que define tres rangos: leve, moderado y grave (TABLA 1).

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la laringitis obstructiva es clínico y se fundamenta en una historia y examen físico compatibles. Es de importancia realizar una valoración de la severidad de la enfermedad para orientar luego el tratamiento específico.

La identificación viral puede ser de utilidad en casos graves y en aquellos que sea pertinente aislamiento por contacto. La muestra de



TABLA 2: Diagnóstico diferencial laringitis aguda obstructiva**CAUSAS INFECCIOSAS**

Epiglotitis
Traqueitis Bacteriana
Absceso retrofaríngeo

CAUSAS NO INFECCIOSAS

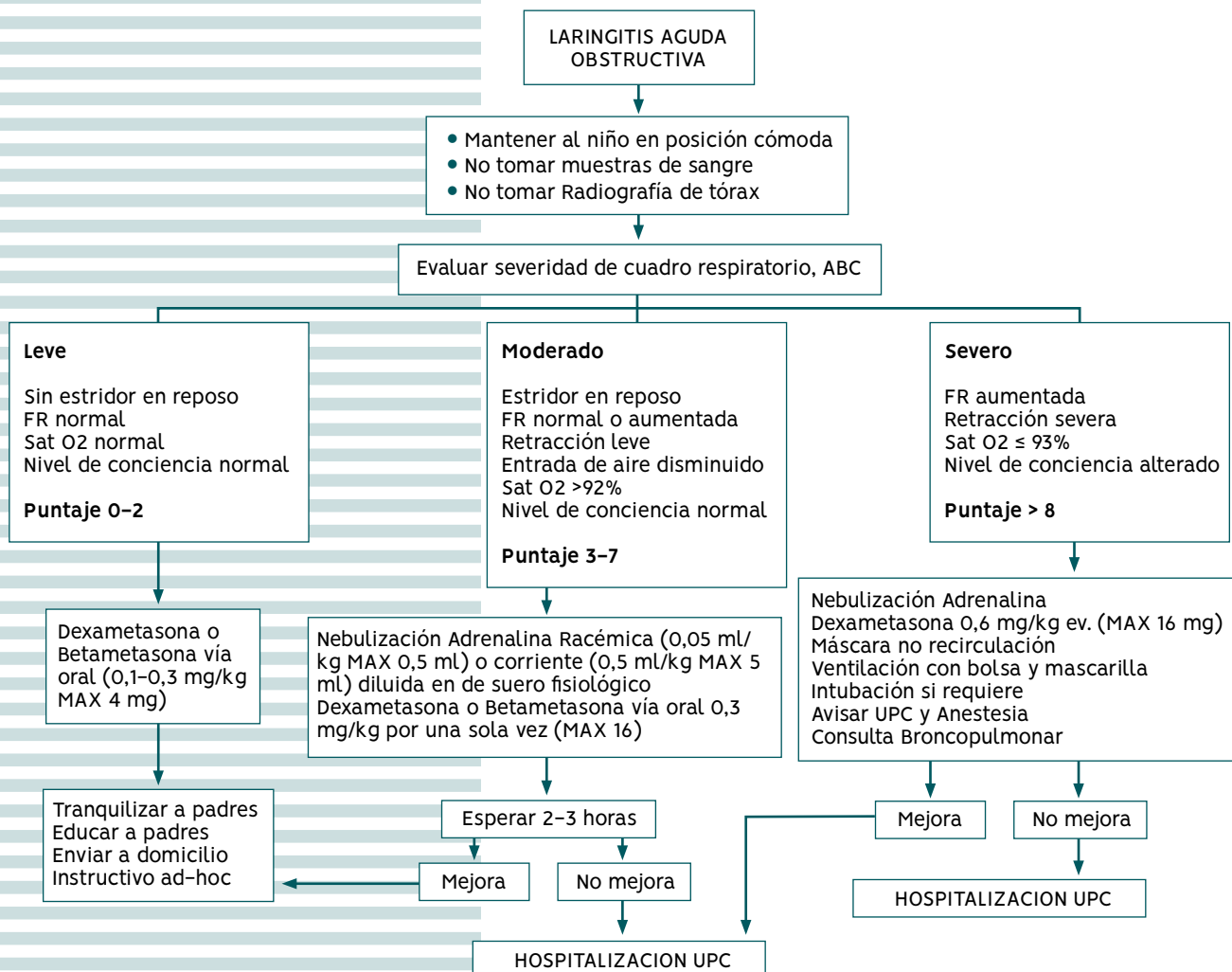
Quíste de laringe
Croup espasmódico
Estenosis subglótica
Edema angioneurótico
Trauma de la vía aérea
Laringitis química / tóxica
Cuerpo extraño de vía aérea
Malformaciones de la vía aérea


aspirado o hisopado nasofaríngeo presenta muy buen rendimiento diagnóstico, sea por medio de métodos de inmunofluorescencia directa o reacción en cadena de polimerasa. Los exámenes radiológicos no aportan en el diagnóstico pero podrían ser útiles ante la sospecha de otras condiciones. La evaluación endoscópica de la vía aérea se realiza sólo en aquella situación en que no se observa una respuesta adecuada a la terapia instaurada de 48 horas.

Aun cuando la lista de enfermedades que pueden confundirse con laringitis obstructiva es extensa (TABLA 2), generalmente el tiempo de evolución y la magnitud de los síntomas son elementos suficientes para descartar otras causas.

**TRATAMIENTO**

En el primer contacto con el paciente, la valoración por escala de Westley permite inmediatamente instaurar el tratamiento proporcional a la severidad de presentación. Así, es útil seguir la recomendación que hemos seguido por años en nuestro hospital de acuerdo al algoritmo propuesto (FIGURA 2).

FIGURA 2: Algoritmo de manejo clínico



El objetivo principal de la terapia es disminuir rápidamente la dificultad respiratoria y evitar su progresión conforme avanza la enfermedad. Para esto las medidas ante una laringitis obstructiva severa son restaurar la ventilación efectiva usando todas las medidas que disminuyan la obstrucción laríngea.

Medidas generales

La mayoría de los pacientes con laringitis obstructiva se presentan con grado moderado o leve a su primera evaluación. En estas condiciones se debe favorecer la hidratación oral (Recomendación A). En aquellos con grado severo, es prudente detener aporte de líquidos en un principio hasta estar seguro de que la vía aérea no será intervenida artificialmente y, si la situación lo amerita, se debe instaurar una vía venosa y se debe asegurar hidratación parenteral. Los pacientes con laringitis obstructiva severa cursan con hipoxemia de magnitud variable y someterlos a evaluación invasiva o realización de exámenes solo aumenta la ansiedad y la dificultad respiratoria. De este modo, lo más recomendable es permitir que el niño permanezca en brazos de sus cuidadores.

Tratamiento de la hipoxemia

El mecanismo de hipoxemia en la laringitis obstructiva es la hipoventilación, de modo que el aporte de oxígeno no soluciona el problema principal que presenta el paciente, pero permite ganar tiempo mientras se instauran otras medidas que permitan disminuir la obstrucción de la vía aérea. La administración de oxígeno se realiza por medio de mascarilla con sistema venturi monitorizando una saturación arterial óptima > 93% y en los caso más severos con mascarilla de no re inhalación.

Cuando existe disponibilidad, mezclas de gas Helio y Oxígeno (70/30) permiten disminuir el flujo turbulento y de esta forma, disminuir la resistencia de flujo a la vez que se logra aportar una cantidad de oxígeno (Recomendación C); sin embargo, si el paciente necesita ventilación por falla respiratoria global, no se debe retrasar la intubación endotraqueal para ventilación mecánica.

Tratamiento del edema laríngeo

La administración de adrenalina en su forma nebulizada provoca vasoconstricción de la vía aérea (efecto alfa adrenérgico), especialmente la zona laríngea, lo que disminuye en forma significativa la dificultad respiratoria medida por puntaje de severidad a los 30 minutos de su administración y también tiempo de estadía en el hospital (Recomendación A). La formulación de adrenalina es eficaz y presenta similares efectos adversos en sus dos presentaciones: adrenalina regular o adrenalina racémica (Recomendación A). La dosis recomendada de adrenalina racémica es 0,05 ml/kg/dosis, rango de 0,2 a 1,0 ml diluída en suero fisiológico. La dosis equimolar recomendada de adrenalina regular es de 0,5 ml/kg/dosis, rango de 2 a 5 ml sin diluir. La administración de adrenalina permite ganar tiempo mientras comienza a actuar el tratamiento antiinflamatorio.

Tratamiento antiinflamatorio

La medida más importante en el tratamiento de la laringitis obstructiva es la administración de corticoesteroides que busca disminuir la inflamación local y mejorar el flujo de aire en la región laríngea





Bibliografía

Bjornson C, Russell K, Vandermeer B, et al. Nebulized epinephrine for croup in children. *Cochrane Database Syst Rev* 2013; CD006619.

Clarke M, Allaire J. An evidence-based approach to the evaluation and treatment croup in children. *Pediatric Emergency Medicine Practice* 2012; 9:1.

Cherry JD. Clinical practice. Croup. *N Engl J Med* 2008; 358:384.

Concha I, Perret C. Laringitis aguda obstructiva. **Capítulo 29** pag. 277 *Enfermedades Respiratorias del niño*. Bertrand P, Sánchez I. 2016

Fitzgerald DA. The assessment and management of croup. *Paediatr Respir Rev* 2006; 7:73–81.

Klassen TP, Craig WR, Moher D, et al. Nebulized budesonide and oral dexamethasone for treatment of croup: a randomized controlled trial. *JAMA* 1998; 279:1629.

Luria JW et al. Efectiveness of oral or nebulized dexamethasone for children with mild croup. *Arch Pediatr Adolesc Med*, 2001.155(12): 1340–5. Geelhoed GC, Turner J, Mac Donald W.

Russell KF, Liang Y, O’Gorman K, et al. Glucocorticoids for croup. *Cochrane Database Syst Rev* 2011; CD001955.

Terregino CA, Nairn SJ, Chansky ME. The effect of Heliox on croup: a pilot study. *Acad Emerg Med* 1998. 5: 1130–3

Waissman Y et al. Prospective randomized double-blind study comparing L-epinephrine and racemic epinephrine aerosols in the treatment of laryngotracheitis (croup). *Pediatrics* 1992. 89: 302–6.

Yang WC, Lee J, Chen CY, et al. Westley score and clinical factors in predicting the outcome of croup in the pediatric emergency department. *Pediatr Pulmonol* 2017; 52:1329.

en un plazo que oscila entre 6 y 12 horas. Esta medida ha logrado mejorar distintos parámetros como: consulta en servicios de urgencia, admisión al hospital e intubación en todas las categorías de severidad de presentación y está sustentada en muchos estudios de terapia y revisiones sistemáticas (Recomendación A). La formulación más usada en el servicio de urgencias es dexametasona por **vía oral** en dosis que oscilan entre 0,1 y 0,6 mg/kg como administración **única**, aunque en casos difíciles se debe preferir vía venosa o vía intramuscular. En aquellos casos leves se puede administrar betametasona en formulación oral (0,1–0,3 mg/kg) o Budesonide en su formulación de nebulización que tienen similares resultados (Recomendación B). No existe evidencia que permita avalar el uso de corticoesteroides en dosis repetidas.

Otras medidas

El uso de aire frío, antiinflamatorios, antitusivo, antibióticos y medicamentos combinados no han probado tener utilidad en el tratamiento de laringitis obstructiva.

Hospitalización

En pacientes que no presenta una respuesta adecuada de acuerdo al algoritmo de manejo se debe ingresar al hospital para cuidadoso monitoreo en una unidad de paciente crítico. Adicionalmente se debe mantener la administración de medicamentos que disminuyen la resistencia al flujo de acuerdo a su evolución considerando dosis repetidas de adrenalina y dosis diaria de corticoesteroides, aunque la administración repetida no está validada.

Indicaciones de hospitalización son:

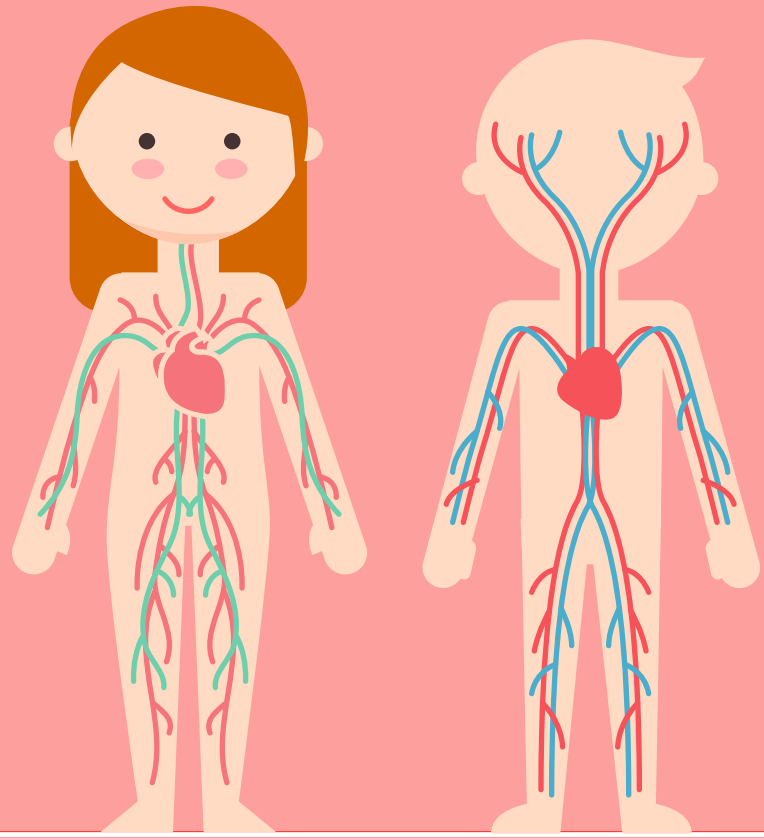
- Persistencia de síntomas luego de 2 horas de inicio de terapia
- Consulta repetida en Servicio Urgencia (últimas 24 horas)
- Valoración clínica severa (Puntaje Westley > 7)
- Estado clínico tóxico
- Presentación atípica que permite sospechar otros diagnósticos



Estudio por medio de endoscopia

El estudio de la vía aérea se justifica en pacientes cuya laringitis obstructiva ha presentado un curso inhabitual que hace sospechar la presencia de complicaciones: como: falla de respuesta al tratamiento luego de 48 horas, presentación en edad inhabitual (< 6 meses o > 6 años), curso tóxico febril, presencia de malformaciones craneofaciales, sospecha de cuerpo extraño y estridor post intubación.





hematología

hematopoyesis en el niño y
sus alteraciones

diagnóstico precoz de
cancer infantil





Hematopoyesis en el niño y sus alteraciones

DR. NICOLÁS ROJAS

Sección Hemato-oncología,
División de Pediatría, Escuela de Medicina,
Pontificia Universidad Católica de Chile

INTERNA MARÍA JOSÉ POBLETE

Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Actividad hematopoyética

La hematopoyesis es el proceso de formación de las células sanguíneas circulantes. En la fase embrionaria, al principio de la gestación hasta el cuarto mes de vida intrauterina, la actividad hematopoyética está a cargo del saco vitelino. A partir del cuarto mes de vida intrauterina, el hígado se encarga de esta función, con escasa contribución del bazo. En el tercer trimestre de gestación comienza a ser importante la médula ósea, principalmente la localizada en las vértebras, esternón y fémur. No obstante, todos los huesos que tienen médula ósea realizan hematopoyesis. (FIGURA 1)

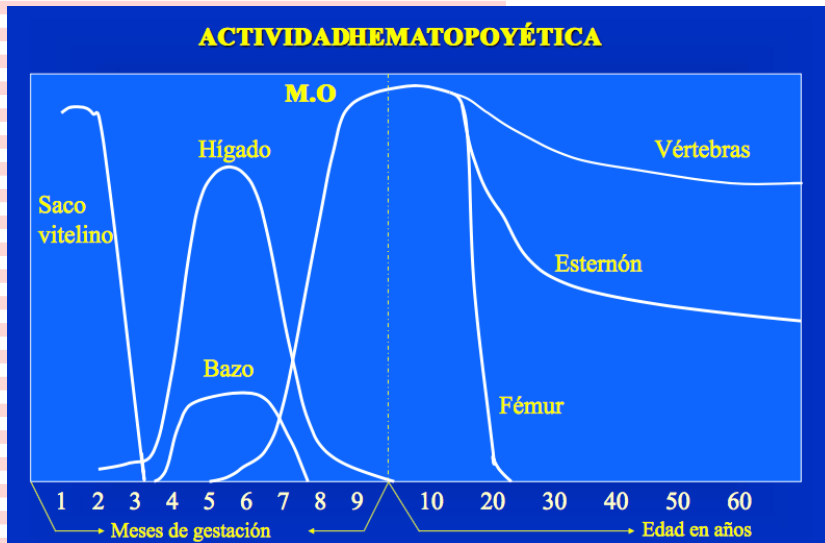


FIGURA 1. SITIOS CON MAYOR ACTIVIDAD HEMATOPOYÉTICA, SEGÚN EDAD.

La hematopoyesis se desarrolla a partir de células madres hematopoyéticas, que representan el 0,01% de la celularidad medular. Durante el proceso de maduración estas células expresan genes que codifican para la producción de distintas proteínas, que al unirse a sus receptores, cumplen funciones específicas en las vías de señalización intracelular, para posteriormente producirse la activación celular, proliferación, diferenciación, adhesión, migración o apoptosis celular. A partir de las células madres se diferencian a macrófagos, eritrocitos, plaquetas, linfocitos, entre otras.

244



Serie roja y sus alteraciones

Características del glóbulo rojo del recién nacido:

Es difícil interpretar exámenes de laboratorio cuando se estudia anemia en el recién nacido, dado que el glóbulo rojo tiene una supervida más corta (menor a 120 días), presenta una menor capacidad de deformabilidad, mayor consumo de glucosa, aumento de la actividad de enzimas glicolíticas y mayor afinidad de la hemoglobina por el oxígeno.

A los tres meses de vida ocurre la "anemia fisiológica" o caída fisiológica de la hemoglobina. El niño nace con una gran cantidad de masa eritrocitaria y niveles elevados de hemoglobina (Hb > 14 g/dL), pero hasta los tres meses de vida elimina el exceso de glóbulos rojos que ya no necesita, alcanzando un nadir de aproximadamente 11 g/dL, como resultado del aumento de la oxigenación tisular y una producción reducida de eritropoyetina. No obstante, los niños a esta edad crecen rápidamente por lo que requieren mayor cantidad





de glóbulos rojos, llegando a una crisis y un peak de reticulocitos como evidencia de la activación hematopoyética medular. La anemia fisiológica se recupera lentamente al sexto mes de vida.

La anemia patológica en recién nacidos y lactantes pequeños se diferencia de la anemia fisiológica por:

- Presencia de anemia (Hb <13,5 g/dL) durante el primer mes de vida.
- Anemia con un nivel de hemoglobina más bajo que el que generalmente se observa con la anemia fisiológica, es decir, Hb < 9 g/dL entre el 2do-3er mes de vida.
- Signos de hemólisis, tales como, ictericia y orina oscura, o síntomas de anemia, como irritabilidad o mala alimentación.

Después de los primeros meses de vida, el porcentaje normal de reticulocitos es similar al de los adultos, aproximadamente 1,5%, y el volumen corpuscular medio es estable entre 70 y 80 fL. Luego la curva es muy lenta hacia los 14 años, donde termina de establecerse la hematopoyesis.

Reticulocitos:

Son los precursores de los glóbulos rojos que se encuentran en la médula ósea, por lo que aún tiene ácidos nucleicos en su interior. En ciertas condiciones pueden salir a circular en la sangre. El azul cresil se une a los ácidos nucleicos y logra formar acúmulos azules que se identifican en el microscopio en un frotis de sangre periférica.

Para estimar la cantidad de reticulocitos existentes en un campo, se cuentan cien células, y luego se cuenta la cantidad de reticulocitos que existe en ese campo. Posteriormente, con el porcentaje de reticulocitos que informa el laboratorio, se puede calcular el índice reticulocitario (**FIGURA 2**). Si el índice reticulocitario (IR) es **mayor a 3**, significa que la médula ósea está regenerando glóbulos rojos.

La cantidad de reticulocitos informa si la médula está activa o no, por lo que, si el paciente está con anemia, se espera que la médula ósea esté activa respondiendo al déficit. Para poder estimar el índice reticulocitario, se

debe solicitar recuento de reticulocitos y valor real de hematocrito.

Para interpretar la serie roja de manera correcta, se debe considerar la edad del niño que se está evaluando, ya que los valores normales varían según la edad (tabla 1). La morfología que se observa en el frotis puede describir alteraciones específicas que orientan hacia ciertas patologías.

FIGURA 2. FÓRMULA PARA CALCULAR ÍNDICE RETICULOCITARIO (IR)

$$IR = \frac{\% \text{ de Reticulocitos} * \left(\frac{\text{Hematocrito del Paciente}}{\text{Hematocrito Normal}} \right)}{m \text{ Factor de Corrección (FC)}}$$

El factor de corrección depende del hematocrito

- 45% = 1
- 35 % = 1,5
- 25 % = 2
- 15 % = 2,5

TABLA 1: Valores de hemoglobina (Hb), volumen corpuscular medio (VCM) y reticulocitos en relación a la edad.

EDAD	HB (g/dL), PROMEDIO (-2DS)	VCM (fL), PROMEDIO (-2DS)	RETICULOCITOS %
Cordón	16,5 (13,5)	108 (98)	3 - 7
2 meses	11,2 (9,4)	95 (84)	0,1 - 1,7
6 meses	12,6 (11,1)	76 (68)	0,7 - 2,3
1 año	12,7 (11,3)	78 (71)	0,7 - 2,3
2 años	12,5 (11,5)	81 (75)	0,5 - 1,0





Anemia:

La anemia se define como una reducción en la masa de glóbulos rojos o de la concentración de hemoglobina y hematocrito en la sangre, por lo tanto, la capacidad transportadora de oxígeno se ve afectada, no llegando a suplir las demandas básicas. El cuerpo humano establece varios mecanismos compensatorios, tales como, vasoconstricción periférica, aumento del gasto cardíaco a expensas de la frecuencia cardíaca, redistribución del flujo hacia órganos nobles, etcétera.

Mecanismo fisiopatológico de la anemia

1. **Falta de producción** de glóbulos rojos
2. **Destrucción** de glóbulos rojos
3. **Pérdida** de glóbulos rojos (Por ejemplo: Hemorragias)

Todas las anemias pueden ser explicadas por alguno de estos tres mecanismos y, de esta forma, el estudio de la anemia es muy simple. El hemograma es un examen fundamental, ya que nos indica si realmente existe anemia, nos ayuda a conocer su intensidad y sus características (microcítica, macrocítica, hipocrómica e hiperocrómica) y si presenta alteración en alguna otra línea celular. También, según sospecha, se debe solicitar bilirrubina indirecta que orienta a destrucción de glóbulos rojos (hemólisis), y la cantidad de reticulocitos en sangre periférica para conocer si la médula ósea está regenerando glóbulos rojos.

Anemias por disminución de producción de glóbulos rojos:

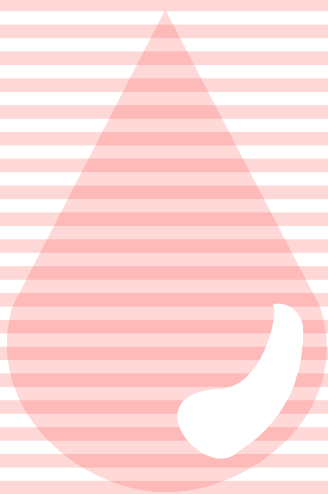
- Defecto de proliferación y diferenciación de Stem Cell: aplasia medular, leucemia y mielodisplasias.
- Defecto de proliferación y diferenciación de progenitores de los glóbulos rojos: aplasia roja pura, insuficiencia renal, enfermedades endocrinológicas.
- Defecto en síntesis de DNA: deficiencia de vitamina B12 y folatos. Está relacionado a la estructura de glóbulos rojos y síntesis de cadena de hemoglobina.
- Defecto en síntesis de hemoglobina: deficiencia de hierro
- Mecanismos múltiples o desconocidos: anemia de enfermedades crónicas, infiltración medular, infecciones (virus Epstein Barr, citomegalovirus, parvovirus B19, influenza), déficit de eritropoyetina en pacientes con insuficiencia renal.

Anemias hemolíticas: anemias por aumento de destrucción de glóbulos rojos

Defectos intrínsecos:

- De membrana: Microesferocitos por membrana del glóbulo rojo defectuosa, que determina que sean más pequeños, menos deformables y más frágiles. Acantocitosis (secundario a enfermedades hepáticas).
- De enzimas: Deficiencias de 6-GPD (favismo) y defectos de la piruvato kinasa.





- De globinas: Defectos de las cadenas que forman la hemoglobina, como en talasemias, enfermedad de células falciformes y hemoglobina inestables.

Defectos extrínsecos:

- Mecánicos: Microangiopatía (Síndrome hemolítico urémico), prótesis (Por ejemplo: válvulas del corazón).
- Químicos o físicos: drogas, venenos (loxoscelismo).
- Infecciones: sepsis, malaria.
- Anticuerpos: autoinmune o aloinmune.

Los pacientes con anemia hemolítica presentan signos de elevada destrucción de glóbulos rojos, tales como, aumento de bilirrubina indirecta (examen de laboratorio más importante para el diagnóstico), aumento de LDH, hemoglobinemia y hemoglobinuria. Estos pacientes también presentan signos de producción aumentada de glóbulos rojos, como, por ejemplo, reticulocitosis y presencia de eritoblastos en sangre periférica. En el mielograma se puede observar hiperplasia eritroide.

Causas de anemias por pérdidas (sangramiento agudo o crónico):

- Recién nacido: Placentarias, transfusión feto-materna, pinzamiento precoz que aporta una menor carga de eritrocitos al niño y hemorragias producto del parto (cefalohematoma).
- Lactantes y preescolares: Tracto gastrointestinal (invaginaciones, divertículo Meckel, etc)
- Escolares y adolescentes: Gastritis, úlceras y metrorragias en niñas.

Clasificación morfológica de las anemias según el volumen corpuscular medio (VCM)

- 1. Anemia microcítica:** Población de glóbulos rojos pequeños y pálidos, VCM menor a 80 fL.



Causas:

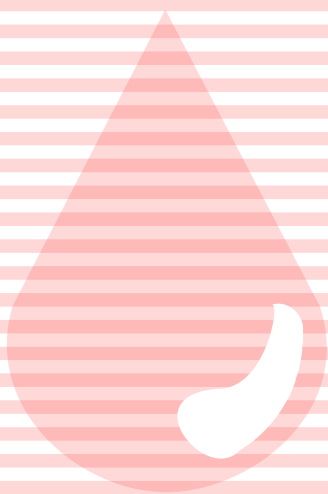
- ▶ Deficiencia de hierro: Es la anemia más frecuente en pediatría. El perfil de hierro se caracteriza por ferremia, ferritina y saturación de transferrina bajos; y la capacidad total de fijación del hierro (TIBC) elevada.
- ▶ Alteración en la producción de globina (talasemia): Enfermedad hereditaria que ocurre con mayor frecuencia en las poblaciones de la cuenca del mediterráneo.
- ▶ Alteración síntesis grupo Hem: intoxicación por plomo.
- ▶ Enfermedades crónicas que por déficit de sustratos.



Ciclo del Hierro:

El hierro es vital para el organismo, participa en múltiples procesos metabólicos, siendo el más importante el transporte de oxígeno como parte de la hemoglobina. Se absorbe menos del 10% del hierro total que una persona come, y una vez absorbido, pasa a formar parte del grupo hemo de las cadenas de la hemoglobina, para después destruirse y volver a utilizarse. Por lo tanto, existe una homeostasis





del hierro bastante estable en condiciones normales. Los depósitos de hierro en el hígado y en los músculos, entregan hierro al pool plasmático para poder formar nuevos glóbulos rojos y luego pasar al pool eritrocitario.

Un paciente con reservas adecuadas de hierro, tendrá glóbulos rojos de tamaño normal (VCM 80 – 100 fL), además de hemoglobina y hematocrito dentro de rango. La transferrina es una molécula que transporta átomos de hierro, y se puede medir su porcentaje de saturación. En la medida que el sistema tiene pocas moléculas de hierro disponible, va a generar más moléculas de transferrina, más receptores, es decir, su capacidad de fijación va a aumentar, para poder captar la mayor cantidad de hierro disponible, pero su porcentaje de saturación estará disminuido.

La anemia por falta de hierro es una enfermedad nutricional, no del hematólogo ni del oncólogo.

En condiciones normales, los depósitos, el pool plasmático y el hierro del eritrón se encuentran saturados. Sin embargo, cuando comienzan a disminuir los depósitos, secundario a un mal aporte o por un trastorno del metabolismo del hierro, lo último que se compromete es el hierro en el glóbulo rojo (hierro del eritrón), debido a que primero se depletan todos los depósitos a expensas de que se mantenga una producción normal de glóbulos rojos. (TABLA 2)



Evaluación de laboratorio del metabolismo del hierro

1. Depósitos: tinción de hemosiderina y ferritina sérica.
2. Pool plasmático: ferremia, TIBC (Total Iron Binding Capacity) y saturación de transferrina.
3. Pool eritrocitario: VCM, CHCM, receptor de transferrina, protoporfirina eritrocitaria libre y hemoglobina/hematocrito.

TABLA 2: Característica de los distintos marcadores de pool de hierro según estadio de ferropenia

	NORMAL	↓ DEPÓSITOS	ERITROPOYESIS DEFICIENTE EN FE	ANEMIA FERROPÉNICA
Depósitos de Fe	++ - +++	0 - +	0	0
Tf, TIBC ($\mu\text{g}/\text{dl}$)	330 \pm 30	> 330	390	410
Ferritina pl. ($\mu\text{g}/\text{dl}$)	100 \pm 60	< 25	10	<10
Fe plasmático ($\mu\text{g}/\text{dl}$)	115 \pm 50	< 115	<60	<40
Saturación Tf (%)	35 \pm 15	25 - 30	<15	<10
Glóbulos rojos	Normales	Normales	Normales	Microcíticos hipocrómicos



Manejo razonable de la deficiencia de Hierro:

Frente a un paciente con anemia y un perfil de hierro alterado, se debe indicar 2 – 4 mg/kg al día de sulfato ferroso y entregar recomendaciones alimentarias. Al mes de iniciado el tratamiento, se debe controlar la hemoglobina, volumen corpuscular medio (VCM) y reticulocitos.

Si el paciente persiste con anemia o microcitosis con reticulocitos bajos, se debe comprobar la adherencia al tratamiento, dado que el





medicamento tiene mal sabor; y se debe controlar la ferremia y la saturación de transferrina. Si tiene la ferremia y la saturación normal, hay que derivar al hematólogo. Si tiene la ferremia y la saturación baja, se debe investigar pérdidas ocultas (vía digestiva, urinaria y piel), sospechar infección por parásitos, alergia a proteína de leche de vaca y/o malabsorción.

En el mundo, la principal causa de falta de hierro es por falta de ingesta, principalmente en países con bajo consumo de carnes rojas. Por lo tanto, muchas veces las anemias por déficit de hierro se pueden manejar consumiendo 2 a 3 veces por semana carnes rojas magras, siendo idealmente la porción recomendada en niños, un trozo de carne del tamaño de la palma de su mano. Los vegetarianos pueden obtener el hierro de las leches, huevos, legumbres y frutos secos



2. Anemia macrocítica: Las anemias macrocíticas (VCM > 100 fL) pueden ser megaloblásticas (déficit de vitamina B12 y/o folatos) o no megaloblásticas (hemólisis, alcoholismo, insuficiencia hepática). Se puede observar una pseudoanemia macrocítica en pacientes con hemorragias o hemólisis, en los que la médula ósea reacciona rápidamente liberando una mayor cantidad de reticulocitos a la circulación, células de mayor tamaño que los glóbulos rojos normales.



Causas:

- ▶ Hemólisis o sangramientos (por aumento de reticulocitos).
- ▶ Falla medular (Aplasia medular).
- ▶ Anemias megaloblásticas por déficit de vitamina B12 o ácido fólico.
- ▶ Síndromes mielodisplásicos (conjunto de enfermedades en las que se altera la función medular).



3. Anemia normocítica: En las anemias normocíticas, el VCM varía entre 80 y 100 fL. El recuento de reticulocitos puede ayudar a establecer un diagnóstico diferencial. Si los reticulocitos están aumentados, se sospecha anemia post hemorragia o post crisis hemolítica. Si los reticulocitos se encuentran dentro de rango normal o disminuidos, se sospecha una menor producción de eritropoyetina (insuficiencia renal), o bien, por estímulo disminuido o una menor respuesta de la médula ósea. Si el estímulo está disminuido, hay que considerar patologías endocrinológicas (hipotiroidismo) o patologías crónicas, y si la respuesta es menor, se debe sospechar aplasia medular, secundaria a infecciones, drogas, o infiltración medular por un cuadro de leucemia. Los pacientes con leucemia ocupan toda la materia prima de la médula ósea en hacer glóbulos blancos defectuosos, disminuyendo la producción de las otras líneas celulares.

TABLA 3: Frotis de sangre periférica

TIPO DE CÉLULA AL FROTIS	DIAGNÓSTICO PROBABLE
Target cell	Talasemias
Esferocitos	Microesferocitosis
Acantocitos	Abetalipoproteinemia
Equinocitos	Uremia, deshidratación
Esquistocitos	CID, síndrome hemolítico urémico
Eritroblastos	Recién nacidos, estimulación de médula ósea
Células en lágrimas	Recién nacidos, síndrome mieloproliferativo

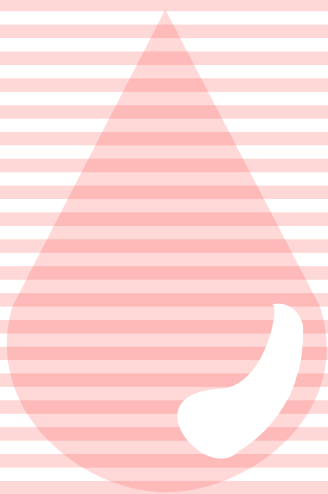


Los frotis de sangre de periférica pueden orientar al diagnóstico correcto (TABLA 3)

Causas más frecuentes de anemia según la edad

- Recién nacidos
 - ▶ Congénitas: Defectos propios del glóbulo rojo (hemólisis no inmune).
 - ▶ Adquiridas: Incompatibilidad ABO-Rh (anemias hemolíticas)





inmunes más frecuente del recién nacido, generada por traspaso de sangre de la madre que contiene anticuerpos contra antígenos presentes en los glóbulos rojos fetales, durante en el parto y/o alumbramiento).

- Lactante
 - ▶ Anemia ferropriva por falta de ingesta.
 - ▶ Infección (eritroblastopenia transitoria, patología frecuente secundaria a infección que detiene la línea roja y no se producen glóbulos rojos de forma transitoria).
- Preescolar
 - ▶ Infecciones.
 - ▶ Defectos del glóbulo rojo.
- Escolar y Adolescente
 - ▶ Pérdidas crónicas (gastrointestinal, genital en niñas).



Estudio de un paciente con anemia

Es muy importante evaluar en la historia y antecedentes los siguientes puntos:

- ▶ Edad y sexo.
- ▶ Antecedentes Perinatales: Prematurez, hiperbilirrubinemia
- ▶ Historia materna de antecedentes hematológicos
- ▶ Raza y grupo étnico (talasemias)
- ▶ Historia familiar de anemia
- ▶ Historia alimentaria: ingesta de leche y carnes rojas
- ▶ Ingesta de medicamentos.
- ▶ Infecciones previas o concomitantes.
- ▶ Antecedentes mórbidos (por ejemplo: diarrea crónica)
- ▶ Historia de sangrado

250

Serie blanca y sus alteraciones

El recuento normal de los leucocitos y la proporción de ellos varía según la edad del niño (TABLA 4)

TABLA 4: Recuento leucocitario según grupos etarios

GRUPO ETARIO	RECuento LEUCOCITOS (PROMEDIO Y RANGO) /MM ³	% NEUTRÓFILOS	% LINFOCITOS
Recién nacido	18.000 (10.000 – 30.000)	60	30
≤1 año	12.000 (6.000 – 18.000)	30	60
2 – 5 años	10.000 (6.000 – 15.000)	40	50
6 – 12 años	8.000 (5.000 – 13.000)	50	40

- Mayor a 30.000 glóbulos blancos: Reacción leucemoide.
- Mayor a 50.000 glóbulos blancos: Leucemia hasta que se demuestre lo contrario.

Leucocitosis

No es completamente correcto hablar de un Hemograma “bacteriano” versus “viral”. En general, un hemograma con leucocitosis y desviación izquierda se asocia a infección bacteriana, sin embargo, esto puede observarse en pacientes con infecciones tanto bacterianas como virales, dado que las respuestas medulares pueden ser las mismas.



Los leucocitos son reactantes de fase aguda, por lo que salen a la circulación cuando existe una urgencia, tales como, estrés, ejercicio, acidosis, convulsiones, hemorragias, hemólisis, infecciones, etcétera.

Tipos de leucocitosis:

- 1. Neutrofilia:** Aumento del recuento absoluto de neutrófilos (RAN) sobre 6.000/ mm³. Las infecciones y medicamentos (corticoides) pueden aumentar la producción de neutrófilos. Se puede acompañar de presencia de formas inmaduras (baciliformes, juveniles, mielocitos), sobre todo cuando la respuesta medular es muy brusca.
- 2. Reacción Leucemoide:** Más de 30.000 glóbulos blancos/mm³, no se considera una respuesta normal a una infección. No obstante, si se acompaña de una marcada desviación a izquierda, se puede observar en niños con síndrome de Down o en ciertas infecciones, tales como, infecciones del tracto urinario. Dentro del diagnóstico diferencial, se debe considerar leucemia mieloide crónica.
Es importante que el tecnólogo médico describa adecuadamente la morfología de los glóbulos blancos, es decir, si son todos similares, su tamaño, núcleo, cantidad de citoplasma, etcétera. Un recuento de leucocitos mayor a 50.000/mm³ no asociado a desviación izquierda, o cualquier recuento con células sospechosas o "blastos" (linfocitos medianos o pequeños, con nucléolo, cromatina laxa y escaso citoplasma) es una leucemia hasta que se demuestre lo contrario.
- 3. Eosinofilia:** Recuento de eosinófilos en sangre periférica aumentado. La eosinofilia, habitualmente indica una respuesta ante parásitos sistémicos, alergias o drogas.
- 4. Linfocitosis:** Puede ser relativa, secundario a infecciones virales o absolutas (> 10.000/mm³). Cuando la linfocitosis está asociado a leucocitosis marcada, se debe sospechar coqueluche.
- 5.** La presencia de "linfocitos atípicos", es decir, linfocitos de tamaño mediano a grandes, "reactivos", con citoplasma hiperbasófilo y cromatina heterogénea, orienta a cuadro de mononucleosis infecciosa.

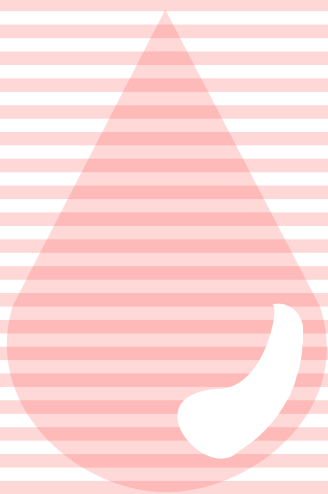
Leucopenia

Hablamos de leucopenia cuando hay una disminución del número total de leucocitos

Tipos de leucopenia:

- 1. Neutropenia:** Disminución del recuento de neutrófilos. Teóricamente, se clasifica en leve (1500–1000 x mm³), moderada y severa (<500 x mm³). Sin embargo, en la práctica, se debe investigar si existe alguna causa que esté provocando la neutropenia, por ejemplo, si el paciente se encuentra cursando con alguna infección viral, bacteriana, oportunista o infecciones recurrentes donde la neutropenia es considerada normal.

No obstante, en ciertas ocasiones la producción de glóbulos blancos en la médula ósea va a estar disminuida, como, por ejemplo, en pacientes con leucemia, o con antecedentes de quimioterapia, situaciones en las que se comprometen la producción hematopoyética.



- 2. Linfopenia:** Disminución del recuento de linfocitos, secundario a infecciones, así como también puede ser un signo alarma para pesquisa de inmunodeficiencias congénitas.

Serie plaquetaria y sus alteraciones

Trombocitopenia

Puede haber una falla en la producción, ya sea por infecciones, principalmente virales (virus Epstein Barr, citomegalovirus), drogas (quimioterapia) o infiltración de la médula ósea, como ocurre en pacientes con leucemia. Sin embargo, la causa más frecuente de trombocitopenia persistente en pediatría es por aumento de la destrucción plaquetaria, como, por ejemplo, en el púrpura trombocitopénico inmune (PTI).

Púrpura trombocitopénico inmune en el niño:

- El PTI puede ocurrir a cualquier edad, especialmente entre los 2 y los 10 años, sin diferencia por sexo.
- Afecta exclusivamente a las plaquetas. Las otras series no se alteran, a excepción de que el paciente esté con hemorragia importante, y comience con anemia secundario a las pérdidas.
- Clínica: paciente en buen estado general, con sangrado variable, desde escasas petequias a un síndrome hemorrágico importante, que a veces no tiene relación con el recuento plaquetario.
- El PTI agudo, por lo general, tiene un inicio brusco, y los síntomas se resuelven espontáneamente entre semanas y meses, en el 80% de los casos.
- No existe test diagnóstico específico.
- Esta enfermedad se produce por excesiva producción de inmunoglobulina secundario a una infección viral, las que, al ser poco selectivas, forman un complejo antígeno-anticuerpo con las plaquetas. El complejo inmune de plaquetas-anticuerpos son opsonizadas, y posteriormente destruidas por el sistema reticuloendotelial (SER), disminuyendo rápidamente el recuento plaquetario. En general, se hospitalizan cuando los niños se encuentran con sangrado activo y con un recuento plaquetario menor a 10.000 plaquetas.
- La mayoría de los casos son niños y suelen evolucionar espontáneamente, por lo que se recomienda no intervenir farmacológicamente, solo restringir actividad física. En pacientes con sangrado activo, se recomienda administrar corticoides o inmunoglobulinas intravenosas.

Trombocitosis

- Las plaquetas son reactantes de fase aguda, por lo que se elevan en respuesta a infecciones, cuadros inflamatorios, estrés, etcétera.
- La trombocitosis es frecuente en lactantes posterior a episodio de infección viral, en los que el recuento plaquetario puede llegar a 900.000/mm³, y luego de dos a cuatro semanas se normalizan.





- En la práctica, se ha visto que no tiene riesgo de trombosis, sobre todo si es un niño sano, sin fiebre ni factores de riesgo. Pacientes con anemia severa, hiperviscosidad sanguínea o daño vascular presentan mayor riesgo de trombosis.
- Si se decide controlar el recuento, no se debe solicitar antes de tres a cuatro semanas.
- Recuento plaquetario mayor a $1.000.000/\text{mm}^3$ es recomendable derivar.

La Enfermedad de Kawasaki se manifiesta por trombocitosis intensa apareciendo en la segunda semana de evolución de la enfermedad



CONCLUSIONES

- La hematopoyesis durante la etapa fetal y recién nacido, determinará cambios fisiológicos en los primeros meses de vida.
- Las infecciones son una de las causas más frecuentes de alteraciones hematológicas en la edad pediátrica.
- Existen patologías propias del niño, que son importantes conocer y diagnosticar.
- La interpretación del hemograma en forma racional, considerando la edad y los antecedentes, es una herramienta útil para un adecuado diagnóstico.





Diagnóstico precoz del cáncer infantil

DR. NICOLÁS ROJAS

Sección Hemato-oncología,
División de Pediatría, Escuela de Medicina,
Pontificia Universidad Católica de Chile

INTERNA CAROLINA PÉREZ VALENZUELA

Escuela de Medicina,
Pontificia Universidad Católica de Chile



Epidemiología

En Chile y en el mundo el cáncer pediátrico es una enfermedad poco frecuente. Tiene una baja incidencia correspondiendo a 0,5 – 1% de todos los cánceres. Existen 12 – 14 casos por 100.000 niños menores de 15 años y en Chile hay 480 casos nuevos al año.

El elemento biológico inicial proviene de células inmaduras, en cambio, en el adulto se acumulan defectos genéticos para generar cáncer.

Son tumores de crecimiento rápido, altamente sensibles al tratamiento y con mejores resultados. Uno podría pensar que ese crecimiento más acelerado podría dar metástasis más precoces. Sin embargo, la presencia de metástasis depende no solo de la biología del tumor sino también del tiempo de evolución.

Mientras más agresivos son más sensibles a la quimioterapia (QT) y radioterapia. Los niños tienen buena tolerancia a dosis altas de quimioterapia, permitiendo tener mejor sobrevida que los adultos. Los periodos de QT y el seguimiento dependen del diagnóstico etiológico. Se denomina curación si se completan 5 años sin cáncer y sin recaída.

Respecto a la frecuencia en cáncer infantil, es bastante similar en todo el mundo, siendo lejos lo más frecuente la leucemia (40%), seguido de los tumores del sistema nervioso central (20%), luego los linfomas (15%), el resto corresponde a tumores sólidos que se diagnostican según el órgano el cual afectan: tumor de Wilms – renal, hepatoblastoma, tumores de células germinales, entre otros. Dentro de las leucemias, el 80% son linfoblástica o linfoide, mientras que el 20% es mieloblástica o mielóide.

En el grupo de cáncer linfohematopoyético están las leucemias y linfomas. En el grupo de tumores sólidos los más frecuentes en pediatría son los tumores del sistema nervioso central (más frecuente que el linfoma).

El cáncer es una enfermedad potencialmente curable con un diagnóstico y tratamiento adecuado. En globo, el 71% los niños con cáncer se curan. Hay algunos tumores y grupos etarios que se curan cerca del 100% y en otros cerca del 0%.

Considerar que es la segunda causa de mortalidad en niños entre 5–15 años después de los accidentes / trauma.

La mortalidad en Chile ha disminuido, sin embargo, ha aumentado la proporción de defunciones por cáncer en menores de 15 años respecto a la totalidad de las demás causas de muerte. Esto se debe a que han disminuido las muertes por infecciones y otras enfermedades prevenibles.

El cáncer infantil debe sospecharse en un niño que presente “síntomas o signos de alarma” y realizar un diagnóstico diferencial con otras entidades benignas. Es importante realizar un diagnóstico preciso e indicar un tratamiento adecuado y oportuno. Existen diferentes métodos diagnósticos que se pueden utilizar tales como anatomía patológica, microscopía convencional, citometría de flujo,





imágenes (TAC, Cintigrama, PET, RNM) y biología molecular, la cual permite clasificar en tipos dependiendo de factores moleculares, a veces de gran importancia pronóstica, y permite reconocer tumores más agresivos, además de ser una herramienta útil para saber cómo se comportan o cómo responden a una quimioterapia. Los marcadores son tan importantes como la clínica, permitiendo caracterizarlos por grupos de pacientes y tratarlos dirigidamente.

Deben derivarse siempre casos de sospecha bien fundamentada (patología GES) y no alarmar innecesariamente. Esto tiene repercusiones clínicas y legales para el paciente y el equipo médico.

Existen condiciones que predisponen al cáncer, dentro de ellas podemos encontrar Síndrome de Down, Xeroderma pigmentosa, Neurofibromatosis, Síndrome de Beckwith Wiedemann (microcefalia, macroglosia, hernia umbilical), pacientes tratados con quimioterapia o radioterapia por cáncer previo, entre otros.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

No existen síntomas y/o signos clásicos que nos hagan sospechar cáncer en niños, éstos son muy inespecíficos, puede ser uno o una mezcla de síntomas, dentro de los cuales podemos encontrar palidez, malestar, fiebre, equimosis, dolor óseo, adenopatías, entre otros.

Algunos como la fiebre y las equimosis son frecuentes en la edad pediátrica. Se debe pensar en los síntomas como un conjunto y deben valorarse en el contexto del paciente para no alarmar de más y derivar oportunamente.

Buscar signos de alarma

- **Alteraciones del hemograma:** puede haber distintas alteraciones de las líneas celulares, se puede encontrar anemia, trombocitopenia, leucopenia, leucocitosis, entre otros. Una leucocitosis es lo que más llama la atención, si presenta 50.000 glóbulos blancos, es una leucemia hasta que se demuestre lo contrario.
- **Dolor:** importante siempre creerle al paciente sus síntomas y caracterizar objetivamente la intensidad del dolor con una escala estandarizada. El dolor óseo y la cefalea deben ser evaluados exhaustivamente y mantener seguimiento, ya que durante la evolución del cuadro pueden aparecer detalles o signos de alarma que nos guíen a su diagnóstico y respuesta a tratamiento.
- **Masas:** cervicales, mediastínicas y abdominales (el abdomen tiene gran capacidad de compliance) nunca son normales.



Leucemia

Es el **cáncer más común en la edad pediátrica**, puede ocurrir a cualquier edad, siendo más frecuente en el preescolar entre los 2 y 5 años, en promedio a los 4 años. La incidencia en Chile aproximadamente es de **4,2/100.000** habitantes. Se caracteriza por una afectación clonal de una célula, mieloblástica o linfoblástica, que requiere o no de eventos previos en el DNA de esa célula para manifestarse, siendo la primera alternativa la denominada hipótesis del doble evento. El **80% de las leucemias en niños son leucemias linfoblásticas agudas**.





Se puede manifestar por palidez, malestar general, fiebre, equimosis y sangrados fáciles, dolor óseo y nódulos cervicales. Los signos que se pueden encontrar son anemia, leucopenia o leucocitosis, blastos en sangre periférica, blastos en médula ósea (> 20%), trombopenia, adenopatías, visceromegalias, infección.

Debido a que es una enfermedad poco prevalente en la población, se debe plantear en el estudio del paciente otros diagnósticos diferenciales. La mononucleosis infecciosa es el diagnóstico más importante, la cual se puede presentar con malestar general, dolor óseo, hepatoesplenomegalia, adenopatía, entre otros. También se puede confundir con una anemia ferropriva o una anemia hemolítica, por lo que hay que solicitar un hemograma que puede ayudar a diferenciarlos.

ENTIDAD	VCM	RETICULOCITOS	OTRAS SERIES
Leucemia	Normal	Bajos	Si
Anemia Ferropriva	Bajo	Bajos	Trombocitosis
Anemia Hemolítica	Normal-Alto	Altos	No



Se diagnostica por el médico especialista a través del **mielograma**, es decir, un frotis de sangre de médula ósea a través de aspirado medular, proveniente de médula de cualquier hueso siendo habitualmente de la espina ilíaca posterosuperior. Cuando se observa en el microscopio una población celular homogénea, con cromatina laxa, núcleo hacia la periferia y un tamaño 10 veces de un glóbulo rojo, impresiona un patrón aberrante compatible con la hipótesis diagnóstica.

La tipificación o inmunofenotipo se realiza a través de la citometría de flujo, la cual es muy importante para el cumplimiento del protocolo del tratamiento, administrar la terapia adecuada y obtener una buena respuesta a la quimioterapia en los primeros días de tratamiento.



Dolor Óseo

El dolor óseo es otro síntoma de motivo de consulta frecuente en los pacientes pediátricos. **El "dolor maligno" es persistente, asimétrico, de intensidad creciente, que interrumpe el sueño, con o sin aumento de volumen en la zona. Estas características deben hacer sospechar en un proceso maligno como un tumor (aunque muchos tumores duelen solo al distender la cortical o infiltrar nervios cercanos) o leucemia.** El dolor es localizado, pero puede tener más de una ubicación. Un tumor óseo puede doler o no, el dolor óseo de la leucemia característicamente es un dolor interno, que despierta el niño en la noche y es persistente. Se diferencia del dolor de crecimiento, que corresponde a un proceso benigno, generalmente simétrico y no despierta al niño.

Respecto al examen físico podemos encontrar: artritis, aumento de volumen en una extremidad, dolor a la palpación, claudicación, entre otros. Un niño no cojea ni lo simula por lo que hay que buscar la causa, pudiendo ser debido a una fractura, sinovitis o un tumor.



Además, se solicita evaluación mediante exámenes de laboratorio con hemograma e imágenes, siendo la radiografía un método de fácil acceso y disponibilidad y la resonancia magnética más sensible para detectar tumores óseos.





Diagnóstico diferencial

- Malignas
 1. Leucemias
 2. Tumores óseos (raro): osteosarcoma, sarcoma de Ewing, histiocitosis de Langerhans.
- Benignas:
 1. Artritis infecciosa o reactiva
 2. Artritis reumatoide
 3. Osteomielitis
 4. Contusiones, traumas
 5. Necrosis aséptica



Masa Mediastínica

Habitualmente son diagnosticadas como un hallazgo radiológico, previo a presentar sintomatología. Un pequeño porcentaje puede presentar síntomas de compresión de órganos tales como, tos, estridor, obstrucción de la vía aérea o síndrome de vena cava superior, la cual genera una sobrecarga del territorio derecho. Luego, al tener la sospecha, estas masas generalmente son biopsiadas para confirmar el diagnóstico.



Diagnóstico diferencial

- Benignas: malformaciones congénitas, aneurismas, infecciones, hiperplasia tímica (ocurre en edad escolar por infecciones transitorias)
- Malignas: linfomas, neuroblastoma

La ubicación es importante para plantear las opciones de diagnóstico:

- ▶ Mediastino anterior: timo, tiroides, teratomas, lipomas. Generalmente son benignas.
- ▶ Mediastino medio: linfomas (leucemia linfoblástica organizada en un órgano, es decir, acumulación de glóbulos blancos), linfoma de Hodgkin, linfoma no Hodgkin, infecciones, quistes broncogénicos.
- ▶ Mediastino posterior: tumores propios de la infancia, tumores neurogénicos benignos o malignos. El neuroblastoma posee predilección en mediastino posterior, sin embargo, también se pueden organizar en el abdomen. El neuroblastoma se origina en ganglios parasimpáticos, en relación con la columna vertebral y secreta catecolaminas. El paciente puede presentar "ojos de mapache" lo cual es bastante patognomónico.



La evaluación del paciente consiste en realizar una anamnesis y examen físico completo y dependiendo de los hallazgos, solicitar exámenes de laboratorio (hemograma) e imágenes (radiografía o TAC de tórax) para confirmar la sospecha clínica.

Es importante determinar la existencia de compromiso de la vía aérea, ya que impulsa a tomar conductas rápidas, como administrar corticoides, radioterapia y derivar de forma urgente. En el caso de un linfoma, los corticoides logran que la masa desaparezca en 3 días. Sin embargo, no se debe indicar si no se puede tomar biopsia a la brevedad porque el paciente se podría quedar sin diagnóstico.

No indicar sedación a un paciente con compromiso de la vía aérea, ya que éste se puede obstruir y morir. Si no se puede sedar, se puede





intentar dar corticoides y si es linfoblástica, la masa se achica. Si no recibe corticoides, se puede irradiar.

Linfoma de Hodgkin

El linfoma de Hodgkin corresponde al 6% de los tumores malignos pediátricos, de predominio en varones, durante la **edad escolar – adolescente**, siendo rara su presentación antes de los 10 años. Generalmente se localiza en la región cervical, pero puede ubicarse también en el mediastino o abdomen.

Puede acompañarse de síntomas: fiebre, baja de peso y sudoración nocturna. Si están presentes, empeora el pronóstico.

El **porcentaje de curación es muy alto (90 – 95%)** porque generalmente **se diagnostica de forma precoz** y el linfoma se encuentra **localizado**.

Masas cervicales: Adenopatías

Causa muy frecuente de consulta en pediatría, la mayoría son benignas de origen infeccioso. Los procesos malignos son muy infrecuentes en la edad pediátrica.

En la anamnesis es necesario recabar información sobre la aparición de la adenopatía, su tiempo de evolución, si es dolorosa o no, síntomas asociados tales como fiebre, sudoración nocturna o baja de peso, que tratamientos han sido indicados y respuestas a los mismos. Las adenopatías de origen infeccioso o inflamatorio son las que generalmente duelen, mientras que, las malignas generalmente son indoloras.

El antecedente de contactos con gatos es importante porque la enfermedad por arañazo de gato es la gran imitadora de adenopatía maligna.

Examen físico: evaluar características tales como tamaño, consistencia, ubicación, adhesión y si es única o son múltiples y en múltiples sitios. Buscar en todos los grupos ganglionares: cervicales, retroauricular, axilares, inguinales, poplíteo, entre otros.

Respecto a las adenopatías únicas, se debe sospechar cáncer en toda adenopatía cervical que:

- Sea unilateral, mayor de 3 cm, sin signos inflamatorios, indolora, adherida a planos profundos. Tenga consistencia dura-gomoso-cauchoso, firme, con bordes irregulares y abollonada.
- Localización en **región supraclavicular, mediastínica o posterior al esternocleidomastoideo**.
- No presente regresión o progrese con tratamiento específico (antibiótico, antiinflamatorio) en un plazo de dos a tres semanas

Las adenopatías drenan a sitios específicos. Si tiene adenopatías cervicales posteriores, buscar en cuero cabelludo pediculosis, dermatitis o impétigo del cuero cabelludo. Buscar en la boca, ya que por ejemplo las caries, pueden indicar el principio de infección que drena a esa zona.

Si el diagnóstico no está claro no dar corticoides porque puede ocultar la causa de la adenopatía, especialmente si se trata de un linfoma.





Tumores cerebrales

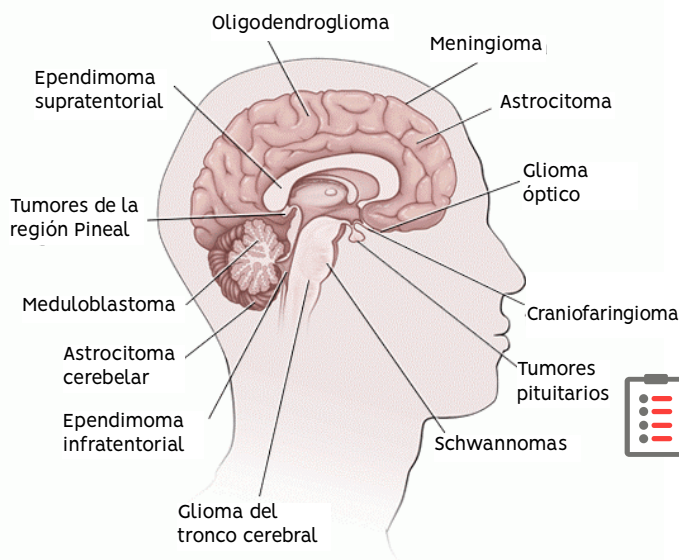
Primer lugar de frecuencia entre los tumores sólidos de la infancia y corresponden al 22,4% de todos los tumores malignos. Sus síntomas son muy variables y dependen de la localización. Generalmente se deben al aumento de la presión intracraneal ocasionada por la expansión directa del tumor o por obstrucción del flujo del LCR, manifestándose por vómitos y cefalea y si compromete cerebelo, ataxia e inestabilidad.

En los lactantes se puede manifestar por irritabilidad, abombamiento de fontanelas, entre otros. En todo lactante que presente tortícolis no congénita y lateralización de la cabeza, debe realizarse una resonancia magnética, pues puede ser causado por un tumor de fosa posterior. También puede causar pérdida de la visión, trastorno de conducta (lóbulo prefrontal), alteración de pares craneanos, somnolencia. Las convulsiones no son el síntoma más frecuente, en ese caso el tumor compromete la corteza cerebral. Los tumores tienen distinto pronóstico - tratamiento.

Los tumores cerebrales se ubican en diferentes localizaciones, los cuales pueden tener predilección de la zona según su célula. Dentro de estos podemos encontrar, supratentorial, infratentorial de fosa posterior, infratentorial anterior o también llamado de tronco. Éstos últimos poseen un 100% de mortalidad, no tiene tratamiento quirúrgico y no responden a quimioterapia. Si se localiza en posterior, corresponde a un meduloblastoma hasta que se demuestre lo contrario. Se puede encontrar ataxia, diadococinesia, vértigo, alteraciones visuales, entre otros. El más frecuente es el meduloblastoma, el cual si es localizado y puede resecarse posee 90% de probabilidades de curación, sobre todo en mayores de 5 años. Este tumor es sensible a quimioterapia y radioterapia

Respecto a su estudio, se solicita un TAC cerebral el cual muestra un tumor y se confirma con resonancia magnética. Si es resecable se extirpa y se envía a biopsia.

Ubicación de los diferentes tipos de Tumores Cerebrales



Cefalea

La cefalea puede ser una enfermedad en sí misma o parte de un síndrome que padece el paciente. Puede ser una condición benigna como también un signo de malignidad. Por esto, se debe estar atento a los signos de alarma, que si están presentes, se debe realizar un estudio más exhaustivo. Estos son:

1. Cambios en su patrón
2. Despierta al niño
3. Vómitos persistentes
4. Paciente menor de 3 años
5. Presencia de alteraciones neurológicas (ataxia, pérdida de la visión)
6. Asociación con talla baja o diabetes insípida
7. Antecedentes de haber sido tratado por una Leucemia o haber recibido radioterapia de cráneo (acumulación de daño). Estamos viendo cada vez más niños sobrevivientes de cáncer pediátrico; sobrevivieron a leucemia y se hicieron RT cráneo y presentan tumor cerebral 5-15 años después.
8. Condiciones predisponentes como neurofibromatosis (se asocia a algunos genes)





Dentro del diagnóstico diferencial podemos encontrar

- Infecciones: Sinusitis (cefalea frontal), meningocelalitis
- Migraña
- Vicios de refracción
- Hipertensión arterial
- Accidentes vasculares



Masa abdominal

El motivo de consulta más frecuente se debe a una masa detectada por los padres, siendo a veces un hallazgo en la consulta pediátrica. El dolor no es un síntoma preponderante, éste aparece cuando hay distensión importante de la cápsula de órganos sólidos, compresión de estructuras vecinas, rupturas, hemorragias, torsiones u obstrucción intestinal. En niñas, tumores ováricos pediculados se pueden torcer, y eso gatillar el motivo de consulta; es una complicación. Si el paciente posee una masa abdominal asintomática, se realiza un scanner para confirmar su origen. El 50% de las masas abdominales en niños son benignas.



Diagnóstico diferencial masas benignas

- Hepatomegalia no maligna: masa en flanco e hipocondrio derecho: infecciosa, enfermedades metabólicas, congestiva secundaria a trastornos cardiacos por sobrecarga derecha
- Esplenomegalia secundaria a anemias hemolíticas, enfermedades metabólicas, infecciones, congestivas, hiperesplenismo primario.
- Intestinales: vólvulos que generan gran dilatación del intestino que se puede palpar como una masa, intususcepción. Generalmente la clínica no es tanto una masa palpable, sino de abdomen agudo-obstrucción intestinal.
- Masas abdominales en neonatos: hidronefrosis, tumores benignos, malformaciones.



Respecto a la evaluación de las masas abdominales, se inicia con la anamnesis del paciente, preguntando por signos y/o síntomas asociados que pueden hacer sospechar causas determinadas. Además, la edad del paciente, la localización, consistencia, tamaño y movilidad de la masa orienta a su etiología.

- Signos y síntomas
 - ▶ Diarrea y constipación (neuroblastoma, linfoma)
 - ▶ Hematuria, hipertensión arterial (Tumor de Wilms)
 - ▶ Malformaciones genitourinarias (Tumor de Wilms)
 - ▶ Fiebre, palidez, adenopatías, visceromegalias (leucemia, linfoma, neuroblastoma)
- Edad
 - ▶ Menor 1 año: neuroblastoma, hepatoblastoma, tumores de células germinales
 - ▶ Niño de 1 a 5 años, tumor en flanco, lo más probable es Wilms, neuroblastoma, linfoma
 - ▶ Entre 5 y 10 años: linfoma, tumores de células germinales, sarcoma
 - ▶ Mayores de 10 años: tumores de células germinales, linfoma, sarcoma





- Localización
 1. Hipocondrio derecho → Hepatoblastoma
 2. Flanco, que pelotea → Tumor Wilms
 3. Flanco, firme, en relación a línea media → Neuroblastoma
 4. Fosa ilíaca → Tumor ovárico, linfoma

Retinoblastoma

Es un tumor muy raro, corresponde al 1% de tumores en niños, con una frecuencia de 1 - 16.000 RN vivos, puede ser uni o bilateral. Se produce por la mutación del gen RB de retinoblastoma, supresor de tumores. Pueden tener una alteración genética somática que predisponga a enfermedad familiar en todos los bilaterales y en algunos unilaterales.

Las madres portan la mutación de un alelo del gen de retinoblastoma; la otra mutación se adquiere precozmente en los primeros meses de vida. El retinoblastoma se produce cuando los dos alelos del gen supresor de tumor se mutan, necesiéndose de dos mutaciones en dos alelos recesivos. Si el niño hereda una mutación de algunos de los padres, la probabilidad de hacer el retinoblastoma es alta en edades precoces de la vida. Los niños heredan constitucionalmente la mutación, la tienen en todas sus células (mutación germinal). En el retinoblastoma adquirido, sólo tienen la mutación en el tumor.

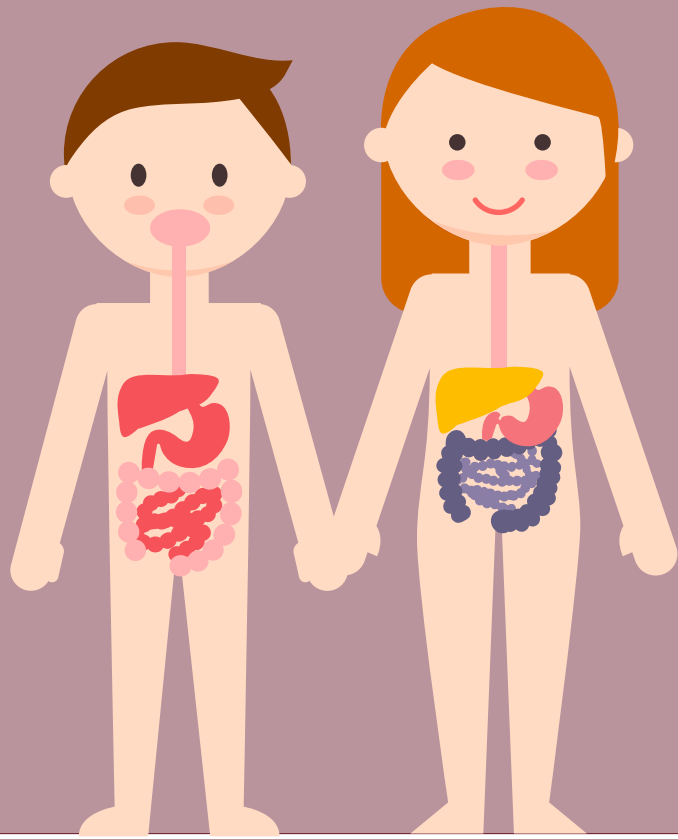
Los niños que tienen mutaciones germinales tienen riesgo no sólo de hacer retinoblastoma (la proteína que expresa el gen del retinoblastoma abunda en la retina), sino también riesgo de hacer otros cánceres. Una vez tratado el retinoblastoma hay que seguirlos en el tiempo.

La pesquisa debiera hacerse en controles rutinarios de salud: "rojo pupilar", cuando éste desaparece y aparece una mancha blanca, debe sospecharse en un retinoblastoma y derivarse rápidamente, ya que es un tumor curable con quimioterapia y tratamiento local. El diagnóstico precoz permite: salvar la vida, salvar el globo ocular y salvar la visión. Ningún niño debiera morir por un retinoblastoma actualmente. Con la terapia actual se puede salvar el globo ocular y quedar con relativa buena visión por ese ojo. Los niños con retinoblastoma bilateral hoy en día pueden quedar con ambos ojos y visión (según el grado de extensión del tumor), aunque no 20/20, pero que les permite una vida bastante normal.

¿Cuándo sospechar cáncer pediátrico?

MOTIVO DE CONSULTA	DIAGNÓSTICO POSIBLE
Palidez y fatiga	Leucemia, linfoma
Petequias y equimosis	Leucemia
Fiebre recurrente y dolores óseos	Leucemia, neuroblastoma, sarcoma
Adenopatías que no responden a tratamiento antibiótico	Tumores SNC
Leucocoria, estrabismo	Linfomas
Proptosis	Retinoblastoma
Edema facial y cervical	Leucemia, neuroblastoma, rhabdomyosarcoma, histiocitosis
Masa abdominal	Tumor de Wilms, hepatoblastoma, neuroblastoma, rhabdomyosarcoma, linfoma
Claudicación y aumento de volumen	Osteosarcoma, sarcoma
Pérdida de peso y sudoración	Linfoma de Hodgkin





gastroenterología

constipación crónica

diarrea

reflujo gastroesofágico

dolor abdominal recurrente





Constipación crónica

INTERNA CAROLINA PÉREZ V.

Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

APUNTES BASADOS EN LA CLASE DICTADA POR
EL PROFESOR PAUL HARRIS



Introducción



La constipación puede ser aguda o crónica, esta última puede ser de origen funcional (CCF) en un 95% u orgánica en un 5%. A pesar que la constipación orgánica pertenece a un grupo muy pequeño, es fundamental pesquisarla ya que permite brindar un tratamiento específico.

CLÍNICA DE CONSTIPACIÓN CRÓNICA (CC) ORGÁNICA

Preguntar siempre por los **signos de alarma** que hacen sospechar una constipación crónica orgánica:

- Eliminación tardía de meconio: se elimina normalmente en las primeras 24 horas, por lo que ya a las 48 horas se debe poner atención, y a las 72 horas uno debe preocuparse.
- Constipación precoz, es decir, en el primer mes de vida: raro, ya que el primer mes de vida la alimentación es exclusivamente leche materna, cuya azúcar es lactosa, que es un disacárido que es hidrolizado por la lactasa y se convierte en galactosa y glucosa, por lo que las deposiciones de los RN son líquidas, ácidas (por la fermentación), y las sustancias reductoras salen positivas. Por tanto, la constipación en el primer mes de vida con LME es muy raro
- Falta de respuesta a tratamiento médico bien llevado
- Vómitos
- Distensión abdominal
- Desnutrición
- Constipación grave sin encopresis o escurrimiento fecal: existe una desproporción, si no se escurre es porque algo está tapado (organicidad)
- Síntomas de enfermedad neurológica o sistémica: por ejemplo si el niño está aumentando de peso, talla baja, intolerante al frío sospechar hipotiroidismo. La obesidad está muy relacionada a la constipación.

263



DIAGNÓSTICO

Frente a la presencia de signos de alarma, se realiza un estudio seleccionado estrictamente según la sospecha diagnóstica

1. Enema baritada
2. Manometría anorectal
3. Biopsia rectal por succión
4. Estudios sistémicos/endocrinos/metabólicos: sospecha de diabetes, hipotiroidismo, hiperparatiroidismo, hipocalcemia, entre otros.

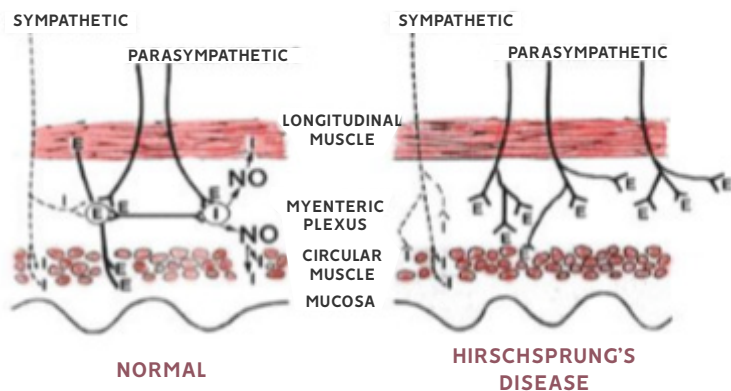


Se debe elegir el examen a realizar de acuerdo a la sospecha etiológica de Constipación Crónica Orgánica, siendo estos divididos en cuatro categorías:



1. Alteración anatómica de la región anorectal y del colon: ya sea congénito como una ectopia (el ano se encuentra en otra posición), estenosis o fisuras anales, o adquirido, es decir una secuela, como una estenosis del colon secundaria a una enterocolitis necrotizante o enfermedad inflamatoria intestinal. El examen de elección para esta categoría es el enema baritado.
2. Alteración de la inervación
 - ▶ **Intrínseca:** corresponde a todos los síndromes o enfermedades en que se dañan los plexos nerviosos del tubo digestivo de la mucosa (Meissner) y muscular (Auerbach), produciendo una aganglionosis (no tiene), hipoganglionosis (tiene menos) o displasia neuronal (también llamado disganglionosis: si los tiene y no funcionan bien).
 - ▶ **Extrínseca:** patología del sistema nervioso central, pero sobretodo de la medula espinal. Lesiones de la médula espinal: medula anclada, espina bífida, mielomeningocele, lipoma de la medula, entre otros.
3. Alteración muscular del aparato esfinteriano
 - ▶ Miopatía visceral: compromete a los músculos que conforman la pared del intestino tanto la capa longitudinal como la circular.
 - ▶ Hipotonía de la musculatura abdominal (musculatura estriada) o asociadas a otros cuadros
4. Trastornos endocrinos o metabólicos: hipotiroidismo, diabetes, hipercalcemia, acidosis, hipervitaminosis D, intoxicación por plomo, etc.

264



Las fibras parasimpáticas y simpáticas interactúan con el plexo intrínseco, pasando por la musculatura lisa, dilatando y contrayendo la pared respectivamente. Las fibras simpáticas no necesitan segunda neurona para producir su función, sin embargo, las fibras parasimpáticas si lo necesitan por lo que en la enfermedad de Hirschsprung, al estar la zona aganglionar, predomina el sistema simpático.

En este capítulo desarrollaremos dos patologías muy importantes que se manifiestan por constipación: la Enfermedad de Hirschsprung como ejemplo de Constipación Crónica Orgánica y la Constipación Crónica Funcional.



ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Esta patología corresponde a una aganglionosis de un segmento de la pared intestinal del individuo. La extensión de esta enfermedad depende de la longitud de la zona sin neuronas de la pared intestinal. Dependiendo de cuanto intestino grueso se afecta, se puede hablar de un Hirschsprung clásico (recto-sigmoide), de todo el colon o incluso de regiones más altas.

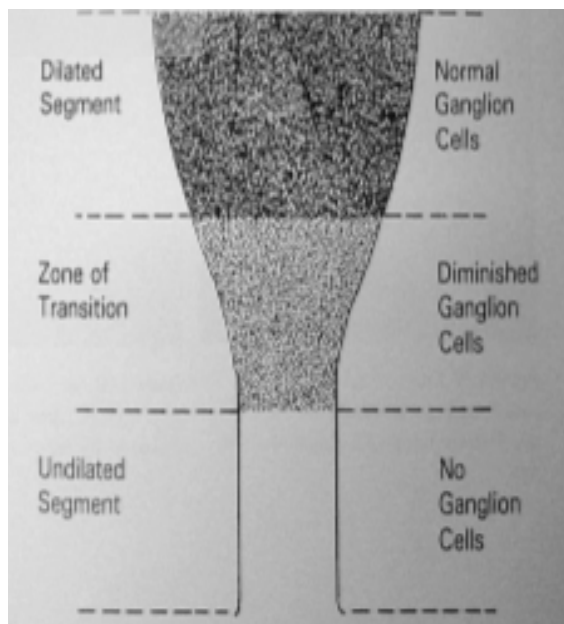
¿Por qué el segmento intestinal inferior es el afectado? Esto ocurre porque la inervación a nivel embrionario ocurre en dirección cefálica – caudal y en un momento genéticamente determinado se produce un stop (gen RET). Este gen participa en el tráfico de proteínas y factores tróficos para el crecimiento neuronal y se relaciona con los genes NEM de los adultos. Algunas mutaciones downregulan y otras upregulan, cambiando el momento del stop.

Las fibras parasimpáticas, al no encontrar la segunda neurona, producen una hipertrofia e hiperplasia de los troncos parasimpáticos y no hay tono parasimpático. En cambio, las fibras simpáticas actúan directamente en la musculatura lisa, generando como efecto final una contracción del segmento intestinal afectado (aganglionar).

El doctor Harold Hirschsprung observó a niños preescolares o escolares sobrevivientes, que tenían un vientre muy abultado, no eliminaban deposiciones, generalmente desnutridos y normalmente cuando eran un poco más grandes se morían de una enterocolitis si es que no se morían al nacer. En la autopsia, constató que los niños poseían un intestino delgado de calibre normal, mientras que hacia más distal se iba ensanchando y finalmente un sigmoide contraído, dejando una gran diferencia del calibre entre lo proximal y distal. En esta patología existe un segmento intestinal dilatado, una zona de transición que tiene forma de triángulo invertido y por último una zona contraída distal. Lo de abajo no se dilata, produciendo un fenómeno de retención secundaria denominado megacolon, por lo tanto, este segmento inferior se debe resecar ya que es aganglionar.

Se puede realizar un enema baritado para diagnosticar el Hirschsprung, en el cual se puede observar el segmento contraído, la zona de transición y el segmento dilatado. Respecto a la manometría anorrectal, corresponde a un globo o balón que se infla con jeringa con aire, con o sin sedación de acuerdo a la edad, se coloca en el recto y se estimula la pared con volúmenes crecientes, simulando las deposiciones. A mayor diámetro del balón, mayor diámetro de la relajación. A través de un software y transductores de presión, en el computador se puede observar que en una persona normal, al introducir el aire se produce una relajación del esfínter anal interno (involuntario), demostrando que se encuentra inervado. En cambio, al tener Hirschsprung es incapaz de relajar las paredes, puede contraer o permanecer quieto. Recordar que el esfínter externo (voluntario) se puede contraer por susto o dolor.

La biopsia rectal por succión de mucosa y submucosa permite diagnosticar la enfermedad de Hirschsprung, con y sin tinciones especiales (inmunohistoquímica). Es un procedimiento fácil, sencillo, ambulatorio y no requiere sedación. El intestino no tiene fibras de dolor. El intestino puede sentir frío, calor, distensión y tirón. Para



Index test	Parameter	
	Mean sensitivity, % (95% CI)	Mean specificity, % (95% CI)
CE	70 (64–76)	83 (74–90)
ARM	91 (85–95)	94 (89–97)
RSB	93 (88–95)	98 (95–99)
<i>P</i> -value CE vs ARM	<0.0001	0.014
<i>P</i> -value CE vs RSB	<0.0001	<0.0001
<i>P</i> -value ARM vs RSB	0.730	0.085

Comparison between CE, ARM and RSB stained for AChE activity.

estos exámenes hay que preparar el colon.

Estudio diagnóstico: En general, se usa una combinación de los tres exámenes, porque el tratamiento de esta patología es de resolución quirúrgica, de ahí la importancia del diagnóstico bien hecho.

No se realiza una colonoscopia porque este examen permite solo tomar biopsia de la mucosa y por lo tanto, no se pueden ver los elementos ganglionares, los cuales se encuentran en la submucosa. Mientras que, en la biopsia rectal por succión se toma una muestra de estas capas ganglionares.

CONSTIPACIÓN CRÓNICA FUNCIONAL (CCF)

La CCF es una condición muy frecuente en la población, corresponde al 95% del total de las personas que presentan constipación. Es parte de los Criterios de Roma IV donde se clasifica la constipación según su origen.

CRITERIOS ROMA IV	
Lactantes y Preescolares	G6: Disquesia del lactante: es un fenómeno fisiológico madurativo benigno, que se pasa alrededor del sexto mes de vida. Se ve más frecuentemente al tomar leche materna. Estos niños al tomar pecho materno, no eliminan deposiciones por tener un aparato esfinteriano hipertónico transitorio.
Niños y Adolescentes	G7: Constipación funcional
	H3: Constipación e incontinencia H3a: Constipación funcional H3b: Incontinencia fecal no retentiva: componente conductual, asociado a ansiedad. Los retentivos forman parte de la constipación funcional.

266

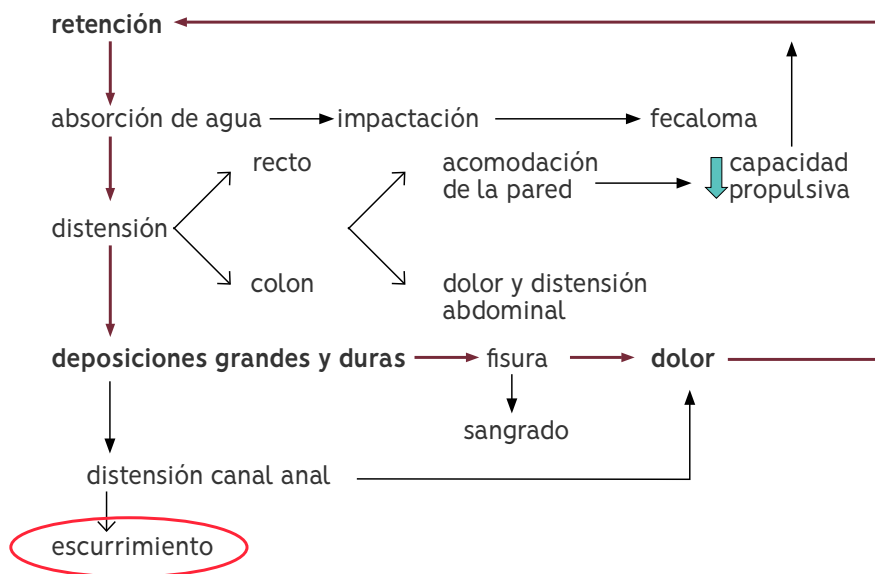


Respecto a su fisiopatología, existen diversas situaciones que favorecen que un niño tenga una retención, tales como: introducción comida no láctea (alrededor de los 6 meses), sacarle los pañales al año de vida, ausencia de defecación por tiempo prolongado como por ejemplo en un niño enfermo, cambios bruscos en la dieta, enfermedades con uso de medicamentos potencialmente constipantes, entre otros. Al retener deposiciones, el agua se absorbe y las deposiciones son más grandes y duras. En esta situación, al momento de obrar, va a tener dolor por lo que nuevamente se retiene y forma un círculo vicioso. En un momento las deposiciones están tan grandes y tan duras que al momento de pasar por el canal anal se produce una fisura, la cual sangra y duele, provocando aún más retención. Va pasando el tiempo y el niño se acostumbra a obrar cada vez más alejado. Con la retención, se absorbe el agua y se produce una impactación hasta producir un fecaloma el cual es palpable, que puede alcanzar la zona del ombligo. En la medida que va reteniendo deposiciones, el colon se va dilatando y forma un megacolon adquirido por constipación de



larga data, hay acomodación, disminuye la elasticidad y la capacidad propulsiva. Hay más dolor, más distensión y más retención, hasta que llega un momento en que el canal anal se empieza a abrir, el niño tose o presenta alguna maniobra brusca que cambie la presión abdominal y se produce escurrimiento/encopresis.

FISIOPATOLOGÍA DE LA CONSTIPACIÓN CRÓNICA FUNCIONAL



TRATAMIENTO MÉDICO DE LA CONSTIPACIÓN CRÓNICA FUNCIONAL

1. Educación
2. Desimpactación y vaciamiento del fecaloma
3. Tratamiento de las fisuras
4. Prevención de reacumulación de deposiciones
5. Reacondicionamiento a hábitos normales

1. En primer lugar, **educar** a la familia: desterrar mitos, aliviar culpas, explicar las etapas del tratamiento y evaluar la dinámica familiar.
2. **Desimpactar y vaciar** el fecaloma. En el primer enfrentamiento, siempre pensar que tiene un cierto grado de impactación por lo que hay que hacer una catarsis inicial. El objetivo de esta intervención es desocupar el recto, preferentemente se realiza de manera ambulatoria administrando polietilenglicol vía oral. Si no es posible, intrahospitalario con sonda nasogástrica y sino, vía rectal (enemas, proctoclistis, que no son tan eficiente y son más traumáticas). Si el material fecal está muy duro, se puede combinar la vía enteral y rectal, con sonda nasogástrica y enema. No se recomienda la desimpactación manual.

Para lograr la desimpactación existen diferentes medicamentos que se pueden usar tales como las sales de magnesio que se utilizan en los casos más leves. Sin embargo, en Chile no están disponibles. Las sales de fosfato (los más conocidos son los fosfoleet orales)



pueden ser usados con precaución. Sin embargo, el más usado por su perfil de seguridad y margen terapéutico corresponde al polietilenglicol 3350.

3. **Tratamiento de las fisuras**, mientras al niño le duela no va a poder defecar. Se puede ver la fisura propiamente tal o su cicatriz, también denominado plicoma. Requiere de tratamiento general y local, con cremas cicatrizantes con o sin corticoides, anestesia tópica (dimecaína), limpieza local, baños de asiento, nitroglicerina/ isosorbide dinitrato. A veces, incluso requiere cirugía local. El musculo externo esta contraído por dolor por lo que hay que hacer baños de asiento (calor local) para limpiar.
4. **Prevenir la reacumulación de deposiciones** mediante el uso de laxantes, cuyo objetivo es lograr evacuaciones diarias y blandas y que no retenga, no haya dolor, no haya fisura, y sin escurrimiento (significa que no tiene retención.) Se deben administrar diariamente y solo después de desimpactar el fecaloma, durante mínimo 3 meses luego de establecer dosis adecuada y al completarlos, reducirlo gradualmente una vez establecido el hábito intestinal. La elección del tipo de laxante no es tan importante, sino el cumplimiento.


Existen muchos tipos (fibras, lactulosa, PEG). Uso de acuerdo a edad, peso corporal y severidad del cuadro. Existen estudios randomizados y controlados en adolescentes y extrapolación de estudios de adultos que prueban su eficacia.

En adición a los fármacos, el paciente debe comer fruta, verduras, legumbres, cereales y jugos naturales con cascara, en la proporción adecuada, siendo esta 5 porciones/día o [edad (años) + 5] gr/día]. La fibra actúa aumentando la retención de agua, substrato para bacterias y fermentación colónica (aumento de carga osmótica y arrastre agua).

Respecto a los agentes usados en constipación, estos son:

- a. **Agentes abultadores de deposiciones:** fármacos y compuestos que retienen fluido en el colon, fermentan, tienen un efecto osmótico y ablandan la deposición. No es bien tolerado por la distensión abdominal y flatulencia. Ej: Fibra de la dieta, carboximetilcelulosa, ispaghula, esterculia, psyllium
- b. **Agentes estimuladores de la defecación:** aumentan la motilidad intestinal, disminuye la absorción de agua y ELS. Los mediadores son histamina, serotonina y prostaglandinas, que actúan como segundos mensajeros y aumentan defecación. Efecto farmacológico no osmótico.
Ejemplos: polifenólicos (fenoftaleína, bisacodil, picosulfato de sodio, oxifenisatina), Antraquinonas (senna, dantron), Miscelaneos (glicerina, docusato de sodio, aceite de castor).
- c. **Agentes osmóticos:** producen un efecto osmótico causando retención de agua en el lumen intestinal. Producen un poco de distensión. Ejemplos: manitol, sorbitol, lactitol, lactulosa, sulfato de magnesio, citrato de magnesio, hidróxido de magnesio, fosfatos, citrato de sodio, extracto de sopa de malta, PEG 3350 (miralax, movicol).
- d. **Ablandadores de deposiciones:** ablandamiento directo de la





deposición facilitando el tránsito intestinal y la defecación. Pareciera que produjera una interferencia mecánica de las heces. Ejemplos: aceite mineral, docusato de sodio, aceites de semillas.

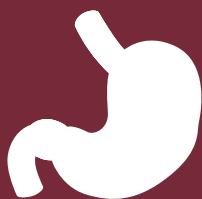
e. Prokinéticos

5. Reacondicionar el tránsito intestinal relativamente estable.

Los objetivos son establecer una evacuación periódica, el re-establecimiento del reflejo recto-anal y la utilización musculatura voluntaria. En el lactante lograr evacuaciones diarias. En el preescolar y escolar, sentar al niño por 2 minutos 1 – 2 veces/día, después de las comidas. BREVE, sin juguetes, sin celular, concentrado. Lo importante es que no le duela. Los pies deben tocar el suelo, sino poner un piso. Aprender a pujar, ángulo recto entre la espalda y las piernas. Hacer registro diario de evacuaciones, medicamentos, episodios de escurrimiento. Tener sistema de refuerzo positivo, si obra felicitar, sino no retarlo. Entrenar desde los 2 y los 4 años de edad. Antes no.

Falla al tratamiento médico es definido por el fracaso de éste a los tres meses desde el inicio de la terapia. Esto puede ocurrir porque: i) el recto esta aún ocupado por lo que se debe repetir fase de desimpactación, ii) por el mal cumplimiento del tratamiento por lo que se debe educar, iii) debido a causas orgánicas que requieren un mayor estudio con enema baritado, manometría y/o biopsia, y, iv) por último, por contracción paradójica del esfínter anal externo, en que contraen el musculo puborrectal y no obran, siendo más frecuente en mujeres, pre-adolescentes, y adulto (es voluntario). Lo más frecuente es el mal cumplimiento del tratamiento, seguido de que el recto continúe ocupado, y luego buscar alguna causa orgánica secundaria.





Diarrea aguda – Deshidratación

INTERNA CAROLINA PÉREZ V.

Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

APUNTES BASADOS EN LA CLASE DICTADA POR
EL PROFESOR PAUL HARRIS

Definiciones

Diarrea Aguda (DA) o Síndrome Diarreico Agudo (SDA) o Gastroenteritis Aguda (según lo aceptado por la OMS) corresponde al aumento de la frecuencia (mayor o igual a 3 veces/día) o volumen de las deposiciones (mayor a 10 ml/kg/día en niños), y disminución de la consistencia con duración menor de 14 días.

Mientras más agudo es un episodio de diarrea, más deshidratación existe y mayor la posibilidad de que sea de origen infeccioso. En cambio cuando una diarrea es más crónica, se produce mayor desnutrición, menor posibilidad de deshidratación y el diagnóstico diferencial se amplía más allá de las causas infecciosas.

El síndrome disentérico es aquella DA con presencia de mucosidades y sangre en las deposiciones. La diarrea del viajero se refiere a la DA que se produce cuando una persona viaja de un país a otro, independiente del mecanismo y del patógeno. Las enfermedades transmitidas por alimentos o también denominadas ETA, corresponden a las enfermedades o en este caso DA producida por la ingestión de alimentos con agentes contaminantes en cantidades suficientes para afectar la salud, sean sólidos naturales, preparados, o bebidas incluyendo el agua. En Chile, las ETA son enfermedades de notificación obligatoria.

270



EPIDEMIOLOGÍA

Los mecanismos de transmisión para los enteropatógenos fecales dependen de la vía fecal-oral, teniendo un ciclo corto ano-mano-boca (sin intermediarios) y un ciclo largo por contaminación de agua y alimentos.

Una sola situación puede contener ambos ciclos, si un alimento es manipulado con manos contaminadas (ciclo corto) o si ese alimento ya estaba contaminado por agua sucia (ciclo largo).



ETIOLOGÍA

Las causas se dividen en **infecciosas** y no infecciosas. Dentro de las primeras se encuentran principalmente los virus (80%), además de bacterias, parásitos y hongos en pacientes inmunosuprimidos. Los virus más frecuentes son el rotavirus, norovirus, astrovirus y adenovirus. Hoy en día, el rotavirus es el más prevalente, sin embargo, gracias a la vacunación contra este agente viral es posible que esta epidemiología se modifique, predominando norovirus. Las



bacterias más típicas por orden decreciente son la *Escherichia coli* enteropatógena (ECEP), *Escherichia coli* enterotoxigénica (ECET), *Campylobacter jejuni*, *Salmonella*, *Shigella* y *Yersinia*. La frecuencia de las distintas bacterias depende de la situación epidemiológica, en el lugar que ocurre, país, clima, época del año y si es en un jardín infantil o en un hospital.

Respecto a los parásitos, siguen siendo prevalentes en Chile, sin embargo, dependen del nivel socioeconómico y región del país. SDA por hongos debe ser considerado básicamente en pacientes inmunosuprimidos.

Dentro de las causas **no infecciosas**, podemos encontrar la etiología osmótica que se caracteriza por los laxantes, antiácidos y jugos concentrados, la malabsorción congénita o adquirida como ocurre en la enfermedad celiaca y la inflamación (colitis ulcerosa, enfermedad de Crohn). Pueden presentarse de forma crónica, pero inicialmente plantean el diagnóstico diferencial con enfermedades de evolución aguda como las diarreas infecciosas.



FISIOPATOLOGÍA

Independientemente si la diarrea es aguda o crónica, existen 4 mecanismos fisiopatológicos que la producen. La mayoría de las diarreas tienen componentes mixtos. Se clasifican según el componente principal, en:

1. Diarrea Inflamatoria o Invasiva: predominio de inflamación de la mucosa intestinal
2. Diarrea Osmótica: se daña la pared y se disminuye absorción intestinal. Ejemplos: Enfermedad de Crohn, Enfermedad Celiaca, jugos concentrados, laxantes
3. Diarrea Secretora: aumenta la secreción intestinal producto de secretagogos y no existe daño de pared.
4. Diarrea por Dismotilidad: la diarrea puede ser causada por el aumento del tránsito intestinal o si la motilidad esta disminuida, se genera un íleo, el intestino se coloniza más y se produce diarrea por secretagogo o inflamación.



CLÍNICA

Los mecanismos más frecuentes de la diarrea aguda son la diarrea inflamatoria y secretora. Normalmente, los virus y las bacterias tienen componentes mixtos.

- ▶ Diarrea Inflamatoria o Invasiva: generalmente es de origen bacteriano, tiene presencia de leucocitos y sangre en materia fecal (disentería). Se afecta el intestino grueso, por lo que tiene escasos vómitos, las evacuaciones son frecuentes y de escaso volumen, presenta un dolor abdominal intenso debido a su pared muscular gruesa, fiebre por la destrucción de pared, inflamación, infiltración de mononucleares e interleuquinas, pujo y tenesmo ya que el segmento afectado está más distal.
- ▶ Diarrea Secretora (no inflamatoria): se afecta el intestino



delgado, se presenta con dolor abdominal menos intenso porque su pared es más delgada, con poca fiebre debido a que no existe daño de pared ni inflamación, con vómitos, evacuaciones líquidas y abundantes. Nunca disentería porque no hay inflamación ni destrucción de pared. Ausencia de leucocitos en muestra fecal (generalmente no se realiza este examen).



DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la DA es clínico, no necesita exámenes complementarios. El 90% de las DA son autolimitadas, por lo tanto, no se hace estudio microbiológico. Además, un 80% de las DA son virales, por lo que el diagnóstico del tipo de virus no cambia el manejo, es decir que, mayoritariamente no se necesitan exámenes virológicos.

Los exámenes de sangre, tales como hemograma, perfiles, gases, electrolitos, **no diferencian entre diarrea bacteriana y viral** y no comandan el manejo clínico, excepto que haya un shock hipovolémico.

Los electrolitos deben ser medidos en un paciente con deshidratación severa y en todos los niños que inician terapia endovenosa.

La mayor parte de las diarreas son agudas, sin sangre, ocurren en niños inmunocompetentes, están en la casa, y por lo tanto, no requieren estudio.

El estudio etiológico viral y/o bacteriano se realiza en casos seleccionados, las indicaciones de éstos son:

1. Diarrea prolongada (mayor de 14 días)
2. Diarrea con sangre (síndrome disentérico)
3. Pacientes inmunodeprimidos (enfermedades inmunosupresoras, fármacos inmunosupresores, trasplantados)
4. Intoxicaciones alimentarias (por razones de tipo epidemiológico)
5. Estudio de portadores
6. Sospecha de brote epidémico
7. Descarte de infección intestinal para establecer otra etiología (se quiere tener la certeza de que una enfermedad crónica no se reactivó por una infección aguda).

Cuando los pacientes se estudian, generalmente se realiza PCR múltiple en deposiciones (*film array*), estudiando bacterias, parásitos y virus, en que en vez de usar partidores para uno o dos patógenos, se usan para 22 o más patógenos. Otros estudios son el coprocultivo, antígeno de rotavirus, parasitológico seriado de deposiciones y toxinas de *Clostridium* se hacen cada vez menos frecuentemente. Se debe considerar el costo de este examen comparado con realizar cada uno individualmente, cuando la situación clínica lo justifica.

El diagnóstico clínico de esta enfermedad se encuentra fundamentado en una anamnesis y examen físico, sin la necesidad de realizar exámenes complementarios, ya que el manejo del paciente depende de la presencia de la deshidratación. Para esto, es importante evaluar y clasificar el nivel de deshidratación del paciente según



la anamnesis, examen físico. Para esto se desarrolló una tabla de estándar universal (Tabla). La deshidratación mínima NO es clínicamente perceptible. Esta clasificación determina el manejo en: plan A, B y C, de acuerdo a la gravedad del cuadro.

	DESHIDRATACIÓN MÍNIMA O AUSENTE (<3% DE PÉRDIDA DE PESO)	DESHIDRATACIÓN LEVE A MODERADA (>3-9% DE PÉRDIDA DE PESO)	DESHIDRATACIÓN SEVERA (>9% DE PÉRDIDA DE PESO)
Estado mental	Bien, alerta	Normal, fatigado o inquieto, irritable	Letárgico, conciencia disminuida
Sed	Bebe normal, podría rechazar líquidos	Sediento, avidez por los líquidos	Bebe con dificultad, incapaz de beber
Frecuencia cardíaca	Normal	Normal a aumentada	Taquicardia, bradicardia en casos severos
Calidad del pulso	Normal	Normal a disminuido	Débil, filiforme o no palpable
Patrón respiratorio	Normal	Normal a rápido	Profundo
Ojos	Normal	Levemente hundidos	Profundamente hundidos
Lágrimas	Presentes	Disminuidas	Ausentes
Boca y lengua	Húmedas	Secas	Agrietadas
Pliegue cutáneo	Recuperación instantánea	Recuperación en < 2 seg	Recuperación en > 2 seg
Llene capilar	Normal	Prolongado	Prolongado, mínimo
Extremidades	Tibias	Frías	Frías, moteadas, cianóticas
Debito urinario	Normal a disminuido	Disminuido	Mínimo

TABLA EXTRAIDA DE: Gana JC, Harris P, Hodgson MI, Eds. *Práctica Clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica*. Ediciones UC, 2015



TRATAMIENTO

Según el nivel de deshidratación existen diferentes planes estandarizados para un manejo protocolizado y universal. Estos son: plan A, B y C.

La rehidratación oral es el pilar fundamental de la terapia. La rehidratación por sonda nasogástrica es tanto o más efectiva que la endovenosa y con menos efectos adversos. La rehidratación EV pertenece al plan C, y se usa solo cuando la vía enteral no es posible.

En DA, en el enterocito existe un aumento del cAMP o cGMP y se activan canales dependientes de calcio, en ambos casos estos activan el canal de cloro, permitiendo su salida junto con sodio y agua, produciéndose la diarrea aguda (secreción). Por el contrario, sin importar el agente ni la severidad de la enfermedad, el **transportador SGLT1** es capaz de ingresar sodio y glucosa en relación 1: 1, junto con agua, es por esto que las sales de hidratación oral (SRO) deben contener glucosa (absorción) y disminuyen la morbimortalidad de la DA.



Hoy en día se utilizan sales con menor osmolaridad que las originales. En Chile, las más utilizadas son Rehsal 45, Pedialyte 60 y Floralite. En general tienen sodio 60, potasio 20, cloruro 50 y las bases son de citrato, con una osmolaridad similar.

Las Soluciones para Deportistas para rehidratar, tienen una osmolaridad razonable, sin embargo, tienen muy poco soluto y glucosa, por lo que no se activa este canal y no se trata al paciente de manera óptima.

Las bebidas gaseosas tienen una alta osmolaridad (700 – 730) producen una diarrea osmótica y deshidrata aún más al niño por lo que están contraindicadas como solución de hidratación. La bebidas gaseosas bajas en calorías tiene menor osmolaridad, sin embargo, no tiene glucosa ni sodio, por lo que no funciona el co-transportador.

Plan A: se usa en DA sin deshidratación clínica (pérdida de < 3% de peso), con el objetivo de prevenirla. Se simplificó las pautas de volumen para que lo pudiera implementar cualquier persona. Se aporta 50 – 100 ml en menores de un año y 100 – 200 ml en niños mayores después de cada evacuación intestinal líquida, manteniendo un equilibrio de base hídrica. A los niños mayores se les ofrece todo el volumen que deseen, sobretodo después de 6 años no se le restringe. Los líquidos a aportar pueden ser caseros, como agua de arroz o sopas, o soluciones de hidratación oral con 30 a 60 mEq/l de sodio. En Chile son sodio 45 o 60 y se puede transformar en 30, intercalando las sales de hidratación con agua.

Están contraindicados las bebidas gaseosas o jugos artificiales, por su efecto osmótico.

Mantener alimentación adecuada para la edad, por lo que el niño debe comer lo más normal posible. Solo suspender bebidas gaseosas o jugos artificiales. Se ha demostrado que los que comen normal se mejoran antes que los que hacen mucha dieta, tienen menos complicaciones, hacen menos diarrea prolongada y tienen menor daño nutricional. Se puede reducir los alimentos ricos en fibras y favorecer la ingesta de alimentos en base a carbohidratos complejos.

Plan B: se usa en DA con deshidratación clínica leve a moderada, con el objetivo de tratarla. Administrar SRO por boca lento y fraccionado, 50 a 100 ml por kg de peso en 4 horas. Si no se conoce el peso, usar la edad e indicar SRO en 4 horas según el siguiente cuadro:

EDAD	< 4 MESES	4 A 11 M.	12 A 23 M.	2 A 4 AÑOS	5 A 14 AÑOS
Peso (Kg)	< 5	5–8	8–11	11–16	16–30
SRO (ml) en 4 a 6 horas	200–400	400–600	600–800	800–1200	1200–2200

Si el niño pide más SRO, dar más. Si toma pecho, puede aportarsele entre las administraciones de SRO y si el niño es menor de 4 meses y no recibe pecho, se puede alternar SRO con agua pura 2/3 y 1/3, respectivamente. Intercalar, no combinar (para mantener la osmolaridad de la solución). Si vomita, esperar 10 minutos y luego continuar con más lentitud.

Se debe reevaluar a las 4 horas. Si no hay deshidratación, pasar a plan A (es decir, prevenir). Si la hay, repetir plan B por otras 4 horas, agregando alimentos. Si la deshidratación es grave, pasar a plan C.

Plan C: se usa en DA con deshidratación grave (paciente hipotenso, hospitalizado, ojalá en unidad de cuidados intensivos), con el objetivo de re–expandir el espacio extracelular. La hidratación endovenosa sólo es requerida en pacientes con deshidratación severa o con fracaso del uso de SRO. Su objetivo es restablecer el volumen circulante y lograr estabilidad hemodinámica. En la fase inicial debe usarse soluciones isotónicas, como Suero Fisiológico o Ringer Lactato, en volumen de 20 a 30 ml/kg peso, a pasar en 20 a 30 minutos y repetir en caso de ser necesario. En caso de un niño cardiópata, se administra volúmenes menores en más tiempo, dando 15 ml/kg en 30 – 40 minutos. Tan pronto como las condiciones del paciente lo permitan (mejoría de conciencia y hemodinamia, presencia de diuresis), se debe iniciar aporte de SRO (plan B).

Intolerancia a la lactosa transitoria o secundaria ocurre como fenómeno en diarrea prolongada (mayor a 14 días). No se produce en la diarrea aguda por lo que no es un problema clínico relevante en esta enfermedad.

Respecto a la **realimentación**, para el óptimo manejo de deshidratación leve a moderada, la alimentación normal debe ser reiniciada no más tarde de 4 – 6 h después del inicio de la terapia de rehidratación (I, A). En el plan A se puede iniciar inmediatamente. En el plan B, primero se debe reponer la pérdida y después se inicia (después de 4 horas).

- No hay empeoramiento de la diarrea, de la duración, o del vómito o intolerancia a lactosa en el grupo de realimentación precoz.
- La lactancia materna debe ser mantenida durante un SDA (III, C)
- La dilución de la fórmula e introducción gradual de la alimentación no es necesaria (I, A)
- La enorme mayoría de los lactantes con SDA pueden en forma segura continuar recibiendo fórmula con lactosa porque el número de fallas de tratamiento es mínimo comparado con niños con SDA recibiendo fórmula sin lactosa (I, A).
- No hay datos que apoyen la necesidad del uso de fórmulas de soya o hidrolizadas en lactantes con SDA, incluyendo en menores de 2 meses (III, C).

Realimentación no láctea

- Los niños con SDA que no están deshidratados deben ser alimentados con su alimentación normal adecuada a su edad.
- La dieta basada en pan, arroz, manzana y tostadas (BRAT) no ha sido estudiada y no es recomendada. Las bebidas con alto contenido de azúcar no deben usarse (III, C).
- Niños destetados deberían comer lo mismo que comen normalmente. Alimentos apropiados para la edad son bien tolerados y definitivamente mejor que la práctica de hacer “dieta” (mejor ganancia de peso, menos complicaciones o fallas de tratamiento) (III, C)
- Estudios demuestran que carbohidratos complejos (arroz, maíz, papa, pan, y cereales), carnes magras, yogurt, frutas y vegetales



son bien tolerados en niños con SDA leve a moderado y deberían continuarse sin restricciones de acuerdo a su edad después del período de rehidratación.

- No se recomienda el uso de bebidas herbales y/o de soluciones de rehidratación utilizadas por deportistas (V, D)



TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

1. Antibióticos:

Los antibióticos sólo están indicados en

- ▶ *Shigella* y *Vibrio cholerae* (En Chile no hay cólera)
- ▶ *Campylobacter* en sus formas disintéricas.
- ▶ *Yersinia spp* en bacteremias o localizaciones extraintestinales (como artritis)

En niños previamente sanos que presentan diarrea aguda por *Salmonella*, el uso de antibióticos puede inducir un estado de portador por lo que generalmente no se tratan. Se encuentra aún en discusión el uso de antibióticos en *Escherichia coli* productora de Shiga toxina, porque aumentaría el riesgo de SHU.

Muchas veces no se tienen coprocultivos porque no están disponibles o por su baja sensibilidad, por lo que el tratamiento antibiótico es empírico. Se ha postulado que se podría usar antibióticos en una diarrea invasiva severa, según estudios locales de sensibilidad y resistencia. En diarrea disintérica se puede dar metronidazol o ciprofloxacino.

Se usa antibioterapia parenteral cuando la vía oral no está disponible y en inmunodeprimidos febriles (plan C, generalmente paciente hospitalizado con patologías preexistentes). Se toma coprocultivo de deposición u otros test diagnósticos y se da antibiótico. El paciente inmunosuprimido debe hospitalizarse, se usa un esquema de más amplio espectro y se toman cultivos de deposiciones y hemocultivos.

La DA del viajero puede ser bacteriana, viral o parasitaria, generalmente bacterianas, son autolimitadas y, **habitualmente no tiene indicación clínica de antibióticos en niños**. El tratamiento es la rehidratación.

2. Probióticos:

Respecto a su uso como tratamiento de la DA, no existe evidencias de eficacia para muchas preparaciones. Se ha demostrado algunos beneficios en metaanálisis con el uso de ciertos probióticos. En DA servirían para la competencia por nutrientes, captación de nutrientes, desplazamiento de nicho y restitución de flora. Estos son *Lactobacillus GG* (subespecie *rhamnosus* de *L. casei*) y *Saccharomyces boulardii*.

El mecanismo exacto de acción es desconocido y está aún por definir, probablemente sea multifactorial. Microorganismos vivientes ingeridos en ciertas cantidades ejercen efecto benéfico en la flora intestinal modificando su composición y actuando contra enteropatógenos, por mecanismos tales como:

- ▶ Síntesis de sustancias antimicrobianas
- ▶ Competencia por nutrientes necesarios para el crecimiento de patógenos
- ▶ Modificación de toxinas o sus receptores
- ▶ Estimulación de respuesta inmune específica y no específica



3. Zinc:

Está recomendado por las guías clínicas internacionales, basado que en niños desnutridos del tercer mundo con SDA, donde si uno agrega zinc, presentan mejoría. Actualmente, se recomienda a todos los niños con síndrome diarreico agudo, no existe problema con tema seguridad y no tiene efectos secundarios, sin embargo, no hay beneficio demostrado de su uso en niños no desnutridos.

4. Adsorbentes y antiseoretos:

Es un grupo de medicamentos que se usaban frecuentemente en los años 60 y 70.

- ▶ Adsorbentes: kaolin-pectina, atapulguita y carbón activado no están recomendados. Smectita puede ser recomendado, pero no existe en Chile.
- ▶ Antiseoretos: subsalicilato de bismuto no está recomendado. El único antisecretor recomendado es el racecadotriilo (acetrofan).

El racecadotriilo aumenta la vida media de la encefalina mediante el bloqueo de la encefalinasa. La encefalina estimula al receptor delta antisecretor y bloquea la tasa de secreción mayor a la normal, disminuyendo el AMP cíclico, y por lo tanto, reconstituyendo el equilibrio de la absorción – secreción. Fue descrito en pacientes hospitalizados deshidratados, no se sabe si se puede extrapolar a otras situaciones, es decir en pacientes bajo Plan C (probablemente diarrea secretora de alto volumen). Reduce la duración de la diarrea (días) y tasa de gasto fecal (volumen, nº de deposiciones), no incrementa el tiempo de tránsito intestinal y no reduce actividad de la encefalinasa en LCR. Se administra 1,5 mg/kg/dosis cada 8 horas, dura 4 – 8 horas, con una máxima acción a los 60 min. Reduce el riesgo de deshidratación. Conclusión: puede ser considerado en el manejo de SDA (II, B), sin embargo, no existen estudios bien diseñados prospectivos de eficacia y seguridad en niños ambulatorios con SDA.

5. Medicamentos no recomendados:

No avalan seguridad ni efectividad a largo plazo, dentro de los cuales se incluyen antieméticos (isofran), prebióticos, loperamida, ácido fólico y glutamina.

**PREVENCIÓN**

Además de las medidas de consumo de agua y alimentos seguros, como medida preventiva existe la vacuna de rotavirus, la que se debe recomendar especialmente a los niños menores de 2 años, ya que la mortalidad asociada a SDA por rotavirus ocurre en este grupo etario.

Se coloca la primera dosis entre las 6 y 12 semanas de vida y se completa el esquema hacia los 6 meses de vida.

Vacunas rotavirus

- ▶ Rotarix (GlaxoSmithKline): está constituida por virus humano vivo atenuado, es monovalente, se administra en 2 dosis vía oral. Esta licenciada en 102 países.
- ▶ RotaTeq (Merck & Co. Inc): está constituida por virus humano-bovino recombinante, es pentavalente, se administra en 3 dosis vía oral. Esta licenciada en 61 países.

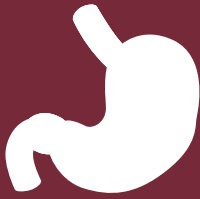
- ▶ la eficacia es similar para la prevención de toda enfermedad, aproximadamente 70% siendo la máxima eficacia (95%) en la prevención de la diarrea grave con deshidratación severa. En ambas se ha descartado riesgo de invaginación.



RESUMEN

- ▶ Diarrea Aguda es un problema frecuente
- ▶ Las causas virales son las más comunes
- ▶ Sospechar DA bacteriana frente a fiebre, ausencia de síntomas respiratorios, diarrea profusa (secretora) y CEG (invasora: bacteriana)
- ▶ La deshidratación es el factor central
- ▶ La hospitalización debe ser selectiva (niños deshidratados severos)
- ▶ En general no requiere estudio microbiológico (90%)
- ▶ La rehidratación es la clave del tratamiento
- ▶ La realimentación normal debe ser precoz
- ▶ Usar SRO hipotónicas
- ▶ Mantener la lactancia materna
- ▶ No usar leches especiales ni diluidas
- ▶ Evitar medicaciones innecesarias
- ▶ Considerar vacunación contra Rotavirus





Reflujo gastroesofágico

INTERNA MARÍA JOSÉ POBLETE

ESCUELA DE MEDICINA
Pontificia Universidad Católica de Chile

APUNTES BASADOS EN LA CLASE DICTADA POR EL
PROFESOR PAUL HARRIS

Introducción – epidemiología:
relevancia del tema – factores de riesgo

Definiciones 

El reflujo gastroesofágico fisiológico es el pasaje de contenido gástrico al esófago, es un proceso fisiológico normal que ocurre a lo largo del día durante toda la vida. Se manifiesta clínicamente como regurgitación (ascenso pasivo de contenido gástrico a la orofaringe) y/o vómitos (ascenso activo de contenido gástrico refluído desde la boca).

El RGE ocurre durante episodios de relajación transitoria del EEI (rtEEI), o adaptación inadecuada del tono del esfínter a cambios en la presión abdominal. Se transforma en patológico cuando produce complicaciones, generalmente en individuos con factores de riesgo.



Los mecanismos anti-RGE en orden de importancia son:

- Esfínter esofágico inferior (EEI): principal mecanismo antireflujo; modificación de la capa muscular del esófago que se engruesa a nivel del hiato
- Diafragma
- Ligamentos (hoja ascendente y descendente)
- Ángulo mecánico o anatómico generado por el hiato con el estómago (**ángulo de Hiss**)*

Mecanismos pro-RGE:

- A)** Relajación transitoria del EEI (rtEEI): Es el principal mecanismo; primera neurona es el nervio vago, la segunda neurona corresponde a los plexos ganglionares que están en el tubo digestivo.
 - ▶ Mecanismo mediado por reflejo vagal que relaja EEI.
 - ▶ El neurotransmisor postganglionar es el óxido nítrico.
- B)** Incremento excesivo de presión intraabdominal, como por ejemplo obesidad, embarazo, hernias, ascitis, ropa apretada en los lactantes, etc.
- C)** Baja presión basal del EEI (infrecuente).
- D)** Factores anatómicos (esófago intratorácico corto), se refiere a que proporcionalmente los niños tienen mayor volumen; la cabeza más grande, esófago corto en el tórax, etc. El lactante no deja de tomar leche y el reflujo llega hasta la cavidad oral; además, a los niños les dan leche acostados, lo que empeora la situación.

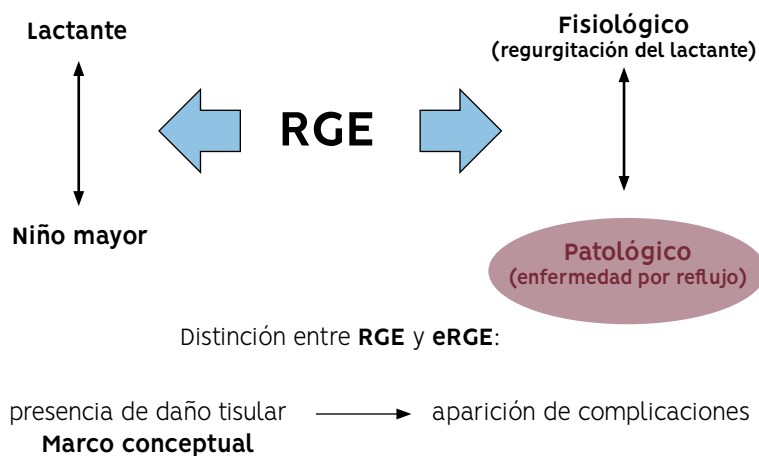
En resumen, el RGE fisiológico puede afectar desde un lactante, niño mayor, hasta un adulto, lo que no guarda relación con lo fisiológico o patológico del reflujo. Lo fisiológico, también llamado regurgitación del lactante, está incorporado dentro de los trastornos digestivos



funcionales (TDF) de acuerdo a criterios de ROMA IV. Por el contrario RGE patológico es lo que se describe como enfermedad por reflujo. Lo que diferencia lo fisiológico de lo patológico es la presencia de daño tisular, que se acompaña con la presencia de complicaciones.

Características del RGE fisiológico

- Ocurre normalmente en niños y adultos sanos.
- Considerablemente más frecuente en lactantes, especialmente en los menores de 6 meses (hasta el 12 % del tiempo).
- En ellos se suele expresar visiblemente como regurgitaciones.
- Episodios de corta duración.
- Predominan en período postprandial.
- Menos frecuentes en vigilia lejos de las comidas.
- Prácticamente inexistentes durante el sueño.
- En general, todos los lactantes tienen RGE fisiológico, a los 3 meses el 85 al 90% de ellos lo presenta, al año de vida un 10-15% tienen reflujo, que continua siendo fisiológico.



Condiciones que confieren especial vulnerabilidad a los efectos del RGE; elementos constitutivos que predisponen a enfermedad por reflujo (RGE patológico):

- Inmadurez biológica: Prematurez
- Enfermedades neurológicas:
 - ▶ Parálisis cerebral
 - ▶ Síndrome de West
 - ▶ Miopatías
- Genopatías
 - ▶ Síndrome de Down
 - ▶ Cornelia de Lange
- Lesiones preexistentes del esófago
 - ▶ Atresia esofágica
 - ▶ Hernia hiatal



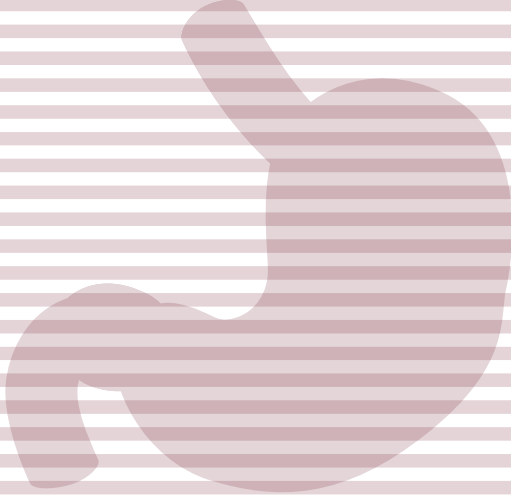
CLÍNICA Y FORMA DE PRESENTACIÓN: SINTOMAS Y SIGNOS

Tips de sospecha

RGE Patológico o Enfermedad por RGE (eRGE): Complicaciones Establecidas

- Gastrointestinales: de tanto regurgitar o vomitar, el ácido clorhídrico daña la pared del esófago (esofagitis péptica/por ácido/por reflujo); dependiente de la edad del niño será la sintomatología:
 - ▶ Esofagitis: Irritabilidad/dolor, sangramiento (por lesión mucosal del esófago), anemia





- ▶ Estenosis péptica (por exposición prolongada al ácido): disfagia, dolor, rechazo alimentario, llanto
- ▶ Esófago de Barrett: lesión pre maligna de metaplasia intestinal del esófago expuesto crónicamente al ácido; se ve en adolescentes.
- Nutricionales: compromiso nutricional; cuando el niño vomita más de lo que logra absorber, o que producto de la esofagitis deja de comer. Es rarísimo en ausencia de enfermedad concomitante.
- Pulmonares:
 - ▶ Por aspiración directa de material refluído (neumopatía aspirativa): grave.
 - ▶ Por mecanismos indirectos o reflejos (laringoespasma, apnea obstructiva o central)
- Otorrinolaringológicas: laringitis, manifestándose por estridor, ronquera y tos crónica.
- Otros: postura anormal del cuello (Sandifer); estiran el cuello para evitar la subida del ácido, terminando con una postura anormal por contractura de la musculatura dorsal.

Sin embargo hay muchas causas de vómitos como síntoma o signo asociado a daño nutricional.

Causas de emesis y falta de progreso ponderal

- Gastrointestinales
 - ▶ Estenosis pilórica
 - ▶ Mal rotación
 - ▶ Duplicaciones, etc.
 - ▶ Enfermedad Celíaca
 - ▶ Fibrosis Quística
- Urinarias
 - ▶ ITU
 - ▶ Malformaciones, litiasis, etc.
- Metabólicas
 - ▶ Intolerancia hereditaria a fructosa
 - ▶ Galactosemia
 - ▶ Intoxicación por vitamina A
- Neurológicas
 - ▶ Tumores SNC
- Respiratorias
 - ▶ Bronquiectasias

El vómito no es sinónimo de reflujo, el RGE es un diagnóstico y el vómito es un síntoma. Existen diversas causas de vómito, siendo muy frecuente en los lactantes y niños pequeños, debido a que la mayoría de las enfermedades en ellos se presentan con vómitos. Lo importante es buscar signos de alarma, ya que permite sospechar que el vómito es por ciertas enfermedades mencionadas previamente.

Signos de alarma: Puede ayudar a distinguir reflujo fisiológico de patológico.



- ▶ Inicio de los vómitos posterior a los 6 meses de edad
- ▶ Vómitos biliosos
- ▶ Hematemesis, hematoquezia
- ▶ Mal incremento de peso
- ▶ Diarrea, constipación
- ▶ Fiebre, letargia
- ▶ Hepatoesplenomegalia
- ▶ Fontanela abombada, macro y microcefalia, convulsiones
- ▶ Dolor abdominal y/o distensión abdominal



DIAGNÓSTICO: ESTUDIO Y LABORATORIO

Aproximaciones diagnósticas de la Enfermedad por RGE (RGE patológico)

1. Historia y Examen físico

En la mayoría de los lactantes con vómitos y en la mayoría de los niños mayores con regurgitación y pirosis, la historia y el examen físico son suficientes para hacer el diagnóstico, reconocer las complicaciones e iniciar tratamiento.

El diagnóstico es clínico en la mayoría de los casos. No se requieren exámenes.

¿A quienes se estudia?

- ▶ Evolución clínica no satisfactoria.
- ▶ Sospecha de esofagitis (signos de alarma; complicaciones)
- ▶ Estudio de la relación causa–efecto entre la sintomatología y el RGE; ejemplo, entre RGE y apnea, entre RGE y dolor torácico, etc.

2. Estudio Radiológico Contrastado: Radiografía esófago–estómago–duodeno (trago de Bario)

En general, sólo es útil para detectar anomalías anatómicas.

Problemas relacionados al este examen:

- Falsos negativos: por la corta duración del examen; puede ser que en ese periodo de tiempo el niño no haya presentado reflujo, por lo que el estudio resulta falsamente negativo.
- Falsos positivos: reflujo fisiológico, como por ejemplo por llanto.

Por lo tanto, **no es útil para determinar la presencia o ausencia de RGE.**

El nivel alcanzado en el esófago por la columna de bario no tiene ninguna correlación clínica ni de laboratorio.

Este es un examen dinámico; en la radiografía estática (única) no se puede determinar si se ve una contracción o una franca estenosis. Por otro lado, tampoco se puede saber si el contraste va de bajada o va de subida (los radiólogos ponen una flecha para detallar eso de manera de poder diferenciar una estenosis de una contracción). Contracciones que no desaparecen = estenosis esofágica. De ahí la importancia del estudio dinámico idealmente con la presencia del radiólogo la momento de efectuarlo.

Uno de los efectos adversos descritos para este examen es la



aspiración de contraste en vía aérea; lo que puede requerir el uso de ventilación mecánica.

El examen puede sugerir inflamación de la pared del esófago al visualizar defectos en el llenamiento del relieve de la pared esofágica.

3. Monitoreo de pH esofágico

Usado ampliamente como índice de exposición ácida del esófago, mide la frecuencia y duración de los episodios de reflujo ácido; cuantificación por 24 horas de cuánto reflujo sube, en qué momento del día y a qué hora.

Múltiples factores afectan el estudio: equipo de registro, dieta, posición, actividad durante el estudio, localización del sensor (es). No obstante, la técnica e indicaciones están bien estandarizados, así como los protocolos, por lo tanto, es un examen útil.

Existen índices y límites de normalidad estandarizados

Índice de reflujo (IR):

- < 1 año: 12% del tiempo del día con ácido en el esófago, se considera normal.
- > 1 año: 6% del tiempo del día con ácido en el esófago, se considera normal.

El examen consiste en poner una sonda muy delgada por la nariz, que llega al estómago, se demuestra el pH ácido del estómago, y luego se sube la sonda y se deja posicionada en el esófago. Puede tener un sensor en la punta y otros adicionales más altos o proximales, y requiere un electrodo de referencia, que puede ser interno o externo. El paciente se va con la maquina en su cinturón, y durante las próximas 24 hrs debe hacer una vida normal llevando un registro de actividades y síntomas; incluyendo un sistema de botones para registro inmediato de síntomas. Luego la información se analiza con un software apropiado.

Lo más importante dentro de todos los eventos analizados, es hacer un análisis cuantitativo. Existe un nivel estándar contra el que se comparan las curvas, siendo este un pH de 4. Así, se analizan los niveles de pH del día versus las veces en que se apretó el botón. Por ejemplo, un niño con tos crónica, en que se ve que aprieta el botón cada vez que tose, y se ve en el registro que cada vez que el niño tose, el pH baja, pero sólo en el sensor de más abajo y no en el de más arriba, estableciendo que siempre que uno tose sube un poco de contenido gástrico al esófago, pero que su tos crónica no es producto de un reflujo. Otro ejemplo de normalidad es cuando comen, ya que el sensor no diferencia si lo ácido viene de arriba o de abajo.

Este examen No es un predictor de esofagitis u otras alteraciones a futuro. Actualmente existe pHmetros con cables, aunque también pueden ser inalámbricas, sin embargo son muy costosos.

Indicaciones de estudio de pH de 24 horas.

- Situaciones en que el estudio de pH es generalmente útil.
 - ▶ Evaluación del tratamiento de la **enfermedad por RGE** que no responde a tratamiento médico.
 - ▶ Evaluación temporal de síntomas (asociación), tales como síntomas laríngeos, dolor torácico y neumonía recurrente.



- Situaciones en que el estudio de pH es discutible o condicionado
 - ▶ Apnea del lactante
 - ▶ Irritabilidad, llanto intratable, y rechazo a la alimentación
 - ▶ Enfermedad reactiva de la vía aérea
 - ▶ Previo a cirugía de funduplicatura
- Situaciones en que el estudio de pH no está indicado o generalmente NO es útil
 - ▶ Regurgitación en lactantes: es fisiológico.
 - ▶ Esofagitis por reflujo: endoscopia
 - ▶ Disfagia: estudios radiológicos.
 - ▶ Síntomas comunes de reflujo en niños mayores como epigastralgia o dolor retroesternal

Impedanciometría = pHmetría + manometría del esófago

4. Endoscopia y biopsia

Establecen presencia y gravedad de la esofagitis y sus complicaciones. Contribuye al diagnóstico diferencial; hay muchas causas de esofagitis, no sólo por ácido.

Pobre correlación entre la apariencia endoscópica y la histopatología, por lo que se recomienda realizar siempre la biopsia cuando se sospecha el diagnóstico.

- Niños normales no presentan eosinófilos y neutrófilos en el epitelio esofágico.
- Correlación positiva con la exposición ácida.

*Clasificación de Los Angeles (4 grados de acuerdo a severidad)

*Si se consideran todos los niños con esofagitis endoscópica, el 95% de ellos tiene una pHmetría alterada, pero si se toman todos los niños con pHmetría alterada, sólo el 50% tiene esofagitis. Esto quiere decir que el ser humano tiene mecanismos de protección; tales como el bicarbonato, la saliva, la motilidad, el recambio celular, etc.

5. Cintigrafía

Buen examen en la Pontificia Universidad Católica, pero prácticamente inexistente en Chile.

Uso de fórmula o alimentos marcado con tecnecio para evaluar RGE y aspiración.

Informa sobre: Reflujo ácido y no ácido, a diferencia de la pHmetría que informa sólo reflujo ácido; vaciamiento gástrico, dado que se ve si el marcador avanza o no, siendo esto su gran ventaja y por último, de la existencia de aspiración, debido a que evalúa si el marcador está en el pulmón.

Dentro de sus desventajas, es una técnica no estandarizada y no tiene valores normales por edad. En comparación con la pHmetría, tiene una sensibilidad de 15 a 59% y una especificidad de 83 a 100%.

Ventajas:

- ▶ No invasivo, baja dosis de radiación
- ▶ Permite evaluar frecuencia, volumen de RGE
- ▶ Permite evaluar vaciamiento gástrico
- ▶ Buen rendimiento en diagnóstico de aspiración



Desventajas

- ▶ No se dispone de rangos normales para niños.
- ▶ Condiciones no fisiológicas
- ▶ Solo evalúa RGE postprandial
- ▶ No aporta información anatómica

6. Tratamiento empírico

El omeprazol ha sido usado como tratamiento empírico por 2-4 semanas para tos, pirosis, dolor torácico no cardíaco y dispepsia en adultos. Si responde, se continúa y se plantea que el síntoma es secundario al ácido. Si no responde, derivar según síntomas.

Ampliamente usado, pero no ha sido validado en niños, sin embargo, se usa de todas formas. En general se plantea que la respuesta empírica a un antiácido es altamente sugerente de enfermedad por RGE.

**OPCIONES TERAPÉUTICAS PARA ENFERMEDAD POR RGE****Manejo general: Cambios en la alimentación**

Se debe promover la lactancia materna; estudios demuestran que los bebés con lactancia materna tienen menos reflujo que bebés con rellenos.

Fraccionar la alimentación: Se debe evitar el rebalse, debido a que el niño no tiene mecanismos de control de saciedad, y además su EEI se abre, por lo que hay que fraccionar la alimentación. La capacidad gástrica de un lactante es estimada por el peso multiplicado por 30.

Espesantes: Al quedar la leche más espesa, queda más tiempo retenida en el antro, y no se devuelve. El 50% de los niños que consumen espesante andan bien, el otro 50% anda peor (reflujo tardío).

Posición en la cuna: Nunca boca abajo (AAP), la cuna debe estar inclinada en 30 grados.

Niños mayores y adolescentes:

- ▶ Cambios en la dieta
- ▶ Evitar alcohol
- ▶ Bajar de peso
- ▶ Evitar el tabaco

Farmacológico:

No hay tratamiento específico dirigido al mecanismo subyacente.

Si esta enfermedad se produce porque el EEI está abierto, el tratamiento más racional debiera enfocarse a cerrar el esfínter, objetivo difícilmente logrado por los fármacos actuales.

Objetivo global: aliviar los síntomas, proporcionar el crecimiento adecuado, resolver la esofagitis si la hay, prevenir complicaciones.

Prokinéticos Teóricamente aumentan la peristalsis esofágica y aceleran vaciamiento gástrico, sin embargo, no alteran el mecanismo básico patogénico: No modifican las rEEI y modifican levemente la presión basal del EEI.

Existen estudios doble ciego, randomizados, comparativos, en niños con RGE, de:



- Cisaprida: marginalmente efectivo, pero tiene efectos adversos a nivel cardíaco (mayor riesgo de arritmias en niños con QT largo). Es por esto que se ha dejado de usar. Si se usa, se debe pedir un ECG.
- Efectividad no demostrada: Metoclopramida, betanecol y domperidona.

Inhibidores de la Bomba de Protones (IBP)



Antiácidos

Hoy: IBP (inhibidores de la bomba de protones).

Porcentaje de curación de esofagitis en relación a la duración del pH neutralizado; el bloqueo ácido de los inhibidores de bomba es muy alto.

Actúan a nivel de la bomba ATPasa en la superficie apical de la célula parietal, bloqueando como vía final la bomba de protones.

Se utilizan dependiendo de la edad del niño; niños pequeños no tragan por lo que se usa esomeprazol en polvo o lanzoprazol en gránulos (las potencias y efectos adversos son similares).

Tratamiento quirúrgico

Indicaciones:

- eERGE con síntomas clínicos severos, refractarios al tratamiento médico
- Complicaciones graves: estenosis esofágica, esófago de Barret, neumonías recurrentes aspirativa.
- Crisis de apnea bien documentadas (demostrar que apnea es por reflujo a través de una polisomnografía) sin respuesta inmediata al tratamiento.
- Hernia hiatal genuina (malformación congénita; hiato abierto) o paciente con daño neurológico (muy mala motilidad, mala función esfinteriana).

Técnicas:

Los resultados y complicaciones parecen no variar con la técnica utilizada.

La más utilizada es la Fonduplicatura de Nissen (bufanda en 360°; estómago queda más pequeño, funcionando peor), se asocia a alta morbilidad.

Resultados:

Éxito (alivio completo de síntomas): 57 - 92 %

Mortalidad:

- ▶ Relacionada a la operación: 0 - 4.7 %
- ▶ Relacionada co-morbilidad: 0-21%

Morbilidad: 2.2 - 45 %



RESUMEN

- RGE ocurre en todos los niños, y en la mayoría no genera síntomas.
- RGE en lactantes es generalmente normal y solo requiere educar a la familia.
- RGE puede ocasionar enfermedad, independientemente de la frecuencia del síntoma.
- Para cada complicación hay métodos diagnósticos específicos que sólo ayudarán si existe una adecuada pregunta clínica.
- Para cada complicación hay una terapia específica.





Dolor abdominal recurrente

INTERNA MARÍA JOSÉ POBLETE

Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

APUNTES BASADOS EN LA CLASE DICTADA
POR EL PROFESOR PAUL HARRIS



Introducción

El Dolor Abdominal Recurrente (DAR) puede ser Orgánico (5%) o Funcional (95%). Este último se enmarca dentro de los llamados Trastornos Digestivos Funcionales (TDF), cuya terminología, clasificación y criterios diagnósticos han quedado establecido en los sucesivos consensos de la organización ROMA. Actualmente, se encuentran vigentes los criterios ROMA IV.

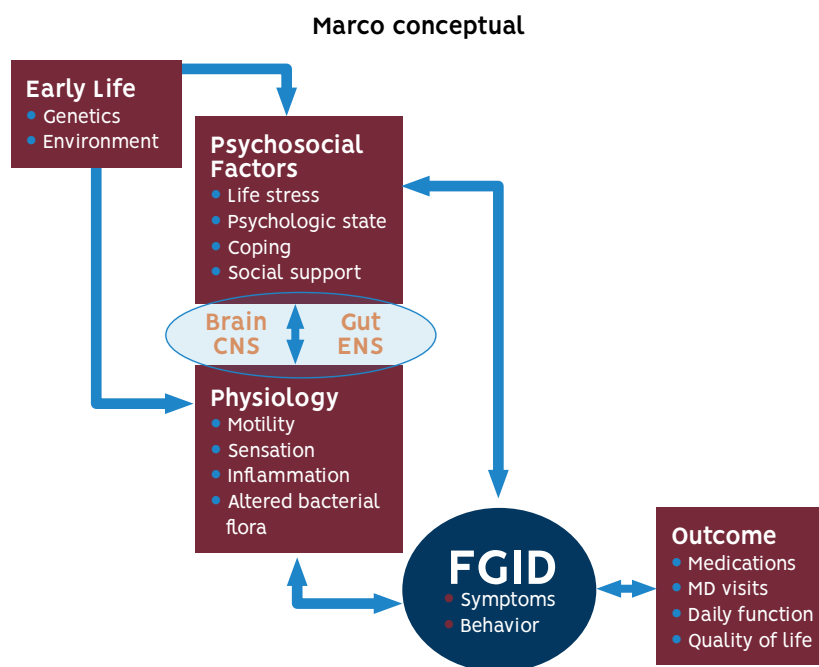
EPIDEMIOLOGÍA

El DAR Funcional es responsable del 2 al 4% de las consultas al pediatra general. La prevalencia aumenta con la edad; los adolescentes tienen más trastornos digestivos funcionales que los lactantes, alcanzando una prevalencia de un 10%. Con respecto al género, no existen diferencias en lactantes o escolares, y existe un predominio femenino desde la adolescencia.

La mayor parte de los datos son de países del hemisferio norte, tales como EEUU, Alemania, Finlandia, entre otros.

Al revisar los estudio originales de pacientes con TDF del Dr. Apley, pero con criterios ROMA II (2004), se evidenció que el 45% presentaba colon irritable, el 16% dispepsia funcional, el 8% DAR clásico, el 5% migraña, y el 30% no cumplía ningún criterio. Los distintos Consensos de Roma han cambiado los criterios, pero permite comparar y mirar retrospectivamente.

DEFINICIONES O CONCEPTOS



Factores genéticos y ambientales interactúan desde temprano en la vida, alterando el funcionamiento fisiológico. Dentro de los factores ambientales destaca haber sido prematuro, y haberse expuesto a todo lo que ello significa, tomar lactancia materna exclusiva, tomar antibióticos, procedimientos invasivos, abandono parental, estrés, factores psicosociales y psicológicos. Todos estos factores parecen afectar el correcto funcionamiento de nuestros 2 “cerebros”, el SNC y el sistema nervioso entérico (SNE).

Los niños con TDF tienen respuestas exageradas frente a estímulos del ambiente (“cómo yo lo percibo y cómo respondo”). También es importante los antecedentes personales, familiares y culturales.



El DAR funcional es una respuesta no adaptativa del desarrollo frente a un estímulo interno o externo. Su expresión clínica depende de:

- Estado de desarrollo intelectual, afectivo y autonómico de un niño
- Disturbios orgánicos y psicológicos concomitantes
- Edad suficiente para reportar síntomas en forma confiable



CLÍNICA: FORMAS DE PRESENTACIÓN: SÍNTOMAS Y SIGNOS

DAR orgánico

El diagnóstico diferencial DAR orgánico se enfrenta considerando los síntomas asociados y la semiología del dolor.

- **Dolor + náusea/vómitos** = inflamación gastrointestinal alta (esófago, estómago, duodeno; enfermedad péptica, enfermedad inflamatoria, enfermedad alérgica, enfermedad infecciosa), trastorno de motilidad, trastornos hepatobiliares-pancreáticos, y dolores extradigestivos que puedan acompañarse de náuseas y vómitos.
- **Dolor + alteración deposiciones** = inflamación gastrointestinal baja (intestino delgado, intestino grueso, sigmoides, recto); infecciones, alergias, trastornos de motilidad, etc. También pensar en lo no-digestivo, como usos de medicamentos, causas ginecológicas, psiquiátricas, neoplásicas, etc.
- **Dolor en crisis paroxística** = considerar enfermedades obstructivas/ no obstructivas más que si es digestivo o no; donde hay un lumen, puede haber una obstrucción. No obstructivo podrían ser problemas ginecoobstétricos (ej, dismenorrea), patologías vasculares, psiquiátricas, metabólicas, etc.

Por lo tanto, en dolor crónico con sospecha de organicidad, siempre se debe evaluar los síntomas asociados.

DAR + náuseas/vómitos: pensar en daño estructural esófago-estómago-duodeno

- Inflamación gastrointestinal alta: esofagitis (variadas etiologías), gastritis por *H. pylori* o AINES, úlcera péptica o gastroduodenal, enfermedad celíaca, Enfermedad de Crohn, alergia alimentaria, gastroenteritis eosinofílica, parásitos (*Giardia*, *Blastocystis hominis*), Enfermedad de Schonlein-Henoch, otras.
- Alteración de la motilidad: Pseudo obstrucción intestinal, Disquinesia biliar, Gastroparesia.
- Extra tubo digestivo: Pancreatitis, Hepatitis, Colecistitis, Obstrucción uretero pélvica, Enfermedad psiquiátrica.

DAR + alteración deposiciones

- Causas Digestivas: Constipación, Intolerancia a la lactosa, Enfermedad inflamatoria (Crohn, Colitis ulcerosa), Infecciosas



(Parásitos: Giardia, Ameba, Blastocystis; Bacterias: *Yersinia*, *C. difficile*, *Campylobacter*, *mycobacterias*).

- Causas no digestivas: Drogas, Ginecológico, Siquiátrico, Cáncer (linfoma, carcinoma)

Dolor abdominal recurrente en crisis paroxísticas

Enfermedades obstructivas: enfermedad de Crohn, malrotación, invaginación, bridas, linfoma, vasculares, gastroenteritis eosinofílica, Infecciones (TB, *Yersinia*).

- Enfermedades no obstructivas: Cólico apendicular, Dismenorrea, músculo esquelético, obstrucción ureteropélvica, migraña abdominal, porfiria, psiquiátrico, funcional.

DAR Funcional

DAR (Dr. Apley) = presencia de 3 o más episodios de dolor abdominal, lo suficientemente intensos como para interferir con las actividades rutinarias del niño en un período mayor a 3 meses.

DAR Funcional = dolor abdominal recurrente funcional, cuando los síntomas crónicos o recurrentes no son explicados por anomalías estructurales o bioquímicas o metabólicas. Todas las patologías que no son explicadas por organicidad, van a llevar el apellido funcional al final. En Roma IV, se establece que DAR funcional está relacionado con problemas en la funcionalidad del tubo digestivo.

Criterios de ROMA =. Actualmente van en Roma IV. En Roma III y IV ponen letras a las patologías, la G es para neonatos y lactantes y en H son trastornos digestivos de niño y adolescentes. Las letras A a la F son para adultos.

G. TDF: Neonatos y Lactantes:

- G1. Regurgitación del lactante
- G2. Síndrome de rumiación del lactante
- G3. Síndrome de vómitos cíclicos
- G4. Cólico del lactante
- G5. Diarrea funcional
- G6. Disquezia del lactante
- G7. Constipación funcional

H. TDF: Niños y Adolescentes

- H1. Vómitos y aerofagia:
 - ▶ H1a: Síndrome de rumiación del adolescente
 - ▶ H1b: Síndrome de vómitos cíclicos
 - ▶ H1c: Aerofagia
- H2. TDF relacionados con dolor abdominal:
 - ▶ H2a: Dispepsia funcional, caracterizado por dolor en la parte media del abdomen, con sensación de náuseas y plenitud gástrica
 - ▶ H2b: Síndrome de intestino irritable, dolor acompañado de alteración del patrón defecatorio, ya sea diarrea o constipación
 - ▶ H2c: Migraña abdominal, dolor asociado a cefalea, fotopsias, y dolor abdominal intenso
 - ▶ H2d: Dolor abdominal funcional de la niñez, como por ejemplo, en la época del colegio



- H3. Constipación e incontinencia:
 - ▶ H3a: Constipación funcional
 - ▶ H3b: Incontinencia fecal no retentiva



DIAGNÓSTICO: ESTUDIO Y LABORATORIO

Enfrentamiento

La decisión de buscar ayuda médica proviene de las preocupaciones del niño o su familia: umbral individual y familiar; es más frecuente que la consulta venga más por parte de padres preocupados, lo cual dependerá de las experiencias familiares.

Ambos dependen de experiencias previas, estilos de vida, percepción de enfermedad o lo que ellos sienten con una enfermedad.

La consulta no es solo sobre el niño, sino sobre los temores familiares. Por lo tanto, el objetivo es hacer el diagnóstico (dolor funcional) y evaluar el impacto familiar del síntoma.

EVALUACIÓN CLÍNICA

- Anamnesis detallada a factores gatillantes, tales como dieta, factores psicológicos, sociales o ambientales.
- Examen físico: en general es normal (en relación al DAR en específico; podrían haber síntomas de otras patologías concomitantes); sin importar cuántos gatillantes existan.
- Síntomas de alarma (SA) sugerentes de organicidad: sangre en vómitos o deposiciones, pérdida de peso involuntaria, despertar en la noche, vómito persistente, fiebre, diarrea, disfagia (algunos síntomas solos pueden ser funcionales pero el conjunto hace que sean signos de alarma).

Los exámenes de laboratorio se deben considerar en los pacientes con síntomas de organicidad y fracaso al tratamiento, como también los niños que policonsultan. Existen 3 niveles de evaluación:

Nivel 1, estudios generales: hemograma, PBQ, orina, deposiciones (parasitológico seriado debe ser valorado de acuerdo a la realidad geográfica), ecografía, screening de enfermedad celiaca. A veces: Radiografía EED, electrolitos, sangre oculta, amilasa.

Nivel 2, endoscopía; principalmente cuando existe fuerte sospecha de organicidad, o claro fracaso de tratamiento.

Nivel 3, estudios específicos (manometrías, etc).

Derivar a especialistas cuando existe gran sospecha de organicidad y franco fracaso a un tratamiento bien realizado.





ENFOQUE TERAPEÚTICO

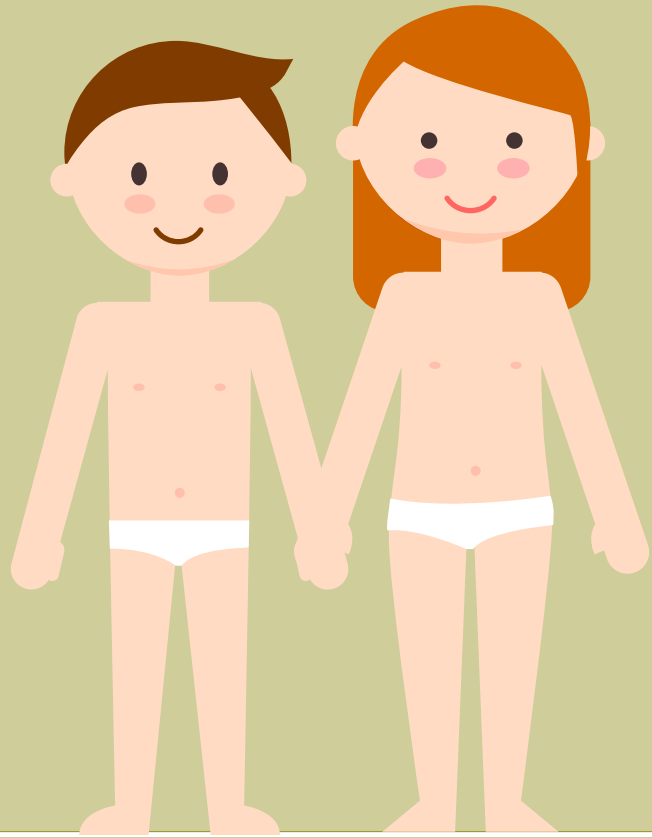
Tratamiento (meta: alivio sintomático)

No existen estudios controlados de terapia farmacológica en niños con DAR.

1. Educar y reafirmar al niño y a su familia: explicación clara sobre el diagnóstico, relación médico-paciente empática, manejar el contexto emocional-organizaciones de padres (www.iffgd.org). Los pacientes tienen algo, un trastorno (trastorno digestivo funcional), no es que no tengan nada.
2. Alimentación: En los escolares y adolescentes se debe realizar una lista de exclusiones, es decir, eliminar alimentos que gatillen síntomas. Estos alimentos son individuales, y se deben ir anotando cuales son; como por ejemplo, cafeína, alcohol, condimentos, grasas. Aprovechar de reafirmar prevención de obesidad y tabaquismo.
3. Medicamentos: presentan alta respuesta a placebo, cerca del 20 al 60% de los niños mejoran después de salir de la consulta si el médico logra ser lo suficientemente convincente con la explicación del diagnóstico. Se debe discontinuar/evitar uso de AINES, debido a que produce daño mucosal, desde la boca hasta el recto. Con respecto a los antiespasmódicos, pueden ocultar síntomas, por lo que no se recomienda su uso. En resumen, existe un amplio rango de medicamentos usados; los que deben usarse acorde a los síntomas predominantes (ej, DAR con sensación de pirosis: dar antiácidos, DAR con constipación: dar laxantes, etc).
4. Apoyo psicológico en casos seleccionados: identificar desórdenes de ansiedad o depresión asociados, terapia conductual puede ser útil en mejorar el dolor e incapacidad

*La dicotomía entre ambiente y genética está presente también en los trastornos funcionales: Los hijos de padres que tienen colon irritable, tienen más consultas al doctor y probablemente podrían heredar el background genético (existen genes candidatos en estudio). A mayor número de quejas de los papas, mayor probabilidad del niño de tener un DARF.





infectología

exantema

inmunizaciones

síndrome febril agudo sin foco

síndrome febril prolongado





Exantemas en la Edad Pediátrica

DRA. CECILIA PERRET

Departamento de Enfermedades Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile



Definición

Se entiende por exantema a una erupción cutánea generalizada, de morfología, distribución y extensión variable, generalmente de color rojizo y aparece como manifestación de una enfermedad sistémica.

Las etiologías son múltiples siendo las causas más frecuentes las infecciosas, **especialmente agentes virales**. Dentro de las causas no infecciosas están la reacción adversa a medicamentos (RAM), enfermedades inmunológicas como la Artritis Idiopática Juvenil, vasculitis, Lupus y causas misceláneas como la Enfermedad de Kawasaki.

Los virus que causan exantemas son sarampión, rubeola, varicela, parvovirus B19, virus herpes humano 6, enterovirus, VIH (primo infección), herpes simplex, entre los más frecuentes.

Las bacterias que causan exantema son *Neisseria meningitidis* (meningococcemia), *Streptococcus pyogenes* (escarlatina), *Staphylococcus aureus* (Shock tóxico estafilocócico), *Treponema pallidum* (sífilis secundaria), entre otras.



EVALUACIÓN DE PACIENTE CON EXANTEMA

La primera forma de aproximarse al estudio de un paciente con exantema, es observar las características del exantema propiamente tal. El **exantema maculopapular** es la forma más frecuente y es causada por múltiples agentes infecciosos y no infecciosos. Las causas infecciosas principales son sarampión, rubeola, exantema súbito, eritema infeccioso, exantema inespecífico por enterovirus, dengue, chikungunya y Zika.

El **exantema vesicular** es causado por los siguientes agentes infecciosos: varicela zóster, enterovirus, y herpes simplex.

En un paciente con **exantema petequeial o purpúrico** se debe pensar como primera opción en meningococo, por su importancia clínica. Otros agentes son parvovirus B19 en su forma exantema purpúrico en guante- calcetín. Causa no infecciosa de este tipo de exantema es el Púrpura de Schölein-Henoch.

Otra característica que siempre se debe preguntar es si el exantema es **pruriginoso**, destacando en este grupo en primer lugar la varicela y a veces el eritema infeccioso. El exantema causado por Zika suele ser pruriginoso.

La edad es otro factor importante a considerar al evaluar un paciente con exantema. Hay exantemas que son más característicos de grupos etarios bien definidos.

La meningococcemia y la varicela son transversales a todos los grupos etarios pediátricos aunque desde la introducción de la vacuna meningocócica los casos se han ido concentrando mayoritariamente en los lactantes menores de 1 año.

En los lactantes los exantemas más característicos son: exantema inespecífico de enterovirus y el exantema súbito. Sarampión y rubeola pueden presentarse en este grupo etario, dado que los niños menores de 1 año aún no se han vacunado y son susceptibles si se exponen a un caso, muy probablemente en el extranjero.



1. EXANTEMA MACULOPAPULAR



2. EXANTEMA VESICULAR



3. EXANTEMA PETEQUEIAL O PURPÚRICO



LACTANTES: exantema inespecífico por enterovirus, exantema súbito.

PRE-ESCOLAR: pie-mano-boca (edad de presentación más frecuente), eritema infeccioso.

ESCOLAR: Eritema infeccioso y Escarlatina.

ENFERMEDADES EXANTEMÁTICAS MÁS IMPORTANTES

Sarampión

Aunque erradicado de Chile es una enfermedad de gran importancia epidemiológica dado que puede introducirse y ocasionar pequeños brotes entre susceptibles por lo que debe aprender a reconocerse.

Es una enfermedad febril, grave, que compromete significativamente el epitelio respiratorio pudiendo causar la muerte.

El virus sarampión es un virus con ARN, se transmite por vía aérea, altamente contagioso por gotitas < 5 µm

Su período de incubación es de 7 a 14 días. Su período de contagiosidad va desde 3 a 5 días antes hasta 4 días después del exantema



Síntomas:

Tiene una fase prodrómica que se caracteriza por la aparición de fiebre, generalmente > 39°C: coriza, tos muy intensa, odinofagia y conjuntivitis.

A los 2 a 3 días aparece un exantema maculopapular generalizado. No pruriginoso. En la mucosa oral puede observarse las manchas de Koplic, muy características del sarampión pero no patognomónicas.



Diagnóstico:

El diagnóstico se hace con la sospecha clínica y debe notificarse inmediatamente a la seremi de salud local. Dado que el cuadro clínico no es patognomónico el caso DEBE confirmarse por IgM específica. Además se debe enviar al ISP una muestra para aislamiento viral de hisopado nasofaríngeo. Otorga inmunidad de por vida.



Complicaciones:

Neumonía bacteriana, encefalopatía.



En Chile el sarampión está erradicado; sin casos autóctonos desde 1992; Se han producido desde entonces pequeños brotes por casos importados. Es prevenible por vacuna lo que ha permitido su erradicación de Chile y el continente Americano.

La vacuna triviral, consiste de tres virus atenuados; sarampión, rubeola y parotiditis y se utiliza en Chile al año de edad y en 1° básico.

Rubéola

La rubéola se encuentra erradicada en Chile, y en el continente Americano desde el 2015 gracias a la vacunación programada. Sin embargo, al igual que sarampión, es una enfermedad con importancia epidemiológica.

Es producida por el virus rubéola, virus ARN, perteneciente a la familia Togaviridae.

Su período de incubación es de 18 días en promedio (14 a 21 días) y su período de contagiosidad se extiende desde 5 días antes hasta 10 días después del exantema

Se transmite por vía aérea, mediante gotitas > 5 µm.



**Síntomas:**

El 50% o más desarrollan la infección en forma asintomática u oligosintomática. Los síntomas asociados son leve malestar general, puede haber fiebre, en general de baja cuantía y la aparición de un exantema máculopapular generalizado, no pruriginoso, que dura 2 a 3 días.

Puede acompañarse de linfadenopatías retroauriculares y occipitales. En los adultos con rubéola, principalmente en mujeres, puede presentarse artralgias o poliartritis.

**Complicaciones:**

La rubéola es una enfermedad benigna siendo la complicación más importante la rubéola congénita cuando ésta ocurre en una mujer embarazada. Las secuelas en el feto pueden ser muy graves incluyendo malformaciones cardíacas, ceguera, microcefalia, daño neurológico.

**Prevención:**

La rubeola es prevenible por vacuna, vacuna tres vírica, cuyo uso tiene como objetivo prevenir la rubeola congénita.

**Diagnóstico:**

El diagnóstico se hace por la sospecha clínica y es de notificación obligatoria INMEDIATA con la sospecha a la Seremi de salud local. Dado que la clínica es inespecífica se DEBE confirmar la sospecha mediante IgM específica para rubeola y aislamiento del virus en el ISP.

**Varicela**

Es uno de los exantemas más frecuentes en el país y en la edad pediátrica. Es causado por el Varicela Zoster, virus DNA, perteneciente a la familia Herpesviridae, por lo que tiene la facultad de permanecer latente.

Período de incubación: Entre 10 a 21 días; el promedio 14 días de producido el contacto con alguien infectado con varicela. En el 95% de los casos se presenta con los síntomas y exantema característico. Un 5% pueden presentarse con síntomas muy leves pudiendo pasar inadvertida.

Período de transmisión: Desde 2 días antes hasta aproximadamente 7 días después del exantema. Una persona con varicela contagia hasta que todas las lesiones estén en costra.

**Síntomas:**

Tiene un periodo prodrómico de 1 a 2 días en que puede haber malestar general, fiebre baja.

Período de estado: exantema vesicular polimorfo, pruriginoso, centrípeto (más en tronco).

Período de contagiosidad: 1 a 2 días previo a exantema, hasta 5 a 6 días después del inicio del exantema, hasta que todas las vesículas se han transformado en costras.

**Diagnóstico:**

Es clínico debido a que el exantema es muy característico. Frente a duda en pacientes complejos como inmunosuprimidos en que



hacer el diagnóstico definitivo es fundamental se puede realizar inmunofluorescencia directa (IFD) o PCR de la lesión vesicular.

Vía de contagio:

Principalmente respiratoria, los primeros días del cuadro y contacto físico con las vesículas (contienen virus replicándose). Las medidas de precaución en paciente hospitalizado son respiratorias – pieza con doble puerta, presión negativa, uso de mascarillas – y de contacto por las lesiones.



La primo infección con el virus varicela Zoster es la varicela (infección aguda lítica); Luego queda el virus latente en los ganglios dorsales de la raíz de la medula espinal y en el ganglio trigeminal, y luego por estresores o inmunosupresión este virus puede reactivarse y por vía anterógrada va a ir a producir exantema en el sitio de inervación o dermatoma del nervio donde se reactiva; esto es lo que se conoce como herpes zóster.

El cuadro de herpes zóster contagia por contacto, no por vía respiratoria, salvo que sea un paciente inmunosuprimido con herpes zóster. Las vasículas son más confluentes que lo que se observa en la varicela, son microvesículas, dando lesiones en conglomerado.

Un RN con herpes zóster significa que su madre se infectó con varicela durante el embarazo y el niño se contagió; por el estado inmunitario deficitario de los lactantes pueden hacer una reactivación originando un herpes zóster precoz.

La varicela está lejos de ser una enfermedad benigna, puede tener complicaciones, que pueden ser graves y mortales, sin embargo son de baja frecuencia.



Complicaciones:

Infecciones bacterianas con sobreinfección de las lesiones de la piel, especialmente en los niños. Es la complicación más frecuente. Se producen impétigos, impétigo buloso, piodermitis, celulitis y fasciitis necrotizante. Los agentes más frecuentes son *Streptococcus pyogenes* y *Staphylococcus aureus*. La varicela es el factor de riesgo más importante en los niños para hacer una infección invasora por Estreptococo grupo A, como fasciitis necrotizante.

El virus varicela también puede producir complicaciones; por ejemplo, neumonía, teniendo especial riesgo los pacientes inmunocomprometidos y las embarazadas que hacen varicela; encefalitis en la primoinfección o como reactivación; cerebelitis, más frecuente en niños, que afortunadamente no es grave; vasculitis con infarto cerebrales significativos; y en un inmunosuprimido, una varicela diseminada.

La frecuencia en que se producen estas complicaciones, si bien es baja, cuando ocurren son devastadoras, pudiendo generar la muerte del paciente. También varicelas cutáneas extensas que dejan cicatrices importantes en la piel.



Terapia:

Aciclovir endovenoso: en pacientes con elevado riesgo de hacer enfermedad grave como los pacientes inmunosuprimidos, o recién nacidos cuya madre ha hecho varicela 5 días previo al parto o días después del parto, pacientes que ingresan por una complicación grave de virus varicela, por ejemplo, una embarazada con neumonía por varicela, o persona con encefalitis por varicela.





Aciclovir oral: Disminuye el riesgo de complicaciones por varicela y su extensión en pacientes susceptibles a una infección más compleja, pero que no tienen igual riesgo que un inmunosuprimido, ya que de alguna manera su sistema inmune ayuda a controlar la varicela. Estas personas con mayor riesgo de complicación son los enfermos con patologías crónicas, en terapia con aspirina (se asocia a síndrome de Reye), embarazadas, adolescentes sanos mayores de 12 años, y el segundo caso intrafamiliar.

Prevención

Existe vacuna a virus vivo atenuado. No forma parte del programa nacional de inmunizaciones (PNI); se puede poner desde el año de vida (una dosis), a partir de los 13 años requieren de dos dosis. Otorga inmunidad de por vida.

Pre-exposición:

Eficacia entre 50–85% para prevenir complemente la enfermedad por varicela, por lo tanto, igual se puede producir la enfermedad. Un 95–100% de eficacia en evitar la enfermedad grave, complicaciones secundarias al virus o pocas lesiones cutáneas, lo que ha disminuido el riesgo de infecciones bacterianas asociadas al virus varicela.

Post exposición:

Inmunoglobulina hiperinmune anti-varicela: Indicada en personas que hayan estado en contacto con varicela. Bloquea la replicación viral al dar anticuerpos contra el virus varicela. La inmunidad dura de 2 a 3 meses, después quedan susceptibles a enfermarse de varicela, a diferencia de la inmunidad por vacuna.

- Inmunodeprimidos: por ejemplo, trasplantados de medula.
- Embarazadas en el 1° trimestre, que nunca ha tenido varicela: disminuye la probabilidad que se enfermen tanto ella como el feto. La varicela puede producir un síndrome congénito que se caracteriza por teratogenicidad especialmente de extremidades, microftalmia, lesiones mucocutáneas, retraso mental, etc.
- Prematuros, principalmente los menores de 28 semanas, en contacto con enfermos con varicela. No se pueden vacunar porque son muy pequeños, y tampoco tiene anticuerpos maternos.
- Hijo de madre con varicela periparto (5 días antes a 2 días después de que el niño ha nacido). Esta situación tiene mortalidad hasta un 50% porque la madre le transmite el virus al hijo vía hematogena, y no alcanza a generar los anticuerpos, por lo que el niño nace con el virus y sin anticuerpos maternos con alta probabilidad de varicela diseminada en el RN y mortalidad > 50%

Vacuna Post-exposición: hasta 5 días luego del contacto con un caso, a pacientes susceptibles.





Eritema Infeccioso

Producido por Parvovirus B19.

Característico del pre-escolar/escolar

Periodo de incubación: 14 a 18 días



Síntomas:

El signo de la cachetada, es un eritema de las mejillas y suele ser la primera manifestación, se acompaña de fiebre leve y adenopatías. A los dos días aparece exantema maculopapular en encaje; lo clásico es en la parte alta del tronco y extremidades proximales, que dura de 3 a 5 días. Puede reaparecer el exantema durante un periodo de 2 semanas, frente a cambios de temperatura. Es pruriginoso, y tiende a confundirse con una reacción adversa a medicamentos.



Diagnóstico:

Es clínico, sin embargo, se puede confirmar por IgM específica para parvovirus B19.

Síndrome papulopurpúrico en guante y calcetín Es otro tipo de exantema del parvovirus B19, que sólo compromete manos y pies. Es más petequial (no desaparece a la compresión) y no forma imagen en encaje. Es menos frecuente que el eritema infeccioso.



Exantema Súbito

Agente causal: herpes virus humano 6 (virus DNA).



Edad de aparición: desde los 6 meses hasta 18 meses, es decir, es propio del lactante; **edad promedio:** 10 a 12 meses. La secuencia de eventos, junto con la edad, ayuda a hacer el diagnóstico; **secuencia de eventos:** fiebre alta sin otra sintomatología por 3 a 4 días, sin hallazgos al examen físico, luego lo característico es que estando con este cuadro febril, baje la fiebre y aparezca el exantema maculopapular tenue generalizado no pruriginoso que dura 48 horas.



Complicaciones del exantema súbito:

Convulsiones febriles (es uno de los virus que se ha aislado en el sistema nervioso central y que se ha asociado a disminución del umbral convulsivo); puede ser incluso la primera manifestación de exantema súbito



El diagnóstico es clínico basado en la secuencia de eventos. No existe vacuna como prevención.





Enterovirus

Existen dos tipos de exantemas característicos del enterovirus:

Pie-mano-boca

Generalmente por virus Coxsackie A. Frecuente en niños menores de 10 años. Se presenta como fiebre y luego de 12 a 36 horas se produce un exantema en mucosa oral caracterizado por lesiones vesiculares que rápidamente se decapitan y forman aftas. El compromiso oral es antes que el de pies y manos. Se puede confundir con estomatitis herpética, pero este último no tiene lesiones cutáneas en pies y manos.

- ▶ Luego de 2 a 3 días se produce un exantema vesicular en pies y manos.
- ▶ Duración 3 a 6 días.
- ▶ Generalmente aparece en brotes, en primavera y en otoño.



Exantema maculopapular inespecífico

Exantema que ocurre en lactante menor a 6 meses. Va acompañado de fiebre. Suele tener compromiso palmo-plantar, a diferencia del exantema súbito y puede ser también petequial.

Diagnóstico: es clínico; según necesidad se puede realizar PCR en HNF, orina, deposiciones, lesiones vesiculares.

Escarlatina

Este exantema es producido por *Estreptococo grupo A (Streptococcus pyogenes)* productor de toxina eritrogénica.

Período de incubación: 2 a 5 días. Transmisión respiratoria.

Clínica: puede ser muy variada, pueden estar los síntomas asociados a una amigdalitis pultácea previa, mientras mayor sea la persona más síntomas faríngeos tiene, con adenopatías, y después aparece el cuadro cutáneo, que hace sospechar la escarlatina: Fiebre, Odinofagia, exudado faríngeo y adenopatías submaxilares. Sin embargo en los pre-escolares no suele encontrarse la amigdalitis al examen físico y no suelen ser muy febriles.

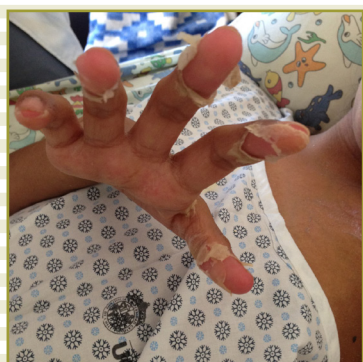
Se caracteriza por un eritema generalizado o rash, palpable, con micropápulas (piel de gallina) con compromiso de mejillas respetando el triángulo perioral, es más marcado en pliegues (región inguinal y axilar). El **signo de Pastia** son líneas petequiales en los pliegues. Se produce una descamación exfoliativa en 2 a 3 semanas.

Edad de presentación: niños mayores de 2 años. Rara vez ocurren antes de los dos años.

Test diagnósticos: Test pack *Estreptococo A* faríngeo, Cultivo faríngeo positivo.

Terapia:

- Penicilina V por 10 días.
- Ampicilina o Amoxicilina por 10 días.
- Penicilina Benzatina IM por 1 vez.
- Azitromicina por 5 días.
- Cefalosporinas de primera generación por 10 días.





Meningocemia

Es una emergencia médica, se debe diagnosticar y resolver por el médico que por primera vez ve al paciente, no derivar a especialista. Enfermedad grave, tratable, producido por *Neisseria meningitidis*; en Chile: subtipo W y B son los predominantes.

Se presenta a cualquier edad pero desde la introducción de la vacunación universal en Chile la mayoría de los casos se concentran en el menor de 1 año



Clínica:

La fiebre es el síntoma cardinal, asociado a gran compromiso del estado general. La diarrea se describe frecuentemente en estos pacientes. El exantema se caracteriza por lesiones purpúricas, estrelladas y petequiales. Un exantema febril petequial se debe hospitalizar dada la alta posibilidad de que se trate de una meningococemia que si no se inicia terapia antimicrobiana oportunamente el desenlace puede ser fatal en horas.

Comienza con un exantema macular transitorio, que es de corta duración. Sin embargo, lo característico es lo petequial, purpúrico, que no desaparecen a la compresión; inmediatamente hospitalizar. Desafortunadamente para nuestra epidemiología, hasta hace algunos años atrás, predominaba el subtipo B de meningococo, que se manifestaba principalmente como meningitis, en cambio ahora predomina el subtipo W, en el cual predomina la manifestación clínica de meningococemia, por lo que tiene mayor mortalidad. Si sobreviven, muchos terminan con necrosis de las extremidades, que luego se deben amputar.



El diagnóstico parte con la sospecha clínica: fiebre, exantema petequial y se confirma con hemocultivos.



Tratamiento: Ceftriaxona



Prevención

- **Vacuna:** cuadrivalente (A, C, Y, W) conjugada; esta licenciada ya, pero no ha llegado una vacuna que incluya el subtipo B.
- **Quimioprofilaxis:** Rifampicina, ciprofloxacino, ceftriaxona a los contactos cercanos de un caso. Es una emergencia para los contactos, por lo que al hacer el diagnóstico de un cuadro de infección por meningococo se debe notificar de forma inmediata a la SEREMI de salud, ubicar a todos los contactos y administrar antibióticos, tales como rifampicina, ceftriaxona o ciprofloxacino. Generalmente los casos secundarios aparecen dentro de los primeros 2 a 3 días del caso índice, por lo que no se debe esperar el cultivo, sino que el tratamiento de los contactos es con la sospecha clínica.





ENFERMEDAD DE KAWASAKI

Otros exantemas

- Reacción adversa a medicamentos (RAM); eritema multiforme (lesiones en target), Urticaria (habones, altamente pruriginoso), Steven Johnsons, DRESS.
- Enfermedad de Kawasaki: Las manifestaciones de piel y mucosas comprenden conjuntivitis sin exudado, edema y eritema de pies y manos, exantema polimorfo labios rojos y secos, lengua fresa. Luego de la segunda semana de síntomas aparece una descamación periungueal.
- Artritis idiopática juvenil: El exantema suele aparecer con la fiebre y ser transitorio mientras dura ésta. Es máculopapular de distribución variable.
- Eritema nodoso: Puede ser por varias causas: TBC, SBGA, *Yersinia spp.*





Inmunizaciones

DRA. CECILIA PERRET

Departamento de Enfermedades
Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Las vacunas surgen en 1796 gracias al Doctor Edward Jenner, quien observó que las lecheras que se hacían lesiones en las manos causadas por el virus viruela de las vacas, no se enfermaban de viruela humana. Tomando la secreción de la mano de una lechera inoculó a un niño de 8 años para luego de 6 semanas desafiarlo con el virus de viruela humana. El niño no enfermó de viruela, comprobando que la enfermedad podía prevenirse con la inoculación previa del virus viruela de las vacas. Se acuña el nombre de vacunas, del latín *vaccinus* (de las vacas). En 1803, se introduce la primera vacuna en Chile y recién en 1980, la OMS declara erradicada la viruela del mundo. La poliomielitis es otra enfermedad a punto de ser erradicada en el mundo mientras que sarampión y rubeola se encuentran erradicadas del continente Americano.

Gracias al desarrollo de las vacunas, se ha podido no solo erradicar enfermedades sino también prevenir complicaciones graves de las enfermedades y reducir las tasas de mortalidad.

DEFINICIONES

Inmunización: La inmunización consiste en la capacidad de generar una respuesta inmune, ya sea humoral o celular, para cierta enfermedad, la que puede ser activa o pasiva.

Inmunización activa: corresponde a la producción de respuesta inmune (humoral y celular), propia del individuo receptor de un antígeno (vacuna). La inmunidad pasiva es una inmunidad adquirida por la administración de inmunoglobulina, su duración es transitoria, por lo que el receptor vuelve a ser susceptible una vez que pasa el efecto de las inmunoglobulinas y no deja inmunidad de memoria. Ej: Inmunoglobulinas antihepatitis B, antirrábica, antitetánica.



TIPOS DE RESPUESTA INMUNE

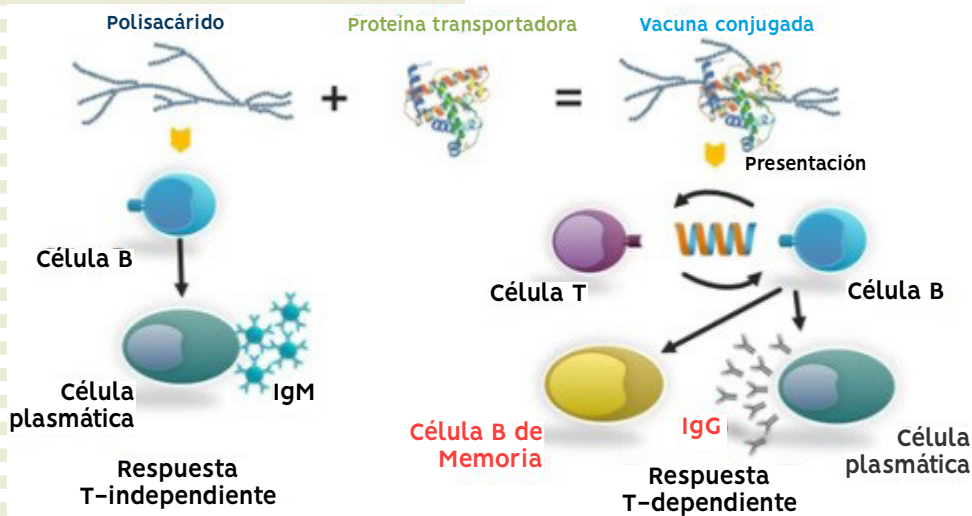
La respuesta inmune a las vacunas es similar a lo que ocurre en la infección natural.

Hay una respuesta primaria, donde el antígeno estimula principalmente a los linfocitos B generando la síntesis de IgM y posteriormente de IgG al cabo de 2 semanas aproximadamente. En la respuesta secundaria (segunda exposición), la respuesta humoral de memoria es principalmente del tipo IgG, más intensa y más rápida. Esto debido a la estimulación de los linfocitos B de memoria. Con la vacunación se produce una respuesta primaria. Así, cuando el individuo se expone al agente infeccioso circulante se producirá una respuesta inmune secundaria, tipo refuerzo o booster.



Según el tipo de antígeno la estimulación del sistema inmune sigue dos vías diferentes:

- Vía T independiente:** consiste en la generación de anticuerpos por parte de linfocitos B, sin mediación de linfocitos T. Los típicos antígenos que siguen esta ruta son los polisacáridos (cápsula de neumococo, *Haemofilus influenza* y meningococo). Los anticuerpos que se generan son tipo IgM, no estimulan la producción de los linfocitos B de memoria por lo que la protección es de corta duración y luego de una segunda exposición no se genera una respuesta inmune secundaria. Este tipo de respuesta es especialmente inadecuada en lactantes menores de 2 años. Por esta razón no se pueden usar vacunas polisacáridas en lactantes menores de 2 años.
- Vía T dependiente:** el antígeno, que generalmente corresponde a proteínas, se une a un receptor de un macrófago o linfocito B, presentándole el antígeno al linfocito T. La interacción del linfocito T activado con el linfocito B genera la producción de linfocitos B de memoria y la producción de una respuesta anticuerpos principalmente del tipo IgG. De esta forma frente a una nueva exposición del antígeno el individuo responde con una respuesta secundaria o de refuerzo con un rápido ascenso de IgG específicas. Esta es la respuesta típica a los antígenos proteicos. Esta respuesta se encuentra adecuada desde los 2 meses de edad. Ejemplo de este tipo de respuesta es la que se produce a las vacunas conjugadas, las cuales, pueden ser utilizadas a partir de los 2 meses de edad.

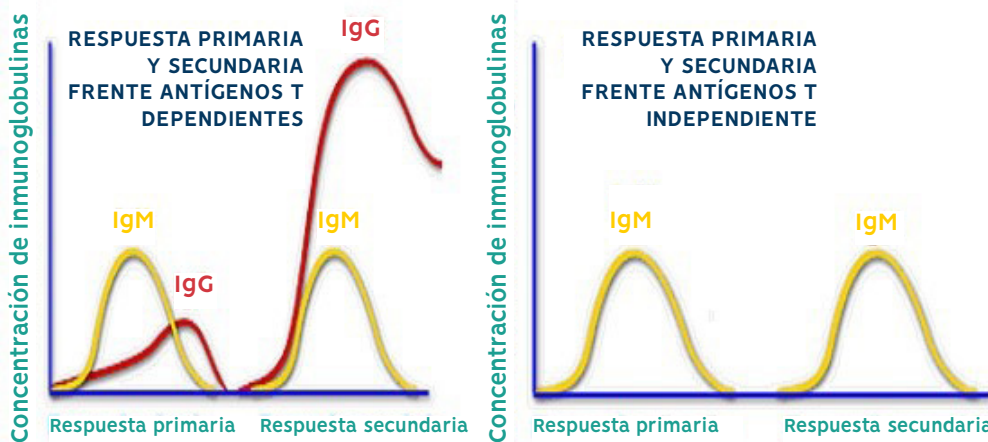




Las vacunas, dependiendo de su constitución pueden estimular la vía T independiente o dependiente afectando así la respuesta inmune a largo plazo. Las vacunas polisacáridas, como las hechas con polisacáridos capsulares de neumococo, meningococo y H.influenza fueron las primeras que se crearon contra estos microorganismos. Estas vacunas activan la vía de Linfocito T independiente por lo que la respuesta inmune es de corta duración por no producir linfocitos B de memoria y es de mala calidad en los menores de 2 años. Entonces, para solucionar este problema se crearon las vacunas conjugadas, en que al polisacárido capsular se le une o conjuga una proteína, la que permite que el antígeno se presente por la vía T dependiente. Así, se puede administrar a un lactante menor de 2 años y por otro lado, generan una respuesta inmune eficiente y de larga duración en un individuo. Esta proteína se denomina **hapteno, carrier o proteínas transportadoras**.

Actualmente las vacunas contra pneumococo, meningococo y H.influenza son conjugadas permitiendo su uso a partir de los 2 meses de edad.

Respuesta adaptativa Ag T-Dep vs Ag T- Indep



TIPOS DE VACUNAS

I. Dependiendo de la inactivación del antígeno en la vacuna se clasifican en vivas atenuadas o inactivadas (TABLA 1)

1. **Vivas Atenuadas:** el microorganismo o antígeno ha perdido su capacidad de virulencia pero mantiene la capacidad de replicarse. Genera una respuesta inmune similar a la infección natural, sin sus complicaciones y de forma duradera, por lo tanto, generan una mejor respuesta inmune.

Ejemplos:

- ▶ Bacterianas: BCG
- ▶ Virales: tresvímica, polio oral, rotavirus, varicela, fiebre amarilla

2. **Inactivadas:** El microorganismo ha perdido su capacidad de replicarse. Pueden estar constituidas por el microorganismo completo, fragmentos de éste o un compuesto purificado.

- Bacterias o virus completos: *Bordetella pertussis*, Virus hepatitis A, Polio inactivado (parenteral)

- Fragmentos o antígenos purificados:

Bacterianas: Toxoide tetánico, Toxoide diftérico, Pertussis acelular (3 – 5 antígenos de la *Bordetella*), *H.influenzae*, Neumococo, Meningococo, Fiebre tifoidea (usan antígenos capsulares)

virales: Influenza (hemaglutinina y neuroaminidasa), Hepatitis B (antígeno de superficie), Virus papiloma (usa antígenos dispuestos en una partícula tipo virus).

TABLA 1: Composición de las distintas vacunas

VACUNA	ANTÍGENO	TIPO
BCG	Bacteria completa	Viva, atenuada
difteria	toxoides	inactivada
tétanos	toxoides	inactivada
Tos convulsiva PW	bacteria completa	inactivada
Pertussis acelular (pa)	3 – 5 antígenos de <i>Bordetella</i>	inactivada
Influenza	Fragmentos: Hemaglutinina y neuraminidasa	inactivada
Hepatitis B	Ag superficie	inactivada
H. Influenza B	Polisacárido B conjugado	inactivada
Neumocócica	Polisacáridos capsulares conjugados	inactivada
Polio oral	Virus completo 1 y 3	Viva, atenuada
Tresvímica	Virus completos sarampión, rubeola, paperas	Viva, atenuada
Meningococo	Ag capsulares conjugados de serotipos A,C,Y W	inactivado
dTpa	Toxoide diftérico y tetánico, Ags de pertussis	inactivado
varicela	Virus completo	Viva, atenuada
Hepatitis A	Virus completo	inactivada
Rotavirus	Virus completo	Viva, atenuada
IPV (polio inactivada)	Virus completo	inactivado
Papiloma	VLP (antígenos de virus papiloma)	inactivada





II. Contenidos de la vacuna:

Además de contener el antígeno específico, las vacunas pueden contener:

- a. **adyuvantes:** estas son sustancias que incrementan la respuesta inmune del antígeno permitiendo reducir la dosis de antígeno o lograr una mejor respuesta inmune en grupos tradicionalmente menos respondedores como los ancianos o lactantes pequeños. Los principales adyuvantes utilizados en vacunas son hidróxido de aluminio y nuevos como ASO4, MF59.
- b. **preservantes:** son sustancias que ayudan a mantener la estabilidad o esterilidad del preparado. El más conocido es el timerosal, usado para evitar la contaminación principalmente en vacunas de multidosis. También se encuentran los antibióticos como la neomicina entre otros.

Respuesta inmune colectiva

Al vacunar a una población etaria específica se genera también una disminución de las tasas de enfermedad en una población que no ha sido vacunada. Esto se denomina efecto rebaño.

Según el mecanismo por el cual se genera este efecto se puede clasificar en dos:

- a. **inmunización de rebaño.** Se inmunizan individuos como consecuencia de haber sido vacunados inadvertidamente por vacunas que se diseminan al ambiente como es la vacuna de polio oral, donde el virus-vacuna se excreta en las deposiciones de los lactantes y puede otro individuo inocularse el virus-vacuna directamente o por contaminación ambiental a través de la vía fecal-oral.
- b. **protección de rebaño:** esta es la forma más común de efecto rebaño en que se protegen las poblaciones no blanco debido a una disminución de la carga circulante del microorganismo. Generalmente es producida por vacunas muy eficaces capaces de disminuir la portación asintomática y con ello el número de transmisores.

Propiedades de las vacunas:

- a. **Protección:** El efecto protector de una vacuna contra una enfermedad específica se conoce como **eficacia**. Esta se establece como consecuencia de estudios de campo, controlados por lo que ocurre en el mejor de los escenarios. La **efectividad** de una vacuna en cambio, también se refiere al efecto protector de una vacuna pero determinado en la aplicación sistemática en grandes poblaciones fuera de un estudio clínico. La efectividad de una vacuna suele ser algo menor que la eficacia.
- b. **respuesta inmune:** La respuesta inmune adecuada y específica generada por una vacuna se denomina **inmunogenicidad**. La forma más común de evaluar la inmunogenicidad de una vacuna es la medición de los niveles de anticuerpos que genera y la duración en el tiempo de ellos.
- c. **Seguridad:** Se refiere a la capacidad de la vacuna de generar efectos secundarios o eventos adversos que se estimen





importantes en relación a los riesgos de sufrir la enfermedad. Una vacuna segura genera pocos efectos secundarios y ninguno de los efectos considerados serios o graves.

Se entiende por **reactogenicidad** de una vacuna a los efectos secundarios esperables y que pueden ser locales o sistémicos: Los efectos locales son el eritema, dolor, induración, edema en relación al sitio de la inoculación. Los efectos sistémicos son los que producen síntomas generalizados fuera del sitio de la inoculación como cefalea, mialgias, fiebre, etc.

Los **eventos adversos serios** son reacciones severas como hospitalizaciones, secuelas, incapacidad, cáncer, abortos, malformaciones o la muerte. Una vacuna se considera segura si no posee ningún evento adverso serio.

Contraindicaciones

Las contraindicaciones de las vacunas son muy pocas por lo que es muy raro que una persona no se pueda vacunar. Éstas son:

- **Alergia:** a cualquiera de los componentes de la vacuna incluidos preservantes y adyuvantes. Incluye la anafilaxia al huevo que podría observarse en vacunas que se cultivan en huevo embrionados, como son la vacuna de influenza y fiebre amarilla. Algunas de las vacunas tetravirica están incluidas en esta categoría ya que en la actualidad se producen en tejido de fibroblastos del pollo.
- **Cuadros febriles agudos:** Más que una contraindicación es una postergación de la vacunación. La vacuna está contraindicada mientras dure el cuadro febril ya que en este caso no se puede determinar si el paciente presenta fiebre por la vacuna o por la enfermedad que está cursando. La presencia de síntomas respiratorios sin fiebre NO contraindican la vacunación.
- **Inmunosupresión:** contraindicadas vacunas vivas atenuadas. Riesgo de enfermedad causada por la vacuna
- **Embarazo:** contraindicadas vacunas vivas atenuadas

Hay otras contraindicaciones más específicas según las vacunas.



Calendario de vacunación en Chile

El Programa nacional de Inmunizaciones (PNI) en Chile ha incorporado varias vacunas en los últimos años. Las más recientemente incorporadas son la Hepatitis B (2005), Neumococo (2011), dTpa en adolescentes (2012), Meningococo (2014), HPV (2014), Hepatitis A en regiones (2015) y polio inyectable 1° dosis (2016), Hepatitis A universal (2018), vacuna hexavalente (DTPa, H.influenzae, hep B, polio) a los 2 y 4 meses de edad (2018). Embarazadas desde 28 semanas de gestación dTpa (2018). El calendario actual se muestra en la tabla 2.



TABLA 2: Calendario actual e vacunación en Chile, 2018

EDAD	VACUNA	ENFERMEDAD
Recién Nacido	BCG	Tuberculosis diseminada, meningitis
2 meses, 4 meses	hexavalente	Difteria-tétanos-coqueluche-HepB-H.influenza B- polio
	Neumocócica conjugada	Infección invasora por neumococo
6 meses	pentavalente	Difteria-tétanos-coqueluche-HepB-H.influenza B
	Polio atenuada oral	poliomielitis
	Neumocócica conjugada (solo prematuros)	Infección invasora por neumococo
12 meses	tresvívica	Sarampión, rubeola, paperas
	Meningocócica conjugada	Enf. invasora por meningococo
	Neumocócica conjugada	Infección invasora por neumococo
18 meses	pentavalente	Difteria-tétanos-coqueluche-HepB-H.influenza B
	Polio atenuada oral	poliomielitis
	Hepatitis A	Hepatitis A
1° básico	Tresvívica	Sarampión, rubeola, paperas
	dTpa	Difteria-tétanos-pertussis
4° básico (niñas)	HPV	Cancer cuello útero-condilomas
5° básico (niñas)	HPV	Cancer cuello útero-condilomas
8° básico	dTpa	Difteria-tétanos-pertussis
6 meses hasta 5 años Adultos > 65 años	Influenza	influenza
Embarazadas desde 28 semanas de gestación	dTpa	Difteria, tétanos, tos convulsiva
Adultos > 65 años	Neumocócica 23 valente	Infección invasora por neumococo

Vacunas del Programa Nacional de Inmunizaciones y otras

1. BCG: Bacilo Calmette-Gerin.

Vacuna viva, atenuada de una cepa de *Mycobacterium bovis*

Eficaz para la diseminación tuberculosa, meningitis, osteomielitis, de riesgo en los menores de 4 años. Mala eficacia para tuberculosis pulmonar

Eventos adversos:

Adenitis BCG, osteomielitis BC, diseminación BCG

Contraindicación: Inmunosuprimidos

2. Pertussis célula completa (PW)

Eficacia: varía entre 34-85%

Inmunogenicidad disminuye luego de 3 años del esquema primario. Individuos vacunados vuelven a ser susceptibles de enfermar

Reactogenicidad: es bastante reactogénica siendo frecuente la



irritabilidad (53%), el dolor local (50%), fiebre (47%), aumento de volumen (40%), eritema (7%).

Contraindicaciones absolutas:

1. El colapso o reacción tipo shock (hipotonía-hiporrespuesta)
2. Llanto persistente, por más de 3 horas de forma continua, sin poder ser consolado
3. Convulsiones
4. Fiebre mayor 40,5°C

En estas situaciones futuras vacunaciones deben realizarse con vacuna pertussis acelular

Contraindicación absoluta de cualquier vacuna pertussis: Encefalopatía que aparece durante los 7 días posteriores a la vacunación. Es un trastorno neurológico progresivo, asociado a convulsiones, compromiso conciencia, letargia, focalización motora, somnolencia. Es difícil de diagnosticar, no está clara la incidencia. Además, es importante haber descartado todas las otras etiologías.

3. Pertussis acelular (DTPa-dTpa)

Compuesta por antígenos de la Bordetella pertussis: Toxina pertussis, Hemaglutinina filamentosa, Pertactina

Eficacia: Los últimos estudios epidemiológicos han revelado que la vacuna acelular tiene menor eficacia y menor duración que la vacuna pertussis a célula completa (PW). La eficacia se equipara cuando se recibe al menos una dosis de vacuna PW

dTpa: contienen menos concentración de antígeno de difteria y pertussis que DTPa utilizada en lactantes. Dada su menor contenido antigénico puede usarse con mayor seguridad en niños > 4 años, adolescentes y adultos

Indicación: La vacuna DTPa puede ser utilizada en reemplazo de PW cuando se han presentado reacciones adversas graves o reactividad local muy intensa ya que la vacuna acelular es mucho menos reactiva que la vacuna a célula completa.

La introducción de la vacuna dTpa, que es posible usar en adultos, embarazadas y en adolescentes ha permitido mejorar las estrategias para la prevención del coqueluche en lactantes menores, de alto riesgo de enfermar gravemente y de muerte por coqueluche al reducir el reservorio de la bacteria.

Contraindicación:

Encefalopatía por vacuna pertussis

4. Vacuna Varicela

Esta vacuna corresponde a una cepa de virus varicela zoster atenuada. No forma parte del PNI de Chile.

Indicación:

- ▶ Se puede utilizar a partir de 1 año de edad



**Eficacia:**

- ▶ Pre-exposición:

Contra toda manifestación de enfermedad	65-75%
Contra enfermedad severa	95%
- ▶ Post exposición: Utilizable hasta 5 días post exposición a un caso de varicela. Su eficacia es de 50 – 67% contra toda enfermedad y mayor al 90% contra enfermedad severa

Esquema de vacunación:

- ▶ Menores de 12 años, 1 dosis cuando no hay vacunación universal y programada de varicela
- ▶ Mayores de 12 años, son dos dosis que se deben poner con al menos 1 mes de intervalo.

Contraindicación:

- ▶ alergia a algún componente de la vacuna
- ▶ Inmunodeficiencia
- ▶ Embarazo

5. Hepatitis A

Esta vacuna formaba parte del PNI para las regiones de Arica-Parinacota, Tarapacá y Bío-Bío desde 2015. Se ha incorporado en forma universal a todo el país a partir del 2018.

Es una vacuna a virus inactivado, con un excelente perfil de seguridad.

Indicación:

- ▶ Pre-exposición. A partir del año de edad. Su eficacia es cercana al 95-100% luego de la primera dosis.
- ▶ Post-exposición: 80% dentro de la primera semana del contacto con caso índice

Esquema de vacunación. Se utilizan 2 dosis separadas al menos por 6 meses. Se estima protección de por vida

6. Twinrix®

Vacuna combinada de hepatitis A y B

Contiene: Virus de la hepatitis A (inactivados) 720 Unidades ELISA y Antígeno de superficie de la Hepatitis B 20 microgramos

Se puede utilizar a partir de 1 año de edad. En menores de 15 años se utilizan 2 dosis separadas por 6 meses. En mayores de 15 años se utilizan 3 dosis a los 0-1-6 meses

Tiene la misma eficacia que cada una de las vacunas por separado

Contraindicaciones: Alergia a algún componente de la vacuna o a alguna dosis previa

7. Rotavirus

Es una vacuna de administración oral consistente en virus vivo, atenuado.





Existen dos tipos de vacuna rotavirus:

Rotarix® consistente en 1 cepa de rotavirus de origen humano y **Rotateq®** consistente en 5 cepas de origen humano-bovino.

Está indicada a partir de las 6 semanas de vida.

Contraindicaciones:

- ▶ alergia a algún componente de la vacuna
- ▶ antecedente de invaginación intestinal
- ▶ malformaciones del tracto gastrointestinal que predisponga a invaginación intestinal.
- ▶ Inmunodeficiencia

Esquema de vacunación: Se coloca en dos dosis para el caso de Rotarix y 3 dosis en el caso de RotaTeq. El intervalo mínimo entre las dosis es de 4 semanas. La vacunación debe estar concluida para los 6 meses en Rotarix y 8 meses en Rotateq.

La eficacia para prevención de diarrea por rotavirus es de 70-74% aproximadamente y prevención de diarrea grave por rotavirus es de 90 a 98% con reducción de hospitalización > 90%.





Fiebre y síndrome febril agudo sin foco

DRA. CECILIA PERRET

Departamento de Enfermedades
Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La fiebre es motivo frecuente de consulta en pediatría y su causa puede ser determinada en la gran mayoría de los casos mediante una buena anamnesis y examen físico. Sin embargo, existe un grupo que, a pesar de realizar una historia y examen físico adecuado, no se logra encontrar de la causa de la fiebre y por lo tanto se hace relevante determinar si es necesario estudiar con exámenes de laboratorio para determinar la etiología de la fiebre o basta una aproximación y manejo empírico del paciente. Estos son los niños que presentan un síndrome febril agudo sin foco.

El objetivo de este capítulo es aprender los elementos de la historia, examen físico y de laboratorio que permitan definir la conducta a seguir en un niño que consulta por fiebre sin foco. En otras palabras poder diferenciar aquellos pacientes cuya fiebre es muy probablemente secundaria a una infección banal y autolimitada, de aquellos que pueden tener una infección bacteriana potencialmente grave y que requiere de tratamiento antimicrobiano oportuno y adecuado.

313

Fiebre



Patogenia: El centro de control de la temperatura corporal se localiza en el hipotálamo donde se encuentran las neuronas termosensibles encargadas de mantener la temperatura corporal adecuada. Estas neuronas pueden ser estimuladas para aumentar la temperatura ya sea por pirógenos exógenos (LPS de bacterias y virus entre otros) o pirógenos endógenos (leucocitos y citoquinas por daño tisular o infección). La estimulación de este centro produce un cambio en el set point de la temperatura, elevándolo y liberando señales destinadas a aumentar la temperatura corporal. Se genera una respuesta coordinada corporal destinada a aumentar la temperatura, como vasoconstricción periférica y calofríos (pequeñas contracturas musculares).

El aumento de la temperatura corporal tiene como objetivo ayudar al control de las infecciones. Algunos de los efectos beneficiosos de la fiebre son el retardo en el crecimiento y replicación de bacterias y virus, aumento de la producción de neutrófilos, aumento de la proliferación de linfocitos T y favorecer la reacción de fase aguda corporal.



La temperatura corporal puede elevarse por distintas razones y mecanismos fisiopatológicos. Según este último definimos **fiebre** como la elevación de la temperatura corporal sobre 38°C en medición rectal, mediada por un aumento del set-point (umbral) de regulación de la temperatura corporal en el sistema hipotalámico.



La fiebre debe diferenciarse de la **hipertermia**, donde la elevación de la temperatura corporal es por un sobrecalentamiento y está dado por la dificultad de eliminar temperatura corporal o por la generación excesiva de calor y no está mediado por cambios en el centro de control hipotalámico de la temperatura corporal.

Se entiende por **hiperpirexia** al aumento de la temperatura corporal sobre 41°C y puede ser por fiebre o hipertermia.

Tratamiento: El objetivo de bajar la temperatura corporal es el alivio de los síntomas asociados a la fiebre como mialgias, cefalea, malestar general, anorexia y reducir las pérdidas insensibles de agua del niño, sin buscar necesariamente la normotermia. La necesidad de tratar la fiebre dependerá entonces de la presencia de los síntomas asociados a la fiebre y del grado de compromiso que producen en el paciente. Sólo un individuo con hiperpirexia, es decir, fiebre sobre 41° C tiene indicación absoluta de tratamiento de la fiebre debido a las complicaciones de la alta temperatura.

Los antipiréticos recomendados en pediatría son el paracetamol y el ibuprofeno siendo el paracetamol la primera elección. Si la fiebre se acompaña de síntomas derivados de inflamación de tejidos, el ibuprofeno es más efectivo ya que controla tanto la fiebre como el dolor por su efecto antiinflamatorio.

Síndrome febril agudo sin foco



EPIDEMIOLOGÍA

La fiebre aguda sin foco representa un 14% de las consultas por fiebre en niños menores de 2 años. Las infecciones son la primera causa y dentro de ellas los virus son los agentes más frecuentes. De las causas infecciosas un 7 a 16% corresponden a infecciones bacterianas graves y de éstas, casi el 90% a una infección del tracto urinario. Así, niños entre 1 mes y 3 años de vida con fiebre sin foco, el 5 a 13% tendrán una ITU. El otro 10% de las infecciones bacterianas son bacteriemia oculta, meningitis, neumonía, sepsis, entre otros.



Las principales enfermedades que se pueden presentar inicialmente como fiebre aguda sin foco son:

1. Virales: Infecciones respiratorias (influenza, adenovirus, rinovirus, parainfluenza entre otros), digestivos (rotavirus, norovirus), exantemas (herpes humano 6, enterovirus), síndrome febril por enterovirus
2. Bacterianas no invasivas: ITU, sinusitis, neumonía
3. Bacterianas invasivas: neumonía, bacteriemia, celulitis, meningitis, osteomielitis, artritis séptica

Las causas **no infecciosas** representan el 1% de la fiebre aguda sin foco. Dentro de esta categoría, podemos encontrar la enfermedad de Kawasaki, tumores, mesenquimopatías, enfermedades autoinmunes y alergias.

En este capítulo nos referiremos al enfoque y manejo del síndrome febril sin foco que se presenta en niños menores de 3 años. Si bien a





toda edad un niño puede tener fiebre sin foco evidente, en los menores de 3 años cobra relevancia la estratificación de riesgo de enfermedad grave porque es un grupo, especialmente los lactantes pequeños, en que la historia y el examen físico no aportan mucha información y la evolución hacia una complicación puede ser más rápida.

El estudio de un niño con fiebre aguda sin foco tiene como objetivo valorar el riesgo de tener una infección bacteriana grave o potencialmente grave. Este riesgo varía según la edad y es por eso que se categorizan en tres grupos: Recién nacidos, lactantes de 1 a 2 meses y mayores de 2 meses hasta los 3 años.

1. **Recién nacidos:** El riesgo de infección bacteriana grave en este grupo es de un 12 a 28%, siendo ITU y bacteriemia las causas más frecuentes. Los agentes etiológicos más frecuentes son los adquiridos en el canal del parto o de transmisión perinatal; *Streptococcus agalactiae*, *E. coli* y *Listeria monocytogenes*. En un recién nacido febril con compromiso hepático (hepatitis) siempre pensar en una infección herpética diseminada e iniciar aciclovir empírico.
2. **Lactantes de 1 a 2 meses:** La infección urinaria es la infección bacteriana más frecuente seguida por la bacteriemia oculta y cuyos principales agentes son el *S.pneumoniae*, *N.meningitidis*, *S.agalactiae*, *Salmonella*, *H. influenzae*. La prevalencia de infección bacteriana grave en este grupo etario es de 1 a 2%. Este grupo aún no ha iniciado la vacunación anti neumocócica por lo que el neumococo aún ocupa el primer lugar como causa de bacteriemia.
3. **lactantes > 2 meses:** Se estima que el riesgo de infección bacteriana en este grupo es < 1%. Los agentes bacterianos más frecuentes son las enterobacterias (bacilos gram negativos) causales de ITU y *S.pneumoniae*, *N.meningitidis* en el caso de bacteriemias, meningitis y sepsis. En los lactantes con al menos 2 dosis de vacuna antineumocócica el riesgo de bacteriemia oculta ha disminuido a menos de 0,5%

La mayoría de las bacteriemias son auto limitadas con mejoría espontánea, sin embargo se ha estimado que aproximadamente el 20% de los niños persistirán bacteriémicos con riesgo de focos secundarios y alrededor de 9% podrá desarrollar una meningitis bacteriana. De ahí la importancia de poder reconocerla en un niño que consulta febril y sin causa evidente.



EVALUACIÓN

El objetivo más importante en la evaluación de un niño febril es descartar la probabilidad o riesgo de una infección bacteriana: ITU, bacteriemia oculta, meningitis. Para esto se realiza una historia clínica detallada, examen físico acucioso, evaluación de gravedad, exámenes de laboratorio.

Para evaluar este riesgo se consideran varios aspectos:

- ▶ Edad
- ▶ Aspecto clínico
- ▶ Escalas de Riesgo
- ▶ Exámenes de laboratorio



TABLA 1: Riesgo de infección bacteriana grave en los distintos grupos etarios según el aspecto clínico.

EDAD	ASPECTO NO TÓXICO	ASPECTO TÓXICO
Recién nacido	1 – 33%	> 50%
1 – 3 meses	8,6%	17,3%
3– 36 meses	3%	22%

a. **Aspecto clínico:** El riesgo de tener infección bacteriana varía según el aspecto clínico. Los niños con aspecto tóxico; letargia, mala perfusión, cianosis, hipo o hiperventilación tienen 10 veces más riesgo de una infección bacteriana grave que un niño de aspecto clínico normal. **TABLA 1.**

De esta forma todo niño con aspecto tóxico, independiente de su edad y exámenes de laboratorio, tiene indicación de hospitalización e inicio de terapia antimicrobiana empírica previa toma de cultivos.

b. **Escalas de riesgo:** Consideran antecedentes, criterios clínicos y criterios de laboratorio. Ninguno de estos scores tiene buena sensibilidad y especificidad por lo que se usan complementariamente para tener un mejor resultado. El riesgo se clasifica en bajo o alto. Los más utilizados son los criterios de Rochester .

Criterios de Rochester: Se basa en criterios clínicos y de laboratorio. Aplicable preferentemente para **lactantes menores de 2 meses**. La presencia de estos criterios definen a un niño como bajo riesgo de tener una infección bacteriana grave.

- Criterios Clínicos
 - ▶ Ha sido previamente sano: de término, sin antibióticos previos, sin tratamiento de hiperbilirrubinemia no explicada, sin hospitalización más que la del nacimiento.
 - ▶ Tiene buen aspecto general (sin aspecto tóxico)
 - ▶ Sin evidencia de foco infeccioso al examen
- Criterios de Laboratorio
 - ▶ Leucocitos entre 5.000 y 15.000/mm³
 - ▶ Baciliformes < 1.500/mm³
 - ▶ Sedimento orina normal (< 5 leucocitos por campo)
 - ▶ Si presenta diarrea, < 5 leucocitos por campo

Si el niño tiene todos estos criterios la probabilidad de tener una infección bacteriana oculta es < 1,4%

TABLA 2: Riesgo de bacteriemia según recuento de leucocitos

RECuento GB/ MM ³	% BACTERIEMIA
< 10.000	0
< 15.000	2,7
> 15.000	16,6
> 30.000	42,9

c. **Exámenes de laboratorio:** Se utilizan principalmente el recuento de leucocitos, Proteína C reactiva y radiografía de tórax

1. **Recuento de leucocitos.** Mientras más alto el recuento de leucocitos mayor es el riesgo de una infección bacteriana. En la tabla 2 se resume el riesgo de bacteriemia oculta en pacientes que se presentaron con temperatura > 39,5°C. La sensibilidad fue 74% y la especificidad de 55%.
2. **Proteína C Reactiva:** Se ha determinado que Prot. C reactiva >7 mg/dl aumenta el riesgo de infección bacteriana significativamente (8,6%), con una sensibilidad de 79% y especificidad de 91%. Si es menor a 5 mg/dl el riesgo disminuye a <2%.
3. **Radiografía de tórax:** La probabilidad de encontrar una neumonía en la radiografía de tórax en un niño que consulta por fiebre depende de la edad y de la presencia de síntomas sugerentes como polipnea y tos. En un estudio en lactantes menores de 3 meses, asintomáticos respiratorios, se estableció que la





probabilidad de encontrar una neumonía en la radiografía de tórax era 0 %, mientras que si presentaban polipnea o tos esta probabilidad aumentaba a 33%. Otro estudio, que incluyó lactantes de 3 meses a 2 años, asintomáticos respiratorios, estableció que el riesgo de neumonía en estas condiciones era <3%

Por otro lado, el preescolar (2 – 5 años) que consulta con fiebre > 39°C y asintomático respiratorio, la radiografía de tórax evidenciaba una neumonía en el 25% de ellos si tenían además leucocitosis > 20.000/mm³

Por lo tanto, la radiografía de tórax debe solicitarse como parte del estudio de un niño febril sin foco, cuando presenta síntomas respiratorios a cualquier edad o en los mayores de 2 años en ausencia de síntomas sugerentes de neumonía.

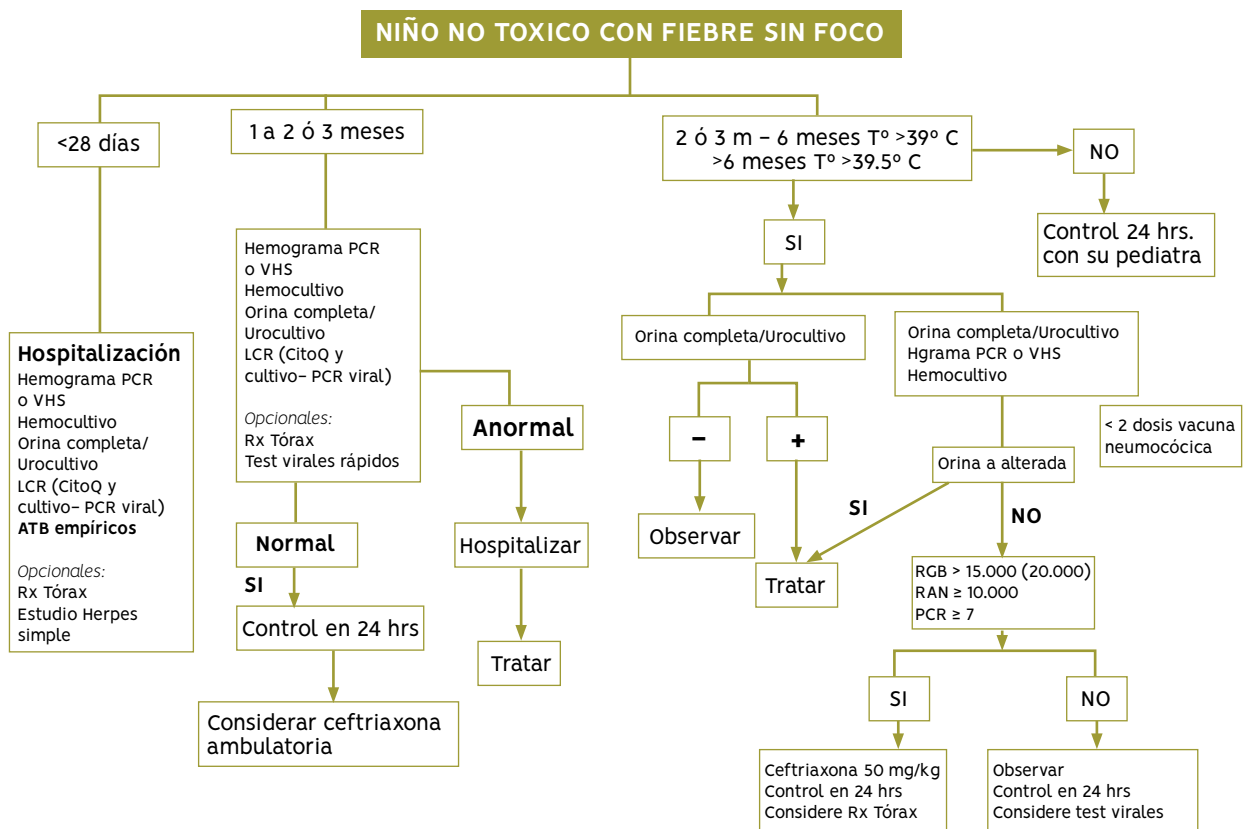


MANEJO

Todo niño, independiente de su edad y del resultado de sus exámenes, si tiene aspecto tóxico debe hospitalizarse, tomar cultivos y comenzar terapia antibiótica empírica.

Los niños que se presentan con fiebre sin foco y no presentan aspecto tóxico son los que plantean el desafío de descartar la probabilidad de una infección bacteriana y para ellos se han construido algoritmos de enfoque y manejo. Estos consideran la sensibilidad de los distintos elementos de diagnóstico y los riesgos individuales en las tres categorías de edad. **FIGURA.**

FIGURA. ALGORITMO DE MANEJO DE NIÑOS CON SÍNDROME FEBRIL AGUDO SIN FOCO, DESDE RECIÉN NACIDO A 3 AÑOS DE EDAD, SIN ASPECTO TÓXICO





1. Recién nacidos: El recién nacido febril siempre se hospitaliza, se toman todos los cultivos (hemocultivo, urocultivo, cultivo de LCR), se realiza hemograma, orina completa, citoquímico y gram de LCR y se comienza terapia antimicrobiana empírica con ampicilina + gentamicina independiente del resultado de los exámenes iniciales. En el caso de sospecha de infección del SNC se debe usar cefotaximo en vez de gentamicina.

Como ya hemos visto, el recién nacido tiene, comparado con los otros grupos etarios, mayor riesgo de infección bacteriana, son difíciles de evaluar clínicamente y los exámenes de laboratorio tienen baja sensibilidad en predecir una infección grave. Por esta razón se asumen con una infección bacteriana y se tratan como tal.

2. Lactante entre 1 a 2 meses: Estos niños son una transición entre el recién nacido y lactantes mayores por lo que todavía son difíciles de evaluar clínicamente, aunque los agentes causales son diferentes y el riesgo de una rápida progresión a una enfermedad grave es menor. Se estudian igual que un recién nacido (exámenes de laboratorio, cultivos y punción lumbar) y se espera el resultado de los exámenes para decidir el inicio de terapia antibiótica y hospitalización. Si los exámenes no muestran criterios de riesgo puede ser enviado a su domicilio con un seguimiento estricto en 24 horas y habiendo explicado muy bien a los padres cuales son los síntomas o signos de gravedad, ante los cuales deberán consultar inmediatamente. Si alguno de los exámenes sale alterado, el niño debe ser hospitalizado e iniciar terapia antibiótica empírica con ceftriaxona. Algunos autores aún agregan ampicilina para la adecuada cobertura de *Listeria*, especialmente si es más cercano al recién nacido.

3. Lactantes > 2 meses: Este grupo representa un importante grupo de consulta a los servicios de urgencia. Se ha establecido como punto de corte para el estudio con exámenes de laboratorio la temperatura. Si es menor de 6 meses, estudiar si ha presentado fiebre $>39^{\circ}\text{C}$ y si es mayor de 6 meses con temperatura $> 39,5^{\circ}\text{C}$. Si un niño no cumple los criterios de temperatura para estudiar con exámenes la causa de la fiebre, se deja en control con su pediatra en 24 horas y se educa a los cuidadores en el reconocimiento de síntomas y signos de gravedad para una consulta inmediata en dicho caso.

Dado que la ITU es la causa más probable de infección bacteriana oculta, un niño en este grupo podría ser evaluado inicialmente sólo con urocultivo y sedimento de orina. Si el lactante tiene menos de 2 vacunas de neumococo, es decir entre 2 y 4 meses, se sugiere estudiar también con hemograma y hemocultivo dado que el riesgo de infección por *S. pneumoniae* es mayor.

Si los exámenes son normales, se envía a su domicilio con indicación de control en 24 horas y con educación de reconocimiento de signos y síntomas de gravedad. Si el sedimento de orina sugiere ITU, se inicia terapia empírica con cefadroxilo y se controla para evaluar respuesta a la terapia y ver el resultado del urocultivo.

Si el sedimento de orina es normal pero el hemograma o la proteína C reactiva sugieren una infección bacteriana, se toman hemocultivos y se inicia terapia ambulatoria con ceftriaxona, con control diario, en espera del resultado de los cultivos.



Si no existe certeza de poder seguir ambulatoriamente a un niño, si los cuidadores no comprenden bien el manejo, no tienen posibilidad de consultar rápidamente en cualquier hora del día, o no pueden ser contactados fácilmente, es preferible hospitalizar a un niño con exámenes alterados para iniciar antibióticos.



TRATAMIENTO

Una vez que se establece que el riesgo de infección bacteriana es alto se debe iniciar terapia antimicrobiana empírica. Los antibióticos son elegidos según los agentes etiológicos más probables para los distintos grupos etarios:

1. **Recién nacidos a 6 semanas:** ampicilina + gentamicina, y si se sospecha meningitis por la clínica o el citoquímico del LCR, se reemplaza la gentamicina por cefotaximo
2. **Lactante mayor de 6 semanas:** ceftriaxona. Se agrega vancomicina si se sospecha meningitis bacteriana

Una vez identificado un agente bacteriano se ajusta la terapia antibiótica según la bacteria aislada y su susceptibilidad antibacteriana.





Síndrome febril prolongado

DRA. CECILIA PERRET

Departamento de Enfermedades
Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definiciones

Se define fiebre como la presencia de temperatura rectal $\geq 38^{\circ}\text{C}$. La temperatura axilar es poco confiable especialmente en lactantes.

Se entiende por **Fiebre prolongada** aquella fiebre que tiene una duración de más de 7 días. La duración de la fiebre es variable según distintos autores, definiéndola algunos como de duración mayor de 10 o 14 días.

Entendemos como **Síndrome febril prolongado (SFP)** a la presencia de fiebre, $> 38^{\circ}\text{C}$ rectal, que dura más de 7 días, y **fiebre de origen desconocido** es fiebre prolongada que tras una evaluación inicial no hay un diagnóstico aparente. Esta evaluación ha incluido una anamnesis completa y examen físico minucioso junto a exámenes de laboratorio iniciales.

Para efectos de enfoque y estudio de un paciente, usaremos como sinónimos Síndrome febril prolongado y Fiebre de origen desconocido, situación que ocurre también en distintas publicaciones.

El síndrome febril prolongado o fiebre de origen desconocido, debe diferenciarse de **fiebre sin foco**, en el cual la fiebre es generalmente aguda, y donde no se reconoce la causa de ésta luego de una historia y examen físico acucioso.

La diferencia con el síndrome febril agudo sin foco (SFASF) tienen relación con:

1. Duración de la fiebre: En SFASF generalmente es menos de 7 días, y más de 7 días en SFP
2. Diagnósticos diferenciales y etiologías diferentes, en la mayoría de los casos
3. Niños con SFASF generalmente requieren evaluación y tratamiento inmediato, mientras que el estudio de un niño con SFP habitualmente no es una emergencia.
4. En el SFP no se toman de regla conductas terapéuticas inmediatas, a diferencia del SF sin foco, en el cual existen recomendaciones de tratamiento antibiótico en grupos seleccionados

El Síndrome febril prolongado debe diferenciarse de la **fiebre recurrente**, la que puede ser **intermitente** (ej. Enfermedades autoinflamatorias), sin un intervalo constante entre los episodios de fiebre o **periódica** (ej. Síndrome de PFAPA, neutropenia cíclica), con intervalos bastante constante entre los episodios.



El problema que representa un paciente con fiebre prolongada radica en dos aspectos fundamentales. Primero, en la preocupación que significa para los padres y médicos que la fiebre sea la presentación de una enfermedad grave que ponga el peligro la vida del niño. Segundo, el costo que significan generalmente los estudios destinados a determinar la causa de esta fiebre.



ETIOLOGÍA DE SFP

Las causas de fiebre prolongada pueden ser divididas en 5 grupos en los niños: Infecciones, neoplasias, enfermedades reumatológicas, misceláneas y sin diagnóstico (TABLA).

En la población pediátrica las causas infecciosas son las más frecuentes y representan entre el 25 a 50% de SFP en distintas poblaciones estudiadas. En segundo y tercer lugar se encuentran las neoplásicas y las enfermedades del tejido conectivo, cuyo orden dependerá de la serie estudiada.

TABLA: Porcentaje de las distintas causas de Fiebre Prolongada en niños

CATEGORÍA DE DIAGNÓSTICO	SERIES RESTROSPECTIVAS (2-4) (N=253)	HAYANI (6) (N=414)	STEELE (7) (N=109)
Infecciones	47,4	39	22
Neoplasias	16,7	12	6
Enf. reumatológicas	8,3	12	2
Misceláneas	14,6	8	3
Sin diagnóstico	13	29	67

ADAPTADA DE: Akpede et al. *Pediatr Drugs* 2001;3: 247-262

Existen algunos determinantes que hacen sospechar la probabilidad de uno u otro grupo como causa de SFP:

- **La duración de la fiebre:** mientras más prolongada es la fiebre aumenta la probabilidad de infecciones crónicas, neoplasias y enfermedades autoinmunes.
- **La zona geográfica y grado de desarrollo:** la proporción de los grupos etiológicos varía entre las distintas regiones y países. Así en países desarrollados la proporción de enfermedades no diagnosticadas es mayor, alcanzando un 20%, mientras que en países en desarrollo este grupo representa un 5-10% predominando las causas infecciosas.
- **La edad:** mientras más pequeño es el niño es mucho más probable que la causa de la fiebre sea una enfermedad infecciosa, especialmente en los menores de 2 años donde las infecciones representan hasta un 80% de las causas.





Otros determinantes son la existencia de una enfermedad de base, la experiencia del investigador y la disponibilidad de técnicas de diagnóstico más sofisticadas. Con el advenimiento de nuevas técnicas de diagnóstico y la mayor disponibilidad de ellas, algunas enfermedades inicialmente incluidas dentro de las causas de fiebre prolongada han desaparecido del listado por ser diagnosticadas actualmente en forma más precoz no alcanzando a cumplir el tiempo de definición de fiebre prolongada. Paradójicamente por esta razón ha aumentado proporcionalmente el porcentaje de aquellas sin diagnóstico al final de la investigación.

Analicemos brevemente cada uno de los 5 grupos etiológicos de SFP

I. Enfermedades infecciosas:

Representan entre un cuarto y la mitad de los casos de fiebre prolongada. Las causas varían según los países donde han sido estudiadas. Así en los países tropicales y en vías de desarrollo la fiebre tifoidea, tuberculosis y malaria son las más frecuentes. En los países templados y con mayor grado de desarrollo las infecciones virales y enfermedad por arañazo de gato ocupan el primer lugar.

Dependiendo de las distintas series, las infecciones virales (Epstein Barr, CMV, enterovirus) representan aproximadamente la mitad de los casos y dentro de las infecciones bacterianas las más frecuentes suelen ser *Bartonella henselae*, ITU complicadas, abscesos, principalmente intra abdominales, pero también meningitis bacteriana de evolución subaguda.

En Chile la primera causa infecciosa es la Mononucleosis infecciosa por Epstein Barr, mientras que la principal causa bacteriana es la Enfermedad por Arañazo de Gato.

II. Enfermedades neoplásicas:

En este grupo la Leucemia linfática aguda es lejos la más frecuente en niños, representando aproximadamente 2/3 de los casos, seguido por los linfomas y tumores del SNC.

III. Enfermedades reumatológicas:

Ocupan el tercer lugar en la lista de SFP siendo la Artritis Idiopática Juvenil en su forma sistémica la más frecuente, representando el 53% de los casos de fiebre en este grupo. Se incluye también en este grupo la Enfermedad de Kawasaki. Otras causas menos frecuentes son Lupus eritematoso sistémico, otras vasculitis y enfermedades autoinflamatorias. El 80% de las enfermedades del tejido conectivo se presentan en niños mayores, especialmente mayores de 6 años.

IV. Enfermedades misceláneas:

En esta lista se encuentra la fiebre por drogas, síndrome hemofagocítico, hipertiroidismo, displasia ectodérmica, disautonomías, entre otras. Aquí se incluye también la fiebre facticia y el síndrome de Munchausen by proxy

V. Sin diagnóstico:

En este grupo la edad juega un rol determinante ya que mientras mayor es el niño aumenta la probabilidad de no llegar a un diagnóstico etiológico de su SFP.






DIAGNÓSTICO DE SFP

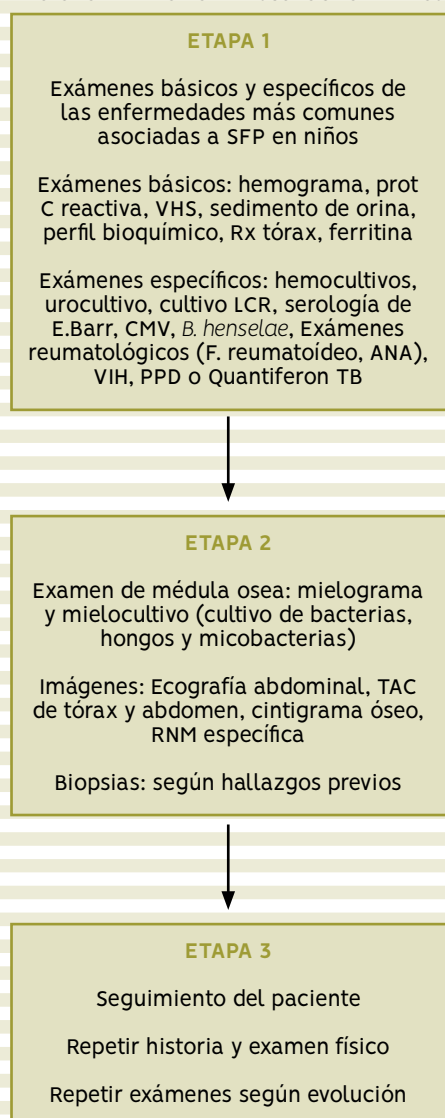
Lo primero en un paciente que consulta por fiebre prolongada es la certificación de dicha fiebre, esto puede realizarse con registros periódicos realizados por los padres o bien hospitalizando al niño para objetivar la presencia y magnitud de la temperatura.

En el proceso de evaluación de un paciente con fiebre prolongada es muy importante establecer claramente la presencia o ausencia de ciertos antecedentes clínicos en la historia:

Enfermedades pre-existentes, estado de vacunación, consumo de algún medicamento como probable causa de la fiebre por reacción adversa a medicamentos, consumo de alimentos de riesgo (mariscos crudos, lácteos no pasteurizados, huevos crudos, carnes crudas), viajes dentro y fuera del país, actividades de riesgo (contacto con aguas de canales de regadío), tenencia de mascotas o contacto con animales (especialmente gatos, reptiles).

En esta misma dirección lo más relevante es una anamnesis actual completa y acuciosa y un muy buen examen físico. El examen físico puede aportar hallazgos que orienten al diagnóstico entre 25 y 59% según distintas series. Si inicialmente es negativo debe repetirse en forma acuciosa periódicamente por la probabilidad de aparición más tardía de elementos que sugieran un diagnóstico. En un estudio se demostró que la historia y examen físico ayudaron al diagnóstico del 62% de los casos de niños con fiebre prolongada. A pesar de la disponibilidad de estudios más sofisticados, el examen físico adecuado no ha sido reemplazado. Se ha observado que la falla en lograr el diagnóstico de SFP se debe en un 20% a una historia clínica mal realizada y en 35% a un uso inadecuado de antibióticos por diagnóstico incorrecto inicial.

FIGURA. ALGORITMO DE ESTUDIO DE FIEBRE PROLONGADA DE ORIGEN DESCONOCIDO EN NIÑOS



ADAPTADA DE: Akpede et al. *Pediatr Drugs* 2001;3: 247-262

Uso de Laboratorio en el diagnóstico

El estudio de laboratorio se puede separar en tres etapas (FIGURA)

Primera etapa: En el inicio del estudio se sugiere comenzar con exámenes básicos como hemograma, proteína C reactiva, procalcitonina, sedimento de orina. Estos exámenes orientan a una etiología bacteriana cuando hay leucocitosis con neutrofilia o viral cuando hay predominio de linfocitos y trombocitopenia. Si bien no hay un hemograma patognomónico de infección bacteriana o viral, son orientadores. También Proteína C reactiva y VHS muy elevadas orientan a infecciones bacterianas, enfermedades inmunológicas o Kawasaki.

Dentro de los exámenes para búsqueda de etiología están los hemocultivos (al menos 2), urocultivo. El cultivo y citoquímico de LCR está indicado en niños especialmente < de 2 años con algún tipo de síntoma neurológico o en niños con sospecha de compromiso del SNC. Meningitis bacterianas de evolución tórpida, especialmente aquellos que han recibido tratamiento antibiótico pueden ser causa de fiebre prolongada en este grupo etario.

Estudios serológicos son indispensables para aquellos patógenos que no crecen adecuadamente en los cultivos tradicionales como *Bartonella henselae* y patógenos virales como Epstein Barr, CMV.

La radiografía de tórax, poco indicada en el estudio de fiebre aguda sin foco en niños menores de 2 años, en el estudio de SFP puede ser de valor al mostrar por ej. Masas mediastínicas, compromiso pulmonar compatible con TBC, etc. La ferritina es un examen que





puede ser de gran utilidad para el esclarecimiento de la etiología. Descartadas enfermedades que pueden elevar agudamente la ferritina sérica, el hallazgo de ferritina muy elevada en un paciente con SFP sugiere fuertemente una enfermedad del tejido conectivo como AIJ o algunas enfermedades malignas como síndrome linfoproliferativo o hemofagocítico asociado a otros criterios.

En esta etapa y según los hallazgos clínicos, se podrían solicitar estudios serológicos de enfermedades del colágeno.

Segunda etapa: Se continúa si con el estudio inicial aún no se llega al diagnóstico.

En esta etapa el uso de imágenes es un complemento muy importante. De especial ayuda para el diagnóstico son ecografía abdominal, TAC de tórax y abdomen que permite la observación de adenopatías, presencia de granulomas hepato-esplénicos, abscesos profundos y retroperitoneales o masas. También se debiera realizar RMN, especialmente si existe alguna focalización en la historia o examen físico. El cintigrama óseo es de gran valor cuando no existe una focalización, permitiendo estudiar todo el esqueleto. Permite en primer lugar identificar un eventual sitio donde tomar una biopsia y en segundo lugar sospechar enfermedades como leucemia, metástasis, histiocitosis, entre otras.

Según la sospecha clínica y el tiempo de evolución, el mielocultivo es una herramienta importante para el diagnóstico de infecciones bacterianas como Brucelosis y Fiebre tifoidea, en aquellos pacientes con etapa avanzada de enfermedad donde los hemocultivos bajan la sensibilidad y es especialmente útil en aquellos pacientes que hubiesen recibido alguna dosis de antibióticos previo a la toma de los hemocultivos. El rendimiento del mielocultivo ha sido variable según diferentes autores. Pizzo refiere que el mielocultivo y mielograma estableció el diagnóstico en el 40% de niños con fiebre prolongada, sin embargo otros autores no han confirmado estos hallazgos. El mielograma ayuda al diagnóstico de leucemia y síndrome hemofagocítico. En esta etapa deberían realizarse también cultivos especiales como anaerobios y hongos y tomar biopsias de sitios sospechosos como adenopatías.

Tercera etapa: si luego del estudio anterior aún se persiste sin diagnóstico se sugiere seguimiento, re-examinar al paciente en la búsqueda de aparición de nuevos signos que orienten a un diagnóstico y eventualmente volver a repetir ciertos exámenes.

Derivación: El paciente debería ser referido a centros más especializados cuando no se cuentan con especialistas ni con los exámenes de laboratorio necesarios para progresar en el estudio.



TRATAMIENTO

El tratamiento del síndrome febril prolongado depende del diagnóstico etiológico.

Hospitalización: Está indicada ante la presencia de signos de enfermedad grave o riesgo vital y cuando exámenes demuestren insuficiencia de algún órgano. También debiera indicarse la hospitalización si existe imposibilidad de realizar los estudios con





el paciente ambulatorio. La hospitalización tiene la gran ventaja de liberar al médico tratante y a la familia de la angustia que significa una enfermedad sin diagnóstico que pudiese tener un riesgo vital además de dar la oportunidad de una observación permanente del paciente para la oportuna detección de elementos que ayuden al diagnóstico o indicadores de gravedad. También permite confirmar la existencia de fiebre en un paciente.

Uso de antibióticos en forma empírica: No deben utilizarse los antibióticos como antipiréticos. No todos los casos de fiebre prolongada son por infecciones tratables con antibióticos. La utilización de antibióticos dificulta y retrasa el diagnóstico hasta en el 35% de los casos.

El uso de antibióticos empíricos está indicado en las siguientes situaciones:

- ▶ paciente con sospecha de infección bacteriana y con deterioro clínico
- ▶ pacientes con enfermedades de base que representen alto riesgo de infecciones bacterianas graves, ej. VIH, otras inmunodeficiencias, desnutrición grave
- ▶ Sospecha de tuberculosis en paciente críticamente enfermo, especialmente frente a tuberculosis diseminada.

PRONÓSTICO

El pronóstico de SFP es variable, mientras que sobre un 80% de los de causa infecciosa son recuperables, más del 90% de los de causa reumatológica cursan con algún tipo de secuela a largo plazo. En aquellos casos en que a pesar de todo el estudio no se llega al diagnóstico etiológico, el pronóstico es bueno, con baja probabilidad de recurrencia (14%) y todos con buen pronóstico vital.

325

CAUSAS DE FIEBRE PROLONGADA

I. INFECCIOSAS

1.- SÍNDROME MONONUCLEÓSICO

El síndrome mononucleósico es un cuadro caracterizado por la presencia de fiebre, adenopatías, puede asociarse a exantema y compromiso amigdalino. Es la causa más frecuente de SFP en Chile.

En el hemograma se encuentra presencia de linfocitosis generalmente > 50%. Este síndrome puede ser causado por una variedad de agentes infecciosos siendo el más frecuente el virus Epstein Barr que produce la Mononucleosis infecciosa. Otros agentes son el CMV (segundo en frecuencia luego del EBV), *Toxoplasma gondii*, virus herpes, VIH y adenovirus.

a. MONONUCLEOSIS INFECCIOSA

- Probablemente la causa más frecuente de fiebre prolongada en Chile. Es causada por el virus Epstein Barr (EBV)
- La tríada clásica de presentación es fiebre, amigdalitis pultácea y adenopatías regionales. Sin embargo la infección por EBV tiene una amplia gama de manifestaciones clínicas desde la infección



asintomática, pasando por fiebre prolongada, hepatitis leve, encefalitis hasta la mononucleosis infecciosa clásica.

- El diagnóstico se sospecha por los síntomas clínicos más la presencia de linfocitosis absoluta en el hemograma. El recuento de linfocitos suele ser > 50% y se observan > 10% de linfocitos atípicos o de Downy. La confirmación diagnóstica se hace con IgM específica de EBV. En los mayores de 4 años el monotest (test inespecífico de aglutinación) tiene buena sensibilidad.
 - El tratamiento es sintomático.
- b. CITOMEGALOVIRUS**
- Luego de la infección por EBV, CMV es la causa viral más frecuente en los niños. Su infección suele ser asintomática pero dentro de la presentación clínica más frecuente se encuentra la fiebre prolongada. Puede asociarse a la fiebre la presencia de adenopatías generalizadas y hepato-esplenomegalia. El hemograma inicialmente puede tener predominio de neutrófilos, para virar a linfocitosis después de la segunda semana de evolución de los síntomas. Puede haber una hepatitis leve con una elevación leve de las transaminasas. El diagnóstico se hace mediante IgM CMV
- c. TOXOPLASMOSIS:**
- Producida por *Toxoplasma gondii*. Considerar en niños con exposición a suelos contaminados con heces de felinos o en niños con hábitos de consumo de carne cruda. La fiebre es habitualmente asociada a linfadenopatías cervicales o supraclaviculares, pero a veces solo hay fiebre.
 - El diagnóstico se hace con IgM específica para toxoplasma.

2.- ENFERMEDAD POR ARAÑAZO DE GATO (EAG):

Es una zoonosis entre el gato y el hombre causada por la *Bartonella henselae*. Esta bacteria produce en el gato bacteriemia y, desde este fluido la bacteria llega al hombre usando como vehículo las garras del gato que se contaminan con sangre cuando éste se rasca las picaduras de pulga, por ejemplo. Es una de las etiologías más frecuentes de SFP y la primera causa de etiología bacteriana en niños en Chile.

La **presentación clásica** es la más frecuente (76%) y se caracteriza por la presencia de una adenopatía regional en relación a un rasguño, (por ejemplo arañazo en la mano ganglio en la axila o en el codo). Puede estar precedida por una lesión papular que corresponde a la zona de inoculación. Las adenopatías se localizan más frecuentemente en la zona cervical seguida de inguinal y axilar.

La **presentación atípica** es la manifestación de la diseminación bacteriana y puede presentarse como SFP, osteomielitis, Síndrome de Parinaud (compromiso ganglionar pre auricular y conjuntivitis ipsilateral), encefalitis, retinitis, granulomas hepato-esplénicos. La visceromegalia no es un hallazgo destacado de la infección por *Bartonella henselae*, aún cuando, estructuralmente puede haber compromiso de hígado o bazo. La presentación atípica es la forma que se presenta como fiebre prolongada.

Las imágenes de abdomen, como ecografía o scanner, muestran la presencia de granulomas, hallazgos que apoyan fuertemente el diagnóstico, sobre todo cuando no hay sitio de inoculación evidente o ganglios regionales aumentados de tamaño. Los granulomas están presentes en cerca de la mitad de los casos de SFP. Los granulomas





esplénicos son mucho más frecuentes que los hepáticos

Es muy importante para sustentar el diagnóstico de EAG el **antecedente epidemiológico** de contacto con gatos, ya sea **arañazo**, mordedura o juegos rudos con **los gatos pequeños** que tienen las garras muy aguzadas. No descarta la hipótesis diagnóstica si el gato es adulto o “de los vecinos”, ya que la bacteriemia en gatos “callejeros” es muy frecuente independiente de la edad o si no hay antecedente de arañazo.

El diagnóstico de laboratorio se basa principalmente en la serología (IgG) positiva a una dilución del suero **superior o igual** a 1/256. Una documentación histopatológica o microbiológica desde ganglios o tejidos, ratifica en forma definitiva el diagnóstico. En la histopatología los bacilos se tiñen con plata (tinción argéntica de Warthin Starry).

Cuando se sospecha EAG en SFP *pero* no se observan adenopatías ni imágenes abdominales compatibles, ni antecedente epidemiológico del contacto con gato, se sugiere que al momento de solicitar la serología IgG específica ésta se haga titulada, vale decir, que se logre determinar el título más alto de anticuerpos en ese paciente, de esta forma si los títulos son altos, en general 1/512 o mayores, se apoya el diagnóstico propuesto.

El uso de la serología específica IgM para *Bartonella henselae* es limitado por su baja sensibilidad.

Las técnicas de biología molecular como la PCR aportan en análisis de muestras biopsias o tejidos.

Las formas atípicas se tratan con antibióticos como azitromicina, ciprofloxacino y rifampicina

3.- FIEBRE TIFOÍDEA O PARATIFOÍDEA

Producida por la *Salmonella Typhi* y Paratyphi A y B respectivamente. La *S. Typhi* tiene como único reservorio al hombre.

En Chile hasta hace dos décadas atrás, la Fiebre Tifoidea (FT) era la primera causa de SFP. Hoy su diagnóstico es inusual, pero aun existe por lo que es importante pensarla como diagnóstico diferencial y conocer su clínica. Hoy en día se ha transformado en una enfermedad de viajeros dado que aún es una enfermedad endémica en muchos países en vías de desarrollo.

Sus manifestaciones son tanto gastrointestinales como sistémicas. Los síntomas y signos más importantes de recordar son la **fiebre**, la **cefalea**, la diarrea en los lactantes y la constipación en los niños mayores, el pulso normal o bradicardia en relación a la fiebre, las roséolas (exantema) en la cara anterior del tórax, la lengua saburral y la palpación abdominal con sensibilidad difusa y distensión variable del abdomen. Las complicaciones son hemorragia digestiva, perforación intestinal y eventualmente muerte. Estas complicaciones aparecen luego de la tercera semana de evolución en pacientes no tratados.

El diagnóstico es microbiológico a través de **hemocultivos** (1° semana de evolución) y cultivo de deposiciones (3° semana de evolución), los cuales deben repetirse si inicialmente son negativos y la fiebre persiste. El mielocultivo es de alto rendimiento. No se recomiendan estudios serológicos.

El tratamiento de elección es ciprofloxacino por 14 días

4.- TUBERCULOSIS

Enfermedad causada por *Mycobacterium tuberculosis* de transmisión persona a persona. Si bien en nuestro medio es una enfermedad de baja frecuencia, la forma que causa SFP es la forma extrapulmonar





(ganglionar, diseminada, hepática, peritoneal, pericárdica o genitourinaria), más que la pulmonar que se manifiesta por los síntomas pulmonares como tos y Rx de tórax compatible.

Se debe tener un alto índice de sospecha y preguntar dirigidamente por contactos con personas que pudieran padecer la enfermedad.

El diagnóstico se realiza por hallazgo de los bacilos ácido alcohol resistente (BAAR) desde el órgano afectado, (pulmón, ganglios, hígado, médula ósea, riñón) mediante la tinción de Ziehl Neelsen. Las muestras deben procesarse además de la tinción, para cultivo de mycobacterias e idealmente PCR. El fondo de ojo puede revelar ocasionalmente tubérculos coroideos.

Myobacterias no tuberculosas pueden causar infecciones diseminadas y SFP, aunque más frecuente en niños VIH (+).

5.- LEPTOSPIROSIS

Es una infección zoonótica común, de distribución mundial, siendo los humanos hospederos accidentales. Las manifestaciones clínicas son inespecíficas como fiebre, calofríos, mialgias, cefalea, tos y molestias gastrointestinales. Típicamente ocurre tras exposición a aguas o tierras contaminadas con orina de animales domésticos y salvajes, particularmente al nadar en aguas contaminadas o exposición a animales infectados. Las puertas de entradas al organismo incluyen cortes o abrasiones de piel, membranas mucosas o conjuntiva. En raras ocasiones la infección se adquiere por ingestión de comida contaminada con orina o a través de aerosoles.

Se manifiesta por fiebre, mialgias, inyección conjuntival, hepatitis y exantema. En su forma más grave puede haber compromiso del SNC, hepatitis fulminante y falla renal aguda

El diagnóstico se hace con serología, la cual es positiva luego de la segunda semana de sintomatología.

6.- OTRAS

En viajeros a zonas endémicas considerar dentro de las causas infecciosas la malaria, brucelosis (especialmente en antecedente de consumo de lácteos no pasteurizados de origen bovinos o caprinos o contacto con perras parturientas y cachorros) y mordeduras de ratas (infección por *Spirillum minus*, *Streptobacillus moniliformis*)

II. ENFERMEDADES REUMATOLÓGICAS

1.- ARTRITIS IDEOPATICA JUVENIL

Enfermedad inflamatoria crónica con varias formas distintas de presentación, siendo la forma sistémica la que suele presentarse como SFP. Se denomina también enfermedad de Still y cursa con fiebre alta, exantema evanescente y linfadenopatías

Su diagnóstico es difícil ya que no existen marcadores serológicos. Existen criterios clínicos y de laboratorio para el diagnóstico. Suele presentar en el hemograma leucocitosis marcada con predominio de PMN (> 80%), velocidad de sedimentación y proteína C reactiva muy elevados. La ferritina también suele estar muy elevada.

2.- ENFERMEDAD DE KAWASAKI

Es una vasculitis multisistémica de etiología desconocida, pero presumiblemente de origen infeccioso. Es causa relativamente frecuente de fiebre prolongada en pediatría.





Referencias

1. Akpede G, Akenzua G, Management of Children with Prolonged Fever of Unknown Origin and Difficulties in the Management of Fever of Unknown Origin in Children in Developing Countries. *Pediatr Drugs* 2001; 3: 247
2. Lohr JA, Hendley JO. Prolonged fever of unknown origin: a record of experiences with 54 childhood patients. *Clin Pediatr (Phila)* 1977; 16: 768-73
3. McClung HJ. Prolonged fever of unknown origin in children. *Am J Dis Child* 1972; 124: 544-50
4. Pizzo PA, Lovejoy FH, Smith DH. Prolonged fever in children: review of 100 cases. *Pediatrics* 1975; 55: 468-73
5. Pasic S, Minic A, Djuric P, Fever of unknown origin in 185 paediatric patients: a single-centre experience. *Acta Paediatr.* 2006; 95:463-6.
6. Hayani A, Mahoney OH, Ferbach DJ. Role of bone marrow examination in the child with prolonged fever. *J Pediatr* 1990; 16: 19-20
7. Steele RW, Jones SM, Lowe BA, et al. Usefulness of scanning procedures for diagnosis of fever of unknown origin in children. *J Pediatr* 1991; 119: 526-30
8. Expert Panel on Pediatric Imaging, Westra SJ, Karmazyn BK, Alazraki AL, Dempsey ME, Dillman JR. ACR Appropriateness Criteria Fever Without Source or Unknown Origin-Child. *J Am Coll Radiol.* 2016; 13: 922-30
9. Cunha BA. Fever of unknown origin (FUO): Diagnostic importance of serum ferritin levels. *Scand J Infect Dis* 2007; 39: 651
10. Marshall G. Prolonged and recurrent fevers in children. *Journal of Infection,* 2014; 68: S83-S93

El diagnóstico se hace en base a criterios clínicos y hallazgos del examen físico: Fiebre de más de 5 días asociado a conjuntivitis bulbar bilateral, cambios en mucosa oral (lengua fresa, labios rojos), exantema (cualquiera menos vesicular), cambios en manos y pies (edema y eritema palmo plantar) y adenopatía cervical > 1,5 cm. Uno de los síntomas más característicos de Kawasaki es la irritabilidad de los lactantes sobre todo, que desaparece junto con la defervescencia de la enfermedad

En el hemograma suele haber leucocitosis marcada con predominio de PMN, aumento de VHS y proteína C reactiva. El sedimento de orina puede presentar piuria con urocultivo negativo. En la segunda semana se observa trombocitosis, y se puede observar descamación periungueal.

La complicación más temida es la formación de aneurismas coronarios los que se observan generalmente luego de 10 días de evolución. Estos se diagnostican mediante ecografía cardíaca.

El tratamiento consiste en el uso de inmunoglobulina iv. 2 gr/kg cuyo objetivo es evitar la aparición de los aneurismas. Para eso debe ser administrada antes de los 10 días de fiebre.

Por esta razón se requiere un alto índice de sospecha para el diagnóstico de esta enfermedad y poder proporcionar oportunamente el tratamiento adecuado.

3.- OTROS: considerar Lupus eritematoso sistémico, poliarteritis nodosa y otras vasculitis.

III. MISCELÁNEAS

1.- FIEBRE POR DROGAS

Debe considerarse en niños que se encuentran en terapia medicamentosa, en especial con medicamentos como antibióticos y anticonvulsivantes. Cualquier medicamento puede producir fiebre prolongada como efecto adverso. La forma de presentación puede ser sólo fiebre prolongada aunque también puede acompañarse de exantema generalizado y poliadenopatías. En el hemograma puede observarse eosinofilia pero su ausencia no descarta el diagnóstico.

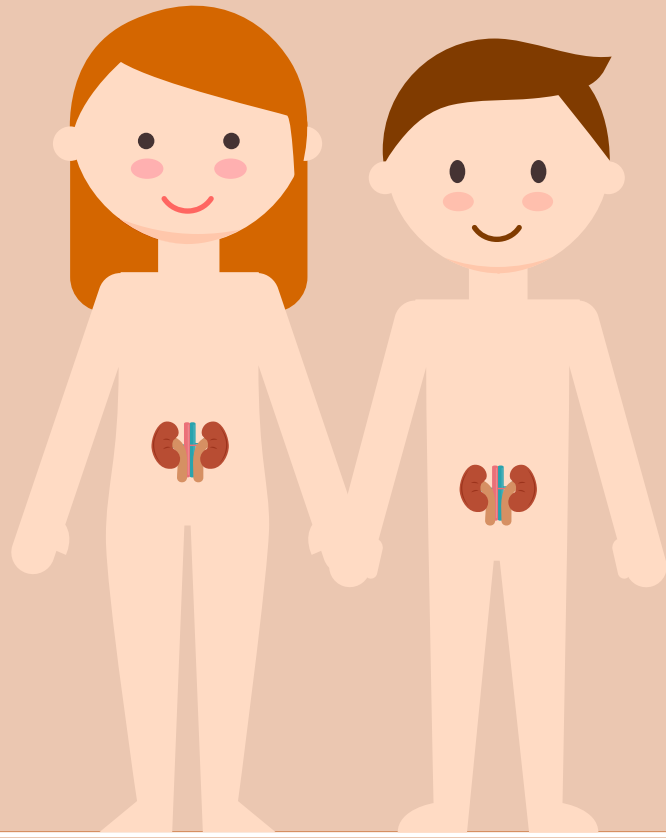
2.- SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO O ACTIVACIÓN MACROFÁGICA

Se trata de una enfermedad hiperinflamatoria con una hipercitocinemia. Los mecanismos regulatorios del control de la respuesta inflamatoria están alterados. Puede ser de causa genética o desencadenada por diversos agentes infecciosos, el más frecuente EBV. Debe sospecharse en un paciente febril, con hepato-esplenomegalia y exantema que en los exámenes de laboratorio presenta pancitopenia en el hemograma, hepatitis, aumento de los triglicéridos y de la ferritina en forma marcada, disminución del fibrinógeno y hemofagocitosis en el mielograma.

El síndrome hemofagocítico es una enfermedad grave, con alta mortalidad si no es tratada oportunamente, por lo que su sospecha diagnóstica es muy importante. El diagnóstico se basa en criterios clínicos y de laboratorio.

El tratamiento consiste en IGIV en dosis altas, corticoides, quimioterapia y eventualmente trasplante de precursores hematopoyéticos.

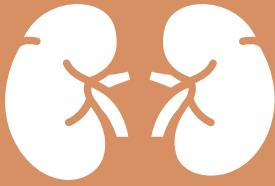




nefrología

infección del tracto urinario

síndrome hemolítico urémico



Infección urinaria en niños

DRA. ANNA NARDIELLO N.

Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La infección del tracto urinario (ITU) en niños es una afección frecuente que se presenta en todas las edades pediátricas y corresponde a la segunda causa de infección en pediatría, luego de las localizadas en el tracto respiratorio. Su incidencia varía según la edad y las poblaciones estudiadas: un 7 a 8% en niñas y un 2% en varones, mientras que, en el rango etario entre recién nacido y tres meses, un 3% en varones y un 1% en mujeres. Posee una alta tasa de recurrencia.

En los niños que debutan con ITU, antes del control de esfínter, se asocia frecuentemente a reflujo vesicoureteral (RVU) hasta en un 30% y en aquellos que la presentan después de logrado el control de esfínter, los principales factores asociados, son los trastornos miccionales y la constipación.

Las ITU pueden dejar cicatrices renales hasta en un 10%, por lo que es fundamental el diagnóstico y tratamiento oportuno.

En el año 2004 en Chile, un 10,8% de pacientes con insuficiencia renal crónica se debían a RVU/infección urinaria lo cual es inaceptable porque es una causa prevenible.

331

Factores de riesgo asociados a infección del tracto urinario

1. ITU previa
2. Historia de fiebre recurrente sin foco
3. Diagnóstico antenatal de anomalía renal
4. Antecedente familiar de reflujo vésico-ureteral o enfermedad renal
5. Constipación (hacen más ITU)
6. Disfunción miccional: es la principal causa en niños que controlan esfínter (> 2 – 3 años), preguntar si se aguantan mucho, si les costó mucho sacarles los pañales o no, que se orinen. Antes de esta edad o en niños que no controlan esfínter, es más común el reflujo vesicoureteral.
7. Chorro débil y/o globo vesical.
8. Masa abdominal.
9. Lesión médula espinal.
10. Litiasis renal
11. Mal desarrollo pondoestatural.





FISIOPATOLOGÍA

Las vías de contagio son: ascendente, hematógena, por contigüidad y linfática. En general no tiene que ver con la higiene.

Mecanismos de defensa

Integridad anatómica y funcional de las vías urinarias. Una alteración de estos elementos predispone a una infección urinaria. Tiene que ver especialmente con el vaciado vesical y flujo de orina.

- Diuresis con vaciado completo.
- Cualidades de la orina (pH, osmolaridad).
- Mecanismos locales de defensa del urotelio, capacidad lítica, factores que inhiben crecimiento bacteriano.
- Colonización en colon o vagina (en el caso de la constipación)
- Capacidad bacteriana para adherirse al uroepitelio

Factores de virulencia de enteropatógenos

- Pili o fimbrias: facilitan la transferencia de toxinas al hospedero mediante la dilatación de los uréteres o al producir mayor inflamación.
- Adhesinas: existen las fimbrias tipo I las cuales se adhieren al endotelio de la vejiga o uretra (infección baja) y las fimbrias P que se adhieren al parénquima renal favoreciendo la pielonefritis. PAP, AFA I – AFA II y SFA.
- Hemolisinas: están asociadas a baja de hemoglobina, presentes en la pielonefritis aguda.
- Aerobactina: ayuda a la bacteria a captar hierro del medio para su crecimiento.
- Toxinas: Lipopolisacáridos (interleukinas, FNT), Cápsula antifagocitaria.

La alteración de los mecanismos de defensa, junto con los factores de virulencia de la *E.coli* facilita el progreso finalmente a daño renal, debido a efectos directos de la bacteria en el parénquima, la adherencia y producción de endotoxinas que perpetúan y multiplican el daño, por obstrucción de los capilares (agregación de granulocitos) y la respuesta inflamatoria que se genera (producción de superóxido, peróxido y radicales hidroxilo).



DEFINICIONES

1. **Cistitis o ITU baja:** infección limitada a la vejiga y a la uretra. Es más frecuente en mujeres mayores de 2 años (antes es difícil de hacer el diagnóstico porque no tienen control de esfínter y no se puede determinar si tienen disuria, poliaquiuria o tenesmo). Los pacientes refieren síntomas limitados a inflamación local, tales como disuria, poliaquiuria, urgencia miccional, orina turbia o de mal olor y molestias abdominales bajas.
2. **Pielonefritis aguda o ITU alta:** corresponde a la forma más grave de ITU, en la cual la infección compromete el parénquima renal. Presenta síntomas sistémicos como fiebre alta, compromiso del estado general, decaimiento, dolor abdominal, dolor lumbar, vómitos y mala tolerancia oral. Los elementos clínicos que sugieren pielonefritis son fiebre y dolor lumbar, incluso en un paciente





pediátrico se debe sospechar pielonefritis solo con la presencia de fiebre alta.

3. **ITU atípica:** corresponde a una pielonefritis aguda que evoluciona en forma tórpida. Presenta síntomas que sugieren alteraciones anatómicas o funcionales de la vía urinaria tales como chorro urinario débil, masa abdominal o vesical, aumento de la creatinina o compromiso de la función renal, septicemia, falla de respuesta al tratamiento antibiótico a las 48 horas y por último, no tan aceptada es que la infección sea por otra bacteria distinta a *E. coli*, ya que más del 80 – 90% de éstas son por este agente.
4. **Bacteriuria asintomática:** presencia de urocultivo positivo, sin cambios inflamatorios en el examen de orina completa en pacientes sin sintomatología. Habitualmente es hallazgo en exámenes de orina tomados en seguimientos. Lo importante es que no tiene indicación de tratamiento antibiótico, estudios a largo plazo no muestran beneficios en los grupos tratados.
5. **ITU recurrente:** 3 o más ITU bajas/año, 2 o más pielonefritis/año, 1 pielonefritis + 1 ITU baja/año. Importancia relativa, solamente para el seguimiento y control del niño por su recurrencia.

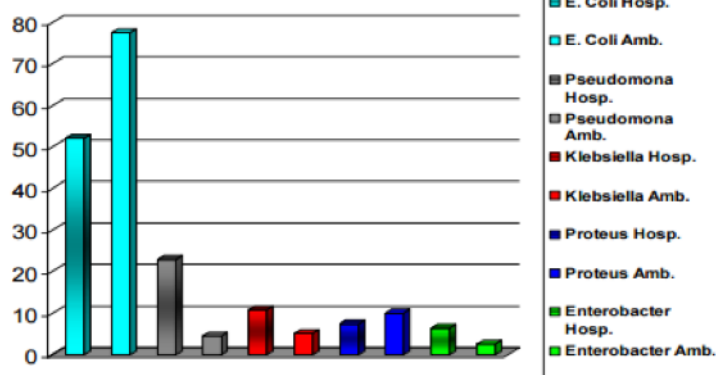


FIGURA 1. ENTEROBACTERIAS CAUSANTES DE ITU EN PACIENTES HOSPITALIZADOS Y AMBULATORIOS

ETIOLOGÍA



La ITU es producida por enterobacterias propias del paciente (FIGURA 1). Los agentes más frecuentes corresponden a:

- E. coli* 85%
- Klebsiella spp.* 5%
- Proteus mirabilis* 4%
- Citrobacter freundii* 3%
- Pseudomona aeruginosa* 1%

333



CLÍNICA

Siempre tener en mente la infección urinaria.

En el recién nacido, los síntomas son inespecíficos, generalmente se manifiesta por irritabilidad y fiebre sin foco.

En los lactantes, también es inespecífico, pero aparecen más síntomas clínicos tales como, fiebre (74%), diarrea (45%), orina de mal olor (36%), rechazo alimentario y hematuria, la cual es muy poco frecuente pero a la vez alarmante. Sospechar ITU en lactante con diarrea junto con fiebre alta o hemograma muy bacteriano.

En preescolares y escolares comienzan los síntomas más clásicos del adulto, localizan más el dolor, presentan disuria (67%), fiebre (54%), dolor abdominal (11%), polaquiuria, urgencia miccional, orina de mal olor, incontinencia. Importante recordar que cualquier cambio de hábito miccional, como incontinencia o enuresis, debe sospecharse ITU.





DIAGNÓSTICO

Debe plantearse frente a una historia y examen físico sugerente, asociado a un examen de orina compatible. Si la clínica y el examen de orina son compatibles, se inicia tratamiento antibiótico mientras se espera la confirmación del urocultivo a las 48 horas. La ITU se confirma con un urocultivo positivo y se ajusta el tratamiento según el antibiograma. El recuento de colonias para considerar una ITU dependerá del método por el cual haya sido tomada la muestra.

En aquellos casos donde exista duda o discordancia entre estos elementos diagnósticos, puede solicitarse exámenes complementarios: un cintigrama renal con ácido dimercaptosuccínico (DMSA) o ecografía doppler renal.

El diagnóstico debe plantearse frente a una anamnesis sugerente y especialmente si se acompaña de alguno de los siguientes elementos

1. Síndrome febril sin foco
2. Episodios anteriores de ITU
3. Estar en período de control de esfínteres
4. Síntomas de disfunción vesical
5. Chorro urinario alterado (débil, entrecortado, etc)
6. Constipación
7. Mal incremento ponderoestatural
8. Antecedentes familiares

Además, debe plantearse frente a un examen físico sugerente: aumento de la presión arterial, problemas de crecimiento (peso y talla), palpación de masas en el abdomen, fimosis o sinequias, buscar disrafia oculta en la región lumbosacra.

El urocultivo es el gold standard para el diagnóstico de ITU. Solicitar junto con el urocultivo gram de orina. Este puede ser muy útil para el inicio de la terapia antimicrobiana en forma empírica ya que permite la sospecha de enterococo que no responde a las cefalosporinas. La muestra de orina para el urocultivo debe ser tomada y sembrada de inmediato (orina fresca) en el mismo laboratorio, si esto no es posible, se mantendrá refrigerada a 4° C por un tiempo máximo de 24 horas. Debe lavarse los genitales con agua y jabón, sin antisépticos.

La recolección de la orina puede ser mediante métodos no invasivos, como recolector u orina por segundo chorro, y métodos invasivos (son los recomendados antes del control de esfínter), como sondeo vesical o punción suprapúbica.

A los niños sin control de esfínter, se puede tomar la muestra por recolector si no se dispone de personal capacitado para realizar el sondeo vesical, que es la forma indicada de obtener la muestra de orina a esta edad. El recolector debe estar puesto máximo 20 minutos, y si el niño no orina debe cambiarse por otro. Debido al alto

índice de contaminación un urocultivo positivo obtenido por bolsa recolectora no se considera ITU y se debe repetir la toma de muestra por sondeo o punción vesical para confirmar diagnóstico, previo a iniciar tratamiento antibiótico. Recordar que puede dar falso positivo. Tiene un alto valor predictivo negativo, por lo que cuando sale negativo, descarta la ITU.

Importante conocer cuál es el número de colonias/ml que son necesarias para considerar un examen positivo. Estas dependerán del método utilizado para tomar la muestra.

RECOLECCIÓN	NÚMERO DE COLONIAS / ML (UROCULTIVO POSITIVO)
Punción suprapúbica	> 1
Sondeo trasuretral	> 10.000
Segundo chorro	> 100.000
Recolector	>100.000





Respecto a la interpretación del resultado de la tira reactiva y su conducta posterior, recordar que sirve solo como orientación, no hace el diagnóstico, pero si no se dispone de otro método sirve para guiarse:

1. **Leu (+) Nit (+):** enviar muestra para urocultivo (URC) y examen de orina completa (OC) e iniciar antibiótico
2. **Leu (-) Nit (+):** si fue en orina fresca, enviar muestra para OC + URC e iniciar antibiótico
3. **Leu (+) Nit (-):** si no existen síntomas específicos de ITU, no iniciar tratamiento hasta tener resultado de OC+ URC. Considerar infección fuera del tracto urinario (infección genital)
4. **Leu (-) Nit (-):** en paciente asintomático descarta ITU. En paciente sintomático tomar una muestra de OC + URC para descartar ITU y no iniciar tratamiento antibiótico empírico. Buscar otras patologías.

Estudio Posterior

El objetivo del estudio es la búsqueda de anomalías del tracto urinario que puedan predisponer al paciente a nuevas infecciones o a complicaciones de las mismas y que son susceptibles a tratamiento médico o quirúrgico. Existen 4 exámenes útiles, no se hacen todos.

1. **Ecotomografía renal y vesical con o sin doppler:** es una foto instantánea de la anatomía del parénquima renal y de la vejiga, muestra la presencia de dilataciones, el tamaño, número y ubicación renal. Además, se puede observar la presencia de complicaciones. Cuando se realiza con doppler, permite evaluar la perfusión del parénquima.

Se realiza en todos los pacientes con ITU, independiente de localización y edad.

2. **Uretrocistografía miccional (UCG):** mediante una sonda se inyecta medio de contraste en la vejiga para inducir la micción, momento en el cual se puede evidenciar la presencia de reflujo. Es el examen de referencia para la detección y graduación del reflujo vesicoureteral, desde el 1 al 5 dependiendo de hasta donde llega el medio de contraste y de la dilatación o tortuosidad que produce en el uréter, además de aportar información de la uretra (**FIGURA 2**). Sin embargo, es invasivo, irradia, genera stress en los niños y sus padres y puede tener complicaciones.

Se sugiere realizar en pacientes menores de 2 años de vida, ITU atípica, dilatación de vías urinarias o alteración del parénquima renal sugerente de nefropatía por reflujo en la ecografía renal o cintigrama con DMSA alterado.

3. **Cistografía isotópica directa (CID):** es el equivalente en medicina nuclear a la uretrocistografía miccional. Este examen busca determinar la presencia o no de reflujo. No es capaz de graduarlo, ni deja ver alteraciones de la competencia de la unión vesicoureteral. Es útil en el seguimiento de RVU para determinar si continúa o no con reflujo, en ITU febril recurrente con UCG normal.

No se recomienda como primer estudio en búsqueda de RVU, ya que no permite evaluar condición de la vejiga ni uretra (importante por ej. en valvas de uretra posterior)

Tiene menor dosis de radiación. Más sensible que la UCG (55% para UCG y 97% para CID).

REFLUJO VESICoureTERAL (RVU):

Flujo anormal de orina desde la vejiga hacia los uréteres y riñones, por alteración en la competencia de la unión vesicoureteral

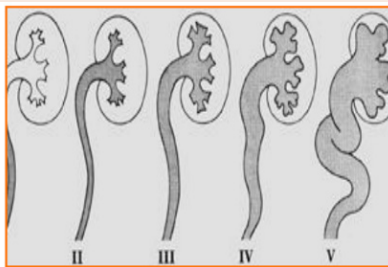


FIGURA 2. GRADOS DE RVU OBSERVADOS EN LA UCG





4. Cintigrama renal con DMSA Tc 99 (ácido dimercaptosuccínico):

este examen es el gold standard para certificar el diagnóstico de pielonefritis, el cual consiste en inyectar un radioisótopo (DMSA) que se fija en las células tubulares del riñón que están sanas. Por lo tanto, el DMSA no se fija al cursar el niño con una pielonefritis. Se puede pedir en el cuadro agudo para objetivar la pielonefritis en ITU febril e ITU dudosa, sin embargo, es un examen caro y no se encuentra disponible en todos lados. Es por esto, que generalmente se solicita diferido entre 6 – 12 meses después del episodio agudo para seguimiento cicatrices renales, se evalúa el daño del parénquima por la menor captación del isótopo, es decir, determina si tiene defectos de la captación compatibles con cicatrices renales que pueden ser actuales o previas, por lo que hay que correlacionarlo con la clínica.

Si la captación de DMSA es uniforme y completa, descarta cicatriz renal y el paciente se va de alta. Si se observan defectos menores unilaterales, no requiere seguimiento, excepto si es ITU recurrente o presenta factores de riesgo. Si DMSA objetiva defectos severos y bilaterales, derivar al nefrólogo para un adecuado control de la función renal, hipertensión arterial y proteinuria.

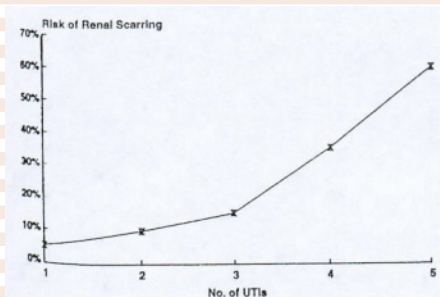


FIGURA 3. RELACIÓN ENTRE CICATRICES RENALES Y NÚMERO DE EPISODIOS DE ITU

El riesgo de desarrollar cicatriz renal después de una ITU es variable desde un 5 a un 64%. Las alteraciones severas en etapa aguda, se asocian con mayor frecuencia con cicatrices renales. Además, a mayor número de episodios, mayor riesgo de daño o cicatriz renal (FIGURA 3). La mayoría de las cicatrices renales son leves o unilaterales. Sólo las severas o bilaterales se han asociado con desarrollo de hipertensión arterial, mayor frecuencia de preeclampsia en el embarazo y enfermedad renal crónica.

Se debe indicar un **seguimiento de cicatriz renal**, es decir DMSA a los 6 meses del episodio, en los siguientes casos: primera ITU febril en lactante menor, ITU recurrente, presencia de RVU (especialmente moderados a severos).

Recomendación de estudio de la Rama de Nefrología de la Sociedad Chilena de Pediatría.

El estudio con imágenes en niños con un primer episodio de ITU debe ser selectivo, ya que el estudio rutinario a todos los niños no ha demostrado efectividad clínica y tiene un costo elevado. El estudio completo debe focalizarse en los grupos con riesgo de daño renal, estos son:

1. Menores de 6 meses (mayor riesgo de malformaciones, obstrucción de la vía urinaria y RVU).
2. ITU atípica (riesgo de defectos parenquimatosos renales y anomalías estructurales significativas).
3. ITU recurrente sin causa identificada.

0 – 12 MESES	BUENA RESPUESTA	ITU GRAVE O ATÍPICA	ITU RECURRENTE
Eco precoz	No	Si	Si
Eco diferida	Si	No	No
DMSA 6 – 12 m	Si	Si	Si
UCG	Si	Si	Si

Estudio en niños de 0 – 12 meses:

si la ecografía se encuentra disponible se realiza inmediatamente, sino de forma diferida. Dependiendo de la gravedad, si es atípica o recurrente, se realiza DMSA y/o uretrocistografía.



1 A 3 AÑOS	BUENA RESPUESTA	ITU GRAVE O ATÍPICA	ITU RECURRENTE
Eco precoz	No	Si	No
Eco diferida	Si	No	Si
DMSA 6-12 m	Si	Si	Si
UCG	Selectiva	Si	Si

Estudio en niños de 1 a 3 años: ecotomografía siempre. Al adquirir la capacidad de control de esfínter, disminuye significativamente las probabilidades de ITU por RVU por lo que la uretrocistografía es de aplicación selectiva. Dependiendo de la gravedad se hacen otros exámenes.

MAYOR DE 3 AÑOS	BUENA RESPUESTA	ITU GRAVE O ATÍPICA	ITU RECURRENTE
Eco precoz	No	Si	No
Eco diferida	Si	No	Si
DMSA 6-12 meses	opcional	si	Si
UCG	selectiva	selectiva	selectiva

Estudio en niños mayores de 3 años: la uretrocistografía es excepcional



TRATAMIENTO

Dependiendo de la condición clínica y de la edad del niño la ITU puede tratarse en forma ambulatoria con terapia por vía oral u hospitalizado. Las indicaciones de hospitalización son:

1. Recién nacido y menor de 3 meses (mayor riesgo de hacer urosepsis)
2. ITU febril con compromiso del estado general (independiente de la edad).
3. Urosepsis
4. Hiperemesis
5. Deshidratación
6. Adolescente embarazada
7. Riesgo social – rural – poco acceso

Terapia antimicrobiana

En términos generales siempre se debe cubrir la *E. coli*. La terapia antibiótica puede administrarse vía oral o endovenosa, de forma empírica según localización de la infección y grupo etario y debe ajustarse según antibiograma a las 48 horas. El tratamiento tiene una duración de 7 a 10 días.

Antibióticos VO

1. Cefradoxilo 30 – 50 mg/kg/día cada 12 horas por 7 a 10 días
2. Cefuroximo 30 mg/kg/día cada 12 horas por 7 a 10 días
3. En ITU baja: Nitrofurantoína 5 a 7 mg/kg/día cada 6 a 8 horas por 7- 10 días. Este medicamento no se utiliza en paciente con ITU alta o en menores de 3 meses de edad.





Antibióticos EV

1. Cefotaxima 100 – 150 mg/K/día c/6 – 8 h
2. Amikacina 15 mg/K/día en 1 o 2 dosis
3. Gentamicina 5 – 7 mg/K/día en 1 o 3 dosis
4. Si el gram de orina muestra cocáceas gram positivas en cadena o pares, se debe agregar ampicilina 200 mg/kg/día cada 6 horas por sospecha de Enterococo.

EDAD-CONDICIÓN CLÍNICA	PRIMERA ELECCIÓN	SEGUNDA ELECCIÓN	OBSERVACIONES
Recién nacido – Lactante menor a 3 meses	Cefalosporina 3ra generación	Aminoglicósido + Ampicilina	Cobertura Estreptococo grupo B
Niños mayores de 3 meses y mal estado general	Cefalosporina 3ra generación parenteral	Aminoglicósido	Switch a Cefalosporina 1ra o 2da generación VO
Niños mayores de 3 meses, buen estado general	Cefalosporina 1ra generación VO	Cefalosporina de 2da generación VO	Ajustar según cultivo en 72 horas
Pacientes inmunocomprometidos	Cefalosporina 3ra generación parenteral + Ampicilina	Aminoglicósido + Ampicilina	Cobertura anti Enterococcus sp



PREVENCIÓN

Para evitar nuevos episodios de ITU se debe dejar quimioprofilaxis la cual está indicada en:

1. Diagnóstico antenatal de anomalía vía urinaria mientras completa estudio.
2. Menor de 2 años con ITU febril, hasta completar estudio de imágenes (estudio de RVU).
3. RVU GIII o mayor (grados menores tienen bajo riesgo de presentar nueva ITU febril)
4. ITU recurrente.
5. Disfunción vesical, mientras mejora patrón miccional

Puede ser con Nitrofurantoina 1 – 2 mg/Kg/día VO o Cefadroxilo 10 a 15 /mg/Kg, 1 vez al día

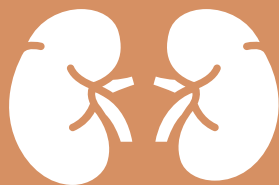


CONCLUSIÓN

La ITU en niños debe ser:

- ▶ Sospechada clínicamente
- ▶ Diagnosticada bacteriológicamente
- ▶ Tratada eficazmente
- ▶ Estudiada exhaustivamente
- ▶ Controlada adecuadamente, para que no terminen en insuficiencia renal





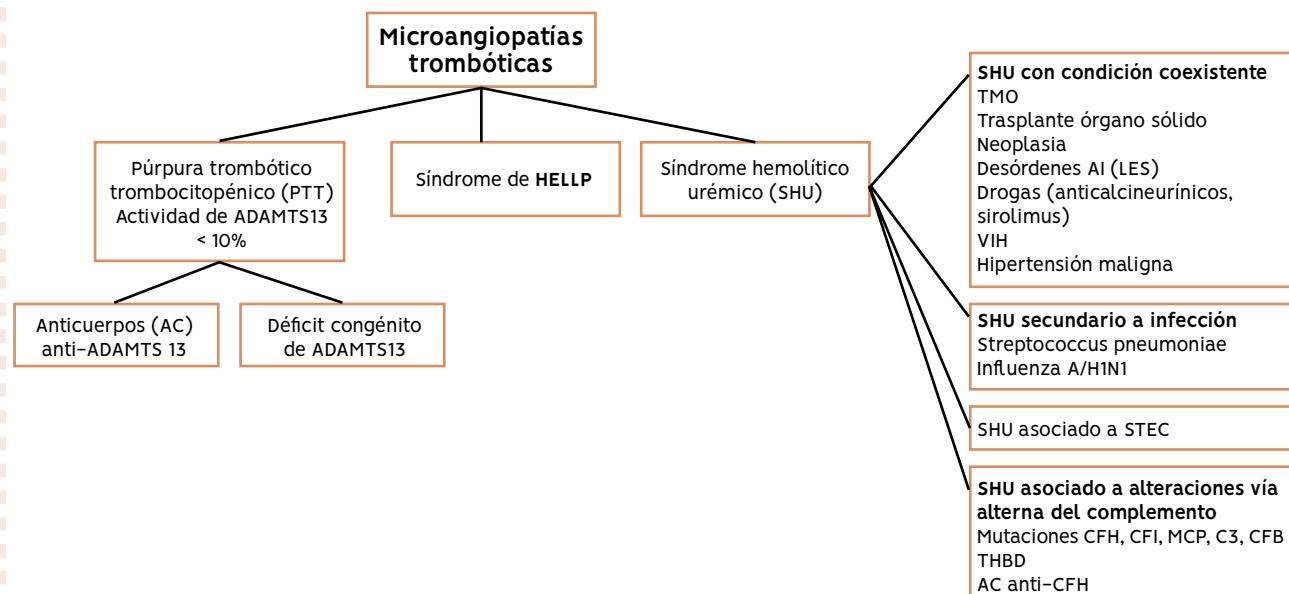
Síndrome Hemolítico Urémico

DRA. MARÍA SOLEDAD PEREDO

Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

La microangiopatía trombótica (MAT) es una patología caracterizada por la tríada clínica de trombocitopenia, anemia hemolítica microangiopática y disfunción de órganos vitales, característicamente falla renal aguda.

Posee distintas causas como el púrpura trombótico trombocitopénico (PTT), el síndrome de HELLP asociado al embarazo y el síndrome hemolítico urémico (SHU), que puede ser secundario a diversas condiciones sistémicas (drogas, trasplante de médula ósea, desórdenes autoinmunes, cáncer), a alteraciones en la vía alterna del complemento (mutación del factor H, I, B, etc o presencia de anticuerpos), así como a infecciones específicas, como por ejemplo el "SHU típico" secundario a infección por *E. coli* productora de Shiga-toxina (STEC), el que se detallará a continuación.



ADAPTADO DE LOIRAT ET AL. PEDIATR NEPHROL 2016; 31:15-39

El SHU clásicamente se divide en dos tipos:

- **Típico:** se asocia a presencia de diarrea (D+) o Shiga-toxina (Stx+). Corresponde a la mayoría de los casos de SHU, se presenta generalmente con diarrea disintérica asociada a Stx.
- **Atípico:** en ausencia de diarrea (D-) o (Stx-). Engloba a todas las otras causas de SHU, así como las demás microangiopatías trombóticas.





Esto resulta importante, porque la presencia de diarrea determina el pronóstico de la función renal a largo plazo. Los que tienen mejor sobrevida renal son aquellos con diarrea y/o Shiga-toxina (+), mientras los que no se asocian a ninguna de las dos, presentan peor pronóstico, dado probablemente por la enfermedad de base que reflejan. Por esta razón en el último tiempo, acorde con más y mejores opciones diagnósticas y terapéuticas, se prefiere caracterizar cada síndrome de acuerdo a su causa específica, como sugiere el esquema antes propuesto.

SHU asociado a STEC



INCIDENCIA Y ETIOPATOGENIA

La incidencia de SHU D (+) en menores de 5 años corresponde a 3/100.000 hab en EEUU y 4,2/100.000 en Chile, siendo muy elevada en países como Argentina o Uruguay (22/100.000), donde se presenta con características endémicas.

Se asocia típicamente a la presencia de diarrea sanguinolenta, más específicamente a la acción de Shiga-toxina o verotoxina, la cual puede identificarse en PCR en deposiciones, encontrándose principalmente dos tipos (Stx 1 y Stx 2). Existen microorganismos característicos que la producen, el más típico es la *Escherichia coli* O157:H7, también denominada *E. coli* productora de Shiga-toxina (STEC). Otros productores de Stx son: otros serotipos de *E. coli*, *Shigella dysenteriae* (serotipo 1) y algunos tipos de Salmonelas. Hay que recordar que estos microorganismos requieren de un medio de cultivo especial para crecer, por lo que se debe solicitar **cultivo en agar McConkey sorbitol** o avisar al laboratorio la sospecha diagnóstica de SHU.

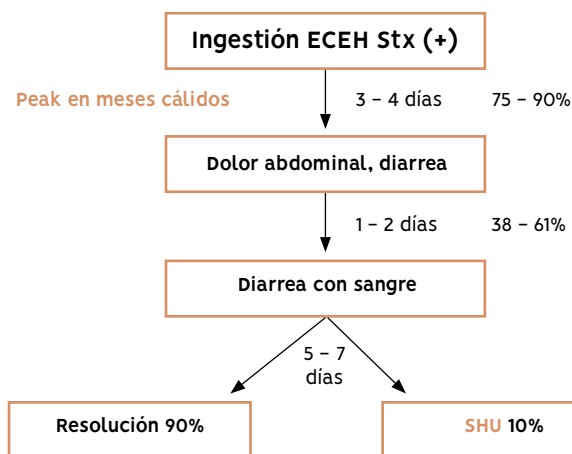
Se ha visto que la STEC se encuentra como reservorio en el intestino del ganado **bovino** y porcino, por lo que se transmite a través de la ingesta de subproductos o alimentos contaminados con heces de estos animales (leche de vaca, carne, frutas y vegetales), contacto directo con estos animales u con otros animales que se han contaminado al comer las heces. Existe también el contagio directo de persona a persona mediante la inoculación en el laboratorio o personas que trabajan en salas cuna expuestas a contacto con deposiciones infectadas.



FISIOPATOGENIA

Después de 3 a 4 días de haber ingerido la *E.coli*, algunas personas presentan diarrea, en algunos casos disintérica, un porcentaje de las cuales desarrolla finalmente SHU. En el intestino, el microorganismo toma contacto con el enterocito, entra a la célula y daña el capilar sanguíneo, lo que determina el sangrado intestinal y permite la entrada de la toxina al torrente circulatorio. La Shiga-toxina es la que produce el daño tisular y determina la repercusión clínica final. La Stx viaja unida a distintas células (monocitos, neutrófilos, plaquetas), llegando entre otros órganos al riñón, donde se une al endotelio del capilar glomerular (e incluso a los podocitos) mediante el receptor Cb3-Cer, que al ser activado por la toxina,





desencadena una serie de eventos que activan la cascada de la coagulación. Esto determina, entre otros fenómenos, la agregación plaquetaria y formación trombos, produciendo trombocitopenia; la falta de perfusión renal, que se traduce en falla renal aguda; y la hemólisis de los glóbulos rojos al chocar con los trombos, dando lugar a la anemia hemolítica microangiopática.



CLÍNICA

Un estudio multicéntrico realizado en Chile muestra que el SHU se presenta en edades entre los 0 y 8 años, promedio cerca de los 2 años, y hasta el 92% de los casos ha tenido antecedentes de síndrome diarreico, siendo dos tercios disintéricos. Existe un aumento estacional en los meses cálidos, primavera y verano, presentándose el 58% de los casos durante estos meses.

Respecto al examen físico, los pacientes evolucionan con gran decaimiento y palidez, pueden presentar petequias o púrpura por la trombocitopenia, y suelen referir disminución de la diuresis, anuria franca, edema generalizado o incluso presentar convulsiones.



DIAGNÓSTICO

Frente a la sospecha clínica, dentro de los exámenes de laboratorio, debe solicitarse un hemograma con frotis de células sanguíneas para determinar la presencia de anemia hemolítica y esquistocitos, y recuento de plaquetas para comprobar la trombocitopenia. Dentro del perfil bioquímico, hay que evaluar BUN y creatinina para ver si tiene falla renal; LDH, que se encuentra muy elevada por la hemólisis y es un factor de mal pronóstico; ácido úrico y fósforo, que pueden elevarse en casos de falla renal aguda severa, así como potasio plasmático. Los exámenes de orina, como orina completa permiten determinar la presencia de hematuria, proteinuria y/o cilindros y urocultivo para descartar una infección urinaria concomitante.

Si es que es posible, se debiera pedir una ecografía renal con doppler, por un lado para descartar un compromiso renal crónico previo (riñones pequeños) y por otro lado para caracterizar los hallazgos agudos: aumento inespecífico de la ecogenicidad debido a la nefropatía y aumento de la resistencia vascular intrarrenal por los vasos trombosados, lo que pudiera ser útil en el diagnóstico diferencial.

Se debe considerar que así como se afectan las arteriolas del riñón, también se ve afectada la vasculatura de todos los órganos, por lo que se debe buscar dirigidamente el compromiso extrarrenal, especialmente el sistema gastrointestinal (esófago, intestino delgado y grueso, pancreatitis) y sistema nervioso central (convulsiones, compromiso de conciencia, AVE). Otros órganos blanco menos frecuentes son el corazón (ICC, isquemia, IAM) y el pulmón (hemorragia, edema).



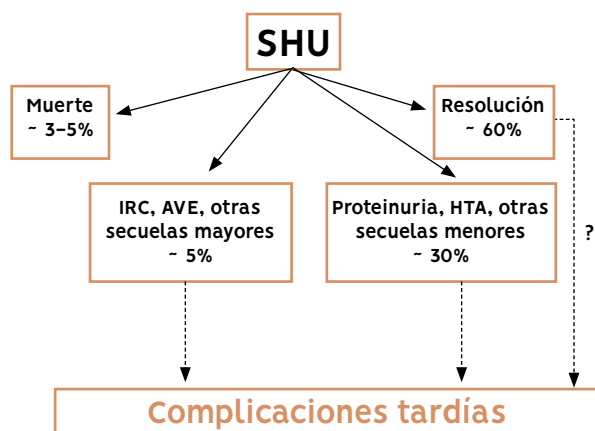


TRATAMIENTO

Al sospechar la presencia de diarrea disintérica por *E.coli* productora de Stx, un estudio demostró que la hidratación endovenosa con suero fisiológico, podría prevenir el desarrollo de síndrome hemolítico urémico y falla renal oligúrica, disminuyendo así las complicaciones asociadas y la necesidad de terapia de reemplazo renal.

Una vez instaurado el SHU, el manejo es más bien de soporte. Este tratamiento dependerá de la evolución y puede consistir en terapias de sustitución renal (diálisis peritoneal, hemodiálisis) para mantener una adecuada depuración y control hidroelectrolítico y acido-base, manejo de la hipertensión arterial, apoyo nutricional precoz y manejo de las complicaciones asociadas: anemia, trastornos hemorrágicos, compromiso extrarrenal (pancreatitis, compromiso de conciencia) y complicaciones infecciosas.

Historia Natural del SHU Stx (+)



PRONÓSTICO

Respecto a la evolución de la enfermedad, la mortalidad en Chile es de un 2,9%. Dentro de las complicaciones más importantes, 40% de los pacientes pueden llegar a anuria y requerir terapia de reemplazo renal, de los cuales la mayoría se resuelve con peritoneo diálisis. La presencia de hipertensión arterial es de 44,6% al ingreso y 26,4% al alta del paciente, disminuyendo a 4,1% en el plazo de un año. En el seguimiento a largo plazo, se observa que un 10% persiste con algún grado de falla renal (clearance < 90 ml/min) o con presencia de algún marcador de enfermedad renal, por lo que el control debe ser permanente, buscando proteinuria, microalbuminuria, HTA, función renal, ecogenicidad y crecimiento renal.

342



PREVENCIÓN

La mejor medida es la prevención del contagio con *E.coli*. Para ello es importante:

1. Realizar un adecuado lavado de manos.
2. Correcta manipulación de alimentos.
3. Coccción de alimentos sobre 70°C.
4. Adecuada cloración de piscinas.
5. Precoz reconocimiento de casos-brotes (notificación obligatoria) para su contención.
6. Retirar niño del jardín infantil hasta obtener 2 cultivos negativos sucesivos para evitar el contagio persona a persona. Recordar que la excreción permanece por más de 3 semanas después de la infección.





SHU NO asociado a STEC

1. Microangiopatía trombótica (MAT) secundaria a condiciones sistémicas descritas previamente, a embarazo (HELLP) o a infecciones NO STEC.

2. Déficit ADAMTS 13 o PTT

Corresponde a cuadros relacionados a una deficiencia severa (<5-10%) de la actividad metaloproteasa de ADAMTS 13 ("A Disintegrin and metalloproteinase with a Thrombospondin type 1 motif, member13"), que es la enzima plasmática encargada de fragmentar los multímeros ultralargos del factor de von Willebrand que se producen al activarse la cascada de la coagulación. Las deficiencias pueden ser genéticas o adquiridas, al presentar anticuerpos circulantes de tipo IgG que bloquean ADAMTS 13.

3. Alteración de la vía alterna del complemento

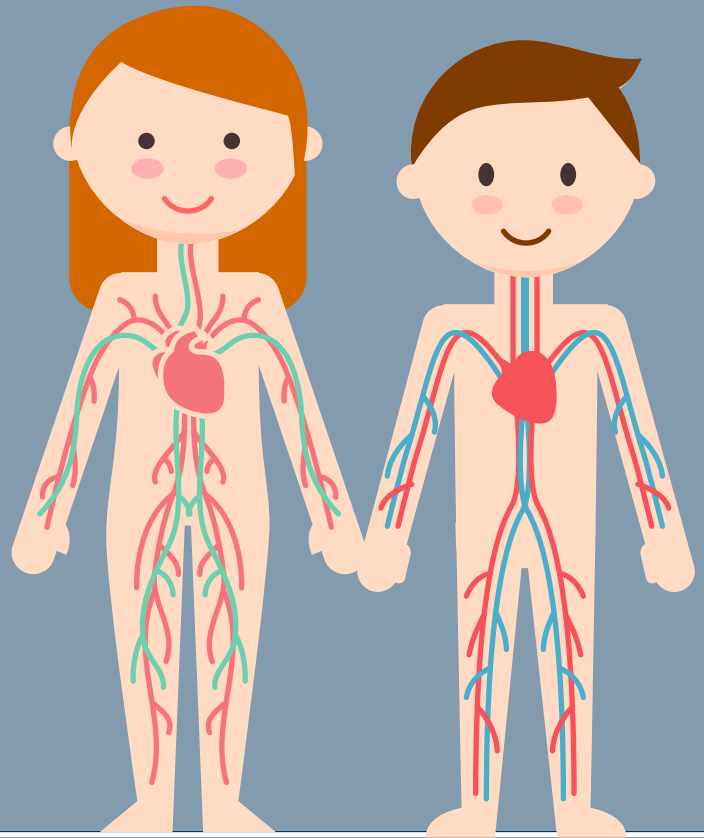
Corresponde a mutaciones o polimorfismos que disminuyen la actividad de las proteínas reguladoras del complemento o aumentan de la función de algunas proteínas activadoras, todo lo cual determina daño endotelial persistente y trombogénesis. La mortalidad alcanza un 10- 15% y puede llegar hasta 50% si no se recupera la función renal. Se puede detectar alguna de las siguientes mutaciones en el 50% de los pacientes:

- ▶ Gen del factor H del complemento (CFH)
- ▶ Gen de la proteína cofactor de membrana (MCP)
- ▶ Gen del factor I del complemento (CFI)
- ▶ Gen de la trombosmodulina (THBD)
- ▶ Gen del factor B del complemento (CFB)
- ▶ Gen del C3 (C3)

Para el tratamiento de éstas últimas se utiliza Eculizumab, un anticuerpo monoclonal humanizado anti-c5, que previene su clivaje y formación de c5a y el posterior complejo de ataque de membrana (MAC) c5b-9.

Es importante conocer las diferentes MAT, especialmente el SHU asociado a STEC, que se produce preferentemente en la infancia y por su carácter infeccioso y potencial morbimortalidad debe ser reconocido y notificado precozmente. Además es susceptible de ser prevenido con medidas adecuadas de higiene y manejo de fuentes de contagio.





cardiología

cardiopatías congénitas

soplos cardíacos

dolor precordial





Cardiopatías congénitas

DR. CRISTIAN CLAVERÍA

Departamento de Cardiología y
Enfermedades Respiratorias
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Las cardiopatías congénitas (CC) poseen diferentes formas de presentación clínica, siendo la forma más característica y fácil de reconocer la de un recién nacido cianótico o gravemente hipoxémico con disminución significativa de la presión parcial de oxígeno medido en sangre arterial (PaO₂), en el cual no existe una patología respiratoria que lo explique. Otra forma de manifestarse clínicamente una CC es el shock cardiogénico en el cual podemos observar un recién nacido pálido, mal perfundido, con llene capilar muy entretenido (llene capilar > a 2 segundos). Otras formas de presentación son; en el contexto de estudio en un niño con una genopatía, malformaciones mayores asociadas, con trastornos del ritmo cardiaco, episodios sincopales o frente al hallazgo de un soplo con características de ser patológico. Debemos tener presente que el hallazgo sólo de un soplo no es orientador a la presencia de una CC, ya que se describe que en la edad pediátrica, hasta el 80% de las personas se puede auscultar en algún momento de su vida un soplo con las características de ser funcional o inocente.

En la actualidad, ha aumentado el diagnóstico prenatal mediante el uso del ecocardiograma fetal en que se pesquisan alteraciones anatómicas o funcionales cardiacas y en pacientes que consultan por otra patología, como por ejemplo, en la evaluación de paciente por talla baja por ejemplo en el Síndrome de Turner, la cual se puede asociar con patología congénita del cayado aórtico como es la a coartación aortica; Síndrome de Down la cual hasta un 40% de ellos tienen una CC o Síndrome de Noonan, entre otras. En pacientes con Talla alta desproporcionadas como en el Síndrome de Marfán, también pueden hallarse alteraciones cardiacas anatómicas, como es la dilatación aneurismática de la raíz aórtica. Ciertas patologías cardiacas no diagnosticadas pueden manifestarse al hacer actividades deportivas intensas o competitivas, por lo que todos los deportistas de alto rendimiento deberían evaluarse desde el punto de vista cardiovascular en forma acuciosa.

La incidencia de las cardiopatías congénitas corresponde a un 8/1000 recién nacidos vivos. **Un tercio de ellos va a requerir cirugía cardíaca en el primer mes de vida**, por lo que es muy importante el diagnóstico adecuado y oportuno. Esta intervención disminuye significativamente la morbimortalidad infantil. Afortunadamente estas patologías están incluidas en las Garantías Explícitas en Salud (GES) del Ministerio de Salud. El Hospital Clínico de la Pontificia Universidad Católica es Centro de Referencia Nacional desde el año 2004 para la resolución quirúrgica de las cardiopatías congénitas operables en menores de 15 años. Se realizan anualmente alrededor de 200 cirugías cardiacas en este grupo de pacientes y aproximadamente el 35% corresponden a recién nacidos, grupo de alta complejidad y riesgo.

Respecto a los métodos de detección de las cardiopatías congénitas,

345



ABREVIATURAS USADAS EN LAS IMÁGENES

VC: venas cavas, superior e inferior

AD: aurícula derecha

AI: aurícula izquierda

VD: ventrículo derecho

VI: ventrículo izquierdo

AP: arteria pulmonar

Ao: arteria aorta

VPS: venas pulmonares

Qp: flujo pulmonar

Qs: flujo sistémico

RVP: resistencia vascular pulmonar

RVS: resistencia vascular sistémica

FOP: foramen oval permeable

DAP: ductus arterioso permeable





los diferentes métodos de screening aún son poco sensibles, como por ejemplo, la medición de la saturación arterial de oxígeno y presión arterial en las cuatro extremidades. Las CC pueden estar “enmascaradas” por un periodo variable de tiempo, especialmente determinado por la persistencia de la permeabilidad del ductus arterioso. Las cardiopatías congénitas ductus dependientes se manifiestan en su plenitud cuando éste se cierra. Es importante la detección precoz de las CC ya que muchas de estas patologías tienen una forma presentación clínica y deterioro rápidamente progresivo, incluso algunas cardiopatías evolucionan rápidamente a la muerte sin alcanzar a realizar su diagnóstico.

La medición de la saturación de oxígeno o la diferencia entre las presiones arteriales medidas entre las extremidades superior e inferior hacen sospechar ciertas patologías, una condición de hipoxia o hipertensión pulmonar; o una coartación aortica, respectivamente.

El Test de hiperoxia es de utilidad ya que nos permite diferenciar a grandes rasgos entre una condición de hipoxia de origen cardíaco o respiratorio. Test de hiperoxia negativo es orientador al diagnóstico de una patología cardíaca subyacente, y refleja que frente al aporte de oxígeno a altas concentraciones (100%) no se produce cambio significativo de la saturación arterial de oxígeno del paciente (cambio menor al 10% con respecto a la medición basal) orientando a la existencia de un cortocircuito intracardiaco. Test de hiperoxia positivo es orientador al diagnóstico de una patología respiratoria subyacente (neumonía por ejemplo), en esta condición se observa un aumento significativo de la saturación arterial de oxígeno con el aporte de oxígeno en altas concentraciones, por sobre el 10% de la medición basal, orientando a la existencia de un cortocircuito intrapulmonar.

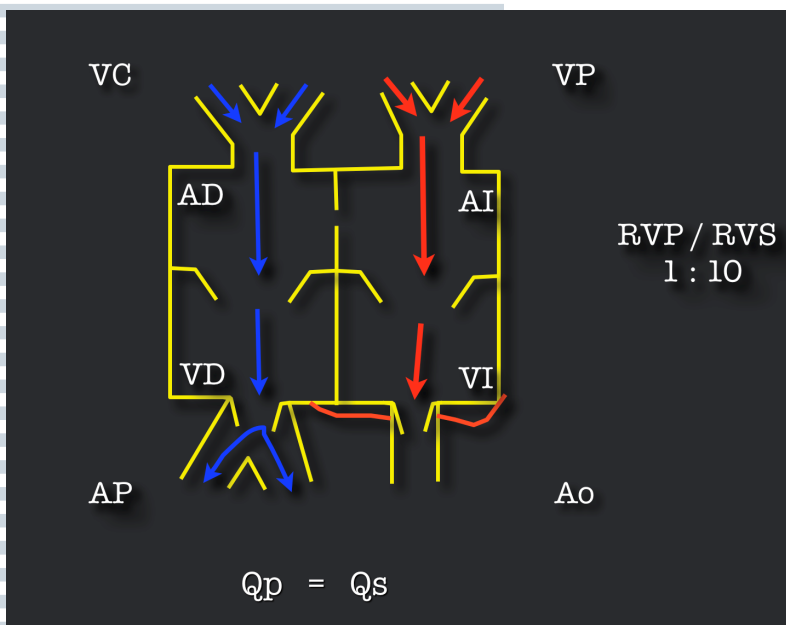


FISIOPATOLOGÍA

La **circulación normal es en serie, con sentido unidireccional del flujo sanguíneo**, lo cual se traduce en que todo el retorno venoso sistémico llega por las venas cava superior e inferior a la aurícula

derecha (AD), continuando al ventrículo derecho (VD), arterias pulmonares y capilar pulmonar, es aquí donde se produce el intercambio gaseoso con oxigenación de la sangre, retornado al corazón a través de las venas pulmonares a la aurícula izquierda (AI) y ventrículo izquierdo (VI) para finalmente ser bombeada hacia la aorta al resto del cuerpo, constituyendo dos circuitos, uno sistémico y otro pulmonar, conectados en serie. Esto determina que el flujo pulmonar (Q_p) es igual al flujo sistémico (Q_s), graficado como la siguiente relación 1:1 ($Q_p = Q_s$).

En las cardiopatías congénitas se altera esta relación 1:1 entre el flujo pulmonar y el flujo sistémico, produciéndose cortocircuitos entre la circulación pulmonar y sistémica o viceversa (**circulación en paralelo**). Es así como podemos observar CC con relación mayor de 1 por ejemplo





en las CC con cortocircuito de izquierda a derecha (comunicación interventricular (CIV)) con aumento del flujo pulmonar y consecuente disminución del flujo sistémico y CC con relación menor de 1 con cortocircuito de derecha a izquierda (Tetralogía de Fallot) con disminución del flujo pulmonar y aumento del flujo sistémico.

El flujo de sangre entre dos cavidades o zonas contiguas depende de: a) en forma directamente proporcional del gradiente de presión que se establece entre ambas cavidades (se desplaza desde zonas de mayor a menor presión) y b) en forma inversamente proporcional a la resistencia que se opone al flujo entre ambas cavidades, a mayor resistencia menor flujo. El componente más importante que modula la resistencia al flujo es el radio del vaso o comunicación entre ambas cavidades, es así como aumento del radio influyen a la cuarta (r^4) en la disminución de la resistencia.

El sistema circulatorio posee 2 bombas generadoras de presión, el VD y VI, el primero debe generar un gradiente de presión que debe vencer o superar la resistencia vascular pulmonar y el ventrículo izquierdo debe generar una presión que sea capaz de vencer o superar la resistencia vascular sistémica, para así mantener la circulación en serie.

En resumen, a mayor gradiente de presión y a menor resistencia obtendremos mayor flujo a través de un vaso o comunicación.

La resistencia vascular pulmonar (RVP) es muy baja, la cual cae bruscamente después del parto favoreciendo de esta manera el flujo sanguíneo pulmonar, permitiendo la oxigenación de la sangre a nivel del alveolo capilar. Esta caída brusca y permanente de la RVP determina que el ventrículo derecho debe realizar un menor trabajo al bombear la sangre al territorio vascular pulmonar. A diferencia del ventrículo izquierdo que debe realizar un mayor trabajo ya que debe bombear la sangre hacia el territorio vascular sistémico el cual es de alta presión, resistencia vascular sistémica elevada (RVS). La RVP es 10 veces más baja que la resistencia vascular sistémica. **[RVP/RVS : 1/10].**

El ventrículo izquierdo está preparado anatómicamente e histológicamente para trabajar contra resistencias altas, su pared es más gruesa, está constituido por 3 capas de músculo y tiene una forma cónica, lo que lo hace cumplir su función eficientemente, mientras que el VD está formado por solo 2 capas, su pared es más delgada, adopta su posición abrazando al VI y es tripartito (constituido por 3 partes), perdiendo energía en este proceso de eyectar la sangre hacia el territorio vascular pulmonar.

En las **cardiopatías congénitas (CC)** se altera esta **circulación en SERIE** y se genera una **circulación en PARALELO**, debido a un defecto anatómico que hace que la sangre se desvíe a zonas de menor resistencia.

Dos manifestaciones clínicas frecuentes de las CC son la **CIANOSIS** y el **SHOCK CARDIOGENICO**. La **CIANOSIS** se explica fisiopatológicamente porque existe cortocircuito de sangre entre el sistema venoso sistémico (sangre desaturada) y el sistema arterial sistémico, saltándose la circulación pulmonar con disminución del flujo sanguíneo hacia este territorio, por lo tanto, no se va a producir la oxigenación de una cantidad adecuada de la sangre desaturada. Esta situación la podemos representar como un flujo pulmonar disminuido (Q_p) con respecto al flujo sistémico (Q_s) con una relación $Q_p:Q_s < 1$.





El **SHOCK CARDIOGENICO** se explica desde el punto de vista fisiopatológico por un compromiso severo del flujo sistémico. Esta situación la podemos representar como flujo sistémico (Qs) disminuido con respecto al flujo pulmonar (Qp) con una relación $Qp:Qs > 1$.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

En el enfrentamiento diagnóstico de un recién nacido con sospecha de ser portador de una CC, es muy importante preguntar por:

- **Antecedentes perinatales, personales y familiares:** evolución del embarazo, crecimiento fetal intrauterino y sus ecografías; post natal con sus curvas antropométricas de peso y talla para la edad e indagar por antecedentes familiares de CC operada, entre otros.
- **Examen físico general completo:** buscando características fenotípicas que puedan orientar hacia un síndrome genético que se asocien con CC (Síndrome de Down, Síndrome de Turner, Di George, entre otros), coloración de la piel, palidez o cianosis, evaluación del estado de perfusión distal, intensidad y simetría de los pulsos arteriales periféricos, llene capilar, medir la presión arterial en las 4 extremidades, medir la saturación arterial de oxígeno en las extremidades superiores (pre ductal, recibe sangre directamente del ventrículo izquierdo vía aorta ascendente, siendo esta más oxigenada) y compararla con las extremidades inferiores (post ductal, ya que el ductus comunica en forma directa la arteria pulmonar izquierda con la aorta descendente torácica, con sangre menos saturada cuando se establece cortocircuito desde la arteria pulmonar hacia la aorta descendente en situaciones de aumento de la RVP o Hipertensión Pulmonar), por lo que podemos observar diferencia de saturación arterial de oxígeno entre las extremidades superiores e inferiores en condiciones patológica o existencia de una CC. Signos de dificultad respiratoria (aumento de la frecuencia respiratoria, retracción subcostal y uso de musculatura accesoria), examen pulmonar detallado en busca de ruidos pulmonares agregados (crepitaciones y/o signos de obstrucción de vía aérea). Examen abdominal consignar existencia de visceromegalia. Nivel de conciencia como indicador de perfusión cerebral.
- **Examen cardiaco completo:** poniendo especial énfasis en las características de los ruidos cardiacos y presencia de soplos con su más completa caracterización (momento del ciclo cardiaco en que se presenta, intensidad, localización, irradiación, duración, configuración y calidad o carácter).
- **Radiografía de tórax:** nos aporta importante información con respecto a las características morfológicas y tamaño del corazón, características del pulmón y del flujo pulmonar (mientras más contenido de aire y menos flujo pulmonar es más "negro" denominado oligohemia pulmonar y mientras más flujo pulmonar con aumento del líquido intersticial y menos contenido de aire es más "blanco" denominado hiperemia pulmonar, pulmón congestivo o edema pulmonar).





- **Test de hiperoxia:** consiste en aportar oxígeno en alta concentración cercano al 100% por medio de mascarilla de recirculación evaluando cambios en la saturación de oxígeno arterial basal y luego de 10 minutos de administración. Test (+) se considera cuando aumenta la saturación arterial de oxígeno mayor del 10% de la medición basal y orienta a patología pulmonar como causante de la hipoxia (cortocircuito intrapulmonar). Test (-) se considera cuando no hay un cambio significativo en la saturación arterial de oxígeno comparado con la medición basal (aumento menor al 10%), orienta a la presencia de una CC como causante de la hipoxia (cortocircuito intracardiaco).
- **Electrocardiograma:** nos orienta a la presencia de algún trastorno del ritmo asociado a la CC. Existen algunas CC que se presentan con trastornos eléctricos característicos como son los casos del Canal Auriculoventricular completo y Atresia Tricuspeida que presentan hemibloqueo izquierdo anterior (eje eléctrico del QRS entre -30° y -120°).
- **Ecocardiograma con modo M y bidimensional con estudio de Doppler color:** es el método de evaluación más adecuado para lograr una representación detallada de la anatomía y condición funcional del corazón. Es el examen por excelencia a realizar en el diagnóstico de la presencia de una CC.

Los pacientes con CC pueden manifestarse frecuentemente por **cianosis** o por **shock cardiogénico**. El paciente con cianosis clínicamente se va a presentar con estabilidad hemodinámica (bien perfundido, pulsos firmes, presión arterial normal). En estas CC están comprometidas principalmente las estructuras del lado derecho del corazón (encargadas de dirigir y bombear la sangre desaturada hacia la circulación pulmonar). Podemos mencionar los siguientes ejemplos: patología de la válvula tricuspidea (atresia, anomalía de Ebstein entre otras), patología de la válvula pulmonar (atresia pulmonar con septum interventricular intacto o con defecto interventricular, Tetralogía de Fallot, entre otras) y otro grupo de CC muy importante que son las cardiopatías con fisiología de Transposición de las Grandes Arterias, que explicaremos más adelante. En el niño portador de una CC que se manifiesta clínicamente por compromiso hemodinámico grave o shock, clínicamente se va a presentar con palidez, mal perfundido, llene capilar enlentecido, pulsos débiles, hipotenso, con signos de dificultad respiratoria por aumento del flujo pulmonar con edema pulmonar y compromiso del nivel de conciencia por hipoperfusión cerebral. En estas CC están comprometidas las estructuras del lado izquierdo del corazón (encargadas de dirigir y bombear la sangre oxigenada hacia la circulación sistémica) y las CC con cortocircuito de izquierda a derecha. Podemos mencionar las patologías de la válvula mitral (estenosis y/o insuficiencia mitral congénita), patología de la válvula aortica (estenosis), síndrome de Hipoplasia del corazón izquierdo, patologías del cayado aórtico (coartación aortica, interrupción del arco aórtico) y cardiopatías con cortocircuito de izquierda a derecha con aumento significativo del flujo pulmonar y disminución del flujo sistémico (CIV amplia, canal auriculoventricular completo, tronco arterioso, ductus arterioso persistente (DAP), entre otras).





En el recién nacido portador de una CC que se presenta clínicamente con hipoxia, cianosis intensa o shock cardiogénico, juega un rol fundamental en su supervivencia la persistencia de la permeabilidad del ductus arterioso, ya que permite establecer un equilibrio fisiopatológico transitorio vital, denominándose a este tipo de CC ductus dependiente. En el paciente cianótico crítico la persistencia de la permeabilidad ductal permite aportar una cantidad adecuada de flujo sanguíneo desde la circulación sistémica hacia la circulación pulmonar, para asegurar una cantidad de flujo sanguíneo para su oxigenación (cortocircuito de izquierda a derecha) y en la condición clínica de shock cardiogénico el ductus permite aportar una cantidad adecuada de flujo sanguíneo desde la circulación pulmonar hacia la circulación sistémica, para asegurar una adecuada perfusión tisular (cortocircuito de derecha a izquierda). En estas condiciones extremas, si se produce el cierre del ductus arterioso, se va a producir el quiebre de este crítico equilibrio con claro riesgo vital para el recién nacido.

Tipos de Cardiopatías Congénitas

1 Cardiopatías Congénitas con Cortocircuito de izquierda - derecha. ($Q_p >> Q_s$)

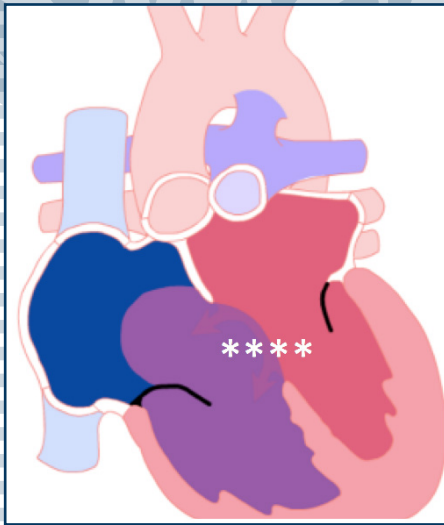
Dentro de este grupo de CC, destacamos la **comunicación interventricular (CIV)**, **comunicación interauricular (CIA)**, **canal auriculoventricular**, **ductus arterioso persistente (DAP)**, entre otras.

Generalidades: La menor resistencia vascular pulmonar, determina un mayor flujo hacia el territorio pulmonar, lo que condiciona una relación $Q_p : Q_s > 1$. El hiperflujo pulmonar es el determinante de la congestión pulmonar, edema intersticial y bronquial con zonas de atelectasias y otras zonas hiperinsufladas (atrapamiento de aire). Todo este compromiso pulmonar va a determinar un gran trabajo respiratorio, con signos de dificultad respiratoria, polipnea, uso de musculatura respiratoria accesoria. Este gran trabajo respiratorio produce un gran consumo energético lo cual se va a traducir a la larga en compromiso nutricional, relación peso/edad disminuida y si se mantiene en el tiempo compromiso de la talla/edad.

Comunicación interventricular: Es la CC más frecuente dentro de este grupo. Existe un defecto en el tabique interventricular, y dependiendo del tamaño de éste, el ventrículo izquierdo va a eyectar la sangre tanto hacia el territorio sistémico vía aorta como hacia el territorio vascular pulmonar vía defecto interventricular. Debido a que la RVP es mucho menor que la RVS, el flujo será preferente hacia el territorio vascular pulmonar. A mayor tamaño del defecto, mayor flujo pulmonar y mayor compromiso hemodinámico, con signos de insuficiencia cardíaca, mal incremento ponderal, dificultad respiratoria, palidez, mala perfusión sistémica entre otros.

Canal auriculoventricular: La falla en el desarrollo de los tabiques que se separan las aurículas, ventrículos y la falta de diferenciación de las válvulas auriculo ventriculares tricúspide y mitral, por compromiso en el desarrollo de los cojinetes endocárdicos, son determinantes en el defecto cardíaco congénito denominado **canal auriculoventricular completo** o defecto de la **"cruz del corazón"**.

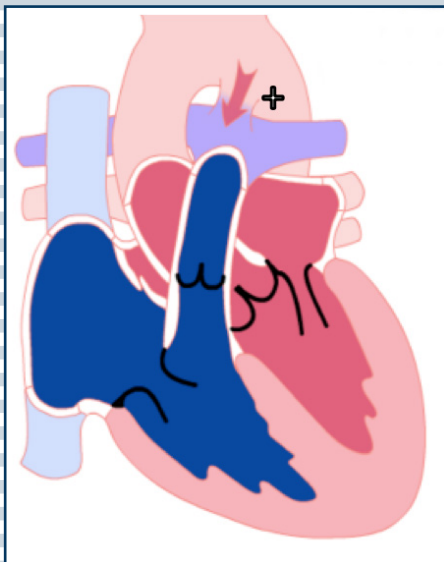




CANAL AURICULOVENTRICUAR

En esta CC coexisten los siguientes defectos: CIA tipo Ostium Primun, CIV tipo tracto de entrada y válvula auriculoventricular única (****), determinando un gran cortocircuito de izquierda a derecha a nivel intracardiaco sumado a diferentes grados de insuficiencia de la válvula auriculoventricular única, según el nivel de compromiso de los velos de esta válvula.

Los pacientes con diagnóstico de Síndrome de Down se caracterizan por presentar algún defecto cardíaco hasta en el 40 % de ellos, donde el canal auriculoventricular completo es el más característico. En esta CC se produce hiperflujo pulmonar significativo y precoz responsable de toda la clínica de insuficiencia cardíaca. Estos pacientes deben ser sometidos a su reparación quirúrgica, consistentemente en la septación auricular, ventricular y creación de dos válvulas auriculoventriculares independientes, entre los 3 y 4 meses de edad generalmente, antes que se establezca un daño irreversible sobre el territorio vascular pulmonar, muscularización de la capa media de la arteria pulmonar, responsable del desarrollo de Hipertensión Pulmonar irreversible.



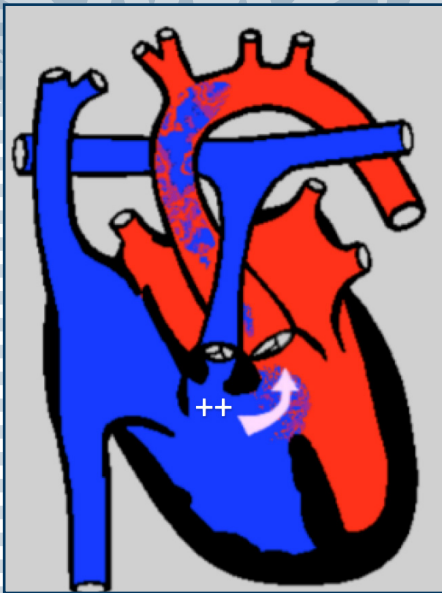
DUCTUS ARTERIOSO PERSISTENTE

Ductus arterioso persistente: El ductus arterioso es una estructura fundamental en el desarrollo fetal y que generalmente se cierra dentro de los primeros días de vida. La persistencia de su permeabilidad es el responsable que se mantenga una conexión y cortocircuito anómalo entre la circulación sistémica, aorta descendente torácica, y la circulación pulmonar, arteria pulmonar izquierda, causando hiperflujo pulmonar por las diferencias entre la RVP y RVS, ya descritas. La persistencia de la permeabilidad ductal es responsable de la clínica de insuficiencia cardíaca. La indicación de su cierre está determinada en gran parte por la condición clínica del paciente y el diámetro ductal. En recién nacidos prematuros < 32 semanas que se encuentran inestables desde el punto de vista respiratorio y/o hemodinámico, tienen indicación de cierre farmacológico o quirúrgico, ya que su persistencia se asocia a aumento en la morbilidad y mortalidad en este grupo. En los pacientes pediátricos no prematuros portadores de DAP su cierre se realiza por medio de un cateterismo intervencional, en el cual se introduce vía sondeo cardíaco por punción percutánea de la arteria femoral, un dispositivo tipo "resorte o coil" que ocluye el ductus en forma endovascular.

2 Cardiopatías Congénitas con Cortocircuito derecha - izquierda ($Qp < Qs$)

Estas CC se caracterizan por presentar una relación $Qp : Qs < 1$, el flujo pulmonar está disminuido en comparación al flujo sistémico el cual está aumentado proporcionalmente a la disminución del flujo pulmonar. En estas CC existe una dificultad u obstrucción del flujo sanguíneo hacia el territorio vascular pulmonar, estableciéndose cortocircuito hacia el territorio sistémico. Estas patologías se manifiestan clínicamente por **CIANOSIS**, la sangre desaturada proveniente del retorno venoso sistémico, al verse dificultado su flujo normal hacia el territorio vascular pulmonar, se desvía hacia el territorio vascular sistémico, estableciéndose un cortocircuito de derecha a izquierda responsable de la cianosis (++) . En estas CC es necesario que coexista un defecto septal asociado ya sea





TETRALOGÍA DE FALLOT

nivel auricular o interventricular que permita este cortocircuito de derecha a izquierda.

Dentro de este grupo de CC, la más frecuente en la edad pediátrica corresponde a la **Tetralogía de Fallot**, que se caracteriza por presentar 4 defectos asociados: una CIV por donde se produce el cortocircuito de derecha a izquierda, válvula aórtica mal alineada (dextroposición aórtica) que se desplaza hacia la derecha por el defecto interventricular (cabalgamiento aórtico), obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho (estenosis valvular o subvalvular pulmonar) e hipertrofia ventricular derecha (como respuesta a la obstrucción del tracto de salida del VD). Todo esto determina que el ventrículo derecho le sea más fácil eyectar o bombear la sangre desaturada, proveniente del retorno venoso, hacia el territorio vascular sistémico vía CIV estableciéndose un cortocircuito de derecha a izquierda. El flujo pulmonar está disminuido, dependiendo del grado de obstrucción de la válvula pulmonar o región subvalvular pulmonar. A mayor obstrucción, menor flujo pulmonar, mayor cortocircuito de derecha a izquierda y por lo tanto mayor cianosis. La disminución del flujo hacia el territorio vascular pulmonar se ve reflejada en la radiografía de tórax como un pulmón oligohemico, predominando el contenido aéreo con escaso contenido líquido, como un pulmón radiolúcido.

3 Cardiopatías Congénitas Obstructivas Izquierdas

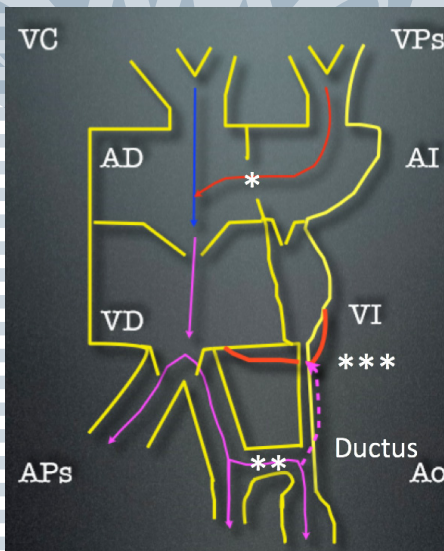
Se caracterizan por el compromiso de las diferentes estructuras del lado izquierdo del corazón y sus conexiones. Éstas no se encuentran bien desarrolladas o no pueden cumplir a cabalidad su función de bombear y dirigir la sangre oxigenada hacia el territorio vascular sistémico. Desde el punto de vista fisiopatológico, se caracterizan por una relación $Q_p : Q_s$ mayor a 1, $Q_p \gg Q_s$. Podemos mencionar dentro de estas CC: **síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo, estenosis valvular aórtica, coartación aórtica, interrupción del arco aórtico**, entre otras.

En estas CC el flujo pulmonar está aumentado con respecto del flujo sistémico, el cual es dependiente de la permeabilidad del ductus. Las diferencias entre RVP (10 veces menor) y RVS es determinante en que el volumen eyectivo del VD se vaya preferentemente hacia el territorio vascular pulmonar en desmedro del flujo sanguíneo sistémico (hipoperfusión o hipodébito sistémico), determinando una condición crítica en el balance entre flujo pulmonar y flujo sistémico. Cualquier intervención que determine aumento del flujo pulmonar (por ejemplo aporte extra de oxígeno, gran vasodilatador pulmonar) va a producir un gran impacto en el flujo sistémico con caída brusca de la entrega de oxígeno a nivel celular y clínica de insuficiencia cardíaca o shock cardiogénico.

Síndrome de Hipoplasia de corazón Izquierdo

CC ductus dependiente, cuya mortalidad es del 100% antes del mes de vida si no se realiza ninguna intervención. Al no desarrollarse en forma adecuada las estructuras izquierdas del corazón (ventrículo izquierdo, válvula aórtica y válvula mitral), las estructuras derechas





SÍNDROME DE HIPOPLASIA DE CORAZÓN IZQUIERDO

(ventrículo derecho) deben hacerse responsable de mantener la circulación pulmonar y la circulación sistémica. El flujo sistémico es soportado gracias a la persistencia de la permeabilidad del ductus arterioso que permite redirigir la sangre desde la arteria pulmonar izquierda hacia la aorta descendente torácica. Se produce una mezcla de sangre total a nivel de las aurículas, toda la sangre desaturada proveniente de las venas cavas superior e inferior se debe mezclar con la sangre ricamente oxigenada proveniente de las venas pulmonares, esto se logra por la existencia de una CIA (*). Es así como al VD confluye una sangre mezclada moderadamente saturada (saturación entre 75% a 85%) lo cual es suficiente para asegurar un adecuado crecimiento y desarrollo. El VD por lo tanto es el encargado de bombear la sangre hacia la circulación pulmonar y sistémica, esta última a través del ductus arterioso (**), por esto es fundamental que se mantenga permeable, ya que todo el flujo sistémico va a depender de la permeabilidad de éste.

Las arterias coronarias nacen desde la raíz aórtica, al existir atresia aórtica su perfusión se realiza indirectamente en forma retrógrada, es decir, el flujo sanguíneo llega vía ductus arterioso permeable, cayado aórtico y aorta ascendente hasta las coronarias (***). Esto determina una condición crítica, ya que la irrigación de las coronarias depende exclusivamente de la permeabilidad del ductus arterioso, si éste se cierra no existe flujo sanguíneo hacia las coronarias se producirá isquemia e infarto miocárdico masivo, siendo determinante de la muerte del recién nacido con esta CC.

Coartación aórtica, en esta CC el ventrículo izquierdo debe bombear o eyectar la sangre oxigenada contra una post carga patológicamente elevada, donde la RVS está elevada por la existencia de una obstrucción fija o a la presencia de hipoplasia del arco aórtico y/o la aorta descendente torácica. Este aumento patológico y fijo de la post carga del VI va a generar un impacto sobre éste, el cual va a responder tratando de aumentar su capacidad de trabajo, con hipertrofia ventricular inicial, y dependiendo de la severidad de la obstrucción y si no es corregido este defecto anatómico, rápidamente va a producir la dilatación del ventrículo izquierdo y consecuente compromiso grave de la función cardíaca, manifestándose clínicamente como shock cardiogénico. Clínicamente se caracteriza por compromiso hemodinámico grave progresivo, compromiso de la perfusión tisular, palidez, asimetría de los pulsos arteriales y presiones arteriales asimétricas, presente en extremidad superior derecha y disminuidos o ausentes en extremidades inferiores. Al comprometerse la función cardíaca, se produce disminución del volumen de eyección del ventrículo izquierdo, con aumento de las presiones de llenados, cardiomegalia y congestión pulmonar retrograda, evidente a la radiografía de tórax.

4 Cardiopatías Congénitas Obstructivas Derechas

Se caracterizan por compromiso de las diferentes estructuras del lado derecho del corazón y sus conexiones. Éstas no se encuentran bien desarrolladas o no pueden cumplir a cabalidad su función de bombear y dirigir la sangre desaturada hacia el territorio vascular pulmonar para su adecuada oxigenación. Desde el punto de vista



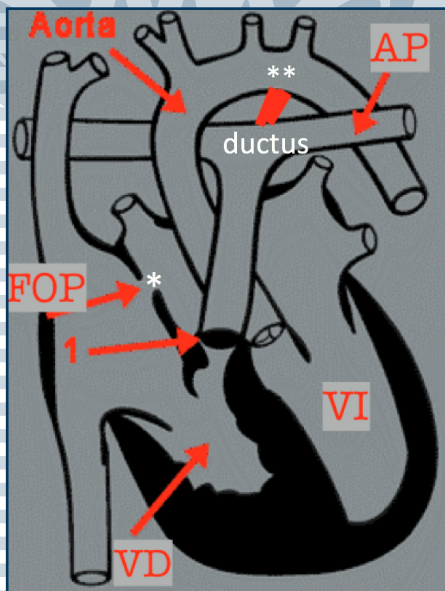
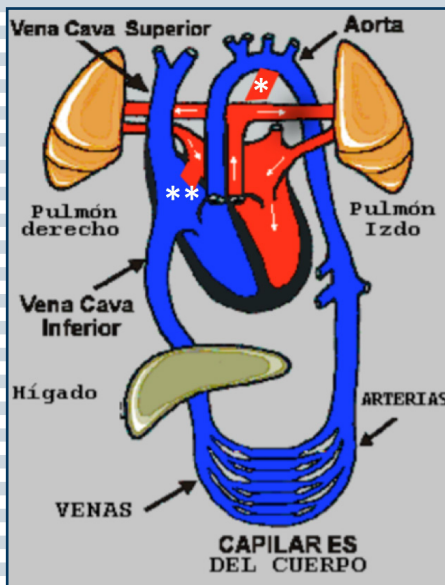


FIGURA 1. ESTENOSIS O ATRESIA VALVULAR PULMONAR

fisiopatológico, se caracterizan por una relación $Q_p : Q_s$ menor a 1, $Q_p \ll Q_s$.

Dentro de este grupo podemos mencionar: **hipoplasia del ventrículo derecho**, **estenosis o atresia valvular pulmonar (FIGURA 1)**, **atresia valvular tricuspídea**, entre otras. Es fundamental en estas CC extremas, para que sean compatibles con la vida, que se establezca un sistema de doble cortocircuito: cortocircuito de derecha a izquierda (*) que asegure flujo de sangre directamente desde el territorio venoso (aurícula derecha) hacia el territorio vascular sistémico (aurícula izquierda), esto se logra gracias a la existencia de un foramen oval permeable amplio (FOP) o comunicación interauricular. Cuando estos no existen o son insuficientes, se crea de un defecto interauricular con una septosotomía atrial por sondeo cardiaco de urgencia (septostomía atrial de Rushkind); y cortocircuito de izquierda a derecha que asegure flujo de sangre desaturada desde el territorio arterial sistémico hacia el territorio vascular pulmonar para asegurar una cantidad suficiente de sangre que sea oxigenada a nivel pulmonar y que posteriormente permita el aporte de oxígeno a nivel celular periférico. Esto se logra manteniendo la permeabilidad del ductus arterioso (**). El cierre de este último resulta en una condición de hipoxia tisular extrema incompatible con la vida.

5 Cardiopatías Congénitas con fisiología de Transposición de Grandes Arterias



TRANSPOSICIÓN DE GRANDES ARTERIAS

Se caracteriza por la existencia de dos circulaciones en paralelo, totalmente independientes: circulación sistémica (mayor) y circulación pulmonar (menor). Las grandes arterias en esta condición se originan en forma totalmente anormal: la arteria aorta se origina desde el ventrículo derecho y la arteria pulmonar desde el ventrículo izquierdo, determinando la existencia de dos circuitos en paralelo no conectados entre sí.

La circulación menor contiene sangre muy oxigenada, mientras que la circulación mayor contiene sangre severamente desaturada, lo que determina la forma de presentación de estos pacientes, **CIANOSIS** intensa desde el momento de su nacimiento. El administrar oxígeno en concentraciones elevadas no produce cambios en la oxigenación y saturación arterial de hemoglobina, ya que ambas circulaciones no se encuentran conectadas entre sí. El enfrentamiento de estos pacientes es de urgencia y está orientado a asegurar fuentes de mezcla entre ambas circulaciones, asegurando que la sangre ricamente oxigenada confinada a la circulación pulmonar pase a la circulación sistémica y que la sangre muy desaturada confinada a la circulación sistémica pase a la circulación pulmonar aumentando la oferta de sangre para que sea oxigenada. Estos dos objetivos se logran a través de: mantener la permeabilidad del ductus arterioso (*) por medio de la infusión de prostaglandinas y asegurar la presencia de una CIA amplia, si ésta no existe creándola por medio de la septostomía de Rushkind (**). Esto va a permitir conectar y mezclar la sangre de ambas circulaciones, obteniendo como resultado una sangre a nivel sistémico con una saturación de oxígeno de la hemoglobina que permita una adecuada entrega de oxígeno a nivel tisular, compatible con la vida, hasta la resolución quirúrgica definitiva de esta CC.

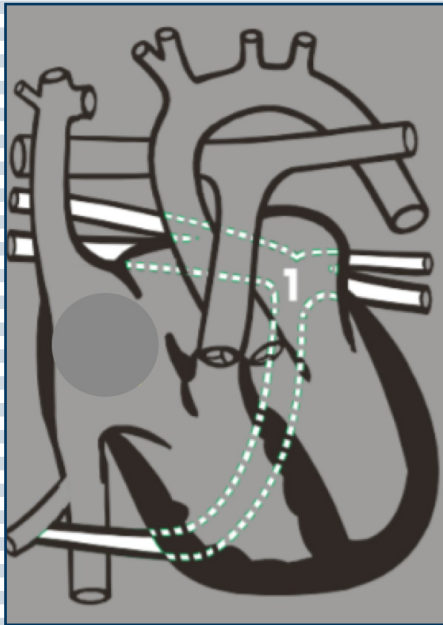
La septostomía atrial de Rushkind es un procedimiento de salvataje en estos pacientes que evolucionan con hipoxemia crítica. Es un





procedimiento percutáneo invasivo o sondeo cardiaco, el cual consiste en desgarrar en el septum interauricular, para asegurar una adecuada zona de mezcla a nivel interauricular. Se introduce un catéter vía vena umbilical o vena femoral, hasta la aurícula izquierda pasando por el foramen oval permeable. Una vez asegurado la punta del catéter en la AI se procede a insuflar con suero fisiológico un balón que posee este catéter en su extremo distal, una vez inflado el balón se procede a retirar en forma brusca para producir el desgarro del septum interauricular. Este procedimiento se realiza en la unidad de cuidados intensivos neonatal al lado de la cuna del paciente bajo visión ecocardiográfica por cardiólogo pediatra habituado con esta técnica invasiva.

6 Cardiopatías Congénitas con Hipertensión Venosa Pulmonar



DRENAJE VENOSO ANOMALO PULMONAR

Se caracteriza por una anomalía en el retorno venoso pulmonar como consecuencia a una alteración en la formación de la aurícula izquierda. La formación de la AI tiene doble origen, el tubo cardiaco que constituye el cuerpo de la AI y las venas pulmonares que se originan desde el pulmón que conforman el techo de la aurícula izquierda. Cualquier trastorno en la migración de las venas pulmonares hacia la AI va a ser determinante en el desarrollo del **DRENAJE VENOSO ANOMALO PULMONAR**, el cual puede ser total o parcial dependiendo si todas o algunas de las venas pulmonares (en total 5) no confluyen normalmente hacia la AI. Estas venas pulmonares que se desvían de su camino hacia la AI, pueden ir a desembocar a estructuras vasculares supradiaphragmáticas (vena innominada, vena cava superior, entre otras) o infradiaphragmáticas (sistema venoso portal o vena cava inferior, entre otras). Si las venas pulmonares confluyen en forma anómala hacia una estructura vascular de alta presión como es el sistema capilar portal o lo hacen a través de una anastomosis estenótica, determina que se desarrolle un **DRENAJE VENOSO ANOMALO PULMONAR TOTAL Y OBSTRUCTIVO (1)**, lo cual produce una situación clínica crítica, ya que la sangre oxigenada proveniente del pulmón no es capaz de llegar al corazón y menos ser eyectada hacia el territorio vascular sistémico, produciéndose una condición de hipoxemia e hipoxia tisular incompatible con la vida. Esta es una situación de extrema gravedad, constituyendo una urgencia cardioquirúrgica, ya que sólo la restitución de la conexión normal entre las venas pulmonares y la aurícula izquierda permitirá restablecer la circulación en serie normal y con esto la oxigenación tisular.





Soplos cardiacos en pediatria

DR. CRISTIAN CLAVERÍA

Departamento de Cardiología y

Enfermedades Respiratorias

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Soplo cardiaco (SC) es la principal causa de derivación al cardiólogo pediatra. Entre un 50 a 85 % de la población pediátrica se puede auscultar un SC en algún momento de su vida.

El SC es un signo clínico que, de acuerdo a sus características clínicas, puede orientar a la presencia de un defecto cardiaco. Los SC pueden agruparse en Inocentes o Patológicos. El examen físico completo y la adecuada auscultación cardiaca nos permiten diagnosticar la gran mayoría de los SC y poder diferenciar si son inocentes o patológicos.

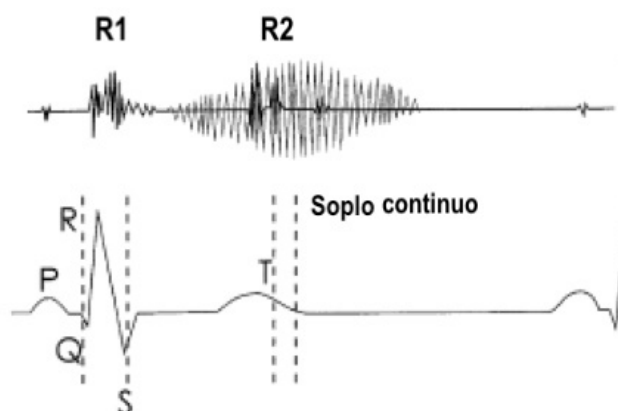


CLÍNICA

La adecuada caracterización del SC es fundamental. Elementos clínicos a considerar:

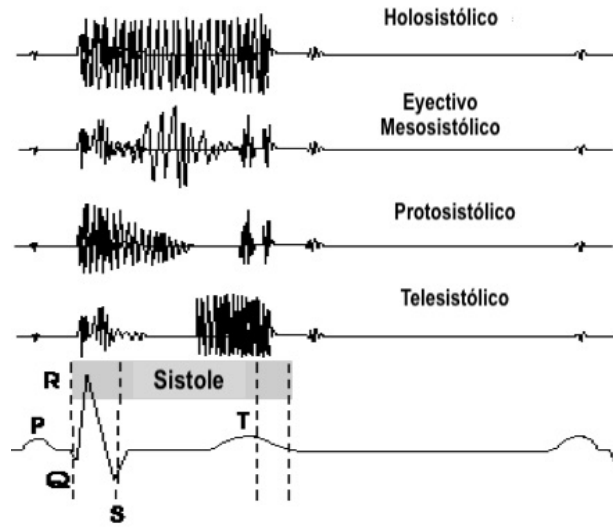
1. Momento del ciclo cardiaco: sistólico, diastólicos y/o continuos.
2. Intensidad del SC: I a VI sistólicos; I a IV diastólicos.
3. Localización: foco de máxima auscultación del SC y su irradiación.
4. Duración: holosistólico, mesosistólico, protosistólico o telesistólico.
5. Configuración: forma dinámica del SC: rectangular, crescendo – decrescendo o decrescendo.
6. Calidad o carácter: rudo o musical.

SOPLO CONTINUO

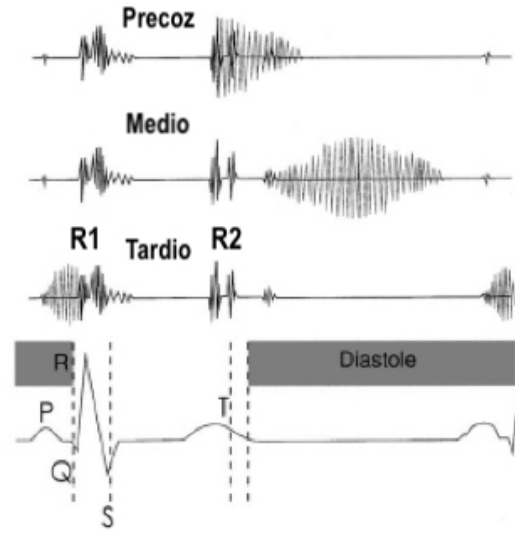




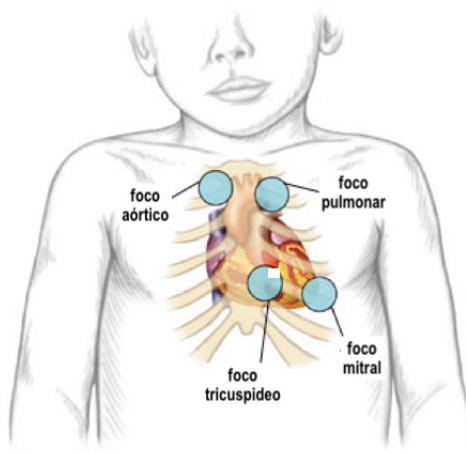
SOPLOS SISTOLICOS



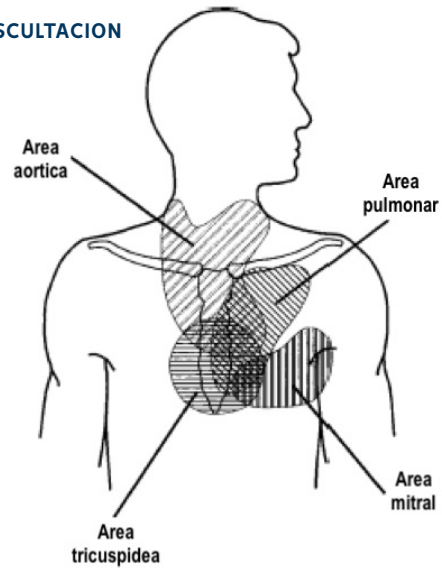
DIASTOLE



FOCO AUSCULTACION



AREA AUSCULTACION





SOPLOS CARDIACOS INOCENTES

Características

- SC que ocurren en ausencia de alteraciones cardíacas estructurales y/o fisiológicas.
- SC denominados también como soplos normales, funcionales, benignos, inocuos, fisiológicos, no patológicos o banales.
- Ocurren solamente en el contexto de una historia, examen físico y apariencia normal.
- Su intensidad puede aumentar con estados hiperdinámicos (fiebre, anemia, hipertiroidismo, ansiedad, etc).
- No es un diagnóstico de exclusión.

Tipos de SC Inocentes

- **Soplo vibratorio de Still**, se presenta generalmente entre los 4 años y 6 años de edad, soplo sistólico eyectivo de tonalidad alta tipo musical vibratorio, intensidad \leq Grado III, foco de máxima auscultación borde para esternal izquierdo bajo, 5° espacio intercostal izquierdo, bien localizado no irradiado. Se hace más evidente con estados hiper dinámicos como lo fiebre.
- **Soplo de estenosis fisiológica de ramas pulmonares**, se presenta en recién nacidos, sobre todo con antecedentes de ser prematuros, antecedentes de hiperbilirrubinemia por incompatibilidad de grupo clásico. Generalmente se trata de soplo sistólico eyectivo de intensidad \leq Grado III, tonalidad alta, foco de máxima auscultación foco pulmonar con irradiación hacia ambas axilas, tiende a desaparecer a los 3 a 4 meses de edad.
- **Soplo sistólico supraclavicular**, se presenta generalmente en adolescentes, soplo sistólico eyectivo de intensidad \leq Grado II, bien localizado, no irradiado, tiende a desaparecer con los cambios de posición.
- **Soplo sistólico aórtico**, se presenta en adolescentes y/o deportistas, soplo sistólico eyectivo de intensidad \leq Grado II, bien localizado al espacio supra esternal, no irradiado.
- **Soplo flujo pulmonar**, se presenta generalmente en pre-escolares y escolares, soplo sistólico eyectivo, bien localizado foco pulmonar no irradiado de intensidad \leq Grado II.
- **Hum venoso**, soplo continuo de intensidad \leq Grado III, bien localizado al espacio supra claviclar derecho, no irradiado, desaparece con el cambio de posición. Se explica por la turbulencia que se genera en la confluencia de la vena yugular interna derecha y la vena subclavia derecha al constituir la vena cava superior.

Características clínicas que nos permiten reconocer un SC Inocente

- Soplos sistólicos o continuos
- Poco intensos (\leq Grado III)





- Segundo ruido cardiaco (R2) normal: desdoblado móvil, varia con ciclo respiratorio
- Disminuyen intensidad con maniobra de Valsalva
- Varían con cambios de posición
- Poca o sin irradiación

SOPLOS CARDIACOS PATOLÓGICOS

A continuación, enumeraremos las siguientes características clínicas que nos permiten reconocer un SC Patológico:

- Intensos (> Grado III)
- Aumento intensidad con maniobra de Valsalva
- Soplos diastólicos exclusivos
- Soplos holosistólicos
- No varían con cambios de posición
- Segundo ruido cardiaco (R2) anormal: desdoblado amplio y fijo
- Amplia irradiación



EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

El enfrentamiento de un paciente a quien le auscultamos un soplo cardiaco debe ser completo y detallado, con el fin de determinar si éste es inocente o patológico. La evaluación de un paciente con SC debe incluir:

- Historia
 - ▶ Antecedentes familiares: Cardiopatía congénita, enfermedades hereditarias (enfermedades del tejido conectivo, miocardiopatía hipertrófica, etc.), muerte súbita < 50 años.
 - ▶ Antecedentes personales: Cianosis, cuadros respiratorios a repetición, trastornos en la alimentación (cansancio al alimentarse, etc.)
 - ▶ Incremento de peso y talla (curvas de crecimiento).
 - ▶ Actividad física y capacidad funcional.
 - ▶ Síntomas asociados como: Dolor precordial, palpitaciones, síncope, etc.
- Examen físico
 - ▶ Examen físico pediátrico habitual completo: Peso, talla, presión arterial, características de los pulsos en sus cuatro extremidades, signos de perfusión tisular, signos de dificultad respiratoria, presencia de visceromegalia, etc.
 - ▶ Examen físico cardiovascular: Con la caracterización lo más completa posible del SC.





¿CUÁNDO DERIVAR A UN PACIENTE CON SC AL CARDIÓLOGO PEDIÁTRICO?

Un niño debe ser derivado para estudio frente a las siguientes situaciones:

1. Sospecha de soplo patológico.
2. Duda diagnóstica (inocente versus patológico).
3. Antecedentes y/o hallazgos en historia o examen físico sugerentes de enfermedad cardiovascular.
4. Soplo cardíaco en recién nacidos.
5. Grado de ansiedad del paciente y/o padres.
6. No hay posibilidad de seguimiento adecuado, paciente muy rural con escaso acceso centro de atención médica.



MANEJO GENERAL DE SC INOCENTE

- Nos permite dar un diagnóstico definitivo, se trata de una condición normal o fisiológica.
- Explicación etiológica a paciente y padres: corresponde a un sonido producido por la turbulencia normal de la sangre.
- Nos permite anticipar su evolución y tiempo de resolución: ruidos con la edad tienden a desaparecer o dejan de escucharse.
- No requieren cambio estilo de vida: no se debe restringir la actividad física, más aún, hay que recomendarla y estimularla por los beneficios en la salud.
- No requieren de profilaxis para Endocarditis Infecciosa antes de procedimientos dentales y/o quirúrgicos.
- Deben continuar su seguimiento con su pediatra, no requiere control con el especialista.
- No requieren estudio complementario: por ejemplo, Ecocardiograma.





Dolor precordial en pediatría

DR. CRISTIAN CLAVERÍA

Departamento de Cardiología y
Enfermedades Respiratorias
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El dolor precordial (DP) o referido a hemitórax izquierdo es una causa frecuente de consulta en los Servicios de Urgencia Pediátrica, 0.3 al 0.6% del total de las atenciones.

DP está asociado a extrema ansiedad familiar por su relación con enfermedades cardiovasculares en la población adulta como primera causa de morbilidad y mortalidad, y aprehensión de ser premonitor de muerte súbita.

DP es un signo de patología grave sólo en un pequeño porcentaje.



EPIDEMIOLOGÍA

El promedio de edad de presentación corresponde a 12 - 13 años, con leve predominio del sexo femenino sobre el masculino 1:1 a 1.6:1 (adolescentes). Presenta un 43% de recurrencia, con necesidad de frecuentes consultas a los Servicios de Urgencia.

Es la segunda causa más frecuente de consulta en los policlínicos de cardiología pediátrica.

La etiología cardíaca como responsable del DP es muy baja, menos del 5% del total de las consultas por este motivo.



ETIOLOGÍA

El DP se puede dividir desde el punto de vista de su etiología en dos grandes grupos:

- **Patología Extra cardíaca:** (en orden de frecuencia): Patología musculo-esquelética y de la pared del tórax (por ejemplo osteocondritis (hasta 69%)), idiopática (20 a 60%), respiratoria (por ejemplo asma, tos crónica, neumotórax espontáneo (13 a 24%)), gastrointestinal (por ejemplo reflujo gastroesofágico (8%)) y psicológica (5 a 9%).
- **Patología Cardíaca donde destacan:** enfermedad coronaria congénita y adquirida como el origen anómalo de las arterias coronarias, Enfermedad de Kawasaki; como manifestación de un trastorno del ritmo de base por ejemplo en relación a episodios de taquicardia paroxística supra ventricular o taquicardia ventricular auto limitada; alteraciones estructurales del corazón como en el caso de la estenosis valvular aórtica o pulmonar severa o en la Miocardiopatía Hipertrófica, Hipertensión pulmonar primaria, patología infecciosa como la miocarditis, pericarditis o endocarditis y patologías genéticas como el Síndrome de Marfan, Noonan o Turner que pueden producir aneurisma aórtico o disección aórtica.



ABREVIATURAS USADAS EN LAS IMÁGENES

CD: coronaria derecha

CIZQ: coronaria izquierda

DA: coronaria descendente anterior, rama de la coronaria izquierda.

CX: circunfleja, rama de la coronaria izquierda.

D: velo coronario derecho de la válvula aórtica

I: velo coronario izquierdo de la válvula aórtica

N: velo no coronario de la válvula aórtica



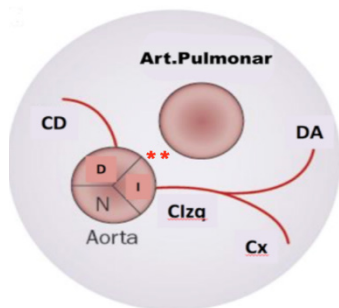


EVALUACIÓN

Historia

- ▶ Definir forma de inicio del dolor.
 - ▶ Determinar si existe un factor precipitante o relacionado: ejercicio, comidas, cambios de posición, antecedentes de traumatismo.
 - ▶ Tipo de dolor: muy poco específico en pediatría, opresivo, punzante, urente, etc.
 - ▶ Asociación con otros síntomas: palpitaciones, mareos, tos, fiebre, síncope, etc.
 - ▶ Uso de fármacos (adolescentes): psico estimulante, cocaína, etc.
 - ▶ Patología previa: Enfermedad de Kawasaki, asma, enfermedades del tejido conectivo.
 - ▶ Historia familiar: muerte súbita en familiar menor de 50 años, dolor precordial o enfermedades cardíacas: infarto agudo al miocardio en familiar joven, enfermedades del tejido conectivo (síndrome de Marfan, síndrome de Ehlers-Danlos).
- Claves en la anamnesis del DP que orienta a una etiología de tipo orgánico cardíaco:
 - ▶ Relación estrecha entre esfuerzo físico y aparición de DP.
 - ▶ Dolor mal localizado.
 - ▶ Asociado a otros síntomas como: palpitaciones, vértigo, síncope.
 - ▶ Lo despierta en la noche.
-
- Claves en la anamnesis del DP que orienta a una etiología de tipo no orgánico, tipo psicógena:
 - ▶ Aparición súbita en reposo, sin relación a esfuerzo físico.
 - ▶ Bien localizado
 - ▶ Episodio de corta duración
 - ▶ Duración del síntoma por más de 6 meses, aparición en forma intermitente.
 - ▶ Historia familiar de dolor torácico con historia similar.
- Claves en la anamnesis del DP que orienta al sistema comprometido:
 - ▶ Cardíaco: asociación con ejercicio, síncope, mareos, vértigo, cambio de color, palpitaciones, sudoración y náuseas, historia familiar de enfermedad cardíaca.

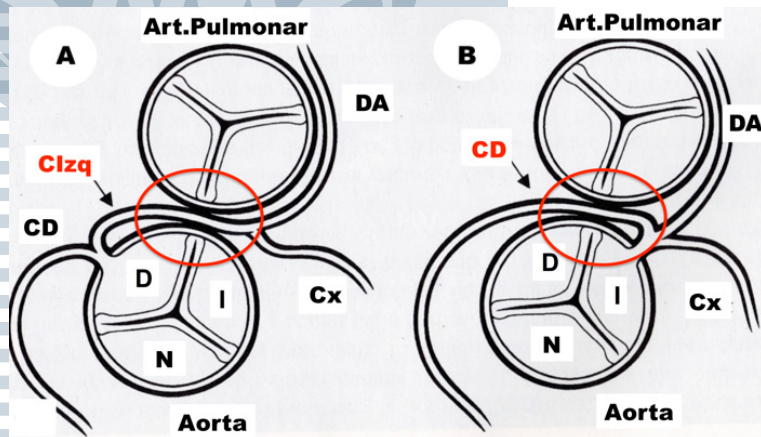
362



Ejemplo: Anomalía en el origen de las arterias coronarias como causa de DP

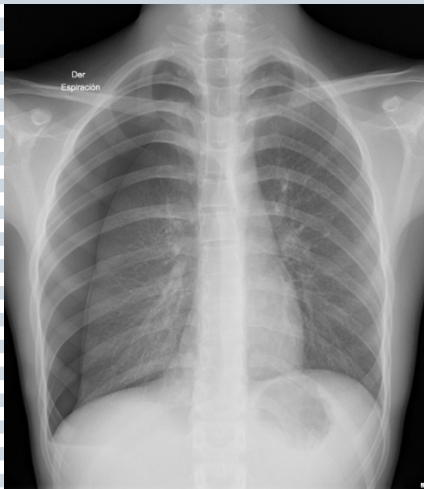
En la imagen podemos observar el origen normal de las arterias coronarias derecha (CD) e izquierda (CIzq con sus ramas circunfleja Cx y descendente anterior DA), destaca que ninguna de las dos arterias coronarias presenta trayecto entre las dos grandes arterias (inter arterial **), Aorta y Arteria Pulmonar.





En las imágenes a continuación observamos anomalías en el origen de las arterias coronarias, destacando en la imagen (A) que la arteria coronaria izquierda se origina desde el seno coronario derecho (D), por lo tanto, esta debe cruzar hacia las estructuras cardíacas del lado izquierdo y esto lo hace pasando entre las dos grandes arterias la aorta y pulmonar. En la imagen (B) vemos la situación inversa en la cual la arteria coronaria derecha nace del seno coronario izquierdo, por lo tanto, esta debe cruzar también entre las dos grandes arterias, aorta y pulmonar, hacia las estructuras cardíacas derechas.

Estos pacientes con alguna de estas anomalías, cuando realizan un esfuerzo físico, se les va producir un aumento en el gasto cardíaco, para suplir el aumento de las demandas energéticas de los músculos involucrados en la actividad física. Este aumento del gasto cardíaco se traduce en mayor ingurgitación de las grandes arterias, aorta y pulmonar, con aumento de su diámetro lo cual va a determinar la compresión de la arteria coronaria cuyo trayecto se encuentra entre las dos grandes arterias, con la consecuente isquemia miocárdica distal, la cual se va a manifestar como dolor precordial relacionado al esfuerzo físico.



RADIOGRAFÍA. NEUMOTÓRAX ESPONTÁNEO

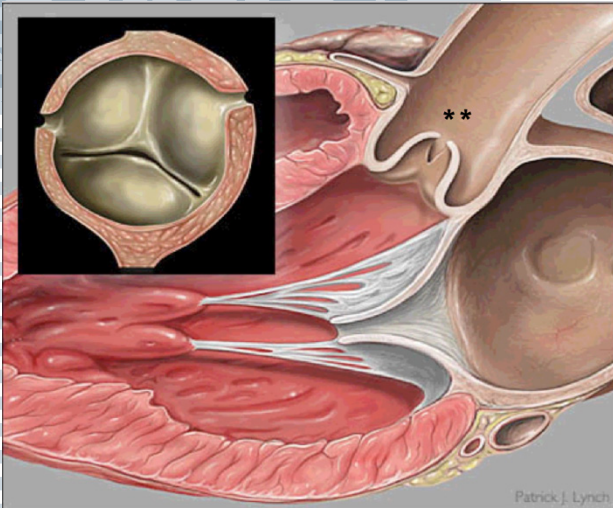
- ▶ Respiratorio: DP empeora en inspiración o ejercicio, presenta historia de asma, tos persistente, hemoptisis, dolor de inicio súbito asociado a signos de dificultad respiratoria (disnea) como en el caso de neumotórax espontáneo (VER RADIOGRAFÍA).
- ▶ Gastrointestinal: empeora con la alimentación o cambios de posición, dolor en la base del tórax, irradiado a hombro, retro esternal o epigástrico, disfagia.
- ▶ Musculo esquelético: dolor reproducible con la palpación, empeora en movimiento, respiración, tos, historia de trauma, bien localizado.
- ▶ Psicológico: dolor crónico, dolor en diferentes zonas, historia familiar dolor torácico, relacionado con algún evento estresante.

Examen físico (40 a 60 % es normal)

Se deben evaluar los signos vitales, apariencia, color, simetría de los pulsos.

- ▶ Pared torácica: forma, simetría, estigmas de trauma, dolor a la palpación, presente en 25 a 55%
- ▶ Auscultación pulmonar (anormal 13%) cambios en el murmullo pulmonar, sibilancias o signos de obstrucción de vía aérea pequeña.
- ▶ Auscultación cardíaca: frecuencia, ritmo, soplos, definiendo claramente sus características, galope, frotos pericárdicos. Soplo sistólico eyectivo sugerentes de estenosis valvular aórtica o pulmonar, soplo diastólico sugerente de estenosis válvula mitral, entre otros.



**Ejemplo: Válvula aórtica bicúspide**

Anomalía congénita de la válvula sigmoidea aórtica la cual se puede asociar a estenosis valvular de diversa magnitud. En esta patología se observa una limitación en la apertura de los velos de la válvula (**), los cuales deberían abrirse en forma completa. Esta limitación en la apertura de los velos determina dificultad la eyección de sangre desde el ventrículo izquierdo hacia la arteria aorta. Esta dificultad en la eyección se va a traducir en un flujo turbulento de alta velocidad, a mayor obstrucción mayor velocidad o turbulencia de la sangre eyectada. Esta situación se ve reflejada clínicamente como auscultación de un soplo cardíaco sistólico eyectivo patológico de gran intensidad, en el foco aórtico, segundo espacio intercostal derecho, con irradiación hacia los vasos del cuello.

- ▶ Palpación abdominal: visceromegalia, dolor epigástrico.

Exámenes complementarios y derivación al especialista

- ▶ Según historia clínica (anamnesis, antecedentes personales y familiares), examen físico completo o si el dolor es de intensidad severa que limita su actividad normal y son orientadores a causa orgánica, se debe derivar a especialista de acuerdo a sistema comprometido.
- ▶ Electrocardiograma

Ejemplo: Electrocardiograma alterado e historia de muerte súbita familiar en menor de 50 años: Síndrome de QT largo

Esta prolongación patológica del tiempo de repolarización ventricular predispone a la aparición de arritmias ventriculares malignas, como en la imagen que se presenta, donde destaca un ritmo rápido, con complejos QRS anchos y polimorfos, compatible con una taquicardia ventricular denominada torsade de pointes. Durante este episodio de arritmia el paciente puede referir sensación de palpitaciones o malestar o dolor precordial en el caso de aparición auto limitado de la arritmia. Si el episodio arrítmico se prolonga en el tiempo va a producir una disminución significativa del débito cardíaco con compromiso brusco del flujo sanguíneo cerebral, manifestándose como episodio sincopal, síndrome convulsivo y si se prolonga en el tiempo puede desencadenar un paro cardiorrespiratorio, del cual se puede recuperar si median maniobras de resucitación cardiorrespiratoria efectivas (cardioversión eléctrica) o ser el determinante de una muerte súbita.

El antecedente de un familiar menor de 50 años con historia de muerte súbita es un elemento clínico muy importante a considerar y que obliga a evaluar a los familiares cercanos en busca de este tipo de trastorno del ritmo.

Este síndrome está determinado por factores hereditarios y/o adquiridos. El hereditario corresponde a un trastorno autosómico dominante que afecta a los genes que codifican las proteínas de los canales de potasio y sodio, cromosomas 21, 11, 7 y 3. Pero también





puede presentarse en forma adquirida secundario a trastornos hidroelectrolíticos y uso de medicamentos que prolongan el intervalo QT, como por ejemplo la hipokalemia, hipomagnesemia, uso de antidepresivos tricíclicos, antibióticos del tipo macrólidos, anti fúngicos, entre otros.



TAQUICARDIA VENTRICULAR, TORSADE DE POINTES

- ▶ Otros exámenes de utilidad de acuerdo a sospecha etiológica:
 - Radiografía de tórax
 - Ecocardiograma
 - Holter de arritmia
 - Test de esfuerzo
 - Hemograma – PCR
 - Endoscopia digestiva
 - Angio-TAC



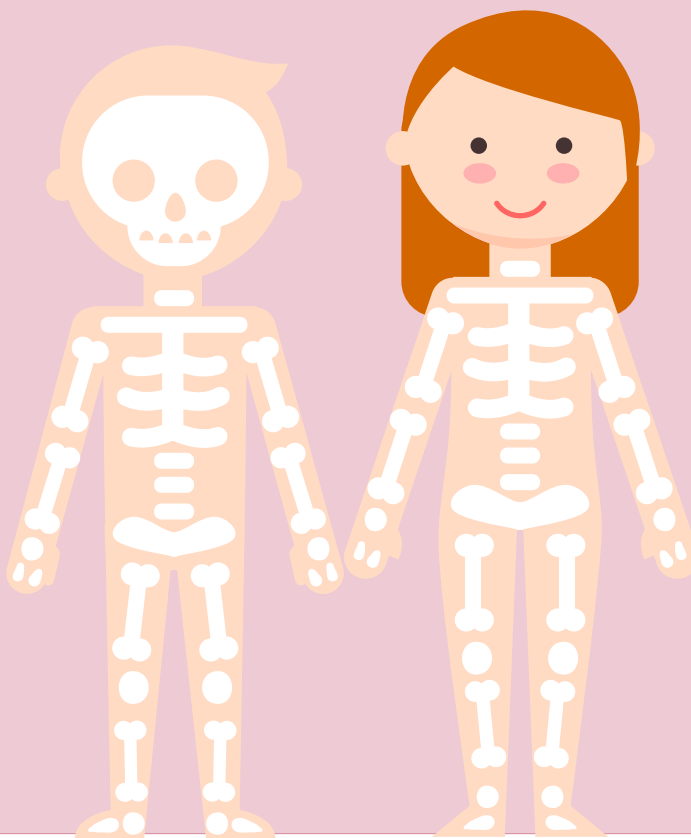
CONCLUSIÓN

El dolor precordial en pediatría generalmente es una condición benigna y de causa no cardiológica. La gran mayoría de los pacientes con DP, sobre el 80% está libre de este síntoma a los 3 años de seguimiento. La mortalidad asociada es 0% y la tasa de hospitalizaciones por esta causa es 0%.

En resumen, el enfrentamiento habitual e inicial de un paciente pediátrico que consulta por dolor precordial debe incluir

- **Historia clínica completa personal y antecedentes familiares lo más completa posible.**
- **Examen físico completo y esto se puede complementar con electrocardiograma.**





traumatología

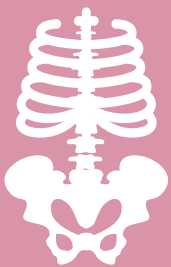
displasia de caderas

claudicación

artritis séptica y osteomielitis

trastornos ortopédicos
frecuentes





Displasia del desarrollo de la cadera (DDC)

DR. GINO MARTÍNEZ

DR. FELIPE HODGSON

Traumatología y Ortopedia infantil.
Departamento de Traumatología,
Escuela de Medicina, Pontificia
Universidad Católica de Chile



EPIDEMIOLOGÍA

En Europa Central existe una prevalencia del 2 al 4% de displasia congénita de cadera, y del 0,5-1% de luxación. En EEUU y UK 0,5 a 1% de DDC, y un 0,05% de luxación. En Chile un 2 a 3% de los recién nacidos vivos nacen con displasia congénita de cadera, por lo que es una patología muy frecuente, con una relación mujeres: hombres de 4:1, siendo el 95% displasia acetabular pura (sin subluxación o luxación).

El 60% de las displasias son en el lado izquierdo, el 20% en el lado derecho, y el 20% bilateral.

Factores raciales: Tribus Africanas: la incidencia es cercana a 0 mientras que en Nativos Norteamericanos es muy frecuente



DEFINICIONES O CONCEPTOS

Displasia Acetabular: Desarrollo inadecuado de la cadera por falta de osificación del acetábulo. Los huesos en la vida intrauterina son cartilagosos y con el tiempo se van osificando para formar una articulación anatómica y estable. Para que esto ocurra, la cadera debe estar centrada (contacto total entre cabeza femoral y acetábulo) y móvil. Si esto no ocurre se produce un retardo en la osificación del acetábulo, lo que puede llevar a inestabilidad de la cadera y secuelas a largo plazo.

Luxación Congénita: La cabeza femoral está fuera de su posición central en el acetábulo al nacimiento; la cadera no alcanzó a estabilizarse y se salió antes de nacer. Son los casos más graves.

La DDC **NO** es una malformación congénita (salvo luxaciones teratológicas, en que la cadera no viene formada), es una enfermedad del desarrollo, en que habiéndose formado adecuadamente en el periodo embrionario, sufre una alteración en su desarrollo posterior intrauterino por diversos factores.

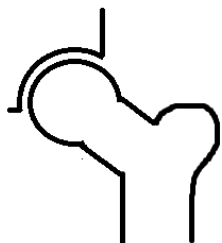
Desarrollo normal de la cadera: La articulación coxofemoral está formada por el acetábulo (parte ósea) con su cartilago trirrariado (cartilago que hace crecer al acetábulo y la pelvis en general, hacia el ileon, isquion y el pubis) y la cabeza femoral que debe estar centrada.

Origen Mesenquimático: A las 7-8 semana de gestación se observa una cadera en crecimiento, a las 11 semanas está formada con todas sus estructuras, incluido el labrum acetabular (estructura de fibrocartilago que rodea el acetábulo y da mayor estabilidad a la cabeza femoral). En la DDC todo esto ocurre normalmente.

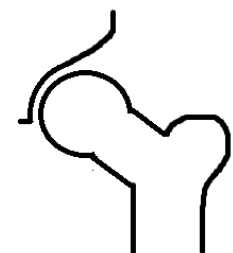
El desarrollo posterior, en que se va formando el techo óseo alrededor de la epífisis (cabeza) femoral, depende de una adecuada movilidad concéntrica de la cadera. La compresión del cartilago trirrariado en el fondo del acetábulo por la cabeza femoral estimula la osificación de la pelvis y el desarrollo de un acetábulo que contenga en forma estable la epífisis femoral.

La epífisis femoral comienza a osificarse después del nacimiento. El centro de osificación aparece entre los 4 - 6 meses.

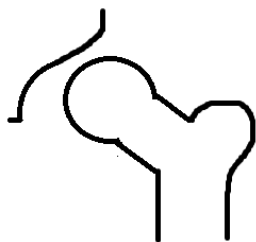
CADERA
NORMAL



DISPLASIA
ACETABULAR



SUBLUXACION



LUXACION





FISIOPATOLOGÍA

Durante el último mes de gestación hay una falta de espacio y movimiento que retrasan el desarrollo de la cadera. La falta de espacio también genera posiciones anómalas, haciendo que las presiones en la cadera no sean en el centro del acetábulo, afectando también el desarrollo de éste. Este fenómeno explica que aproximadamente un 30% de las caderas tengan cierto grado de inmadurez al nacer, por falta de osificación acetabular e incluso cierto grado de inestabilidad (sin luxación). Lo anterior se manifiesta como clicks de inestabilidad leve clínicos, que son frecuentes en un recién nacido. La cadera termina de estabilizarse durante el 1er mes de vida, si después del primer mes persiste la inestabilidad, es anormal. El click de inestabilidad "fisiológico" debe desaparecer antes del mes de vida. Una luxación completa nunca es fisiológica (incluso antes del mes).

Factores de Riesgo

Otros factores: Genéticos, Hormonales (mujer > hombre).

- **Podálica:** En esta situación se mezclan todos los factores; poco espacio y además la cadera mira hacia abajo (descentrada). Es el principal factor identificable. La mitad de los recién nacidos que nacen en posición podálica tienen displasia del desarrollo de cadera.
- **Otras condiciones que generen poco espacio y movilidad:** embarazos gemelares, oligohidroamnios y recién nacidos macrosómicos, se asocian a mayor riesgo.
- **Genéticos:** Antecedente de DDC en Familiar directo: es el más importante. Hijo de madre DDC: 17% en mujeres y 6% en hombres. Hermanos con DDC: 36% de probabilidad.

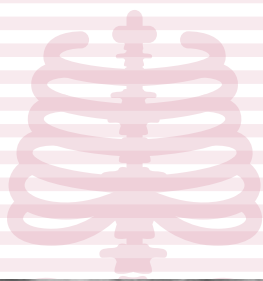
Razas con mayor incidencia: Blanca, polinésicos, esquimales

- **Condiciones que se asocian a DDC:** El metatarso varo o aducto, torticolis congénita y el pie bot son patologías frecuentemente asociadas, ya que se relacionan a falta de espacio intrauterino.

Progresión de la enfermedad

Una cadera displásica puede permanecer así permanentemente (lo más probable), o puede ocurrir una salida progresiva de la cabeza, ejerciendo una carga excéntrica, por lo que hay una falta de osificación del techo y el cartílago se vuelve hipertrófico (neolimbus). Además, se genera una contractura muscular de los aductores y el psoas ilíaco que tienden a desplazar aún más al fémur proximal. Si no hay contacto de la cabeza con el fondo acetabular, este se ocupa con tejido adiposo y fibroso. Si pasa mucho tiempo, los cambios anatómicos y estructurales harán que el acetábulo ya no sea capaz de recibir a la epífisis femoral, transformándose la luxación en irreductible.





CLÍNICA: FORMA DE PRESENTACIÓN, SÍNTOMAS Y SIGNOS



CADERA NORMAL

LUXACIÓN

Estadios Clínicos de Somerville

- **Displasia Acetabular:** es solo el acetábulo que no tiene la contención adecuada del techo; la más frecuente. Osificación deficiente. Presión excéntrica
- **Subluxación:** si progresa. Cambio estructural acetábulo. Cabeza ovalada
- **Luxación:** estadio más severo, epífisis completamente fuera del acetábulo. Baja o Alta si está bajo el techo o sobre éste. Cambios anatómicos irreversibles.

Historia natural:

Deja secuelas a largo plazo si no se trata

Displasia

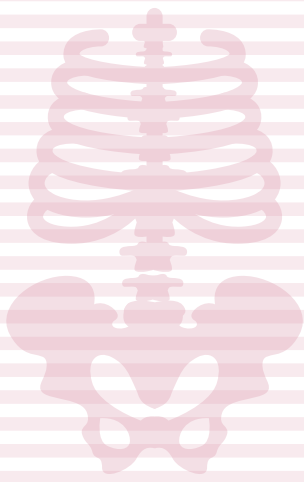
- Progresión a Luxación:** Poco frecuente fuera del útero si la cadera está centrada al nacer.
- Si mantiene centrada, sólo persiste displasia acetabular:** Es lo más frecuente. Durante la infancia y adolescencia es asintomático. Si no se trata, los pacientes desarrollan daño cartilaginosa progresivo y artrosis de Cadera en la quinta – sexta década de vida. Los primeros síntomas de la DDC generalmente son la artrosis, cuyo tratamiento es artroplastía de cadera.

La DDC puede ser sintomática en pacientes jóvenes con alta demanda física (deportistas, bailarines) principalmente por daño del labrum acetabular (por presión excéntrica de la cabeza en el borde del acetábulo), antes de desarrollar daño cartilaginosa y artrosis. La lesión del labrum únicamente es visible con RNM. Se trata con artroscopia de cadera, y la displasia con cirugía (osteotomía acetabular).

Subluxación: Es de peor pronóstico que la luxación de caderas porque ejerce presión constantemente sobre el acetábulo, por lo que la artrosis es más precoz. Es la de peor evolución en relación a la viabilidad de la articulación.

- Progresión a Luxación**
 - Si se mantiene la subluxación,** en la infancia es asintomático, con limitación leve de la abducción de la cadera. Sin embargo, en los adolescentes ocurre un daño labral precoz y dolor. Se produce artrosis en la tercera – cuarta década, inclusive antes.
- **Luxación:** Si no se trata, no hay artrosis, porque en definitiva no hay articulación. Puede ocurrir que la cabeza femoral quede flotando en la masa muscular, lo que generalmente no duele, pero produce reducción de la longitud de las extremidades inferiores. La cabeza femoral puede también apoyarse en el hueso iliaco, provocando erosión ósea y dolor (menos probable).





a. Luxación Unilateral:

- Discrepancia Longitud EEl: Es el principal problema. Genera desniveles que producen desbalance y daño secundario en otras articulaciones (claudicación, genu valgo, escoliosis)
- Dolor si está apoyada en ileon (se forma un neo-cotilo)

- b. Bilateral: La discrepancia de longitud de extremidades no es un problema. Dolor sólo si está apoyada. Se caracteriza por una "Marcha de pato": ambas caderas luxadas, no apoyadas, con glúteos muy acortados (por lo que son incapaces de pararse en un pie), pelvis inclinada hacia anterior con hiperlordosis secundaria (puede generar dolor lumbar).

EXAMEN FÍSICO

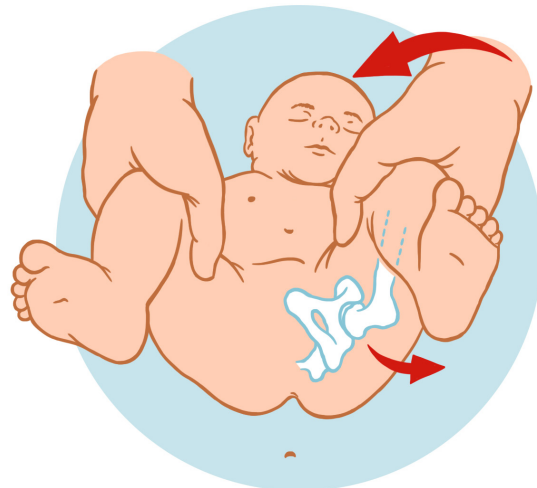
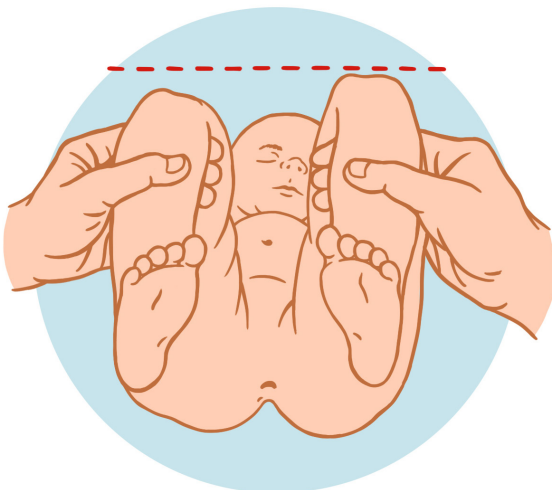
No tiene relevancia en displasia acetabular pura, porque no tiene signos clínicos; por eso se hace el screening con imagen. Por lo tanto, el examen físico en un recién nacido sólo con displasia acetabular generalmente es normal.

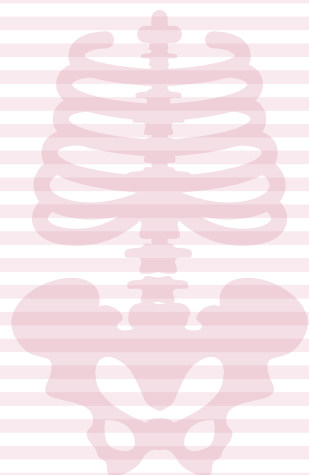
Los signos clínicos aparecen cuando se empieza a extruir la cadera, haciéndose evidentes las contracturas musculares de aductores y psoas, pudiendo encontrar **limitación de la abducción** en la cadera afectada como la única manifestación clínica.

En los casos más severos se encuentran signos de inestabilidad franca y luxación:

- Inestabilidad: ▶ Ortolani (entrada) ▶ Barlow (salida)
- Galeazzi (fémur asimétrico por acortamiento, en caderas luxadas)

La asimetría de pliegues cutáneos no es válida como signo clínico, ya que los pliegues son aleatorios y no se correlacionan con la DDC.





DIAGNOSTICO: ESTUDIO Y LABORATORIO

El diagnóstico se debe hacer lo más precoz posible.

Screening:

- **Ecografía de caderas:** Es el Gold Standard. Se ven estructuras anatómicas que en la radiografía no se evidencian (cartilago, labrum), sobre todo antes de los 3 meses. Se debe realizar en mayores de 1 mes hasta los 3-4 meses con factores de riesgo de DDC. Si la ecografía se realiza en menores de un mes existe riesgo de falsos positivos, dado por la inmadurez fisiológica a esa edad. Sobre los 3 meses va perdiendo su efectividad por la mayor profundidad de la cadera y por la osificación de la epífisis que bloquea el ultrasonido a estructuras más profundas. Es de uso universal en algunos países de Europa (países germánicos) donde la displasia residual es cercana a cero. Se pueden medir los siguientes ángulos anatómicos: Ángulo Alfa (corresponde al techo óseo) y ángulo Beta (techo cartilaginoso).
- **Radiografía:** A los 3 meses de vida en todos los lactantes. Antes de esa edad su rendimiento es muy bajo por la escasa osificación de la cadera.

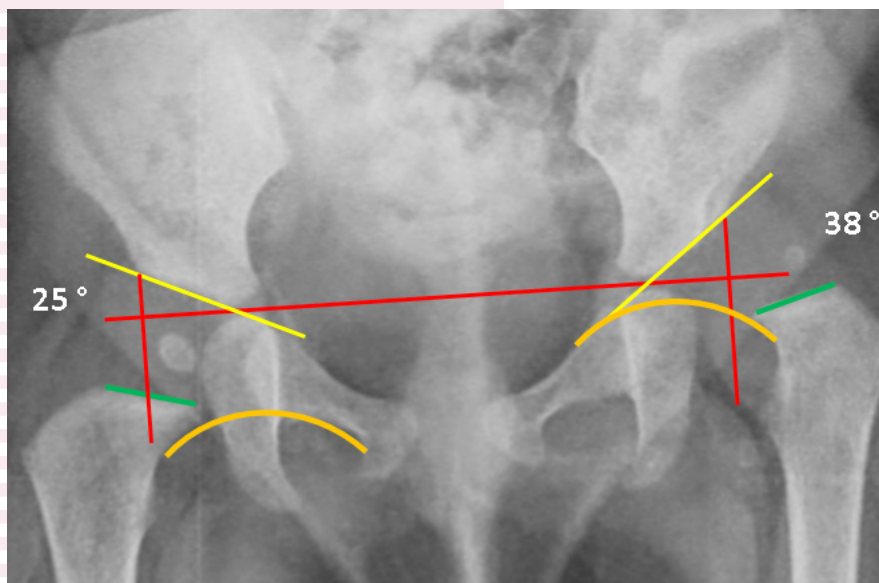
Sospecha Clínica: sólo si hay sospecha de una luxación franca solicitamos exámenes antes del primer mes.

En Chile el screening ideal es entre 1 y 3 meses de vida. En el **Sistema público chileno sólo se realiza ecografía si el paciente tiene factores de Riesgo Mayores.**

Radiografía de pelvis: Uso universal en Chile a los 3 meses desde los 90s. Es barata, reproducible e interpretable por cualquier personal salud. Bajó la tasa de cirugía de 3/1000 RNV a 0,2/1000 RNV, por lo que hoy casi no se operan DDC.

Consiste en una radiografía AP bien tomada: Debe mostrar ambas caderas, alas iliacas y agujeros obturadores simétricos, fémur verticales, sin sobreposición ileon/isquion.

RX DE PELVIS AP: se observa displasia acetabular izquierda y luxación de cadera izquierda.

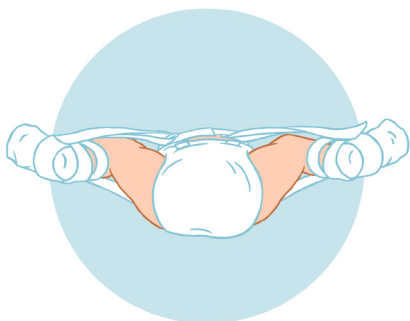
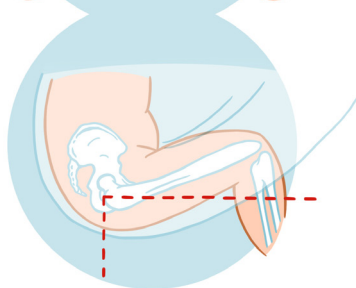
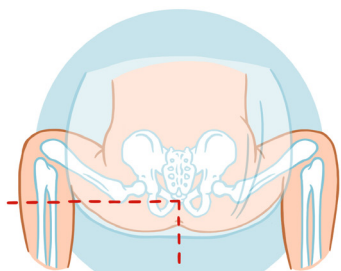


Interpretación:

- **Evaluación Subjetiva:** lo que se ve a simple vista. Cadera normal: techo horizontal, cóncavo, ceja o límite externo bien definido, metáfisis proximal en buena posición (arco de Shenton).
- **Evaluación Objetiva:** Líneas y Mediciones



CORREAS DE PAVLIK: Rx de pelvis AP donde se muestra adecuado centraje de ambas caderas con el uso de las correas de Pavlik.



índice acetabular: Mide la oblicuidad del techo. A los 3 meses debe medir menos de 30 grados. Se reduce en 1° cada mes hasta el año. Al año de vida debe estar alrededor de 20°. En los adultos mide 11°.

Recordar que a los 3 meses no hay núcleo de osificación aún, por lo tanto, la referencia para ver que la cabeza esté centrada en el acetábulo es la metafisis.

Normas GES (2010): **Tratamiento a todo índice acetabular elevado para la edad.**



ENFOQUE TERAPÉUTICO

Objetivo: centrar la cadera; tiene que quedar la cabeza femoral haciendo presión en el fondo del acetábulo, y la única manera de lograrlo es colocándola en flexión a 90 grados y en abducción. Se pretende lograr radiografías normales y evitar progresión natural.

- Centraje permanente caderas "24/7": Presión sobre cartilago trirrariado (fondo), Flexión >90°, abducción máxima sin forzar.
- Métodos:
- **Arnés o correa de Pavlik (dinámico) es el GOLD STANDARD;** permite centralizar y mantener movimiento de la cadera, de manera que pueda seguir desarrollándose (es más fisiológico).
- Calzón de Frejka: es rígido, y tiene un mayor riesgo de necrosis.

El uso del doble pañal o cojín no ha demostrado eficacia clínica.

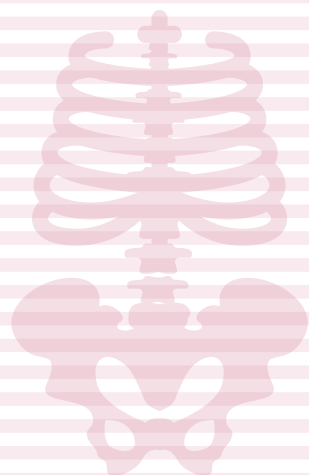
Arnés de Pavlik: Se creó en los años 50 en Europa del Este, y en los 80 llegó a Chile y al resto del Mundo. Genera un centraje dinámico. Se debe usar las 24 horas del día, los 7 días de la semana, con el objetivo de lograr unas radiografías de cadera normales. Se ajusta conforme el niño va creciendo. Control cada 2 meses con radiografías. Se considera un resultado exitoso cuando se normaliza la radiografía.



El resultado es exitoso en un 99% en Displasia pura y subluxación (se logra centraje fácilmente) y en un 30-50% en luxación.

Es inocuo. Su principal complicación es la necrosis avascular de la cadera en 1-3%, cuando se hace tratamiento en luxación, pero se debe tratar de todas maneras porque las secuelas de la luxación son mayores.

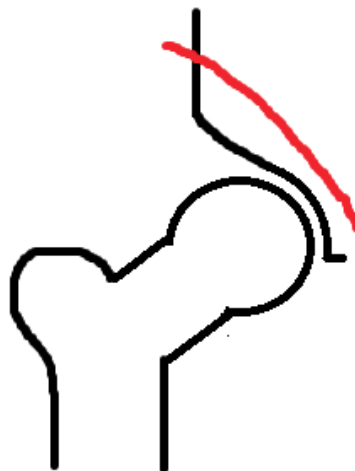




OSTEOTOMÍAS ACETABULARES PARA CORRECCIÓN DE DISPLASIA ACETABULAR RESIDUAL



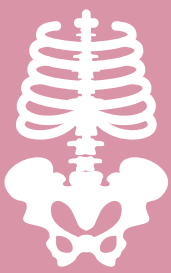
Reducción cruenta:
si la cadera no se reduce. Se puede realizar osteotomía femoral de centraje y osteotomía acetabular si es necesario, cuando las alteraciones anatómicas son muy importantes.



MEDIDAS DE PREVENCIÓN

La DDC no es una patología que se pueda prevenir. El **screening oportuno y tratamiento precoz (inicio antes de los 4 meses)** es la principal medida para evitar las secuelas de esta enfermedad.





Claudicación en niños

DR. GINO MARTÍNEZ

DR. FELIPE HODGSON

Traumatología y Ortopedia infantil.

Departamento de Traumatología,

Escuela de Medicina, Pontificia

Universidad Católica de Chile

Introducción

La claudicación o cojera en los niños es un motivo de consulta frecuente, tiene una incidencia de 3,6/ 1.000 niños.

Habitualmente es manifestación de una patología dolorosa (80% de los casos), sin embargo existen otras causas no dolorosas como enfermedades neurológicas, musculares, displasia de caderas, etc. Lo más importante en el enfrentamiento de un niño con claudicación, es evaluar los posibles diagnósticos diferenciales ya que hay muchas condiciones que pueden producir claudicación.

Es fundamental diferenciar patologías potencialmente graves, que requieran un diagnóstico precoz y un tratamiento oportuno. Además, es de ayuda enfrentar al paciente en forma ordenada y sistemática, examinarlo completo, independiente del motivo de consulta.



EVALUACIÓN DE UN NIÑO CON CLAUDICACIÓN

Historia: orienta a la causa

- Tiempo de comienzo: claudicación aguda es sugerente de patología inflamatoria, infecciosa o trauma.
- Evolución: si ha aumentando, se ha mantenido, o ha mejorado en el tiempo.
- Evento traumático asociado
- Síntomas asociados: preguntar dirigidamente por CEG, aumento de volumen o calor local, fiebre, infecciones respiratorias o gastrointestinales recientes.
- Antecedentes perinatales: preguntar por asfixia neonatal, problemas neurológicos, etc.
- Antecedentes familiares: interrogar por displasia de cadera, escoliosis, malformaciones, etc.

Examen físico

- Deambulación: observar la marcha y capacidad de ésta.
- Columna: evaluar rigidez, dolor axial, incapacidad para mantenerse sentado (espondilodiscitis u osteomielitis vertebral).
- Caderas: ver si hay irritación articular por artritis: Roll test (dolor a las rotaciones pasivas con el paciente acostado). Se debe evaluar el rango de movilidad, principalmente rotación interna y abducción. La cadera es el principal sitio de claudicación en los niños (sinovitis transitoria, enfermedad de Perthes, Espifisiolisis, displasia de caderas, artritis séptica, etc.)





- Rodillas: rango de movilidad, ver si hay derrame.
- Huesos largos: si hay dolor se debe descartar fractura, tumores, osteomielitis (evaluar si hay dolor puntual a la palpación ósea o "one finger pain").
- Pies: movilidad, plantas del pie (verrugas, cuerpos extraños, espinas, etc.).

El examen físico, sobre todo en un pre-escolar, debe ser hecho en un ambiente tranquilo, de ser necesario en brazos de su madre, y lo más breve posible. Se deben identificar los puntos dolorosos palpando sistemáticamente las EEII primero, para luego realizar movilizaciones articulares y test específicos. Es muy importante tratar de focalizar clínicamente el sitio del dolor en caso de que el niño no lo manifieste, para poder solicitar los estudios imagenológicos más adecuados. De no ser posible, podemos solicitar una Rx panorámica de EEII (disponible de inmediato) o un incluso un cintigrama óseo de ser necesario.



TIPOS DE CLAUDICACIÓN

- Antiálgica: es la más frecuente; niño no quiere caminar porque le duele.
- Trendelenburg: se ve en displasia de cadera, insuficiencia de musculatura glútea por ascenso de la cabeza femoral y el trocánter.
- Debilidad muscular proximal: evaluar antecedente de enfermedad neurológica.
- Discrepancia longitud EEII: > 2 cm (discrepancias menores de 1.5 cm NO producen alteraciones en la marcha).
- Neuropática: pacientes neurológicos (parálisis cerebral, distrofias musculares).

En la primera aproximación, siempre descartar infecciones o fracturas ocultas, que son los cuadros más urgentes de diagnosticar. Solicitar rxs del segmento doloroso en dos proyecciones (panorámicas de EEII si no focaliza claramente) y exámenes hematológicos (Hemograma, VHS y PCR).

Diagnóstico diferencial: Se recomienda la orientación según el rango etario, existiendo 3 grupos: pre escolares, escolares y adolescentes.

Pre-escolares: 1 a 3 años

- **Inflamatorias:** Sinovitis transitoria (causa más frecuente), inflamación de una articulación reactiva a una infección viral, ya sea respiratoria o gastrointestinal, Artritis idiopática juvenil: enfermedad inflamatoria autoinmune. Es poco frecuente.
- **Infecciosas:** muy importante de descartar, muy frecuente en niños pequeños. Artritis séptica, osteomielitis, espondilodiscitis
- **Trauma:** fractura del lactante: fracturas de tibia es lo más común, que se producen con caídas banales, maltrato
- **Neurológicas:** parálisis cerebral, distrofia muscular
- **Displasia de caderas:** cada vez menos frecuente por su diagnóstico precoz. El screening se realiza a los 3 meses.





- **Neoplasias:** Leucemia, el 10 al 15% de las leucemias se manifiestan inicialmente como claudicación.

Escolares: 4 a 10 años

- **Inflamatorias:** sinovitis transitoria: causa más común de claudicación, Artritis idiopática juvenil.
- **Infecciosas:** Artritis séptica: menos frecuente que en pre escolar. osteomielitis: misma frecuencia que en pre escolar.
- **Enfermedad de Perthes:** necrosis avascular de la cabeza femoral.
- **Menisco discoideo:** el menisco lateral tiene una forma de C que se produce normalmente por apoptosis; el compromiso puede ser parcial o total, siendo un menisco más ancho y más grande, debido a que no se produce la apoptosis. Se puede romper con actividad física, pudiendo producir bloqueos, dolor de rodilla, y claudicación.
- **Discrepancia longitud de extremidades:** Puede ser producido por displasia de cadera, infección que produzca un cierre precoz del cartilago de crecimiento, fractura que afecte el cartilago o idiopática. Puede generar escoliosis compensatoria. Siempre una discrepancia mayor a 1 cm se trata, porque puede producir escoliosis, y más de 3 cm es indicación de cirugía.
- **Osteocondritis u osteocondrosis:** inflamaciones de hueso y cartilago, en especial en épocas de crecimiento rápido (Enfermedad de Osgood Schlatter, Enfermedad de Sever).
- **Neoplasias:** leucemia, osteosarcoma y sarcoma Ewing.

Adolescentes: 11 a 15 años

- **Epifisiolisis:** un adolescente que claudica por coxalgia, debe descartarse la porque es la causa más frecuente. Consiste en el desplazamiento de la cabeza femoral a través de la fisis de crecimiento.
- **Inflamatorias:** más raro.
- **Infecciosas:** artritis séptica, osteomielitis, más raro.
- **Síndrome de sobreuso (osteocondritis):** muy frecuentes, sobre todo en deportistas.
- **Neoplasias:** osteosarcoma, linfoma

PRINCIPALES CAUSAS DE CLAUDICACIÓN:

Sinovitis transitoria

Es una artritis aguda que se produce por inflamación de la sinovial de origen autoinmune, transitoria y autolimitada.

Es la patología más frecuente, responsable del 30 a 40% del total de las claudicaciones. Según Choi (J Paed Child Health 1997) alcanza hasta el 95% de las causas.

Su causa es desconocida, puede ser atribuida a una infección viral, por ejemplo, respiratoria o gastrointestinal y a un componente inmunológico post episodio de infección viral, dado por anticuerpos que generan inflamación de la sinovial. Puede ocurrir en cualquier articulación, pero lo típico es rodilla y cadera en los niños.

Se presenta principalmente entre los 3 y los 8 años de edad.





MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La clínica en la sinovitis transitoria de cadera es dolor de comienzo rápido, limitación de movilidad, claudicación y temperatura menor a 38°C.



Exámenes

- Recuento GB, VHS, PCR normales
- Radiografía normal: se pide por diagnóstico diferencial
- Ecografía: leve derrame articular
- Líquido articular inflamatorio
 - ▶ Células 5000–15000/ml (en infecciones hay más de 50.000 células)
 - ▶ 25% PMN (predominio mononuclear; infecciones tienen predominio PMN)

Lo principal es diferenciarla de una artritis infecciosa, para ello iniciamos el estudio con exámenes hematológicos (hemograma, VHS y PCR) y una radiografía para diagnóstico diferencial de otras causas de claudicación. Si no hay evidencias de infección bacteriana ni otras patologías, el cuadro debiera resolverse espontáneamente en el transcurso de 5–7 días, para lo cual debemos hacer un control periódico.

Por lo tanto, la sinovitis transitoria es un diagnóstico de descarte; siendo el principal diagnóstico diferencial la artritis séptica.

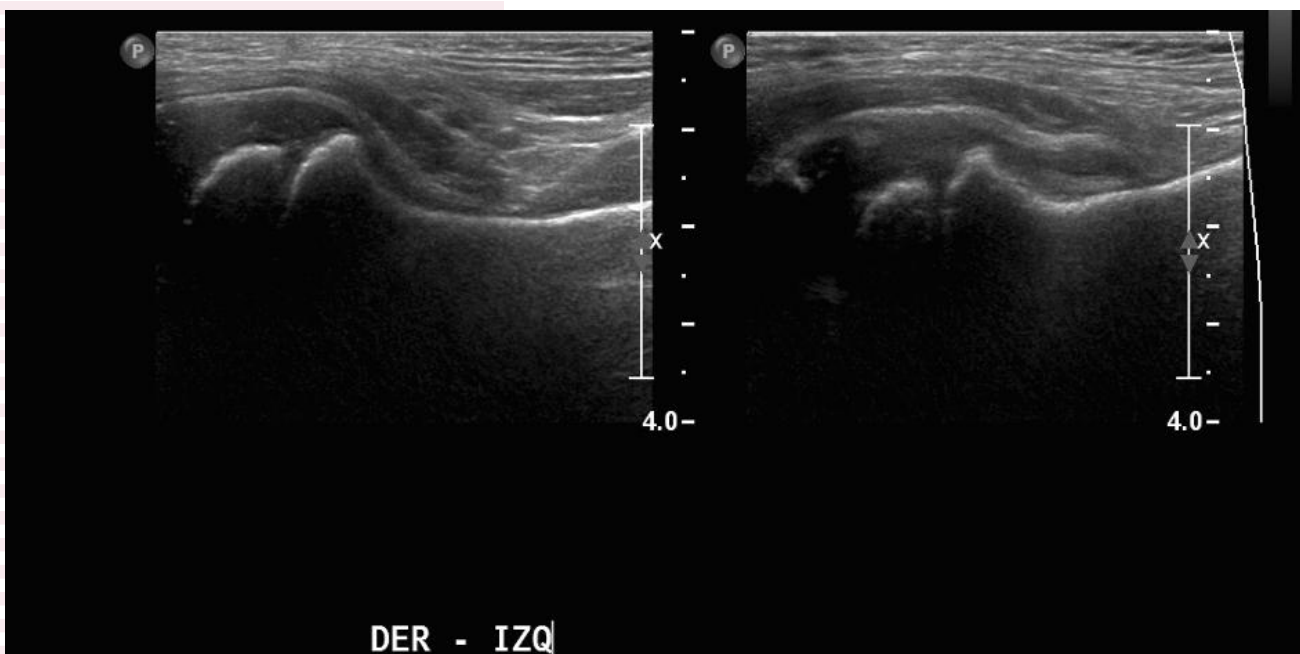
Si se evidencia derrame articular, podemos realizar una artrocentesis para estudiar el líquido articular y descartar infección.

Si persisten las sospechas de infección, es mejor complementarlo con una Resonancia Magnética, que tiene la desventaja de requerir sedación o anestesia en niños pequeños.

377

PACIENTE DE 3 AÑOS CON ARTRITIS

SÉPTICA CADERA IZQUIERDA. Se observa importante derrame articular en cadera izquierda comparado con la derecha en la ecografía.



PACIENTE DE 2 AÑOS CON CLAUDICACIÓN IZQUIERDA. Se observa derrame articular leve en cadera izquierda en RM de caderas.



TRATAMIENTO

- Reposo entre 1 a 2 semanas y AINES
- ▶ Duración 5–7 días. Luego de 10 días no debiera haber ningún síntoma residual.
- ▶ Se controla a las 24–48 horas, para vigilar resolución o complementar estudio de probable infección si el cuadro empeora.
- ▶ Radiografía de pelvis a los 3 meses en el caso de la cadera (se aconseja porque un porcentaje menor de los pacientes tienen enfermedad de Perthes incipiente, que al inicio la radiografía es normal, pero se hace visible luego de 3 meses), especialmente si presenta episodios de sinovitis a repetición.

El diagnóstico diferencial más importante es la artritis séptica, es lo principal a descartar ya que muchas veces se confunden.

Para hacer la diferenciación se pueden utilizar los criterios de Kocher

- ▶ Fiebre (>38.5°)
- ▶ Incapacidad cargar peso
- ▶ Globulos blancos en sangre > 12.000
- ▶ VHS>40mm/hr

La probabilidad de una artritis séptica aumenta a mayor cantidad de criterios, al contrario, mientras menos criterios, más probabilidad de que sea sinovitis transitoria.

- 0 = 2%
- 1 = 9.5%
- 2 = 35%
- 3 = 73%
- 4 = 93%

A los criterios de Kocher se les ha agregado la PCR, que por sí sola tiene un valor predictivo positivo y negativo de infección bacteriana muy alto, principalmente negativo, por lo que una PCR normal prácticamente descarta una artritis séptica infecciosa aguda.

Enf. de Legg–Calvé–Perthes

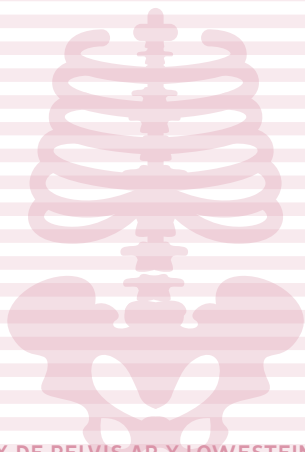
Es una necrosis avascular de la cabeza femoral, en la que se produce una resorción ósea por la isquemia, y posterior reparación. La causa es idiopática; se cree que se puede deber a trastornos vasculares, déficit de proteína C u otras proteínas que producirían hipercoagulabilidad, pero sería multifactorial. Es más frecuente entre los 4 a 10 años de edad, relación hombre: mujer 4:1.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Inicio de dolor insidioso de semanas a meses de evolución, coxalgia (irradiada a rodilla), por lo que siempre en dolores de rodilla se debe examinar la cadera, claudicación, limitación de la abducción y rotación interna; siendo los movimientos que primero se limitan cuando hay una patología en la cadera. Con el tiempo puede





RX DE PELVIS AP Y LOWESTEIN, EN PACIENTE DE 6 AÑOS CON GONALGIA IZQUIERDA DE 6 MESES DE EVOLUCIÓN.

Se observa necrosis y fragmentación de cabeza femoral izquierda compatible con Enfermedad de Perthes.



DIAGNÓSTICO

Radiografía de Pelvis AP y Löwenstein: en cuadros iniciales se podría tener una radiografía normal, en esos casos se recomienda hacer una cintigrama óseo, que será hipocaptante en etapas iniciales, y luego hipercaptante, por la reabsorción y osificación. La resonancia magnética es precoz en mostrar cambios de intensidad de señal de la cabeza femoral.

ocurrir atrofia del cuádriceps. Es bilateral en 20–30% de los casos, generalmente asincrónico.

- ▶ Roll test (+): giro de la cadera doloroso.



379



TRATAMIENTO

Los objetivos más importantes son aliviar los síntomas, recuperar y mantener buen rango articular, prevenir subluxación cabeza femoral (controlar que se mantenga centrada); si se produce, se pierde la congruencia necesaria para que la cadera recupere su forma esférica una vez terminado el proceso de necrosis y re-osificación. Lograr una cabeza esférica al final del tratamiento es el principal objetivo.

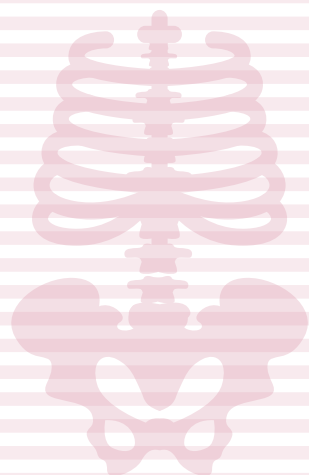
En etapa inicial se indican ejercicios de rango articular y elongación muscular; y se recomienda disminuir la carga, es decir, no hacer actividades de impacto para evitar fracturas de la cabeza femoral y disminuir la deformación de ella. Sin embargo, cuando ya hay mucho compromiso, se necesita centrar la cadera a través de métodos ortopédicos (botas de yeso yugo, férulas Atlanta, etc.) o quirúrgicos (osteotomías femorales o acetabulares), para que la cabeza quede bien contenida en el acetábulo. Son pacientes que probablemente evolucionarán a artrosis de cadera a largo plazo si quedan con algún grado de deformidad en la epífisis femoral (50% requerirán prótesis de cadera en algún momento).

Epifisiolisis

Adolescente que claudica por coxalgia, es una epifisiolisis hasta que se demuestre lo contrario, debido a que es la patología de cadera más frecuente en este rango etario.

Se produce por un desplazamiento de la cabeza femoral (epífisis) a posterior y medial sobre la metáfisis.





Epidemiología: La prevalencia es variable (0,2–10 x 100 mil), mayor en Afroamericanos e hispanicos. La relación hombres: mujeres es de aproximadamente 1,65 – 3 es a 1. La edad de presentación más frecuente es entre los 9 y 16 años, siendo el promedio de edad en niños de 12,7 años y de las niñas es de 11,1 años.

El 50% de los niños afectados están sobre el p95 peso-edad, es decir, la mayoría tiene sobrepeso o son obesos. El compromiso bilateral se presenta en el 18–50% de los casos.



Etiología

Los factores que se relacionan con la epifiolisis son:

- Factores mecánicos: fisis más plana por mayor carga.
- Trastornos endocrinos: asociado a sobrepeso.
- Factores hereditarios.
- Osteodistrofia renal.
- Radioterapia.
- Uso de hormona de crecimiento.
- Idiopática.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- Dolor en ingle, muslo o rodilla.
- Marcha en rotación externa; marcha divergente.
 - ▶ Signo de Dremann (+): cuando se flexa la cadera, en vez de flectarla derecha, se produce rotación externa de la cadera.
 - ▶ Claudicación.



DIAGNÓSTICO

La radiografía confirma el diagnóstico en el 98% de las veces. Por eso SIEMPRE se debe solicitar una radiografía de pelvis AP y Löwenstein, ya que cuando son leves, puede pasar inadvertido en la Rx AP, pero fácilmente observado en la radiografía de Löwenstein.

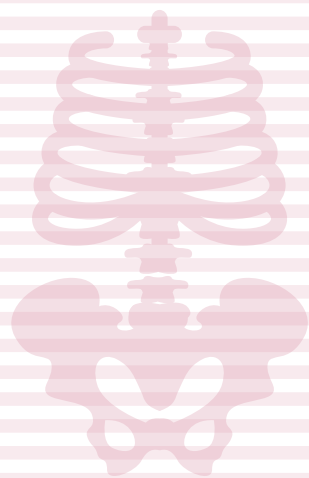
RX DE PELVIS AP donde se observa desplazamiento severo cabeza femoral izquierda.



Clasificación:

- a. Según la severidad de desplazamiento medido por el ángulo de desplazamiento de la cabeza femoral:
 - ▶ <30°: Leve
 - ▶ 30–50°: Moderada
 - ▶ > 50°: Severa
- b. Clasificación clínica: según la impotencia funcional
 - ▶ Estable: Puede caminar con o sin muletas. La ultrasonografía muestra remodelación metafisiaria (desplazamiento lento va dejando callo óseo progresivo). El riesgo de necrosis avascular (NAV) es casi nulo (3%).
 - ▶ Inestable: En forma abrupta es incapaz de caminar por desplazamiento brusco; el problema del desplazamiento brusco es que los vasos retinaculares se lesionan, lo que conlleva un alto riesgo de necrosis avascular. La ecografía muestra derrame articular. El riesgo de necrosis avascular es de 22–47%.





TRATAMIENTO:

Siempre es quirúrgico. Debe estabilizarse la epífisis para evitar mayores desplazamientos y secuelas por deformidad en la cadera. Si es inestable la estabilización debe ser urgente (antes de 24h) y se debe intentar reducir lo máximo posible, sin provocar mayor daño en la irrigación de la epífisis femoral. La estabilización habitualmente se hace con un tornillo.



COMPLICACIONES

- Necrosis avascular: 3 a 47%; depende si es estable o inestable.
- Condrolisis: 5 a 7% (daño de cartilago, habitualmente por protrusión del tornillo).
- Progresión del desplazamiento.
- Deformidad residual y artrosis a largo plazo: Es la principal complicación tardía, y se trata con artroscopia de cadera y osteotomías correctoras, o prótesis de cadera si hay artrosis avanzada.

Osteocondrosis juvenil

Es una inflamación de la zona donde existe cartilago de crecimiento apofisiario, generalmente por tracción de inserciones tendinosas o sobrecarga. Las más frecuentes son en las inserciones de los mayores tendones, aquiliano y rotuliano, existiendo en múltiples otros sitios con menor frecuencia. Son generalmente autolimitadas, pero pueden provocar síntomas por varios meses (mientras exista crecimiento acelerado).

Enfermedad de Sever

Es una apofisitis del calcáneo, y es la causa más común de dolor de talón en escolares y adolescentes. El 8% de lesiones se produce por el sobreuso, por tracción de los músculos de la pantorrilla a través de tendón de Aquiles. Se presenta con mayor frecuencia entre los 8 y los 15 años de edad, principalmente entre los 10 y los 12 años. Los futbolistas, basquetbolistas, corredores, gimnastas y bailarines son los que presentan mayor riesgo. Se manifiesta por dolor en uno o ambos talones, relacionado con la actividad deportiva.

Al examen físico se encuentra dolor en la apófisis del calcáneo y en la inserción del tendón de Aquiles.

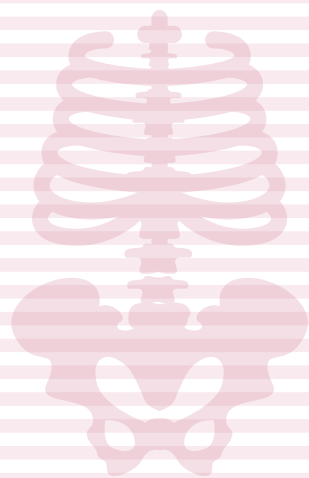
La radiografía puede ser normal o mostrar fragmentación de la apófisis hiperdensa y esclerótica y también sirve para descartar otras patologías.



TRATAMIENTO

- Reposo y modificación de actividades, hielo y AINES. Además se realiza fisioterapia, elongación del tendón de Aquiles para que traccione menos la zona del cartilago de crecimiento del calcáneo, órtesis y taloneras (tratamiento sólo sintomático).
- Evitar andar descalzo. En los casos severos: inmovilización (1-3%).
- Retorno progresivo al deporte.





Enfermedad de Osgood Schlatter

Es una apofisitis de la tuberosidad anterior de la tibia (TAT), causa común de dolor anterior de rodilla. Se produce por una tracción del tendón patelar de la zona de crecimiento de la tibia. En general se presenta entre los 10 y los 15 años, siendo más prevalente en hombres que en mujeres, con una relación 4 es a 1. El 25% de las veces se presenta de manera bilateral. Los deportistas que presentan mayor riesgo son los saltadores y los corredores.

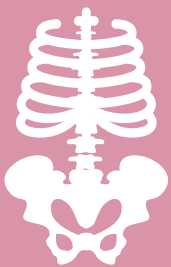
Al examen físico se encuentra dolor, prominencia en la TAT, dolor en extensión contra resistencia. La radiografía puede mostrar una fragmentación e irregularidad en núcleo osificación, por lo que se debe descartar fracturas o tumores.



TRATAMIENTO

- Reposo relativo, modificación de actividades, hielo y AINES.
- Inmovilización transitoria en caso de dolor severo.
- Fisioterapia: elongación del aparato extensor, para quitarle tensión a esa zona.
- Brace de tendón rotuliano en caso necesario, sobre todo en deportistas.
- Retorno progresivo al deporte.





Infecciones Osteoarticulares

DR. GINO MARTÍNEZ

DR. FELIPE HODGSON

Traumatología y Ortopedia infantil.
Departamento de Traumatología,
Escuela de Medicina, Pontificia
Universidad Católica de Chile

Artritis Séptica (AS)

INTRODUCCIÓN

Es una infección piógena articular poco frecuente, siendo su prevalencia 1:2.500, pero de gran importancia médica porque la infección propiamente tal y la reacción inflamatoria que provoca dentro de la articulación causa daño precoz del cartílago de manera irreversible. Por lo tanto, lo principal es realizar un diagnóstico y tratamiento precoz.

Vías de transmisión: la bacteria puede llegar de muchas formas a la articulación, lo más frecuente es a través de la sangre (bacteriemia) en que se crean las condiciones locales para que la bacteria se instale en la sinovial. También, puede ser por inoculación directa (por un cuerpo extraño, una cirugía) o por contigüidad de una infección adyacente, siendo lo más común una osteomielitis en que el material purulento sale al espacio articular.

Los factores predisponentes son deficiencia inmunológica, ya sea en edades extremas de la vida o por alguna enfermedad inmunosupresora, diabetes mellitus, un traumatismo, cirugía local o artritis reumatoidea en que la articulación se encuentra inflamada, propensa a ser colonizada por bacterias.

El principal agente causal en todos los grupos etarios corresponde al *Staphylococcus aureus* en un 80 – 90%. Sin embargo, los últimos años ha aparecido frecuentemente en niños menores de 5 años, una bacteria denominada *Kingella kingae*, cocobacilo gram (-), que antes no era detectada porque no era cultivada en los medios adecuados, siendo el segundo agente causal en niños. Luego vienen otras bacterias que dependen de la edad del paciente, siendo siempre las dos más frecuentes las dos ya mencionadas. Destaca Streptococcus Grupo B en neonatos, Gram negativos en diabéticos y Gonococo en adolescentes.

En estudios histológicos, se observa que las bacterias, sus enzimas proteolíticas y las sustancias generadas por los neutrófilos en reacción a la infección ya hacen daño al cartilago a las 48 horas de la infección y si no se eliminan mediante aseo quirúrgico, terminan destruyendo la articulación.

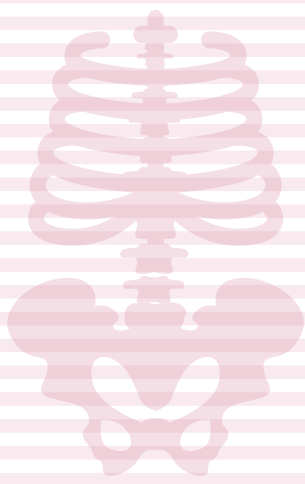
CLÍNICA

Lo principal es el **dolor articular súbito y gran impotencia funcional**, siendo un cuadro bastante agudo y de rápida progresión. Además, se encuentra compromiso del estado general, fiebre y signos inflamatorios locales como eritema, calor local, derrame y aumento de volumen, salvo en la cadera, que es una articulación profunda por lo que estos signos no son muy evidentes. En neonatos se observan signos inespecíficos propios de una sepsis. Los niños muy pequeños están muy comprometidos, por lo que la bacteria genera una reacción inflamatoria sistémica comprometiendo el estado general rápidamente, con elevada mortalidad asociada.

DIAGNÓSTICO

Lo principal es determinar si una inflamación articular aguda es de origen infeccioso ya que necesita tratamiento inmediato. Lo primero





es ver el **perfil hematológico** en que se observa **leucocitosis con desviación izquierda**, PCR la cual es precoz en elevarse (primeras 24 horas) y VHS la cual se demora un poco más en elevarse (5 – 7 días).

Siempre solicitar una radiografía para descartar diagnósticos diferenciales, no para el diagnóstico de AS porque eso significa que llegamos muy tarde. La radiografía es positiva en 10 – 20 días de evolución de la artritis séptica. En la radiografía se observa:

1. Aumento de partes blandas periarticulares y espacio articular.
2. Desmineralización ósea subcondral
3. Disminución espacio articular
4. Destrucción articular

Puede ser de ayuda realizar una ecografía, siendo útil para evaluar articulaciones profundas como la cadera que son difíciles de examinar, además cuantifica el derrame, ayuda a orientar para poder puncionar el líquido y detecta el engrosamiento sinovial.

El estudio del líquido articular nos confirma el diagnóstico certero de AS, se realiza mediante una artrocentesis con técnica estéril. **Siempre tomar muestras previo a dar antibióticos.** El recuento celular es lo más determinante, con polimorfonucleares sobre un 80%. En la rodilla, la punción se realiza 1 cm sobre y por dentro o fuera de la rótula, mientras que en la cadera, 1 – 2 cm bajo ligamento inguinal y 1 cm lateral a arteria femoral.

	LEUCOCITOS POR MM3	PMN %
Normal	< 200	< 25
Artritis Séptica	> 50000	> 80

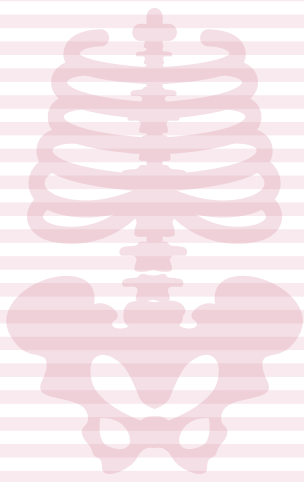
384

Se toma un frasco heparinizado para medir el recuento celular total y diferenciado y observar la presencia de cristales, un frasco de cultivo (tapa amarilla) para realizar tinción de gram, baciloscopía (TBC) y cultivos corrientes; y un frasco de hemocultivo pediátrico ya que en este último aumenta el rendimiento de cultivos, lo que ha mejorado significativamente la identificación de los agentes etiológicos, especialmente *Kingella*.

El uso de la Resonancia Magnética ayuda en el diagnóstico diferencial de una artritis aguda: sinovitis transitoria, neoplasias hematológicas, osteomielitis subyacente a AS, artritis séptica propiamente tal. La RNM con contraste de gadolinio muestra el aumento de la señal sinovial, es decir, que se encuentra inflamada, también se puede ver el daño a la vascularización del cabeza femoral producido por la AS que se manifiesta en cambios isquémicos en la epífisis, lo cual no ocurre en la sinovitis transitoria.

Por otro lado, es un examen útil para evaluar la existencia de un foco de osteomielitis adyacente a la artritis séptica, ya que un 40% de las osteomielitis agudas en niños cercanas a una articulación tienen asociado una AS, en especial si es un niño muy pequeño. La desventaja es que a los niños pre-escolares hay que sedarlos o anestesiarnos para realizar este examen.





DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Los diagnósticos diferenciales más importantes de causas de dolor y claudicación son las patologías infecciosas, inflamatorias (AIJ, sinovitis transitoria, artritis por cristales), traumáticas, enfermedad de Perthes, epifisiolisis, tumorales.



TRATAMIENTO

La evacuación y lavado de la articulación, junto con la administración de antimicrobianos, es el tratamiento de elección en una artritis séptica. Para esto, se realiza una artrotomía o artroscopía, se sacan muestras para cultivo, se lava con suero abundante y se da antibióticos endovenosos. Además, se deja un drenaje durante las primeras 24 – 48 horas.

El paciente queda con una inmovilización inicial para evitar el dolor, pero con instrucciones de que debe movilizar precozmente porque el cartílago articular necesita del movimiento para su viabilidad y nutrición; y para que la articulación no quede rígida (se forman adherencias sinoviales y retracciones capsulares).

En el caso de las AS, siempre cubrir *Staphylococcus aureus*. Se administra **cefazolina** y si el paciente tiene entre 6 meses y 4 años, se agrega **ceftriaxona** para cubrir *Kingella kingae*. Luego se cambia el antimicrobiano según cultivos.

Además, se realiza seguimiento clínico, siendo importante la disminución del dolor a la movilización de la articulación, poco derrame y con exámenes, entre estos la PCR y se van de alta con 24 horas sin fiebre y PCR normal o en descenso.

Clásicamente, se dan antibióticos endovenosos por una semana, sin embargo, existen algunos protocolos de tratamiento antibiótico abreviado de 3 – 4 días y se van de alta con antibióticos vía oral, con resultados exitosos también. La duración de la terapia endovenosa depende de la agresividad de la bacteria y de las condiciones clínicas del paciente. Posteriormente, se continúa el tratamiento con antibióticos vía oral como cefadroxilo, hasta completar 4 – 6 semanas para poder erradicar a la bacteria de la sinovial, junto con control clínico y radiográfico.

385

Osteomielitis



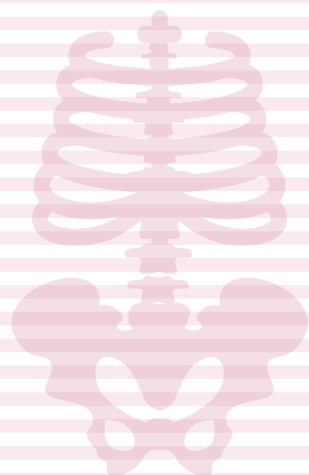
INTRODUCCIÓN

Corresponde a la infección del tejido óseo, la cual puede ser aguda, sub-aguda o crónica. La vía de entrada de la osteomielitis (OM) es la misma que la de la artritis séptica, pudiendo ser hematogena, por contigüidad, post traumática o post quirúrgica. La única diferencia es que en vez de iniciarse en la sinovial, se inicia en el hueso.

OM Aguda Hematógena

Esta vía es la más frecuente, secundaria a bacteriemia. Las poblaciones más susceptibles son los niños (1:5000 niños/año) y adultos mayores (inmunosupresión), siendo los más comprometidos los menores de 5 años (50% de las OM agudas hematógenas). Predomina en el sexo





masculino, probablemente porque se asocia en un 30% a procesos traumáticos locales.

Patogenia: existen bacteriemias transitorias desde las vías respiratorias, piel, entre otros, y las bacterias son rápidamente eliminadas del organismo, sin embargo, se dan ciertas condiciones para que éstas se alojen sobre todo en las metáfisis de los huesos largos de las extremidades inferiores y en zonas de crecimiento rápido, alrededor de la rodilla en fémur distal o tibia proximal, cerca de la cadera en fémur proximal y húmero proximal (hombro). El *Staphylococcus aureus* tiene enzimas que destruyen el hueso y proteínas que se adhieren al hueso, especialmente en el hueso en crecimiento.

Fisiopatología: la bacteria se aloja en la metáfisis por ciertas condiciones locales. En un trauma se genera edema óseo y estasis venoso por lo que la bacteria se instala ahí, sobretodo el *Staphylococcus aureus* a través de sus propiedades específicas para colonizar el hueso esponjoso. Se empieza a producir un primer proceso denominado osteítis, en que solamente hay una inflamación de las trabéculas óseas, y todavía no hay absceso. Una vez que el hueso empieza a necrosarse y a destruirse, se acumula pus en esa cavidad, formando un absceso. Este tiene dos caminos a seguir, por un lado, puede salir hacia el periostio, levantarlo, abrir la cortical, desgarrar el periostio (lo que más duele) y salir al espacio subperióstico; y por otro lado, si la metáfisis está dentro de la articulación, el absceso puede pasar directamente a la articulación (como es en el caso de la cadera).

Hasta los 18 meses de vida, los lactantes poseen vasos transfiarios que atraviesan la metáfisis a la epífisis por lo que la infección se disemina rápidamente al cartílago de crecimiento, epífisis y articulación, dejando secuelas más graves. Estos niños se encuentran mucho más comprometidos y sépticos y típicamente se da dentro de un contexto de sepsis neonatal.

Después de los 18 meses de vida, estos vasos se cierran y el cartílago de crecimiento sirve como barrera (barrera fisiaria). En el adulto, el cual tiene una cortical más gruesa y más rígida y no tiene estos vasos, la infección se puede mantener endomedular e infectar el hueso completo antes de salir fuera de él.

Si la infección no se trata se transforma en una osteomielitis crónica, genera un secuestro óseo, es decir, un trozo de hueso necrótico dentro de un absceso, rodeado de tejido inflamatorio y hueso esclerótico reactivo (involucro) con las bacterias colonizando permanentemente y sin posibilidad de erradicarlas con antibióticos.



MICROBIOLOGÍA

Las bacterias son las mismas que en la artritis séptica, también siendo *Staphylococcus aureus* la más frecuente en todos los grupos etarios, junto con *Kingella kingae* en niños entre 6 meses y 4 años de vida, donde los sitios de infección principales son los mismos clásicos, cadera y rodillas. La *Kingella kingae* es un cocobacilo gram negativo fastidioso, difícil de cultivar en medios correctos, por lo que se debe usar medios con sangre y observarlos por más de 7 días o PCR universal. El agente proviene de las vías respiratorias altas en un 14 a 37% en distintas series. Gracias a la vacunación, ya casi no existe la OM por *Haemophilus influenzae*.



GRUPO ETARIO	MICROORGANISMO MÁS FRECUENTE
Neonatos (multifocal)	<i>Streptococcus</i> grupo B, <i>S. aureus</i> , Gram (-), <i>Candida albicans</i>
Lactantes – Niños	<i>S. aureus</i> (90%), <i>Haemophilus</i> , <i>K. kingae</i>
Drogadicto IV	<i>Pseudomona</i>
Diabéticos	<i>S. aureus</i> , Gram (-)
Anemia de células falciformes	<i>S. aureus</i> , <i>Salmonella</i>

También están apareciendo infecciones emergentes asociadas a bacterias resistentes, especialmente intrahospitalarias como *S. aureus* meticilino resistente (MRSA) en infecciones invasivas y bacterias fastidiosas que tienen crecimiento lento y son difíciles de cultivar (por lo que se está usando mucho la PCR universal).



CLÍNICA

Su cuadro clínico es más larvado y menos florido. Se inicia con un **dolor óseo progresivo que aumenta lentamente**, sin una causa aparente, aunque puede tener antecedente de trauma en un 50%. Puede manifestarse sólo con claudicación, especialmente en niños pequeños. El síntoma cardinal es el dolor. La fiebre y compromiso del estado general se dan cuando el niño está muy comprometido o en etapas avanzadas de la infección.

Los signos locales de inflamación son bastante tardíos porque la infección es profunda, en la medula ósea, por lo que ocurren cuando el absceso sale del hueso. Estos son eritema, calor local, derrame articular e impotencia funcional.

Los neonatos y lactantes hasta los 18 meses de vida son el grupo etario más comprometido y más difícil de evaluar por no poder interpretar fácilmente la presencia de dolor, tienen gran compromiso del estado general, irritabilidad, compromiso de conciencia, pseudoparálisis. En el RN, el cuadro está en el contexto de una sepsis neonatal y generalmente coexisten artritis y osteomielitis aguda, pudiendo ser poliarticular.

En niños pequeños se produce un compromiso extra-óseo precoz y se asocia la OM con una artritis séptica adyacente. Los niños mayores presentan dolor puntual a la palpación y claudicación, similar a la presentación en adultos, tienen una OM menos agresiva en el inicio y signos externos tardíos. A mayor edad, se parece más a los adultos.

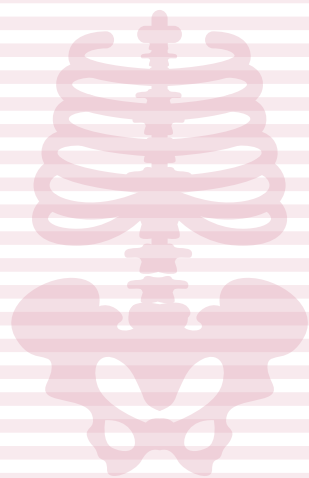


DIAGNÓSTICO

Se solicitan exámenes hematológicos en que inicialmente pueden estar normales porque el absceso se encuentra encerrado en la metafisis y no se ha producido una respuesta inflamatoria sistémica todavía. Se puede observar un hemograma con leucocitosis y desviación izquierda en un 40 – 50% de los casos, la **Proteína C Reactiva (PCR)** aumenta en las primeras 24 – 48 horas con una sensibilidad de 97% (muy buena) y la VHS aumenta en 5 – 7 días y descarta otras patologías.

Recordar que si la PCR se encuentra en rangos normales es muy raro que el paciente tenga una osteomielitis o una artritis séptica.





Respecto a los exámenes microbiológicos, son de gran relevancia para encontrar la etiología, sin embargo, los rendimientos de los cultivos son relativamente bajos: los hemocultivos son positivos en un 30 – 50%, los cultivos locales son positivos en un 60%, pero si se toman junto con biopsia aumenta a 90% y, por último PCR (reacción de la polimerasa en cadena) positiva en más del 98% en que amplifica DNA o RNA de bacterias. A mayor toma de cultivos, mayor rendimiento.

El único diagnóstico definitivo se realiza al sacar una muestra de hueso y realizar una biopsia, en la cual se ven las bacterias y la reacción inflamatoria.

La PCR universal sólo está estandarizada y aprobado para 3 tipos de muestras: válvulas cardíacas, líquido cefalorraquídeo y tejido osteoarticular. Es un examen útil para identificar microorganismos directamente de una muestra o a partir de cultivos, especialmente si son bacterias de crecimiento lento como lo son las fastidiosas *Kingella kingae* y *Streptobacillus moniliformis*. Actualmente no se ha masificado todavía, por lo que corresponde a un examen diagnóstico de cuarta o quinta línea.

La radiografía tiene poca utilidad en diagnóstico precoz, ya que se encuentra positiva a los 7 – 10 días de evolución pudiéndose observar: caries óseas, lesiones líticas, reacción perióstica y fractura en hueso patológico. Es una herramienta útil en el diagnóstico diferencial de tumores y fracturas.

El cintigrama óseo es útil como primera aproximación al paciente cuando no se sabe dónde se encuentra el foco infeccioso o si hay más de uno. Sin embargo, no es un examen muy específico porque sale positivo cuando hay tejido óseo metabólicamente activo, como lo están los huesos en crecimiento generalmente por lo que se usa en casos seleccionados.

Resonancia Magnética en OM: Cuando se conoce la localización del foco o ante la sospecha clínica de osteomielitis se prefiere realizar una resonancia magnética. Entonces, ante la sospecha de osteomielitis, siempre realizar una resonancia magnética, la cual evalúa si hay extensión a partes blandas, si hay compromiso articular y lo más importante es que detecta una OM cuando todavía no hay absceso por lo que cambia el manejo del paciente, solo administrando antimicrobianos sin requerir una cirugía. Es un examen con alta sensibilidad y especificidad, que permite realizar un diagnóstico precoz y descartar otras patologías como tumores y neoplasias hematológicas.



TRATAMIENTO

La terapia depende de la presencia o ausencia del absceso. Si el diagnóstico es precoz, es decir, inicio reciente del cuadro (menos de 48 horas) y se descarta un absceso, el paciente puede tratarse sólo con antibióticos, en un principio endovenosos y después continuarlos vía oral hasta completar 4 – 6 semanas. Siempre cubrir *Staphylococcus aureus*, y cuando el paciente tiene entre 6 meses y 4 años, agregar ceftriaxona para cubrir *Kingella kingae* (Gram (-)). Luego ajustar antibioterapia según cultivos, hacer control clínico y con exámenes (Proteína C Reactiva). Habitualmente se indica el alta hospitalaria manteniendo tratamiento antibiótico vía oral cuando el paciente





está sin dolor, lleva al menos 24 horas sin fiebre y con PCR normal.

El tratamiento quirúrgico está indicado cuando falla el tratamiento antibiótico durante las primeras 24 – 48 horas, si se detecta un absceso por imagen o aspiración de pus o si existe una artritis séptica asociada. El objetivo es eliminar el pus y hueso necrótico y evitar secuelas. A diferencia de la AS, el hueso regenera bastante bien, pero si compromete cartilago de crecimiento o articulación hay más probabilidad de secuelas. Se hace una ventana cortical más curetaje y lavado, respetando el periostio y partes blandas. Se deja un drenaje y se administra antibióticos endovenosos por una semana y posteriormente vía oral hasta completar 4 – 6 semanas.

La cirugía es cada vez menos requerida debido al diagnóstico precoz por resonancia magnética y terapia antimicrobiana, con un 22 – 83% antes versus 8 – 45% actualmente.

Otra alternativa complementaria es administrar antibióticos locales junto al aseo quirúrgico, ya que se encuentra más concentrado en el sitio de la infección, erradicando la infección más rápidamente, menos días de hospitalización y menores costos. Para esto se usan perlas de cemento óseo con antibióticos (gentamicina, tobramicina o vancomicina) que van liberando antibióticos locales a altas concentraciones.

Las secuelas de la OM aguda son necrosis de epífisis, luxación, anquilosis, luxación, rigidez, desejes y asimetría de longitud. Las más importantes son las que comprometen el cartilago de crecimiento.

OM Subaguda Hematógena

La osteomielitis hematógena subaguda es un cuadro poco frecuente, de curso insidioso y más larvado que generalmente se diagnostica a las 2-3 semanas de evolución.



Clínica

El paciente presenta inicialmente claudicación de poca cuantía, de una semana, la cual va empeorando muy lentamente, por lo que es una patología difícil de sospechar y diagnosticar. Se produce por bacterias de baja virulencia como por ejemplo *Kingella kingae* o por enmascaramiento del cuadro por el uso de antibiótico previo, teniendo VHS elevada en un 50% de los casos y cultivos positivos por punción en un 40 – 50%.



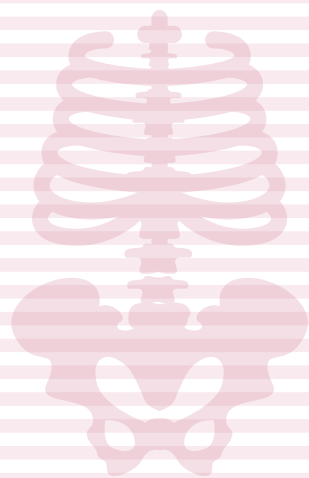
Diagnóstico

El diagnóstico se realiza por sospecha clínica y radiografía, en que casi siempre se ven signos radiológicos y permite descartar diagnóstico diferencial de tumores. El tratamiento consiste en biopsiar y hacer curetaje junto con terapia antimicrobiana durante 6 semanas.

Importante destacar que la *Kingella kingae* tiende a afectar la epífisis y cuerpos vertebrales, generando una espondilodiscitis séptica. Estos pacientes pueden presentar claudicación o dolor lumbar respectivamente.

La *Kingella kingae* es frecuente en niños menores de 4 años, afecta preferentemente huesos largos (los que comprometen la rodilla), y se caracteriza por producir síntomas insidiosos. Sospecharlo frente a cuadro de > 7 días de dolor progresivo, afebril, sin leucocitosis, PCR normal o levemente elevada. Siempre realizar una resonancia magnética en la cual se detecta la afección epifisiaria o espondilodiscitis.





OM Crónica

Es una infección ósea persistente, es decir, el curso natural de una infección aguda no tratada adecuadamente. La infección proviene por trauma, cirugía o vía hematológica. Tiene reactivaciones y remisiones y es difícil de erradicar.

No es un concepto temporal, sino que fisiopatológico, en que la bacteria coloniza un ambiente biofavorable (inmunosupresión, hueso necrótico o que tiene poca irrigación, daño de partes blandas adyacentes como en fracturas expuestas en que los músculos están dañados, no tienen periostio y por lo tanto nutrición, existencia de implantes metálicos que facilitan su adhesión). La bacteria coloniza y se incorpora al hueso permanentemente, generando resistencia contra los mecanismos de defensa fisiológicos y protegiéndose de la acción de los antibióticos, lo que hace casi imposible erradicarlas (por ejemplo, formación de biofilm en implantes metálicos que impiden la llegada de ATB).



Clínica

Tiene periodos asintomáticos y de reactivación en el cual presenta dolor y supuración crónica, fístula, inflamación local, compromiso del estado general, fiebre en menos del 25% y puede manifestarse con fractura en hueso patológico.



Tratamiento

En una reagudización leve, en que no tienen destrucción ósea, solo se administran antibióticos orales. El tratamiento no permitirá erradicar la infección.

En una reagudización hiperaguda o con supuración crónica se dan antibióticos endovenosos y se realiza una cirugía la cual puede erradicar la infección. La única forma de erradicar la infección es sacar el implante o segmento de hueso muerto. Importante también es mejorar las condiciones nutricionales e inmunológicas del paciente.

Se pueden realizar intervenciones reconstructivas con tutores externos, que son implantes menos invasivos por lo que favorecen que la infección no permanezca. La estabilización y compresión del hueso permite que este consolide. Este proceso es muy importante porque la consolidación produce una respuesta inflamatoria local e hiperemia que ayuda a erradicar las bacterias.

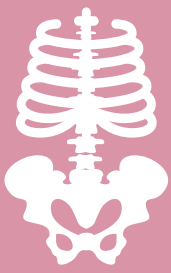
TBC Osteoarticular

Se produce por la infección por *Mycobacterium tuberculosis*, que en un 7% produce una patología osteoarticular. Lo más frecuente es que afecte la columna vertebral. En un 50% se localiza en columna exclusivamente, denominado Mal de Pott, en que se debe descartar compromiso neurológico, y en un 80% en columna, cadera y rodilla.

El tratamiento consiste en extraer el foco de infección y estabilizar el hueso. Si éste se destruye, el paciente puede quedar secuelado con compromiso neurológico.

- Médico: terapia antituberculosa
- Cirugía:
 1. Diagnóstica: biopsia
 2. Terapéutica: Está indicada en caso de aseo quirúrgico, artrosis sintomática, espondilitis TBC con compresión medular.





Patología ortopédica frecuente

DR. GINO MARTÍNEZ

DR. FELIPE HODGSON

Traumatología y Ortopedia infantil.

Departamento de Traumatología,

Escuela de Medicina, Pontificia

Universidad Católica de Chile

Las consultas ortopédicas en el niño generalmente son condiciones fisiológicas del desarrollo que no requieren tratamiento, o variantes anatómicas que no se consideran patologías; sin embargo, provocan gran preocupación y ansiedad en los padres. Las más frecuentes son:

1. Variaciones rotacionales de extremidades inferiores.
2. Deformidades angulares de rodilla.
3. Pie plano.

1. VARIACIONES ROTACIONALES DE EXTREMIDADES INFERIORES

Introducción

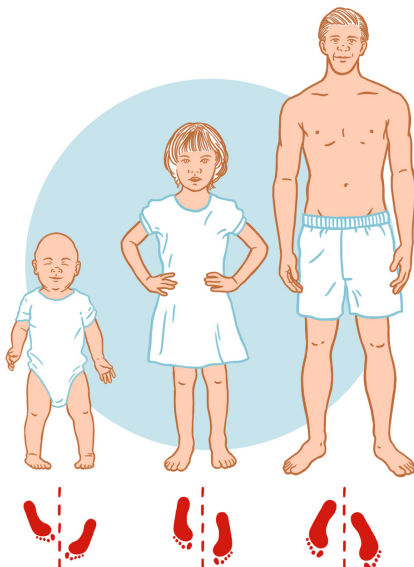
“Mi hijo camina con los pies hacia adentro”. Este es un motivo de consulta muy frecuente. La gran mayoría de las veces el niño se encuentra dentro del desarrollo normal, por lo que es importante educar a los padres a fin de evitar tratamientos innecesarios (ellos vienen por una respuesta y un tratamiento que le corrija inmediatamente la marcha al niño). Aunque también es necesario conocer y descartar algunas eventuales patologías que producen alteración en el perfil rotacional.

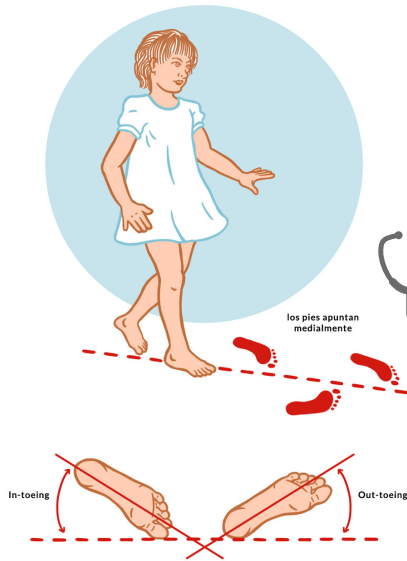
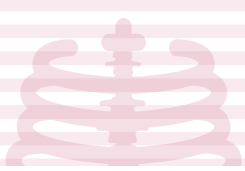
El perfil rotacional fisiológico va cambiando durante el desarrollo. Para establecer en que segmento de las EEII está la rotación hay que evaluar la rotación del fémur, de la tibia y de los pies, en forma independiente:

1. Versión femoral: ante-versión o retro-versión del cuello femoral.
2. Torsión tibial: interna (marcha convergente), externa (marcha divergente).
3. Metatarso varo/valgo (varo es más frecuente, provocando marcha convergente).

El desarrollo normal es un continuo y que varía según rango etario.

- **Recién Nacido:** lo habitual es tener una anteversión femoral importante (rotación interna de fémur), lo que se compensa generalmente por una retroversión del acetábulo, además podemos encontrar una contractura de los rotadores externos por la posición intrauterina (rotación externa amplia de caderas). La tibia habitualmente está arqueada y con una rotación interna importante.
- **Lactante y pre-escolar:** Cede la contractura de los rotadores externos y predomina la anteversión femoral (rotación interna de caderas), además la tibia persiste con rotación interna, por lo tanto, **predomina una marcha convergente.**

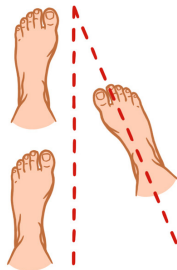




Manifestaciones clínicas

Existen diferentes tipos de variaciones rotacionales, dentro de las cuales podemos encontrar la marcha convergente (in toeing) y la marcha divergente (out toeing). La marcha convergente se caracteriza por caminar con los pies hacia adentro, debido a anteversión femoral, torsión tibial interna o existencia de metatarso varo. Respecto a la marcha divergente, el niño camina con los pies hacia afuera, esta condición es menos frecuente y ocurre en niños más grandes. Se debe a la retroversión femoral (poco frecuente), pie plano valgo, pie plano rígido, epifisiolisis, entre otros.

Para evaluar el perfil rotacional debemos hacer un examen físico dinámico (marcha) y estático (cada segmento de las EEII)

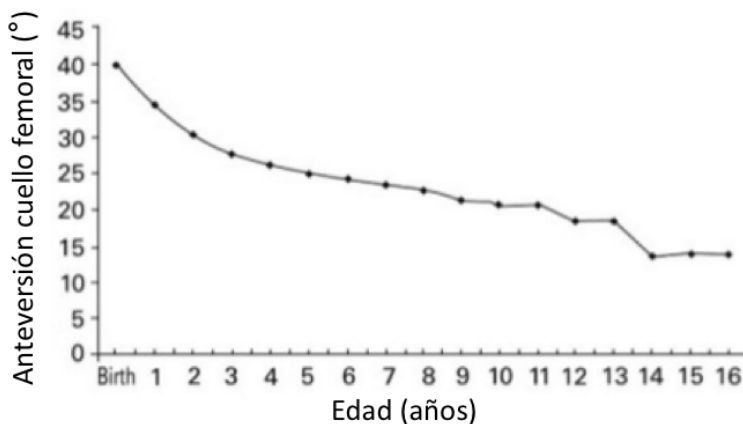


- **Dinámico:** Evaluar la deambulación con y sin zapatos. Medir el **ángulo de progresión del paso** el cual corresponde al ángulo del pie con respecto a la línea de progresión de la marcha, puede ser neutro, convergente o divergente respecto a la línea media imaginaria. Debe llamar la atención si es asimétrico o en rangos no habituales para una edad determinada.

- **Estático:** La rotación de los huesos largos siempre es mejor evaluarlas en **decúbito prono**.

Evaluar rotación de las caderas: Con las rodillas flectadas en 90°, se evalúan las rotaciones de las caderas midiendo la caída natural de la pierna hacia interno o externo, tomando la pierna vertical como punto cero. Se comparan los grados de rotación interna y externa. Si predomina la rotación interna sobre la externa significa que hay una mayor anteversión femoral. Al contrario, si predomina la externa quiere decir que hay una retroversión femoral.

Recordar que el fémur en los lactantes tiene una anteversión importante (35–40°), que disminuye progresivamente durante todo el crecimiento hasta llegar a los 15–20° aproximadamente en el adolescente.



ANTEVERSIÓN FISIOLÓGICA DEL CUELLO FEMORAL: adaptado de Fabri G. Belgium L. McEwen GD. Torsion of the femur. A follow up in normal and abnormal conditions. J Bone Joint Surg 1973;55A: 1726–1737.



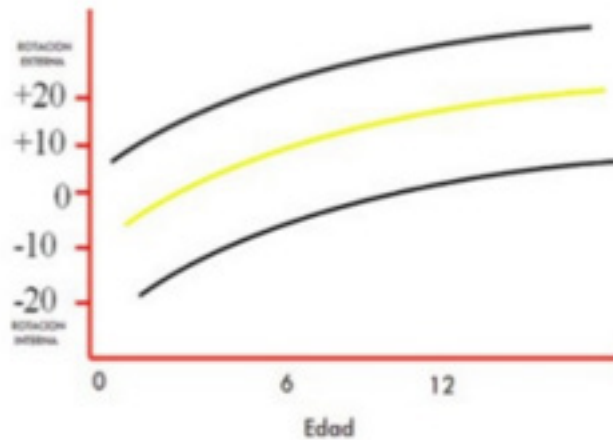
MEDICIÓN DE ROTACIÓN INTERNA DE CADERAS. (70° BILATERAL) Y DE ROTACIÓN EXTERNA DE CADERAS (30°) EN PRONO.



MEDICIÓN ANGULO MUSLO-PIE. (20° DE ROTACIÓN EXTERNA EN ESTE CASO).



Evaluar medición de la tibia: El ángulo muslo-pie es una medición más objetiva que determina cuanto es el grado de torsión tibial. Con la rodilla y tobillo en 90°, se determina el ángulo que forma el eje central del pie con el muslo, determinando si es interno o externo. La rotación tibial varía bastante entre individuos, sin embargo, siempre hay una tendencia a rotar a externo durante el desarrollo, fundamentalmente en los primeros 5 años. Lo normal es una rotación interna en lactantes, a los 5-6 años se encuentra generalmente mayor rotación externa (-5° a +30°) y en el adulto normalmente es hacia externo.



TORSIÓN TIBIAL FISOLÓGICA: adaptado de Staheli LT. Lower extremity rotational problems in childrens. Normal values to guide management. J Bone Joint Surg 1985; 67A:39-47.

393

Evaluar ambos pies: Verificar que no haya ninguna deformidad. Fijarse especialmente en el borde lateral en lactantes, el cual debe ser absolutamente recto (metatarso varo si está desviado a medial). Y evaluar la rotación del antepie al cargar peso.



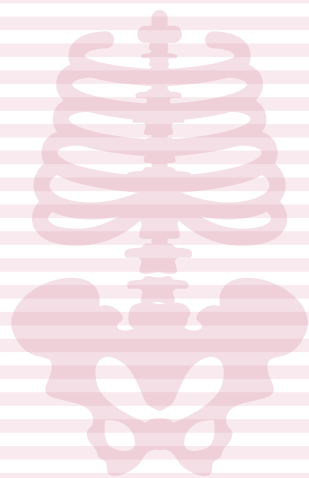
Diagnóstico

Marcha convergente

Ver la deambulación, observar debilidad muscular, y realizar examen neurológico completo, siendo normal en la gran mayoría de los niños. Es importante descartar neuropatías periféricas y espasticidad. Siempre evaluar si los parámetros están bien para su edad o no. En su diagnóstico diferencial podemos encontrar:

1. **Antetorsión femoral aumentada:** es la causa más frecuente de marcha convergente, es la rotación interna aumentada del cuello del fémur, llegando incluso a los 90 grados de RI (camina con la cadera y la rodilla hacia adentro). Es lo más frecuente y se va perdiendo con el tiempo (fisiológica). Con la pubertad se adquiere la rotación femoral definitiva.
- **Torsión Femoral normal:** al nacer 35°-40°. Adulto 15-20°. Retraso de la rotación hacia externo por malos hábitos: Controversial, como sentarse en W (rotación interna de caderas) se ha postulado como una probable causal de persistencia en la





anteversión, pero no está claramente demostrado. Habitualmente los niños pre-escolares tienden a sentarse así porque es la posición más confortable, ya que tienen una mínima rotación externa de las caderas, lo que les dificulta e incómoda la posición opuesta de "meditación" o "indio" en rotación externa.

- **Torsión femoral patológica:** Cualquiera que exceda los límites normales para la edad o sea asimétrica ($>10^\circ$). Se encuentra con más frecuencia en pacientes con displasia de caderas o enfermedades neuromusculares. Es raro en pacientes sanos, siendo más frecuente en mujeres adolescentes.
- 2. **Rotación tibial interna aumentada:** Ángulo muslo-pie interno o negativo. Normal en lactantes y pre-escolares. Frecuente en secuelas de Pie Bot y enfermedades neuromusculares. Raro en niños sanos.
- 3. **Metatarso varo:** Puede ser idiopático o puede verse como una secuela de un Pie de Bot que no se corrigió totalmente. La parte lateral del pie es curva (normalmente debería ser recta).
- 4. **Otros:** parálisis cerebral (por desbalance muscular), enfermedad de Blount, enfermedades metabólicas, displasias esqueléticas, distrofias musculares, neuropatías periféricas.

Marcha divergente

Las marchas divergentes son más raras que las convergentes.

1. **Retroversión femoral:** raro, es más frecuente en niños más grandes (por mucha pérdida de AVF).
2. **Pie plano valgo:** asociado a plano valgo y hace que se vaya el pie hacia fuera.
3. **Pie plano rígido:** coalición del tarso (fusión de los huesos del pie).
4. **Epifisiolisis:** desplazamiento patológico y progresivo de la cabeza femoral, que produce una marcha en rotación externa de cadera, por lo que cada vez más caminan en divergente (habitualmente unilateral).



Las alteraciones rotacionales fisiológicas se corrigen espontáneamente y no es necesario tratarlas. Los métodos ortopédicos para corregir rotaciones óseas son inefectivos e innecesarios. Si hay una alteración rotacional patológica generalmente se resuelve con cirugía (osteotomías des-rotadoras de tibia o fémur; o cirugías correctoras del pie). La persistencia de marcha convergente en un adulto generalmente es más problemática desde el punto de vista funcional; por otro lado, la marcha divergente excesiva ($>30^\circ$) puede llegar a ocasionar algunos trastornos, pero tiene menos impacto funcional que la convergente. Los trastornos rotacionales combinados de la tibia y el fémur pueden generar disfunción e inestabilidad patelo-femoral, sobre todo en mujeres jóvenes.



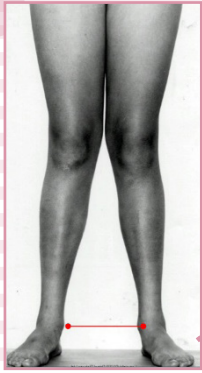
2. DEFORMIDADES ANGULARES

Introducción

Corresponde a la alteración de los ejes de las extremidades inferiores en el plano coronal. Cuando nos referimos a varo o valgo, es la dirección del segmento articular distal a la articulación.



GENU VARO



GENU VALGO

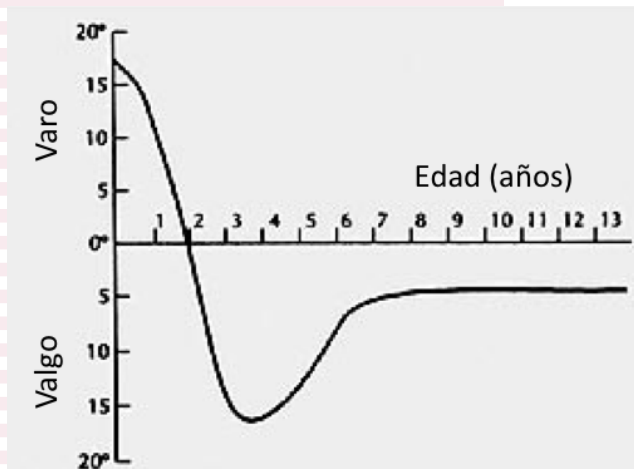
- Genu varo: extremo distal se acerca a la línea media. Se evalúa de pie y se mide de pie la distancia intercondilar (entre los cóndilos femorales). No debe exceder los 2 cm (desde la edad escolar en adelante).
- Genu valgo: extremo distal se aleja de la línea media. Se evalúa de pie y se mide la distancia intermaleolar medial (entre los maléolos mediales), la cual no debe ser más de 8 cm (desde la edad escolar en adelante).

La historia natural del eje de las extremidades inferiores fue descrita por Salenius y Vankka: hay variaciones con la edad, conforme el niño va creciendo, desde varo, neutro al valgo.

- Entre los 0 – 18 meses (rodillas arqueadas) → GENU VARO
- Entre los 18 – 24 meses → NEUTRO
- Desde los 2 años a los 6 años → GENU VALGO.
El máximo valgo se alcanza alrededor de los 3 años y medio, para luego disminuir y alcanzar el eje definitivo después de los 7 años.

- Desde los 7 años: mínimas modificaciones. Los pacientes obesos pueden permanecer con mayor valgo por efecto del peso en sus rodillas. El eje definitivo normal en un adulto tiene una media de 7° de valgo, pudiendo estar normal dentro de 2 DS de ese eje: desde un varo leve hasta un valgo de 12° aproximadamente.

Lo importante es vigilar que el eje definitivo esté dentro de estos rangos, ya que va a ser el que soportará el peso del cuerpo durante toda la vida. Si el eje está desviado hacia medial o lateral causará un deterioro progresivo de la rodilla hasta llegar a producir artrosis (medial en el genu varo y lateral en el genu valgo). Además, el valgo excesivo puede provocar trastornos patelo-femorales importantes (disfunción patelar e inestabilidad).



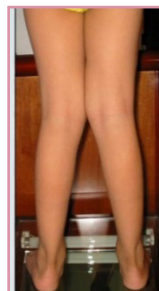
EJE FISIOLÓGICO DE EXTREMIDADES INFERIORES: ADAPTADO DE SALENIUS P, VANKKA
E. THE DEVELOPMENT OF THE TIBIO FEMORAL ANGLE IN CHILDREN. J BONE JOINT SURG 1975;57A:259-61.



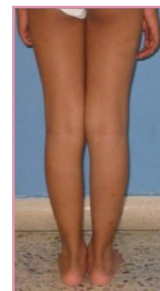
0 – 20 MESES



2 AÑOS

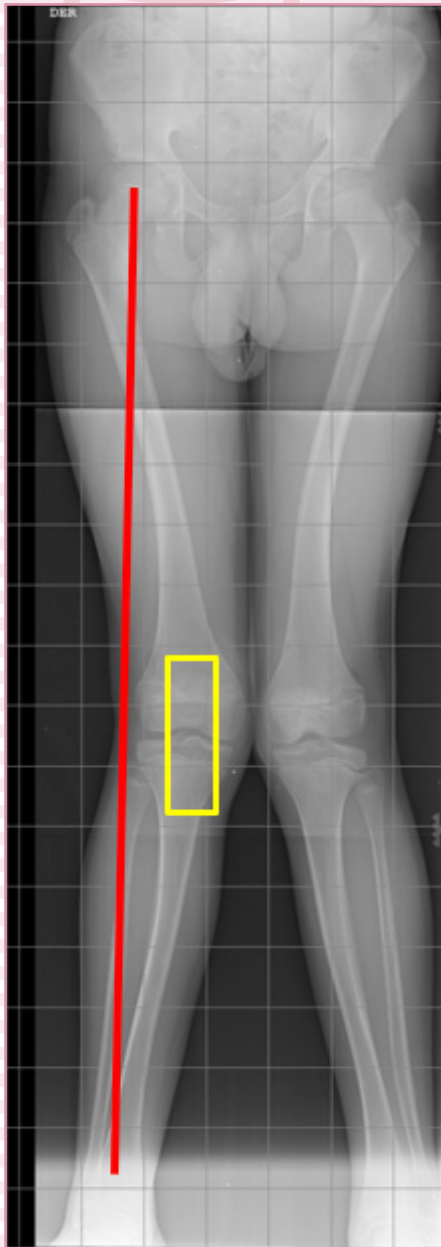


2 – 6 AÑOS



7 AÑOS





TELE RADIOGRAFÍA DE EXTREMIDADES INFERIORES. DONDE EL EJE MECÁNICO DE LA EXTREMIDAD PASA POR LATERAL AL CENTRO DE LA RODILLA, DETERMINANDO UN GENU VALGO DE LA EXTREMIDAD.

Diagnóstico

Luego de una anamnesis y examen físico exhaustivo, cuando se piensa en algo patológico, se realiza un estudio inicial con una tele-radiografía de extremidades inferiores, desde la pelvis hasta los pies, anteroposterior, de pie. Se evalúa el eje mecánico de la extremidad, trazando una línea desde el centro de la cadera hasta el centro del tobillo: esta línea debe pasar por la zona central de la rodilla, ya que cualquier desviación hacia el compartimento medial o lateral significa que hay un varo o valgo respectivamente. Luego se evalúan los ejes de cada hueso por separado, para determinar dónde está la deformidad y evaluar el tratamiento a seguir.

a. Genu valgo

El genu valgo puede ser fisiológico o patológico.

Es fisiológico cuando se presenta a la edad adecuada, es simétrico, no sale de las curvas, tiene menos de 8 cm distancia intermaleolar (puede ser mayor a eso entre los 3-4 años), es asintomático y sin disimetría.

Se considera patológico cuando se sale de los patrones para considerarlo fisiológico. Generalmente es idiopático. También puede asociarse a raquitismo hipofosfémico, displasias esqueléticas, post-traumático, post-infeccioso (por daño en el cartílago de crecimiento), osteodistrofia renal.

Anamnesis: antecedentes familiares (raquitismo: generalmente produce genu varo, pero también puede producir valgo), perinatales (fractura perinatal de tibia proximal que puede dar genu valgo). Fractura metafisiaria tibial proximal puede generar una valgo transitorio. El genu valgo severo puede producir síntomas, dentro de los cuales podemos encontrar: dolor anterior de rodilla (por disfunción e inestabilidad patelar), marcha con circonducción (circular), dificultades para correr (le chocan las rodillas), lesiones meniscales por sobrecarga lateral, preocupación por estética.

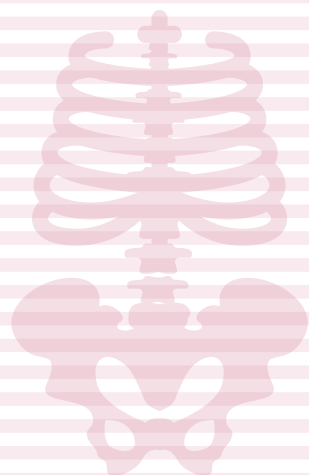
Examen Físico: medir estatura (enfermedades metabólicas, displasias esqueléticas), proporción de extremidades, simetría, diferencia de longitud de extremidades, distancia intermaleolar o interaxial (medición clínica). Índice de masa corporal (genu valgo más frecuente en obesos).

Tratamiento

Observación: en genu valgo fisiológico (corrección espontánea después de los 4 años) y algunos genu valgo post traumáticos (potencial de remodelación de algunas fracturas en la rodilla) en que basta esperar para que el hueso retorne a su forma original, sobre todo en niños pequeños. **No utilizar férulas, plantillas ni zapatos especiales;** ya que no contribuyen a modificar el eje de las extremidades y pueden significar un impedimento funcional para el desarrollo del niño, además de los costos económicos innecesarios.

Tratamiento quirúrgico: Cualquier valgo mayor a lo fisiológico o asimétrico. Habitualmente se toma la decisión de tratarlo cuando se tiene el eje definitivo (no antes de los 8 años, a menos que sea muy severo).





b. Genu varo

El genu valgo es fisiológico cuando ocurre en menores de 18 meses de edad, con estatura normal, es simétrico, con arqueamiento tibial armónico.

Las causas de genu valgo patológico son: displasias esqueléticas, acondroplasia, enfermedad de Blount (tibia vara idiopática patológica), raquitismo, displasia fibrocartilaginosa (lesión pseudotumoral que produce deformidad de la metáfisis tibial y que con el tiempo corrige espontáneamente).

Enfermedad de Blount: corresponde a una tibia vara: es una alteración del cartilago de crecimiento de la tibia proximal medial (colapsa por medial y la tibia se desvía en varo), de etiología es desconocida, la cual se asocia a caminar precoz, sobrepeso y raza negra. Rx: alteración de la metáfisis y fisis proximal, con inclinación medial $> 16^\circ$.

Anamnesis: antecedentes familiares, perinatales y de fractura. Averiguar si es asintomático o presenta dolor de rodilla (en compartimiento interno: es el que más se sobrecarga y se pueden producir lesiones meniscales o fracturas por stress tibial proximal medial). Preocupación por estética.

Examen Físico: medir estatura (síndromes: acondroplasia), proporción de extremidades, simetría (recién nacido normal: $10\text{--}15^\circ$ de varo más arqueamiento tibial armónico), diferencia de longitud de extremidades, distancia intercondílea.

Tratamiento

Observación: varo fisiológico en menores de 2 años. Algunos varos postraumáticos (remodelación de fracturas). Displasia fibrocartilaginosa focal.

Tratamiento Ortopédico: En algunos casos puntuales podrían tratarse con yesos correctores u órtesis 24/7 (Blount en niños preescolares).

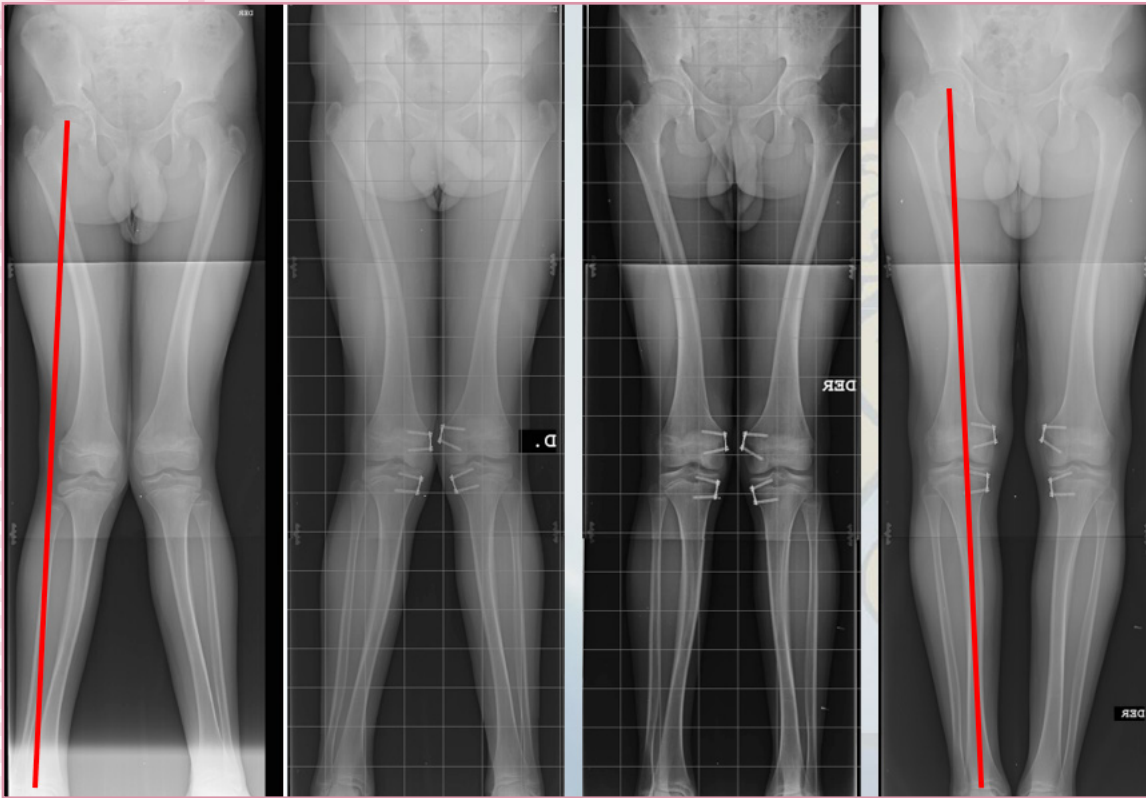
Tratamiento quirúrgico: Cualquier varo mayor a lo normal para la edad.



Tratamiento Quirúrgico

La modificación del eje tanto para valgo o varo, puede hacerse con procedimientos poco invasivos en niños mediante la manipulación del cartilago de crecimiento femoral y/o tibial, frenando el crecimiento por lateral o medial (hemiepifisiodesis) en forma transitoria o definitiva, usando implantes especiales para ese efecto, lo que provoca una corrección angular espontánea al crecer el segmento óseo intervenido. En esqueleto maduro (sin cartilago de crecimiento) es necesario realizar osteotomías correctoras, las cuales son más complejas y de más larga recuperación funcional.





TELE RADIOGRAFÍA DE EEII. QUE MUESTRA UN EJE MECÁNICO EN VALGO INICIAL Y SU CORRECCIÓN PROGRESIVA AL REALIZAR UNA HEMIEPIFISIODESIS MEDIAL CON PLACAS Y TORNILLOS

3. PIE PLANO



Definición

El pie plano corresponde a la caída del arco longitudinal medial, clínicamente se ve en el podoscopio en que no se aprecia el arco o está disminuido en altura, debiendo pasar por el tercio central del pie (si se desplaza a lateral es cavo, si se desplaza a medial es plano). Su asociación con síntomas es dudosa, salvo que sea severo. Actualmente es considerado una variante anatómica, ya que un 10% de la población adulta tiene algún grado de pie plano (flexible) y no presentan mayor sintomatología o impacto en la función del pie.

Normal



A

Pie plano leve



B

Pie plano moderado



C

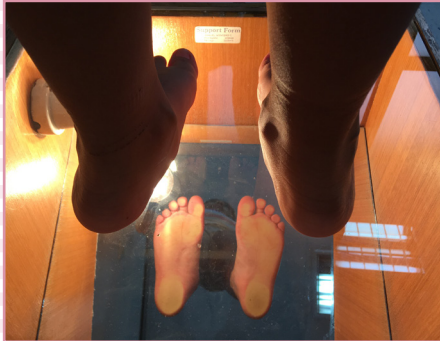
Pie plano severo



D



PIE PLANO FLEXIBLE CON VALGO DE RETROPIE QUE CORRIGE CON MANIOBRA EN PUNTA DE PIES Y MANIOBRA DE JACK.



El arco del pie se forma espontáneamente con el desarrollo de la musculatura intrínseca y con la osificación de los huesos del tarso (inicialmente cartilagosos). En los lactantes, además, hay una mayor cantidad de tejido adiposo que oculta el arco normal. Se va haciendo progresivamente evidente hasta los 5-7 años, luego de esa edad no hay mayores modificaciones estructurales en el pie. Este proceso es absolutamente fisiológico y no es posible intervenir su historia natural con ortesis, plantillas, calzados especiales u otros métodos extrínsecos. El calzado en el niño debe ser lo más liviano y flexible, para brindarle protección y comodidad al caminar, permitiendo los movimientos fisiológicos del pie dentro de él.



Clasificación

a. Pie plano flexible o laxo: Pie plano fisiológico del niño pre-escolar o del 10% de la población adulta. El arco está caído por efecto del peso corporal, haciéndose evidente sin carga, o caminando en punta de pies. En el podoscopio es posible también hacer evidente el arco dorsiflectando el Hallux (test de Jack). Habitualmente se asocia a calcáneo valgo flexible, que también corrige en punta de pies.



Manifestaciones clínicas

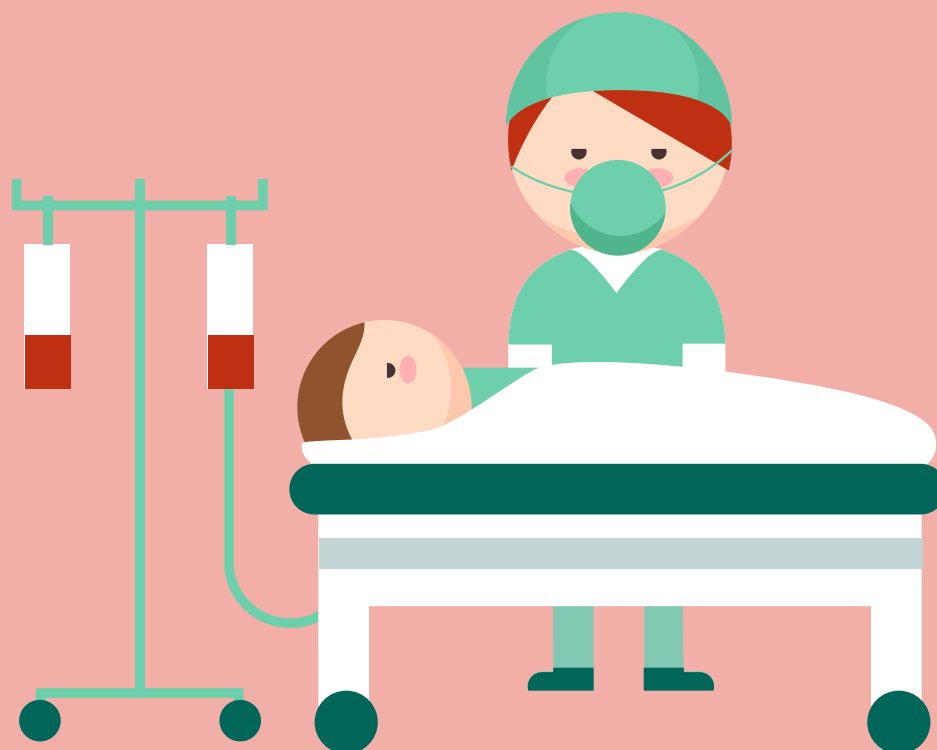
La gran mayoría de los pacientes son asintomáticos y no requiere tratamiento. Es importante la educación a los padres sobre el desarrollo espontáneo del arco plantar. Las plantillas y modificaciones del calzado no han demostrado cambiar la historia natural e incluso pueden causar mayor incomodidad al niño. Si persiste el pie plano flexible asintomático en la adolescencia tampoco es problema, salvo que vaya empeorando demasiado, en cuyo caso es recomendable una cirugía para evitar artrosis del tarso o tobillo a futuro.

Cuando el pie plano es sintomático (dolor plantar o del retropie) o es asimétrico se debe estudiar con imágenes. Las molestias generalmente son asociadas a casos severos. También es frecuente en enfermedades neuromusculares. Si hay molestias pueden indicarse plantillas con realce medial, blandas y cómodas. Ortesis en enfermedades neuromusculares. Cirugía si persisten molestias o se hace muy severo.

b. Pie plano rígido: corresponde a menos del 1%. No se evidencia arco al levantar la punta de los pies ni con el test de Jack. Está asociado a calcáneo valgo rígido (no corrige en punta de pies). Este grupo de pacientes siempre hay que estudiarlos con imágenes (radiografía, TAC, resonancia magnética).

La etiología más frecuente es la sinostosis tarsiana (fusión congénita de los huesos del tarso, que se manifiesta en la niñez media por dolor y rigidez) o astrágalo vertical congénito (evidente en el RN). Es posible ver también pies planos rígidos en las enfermedades neuromusculares. Generalmente son sintomáticos y requieren tratamiento quirúrgico.





urgencias pediátricas

intoxicaciones en pediatría
maltrato infantil





Intoxicaciones en Pediatría

DR. JUAN CARLOS RÍOS

Departamento de Laboratorios Clínicos
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

E.U PATRICIO MEDEL JARA

Departamento de Laboratorios Clínicos
Escuela de Enfermería
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Desde la década de 1940 comienzan a surgir instituciones denominadas “Centros de Información toxicológica” (del inglés *Poison Control Center*), en los cuales se da asistencia y orientación en casos de intoxicaciones, o situaciones en las cuales pueda potencialmente existir intoxicación. Este servicio es otorgado a la comunidad y distintos estamentos, como profesionales de la salud, personal de emergencias como bomberos y autoridades (Centro de Información Toxicológica y de Medicamentos de la Pontificia Universidad Católica de Chile, 2017).

En Chile, el Centro de Información Toxicológica y de Medicamentos de la Pontificia Universidad Católica” (CITUC) fue fundado en 1992, bajo el liderazgo del Dr. Enrique Paris. CITUC está inserto en la Facultad de Medicina de la Universidad y se estructuró a partir del modelo de los “Poison Centers” de Estados Unidos. Actualmente recibe alrededor de 30.000 llamadas al año, con un promedio aproximado de 100 llamadas al día (**FIGURA 1**)

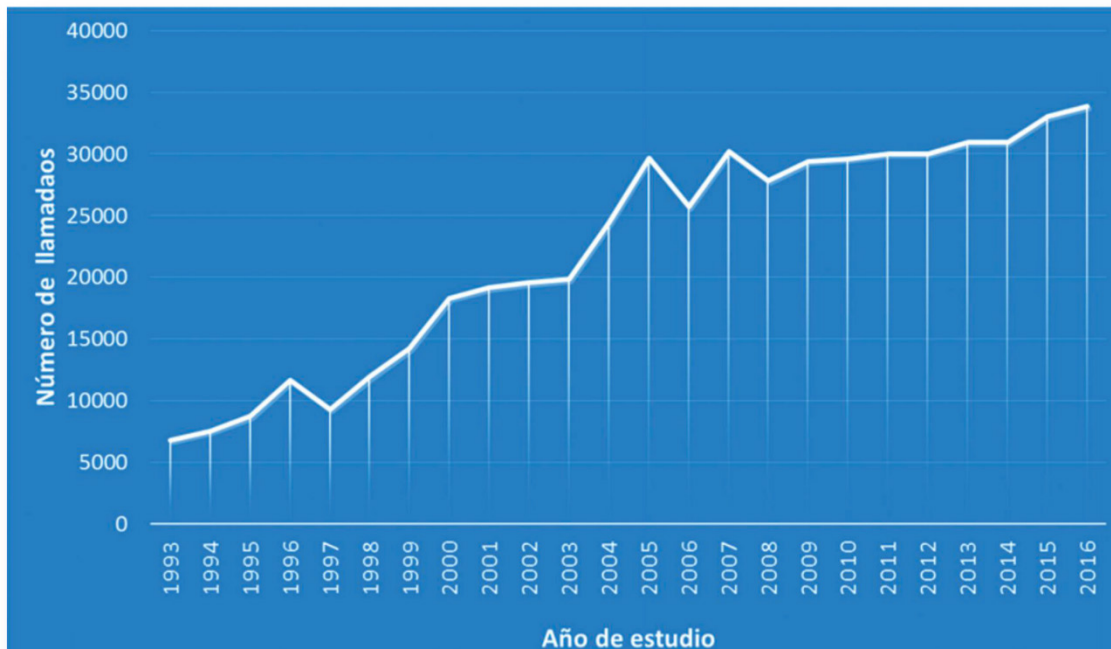


FIGURA 1. NÚMERO DE LLAMADOS ANUALES A CITUC, PERIODO 1993 A 2016. FUENTE:(CENTRO DE INFORMACIÓN TOXICOLÓGICA Y DE MEDICAMENTOS DE LA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE, 2017)





CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES DE LAS INTOXICACIONES EN CHILE: POBLACIÓN GENERAL

La población chilena tiene ciertas características: se expone principalmente a sustancias por vía oral en un 80% de los casos, seguidos por la vía inhalatoria con 5.8% y mordeduras/picaduras con 4.8% (FIGURA 2). Además, aproximadamente el 70% de los casos ocurren en circunstancias donde no hubo intención de exponerse a la sustancia tóxica (FIGURA 3).

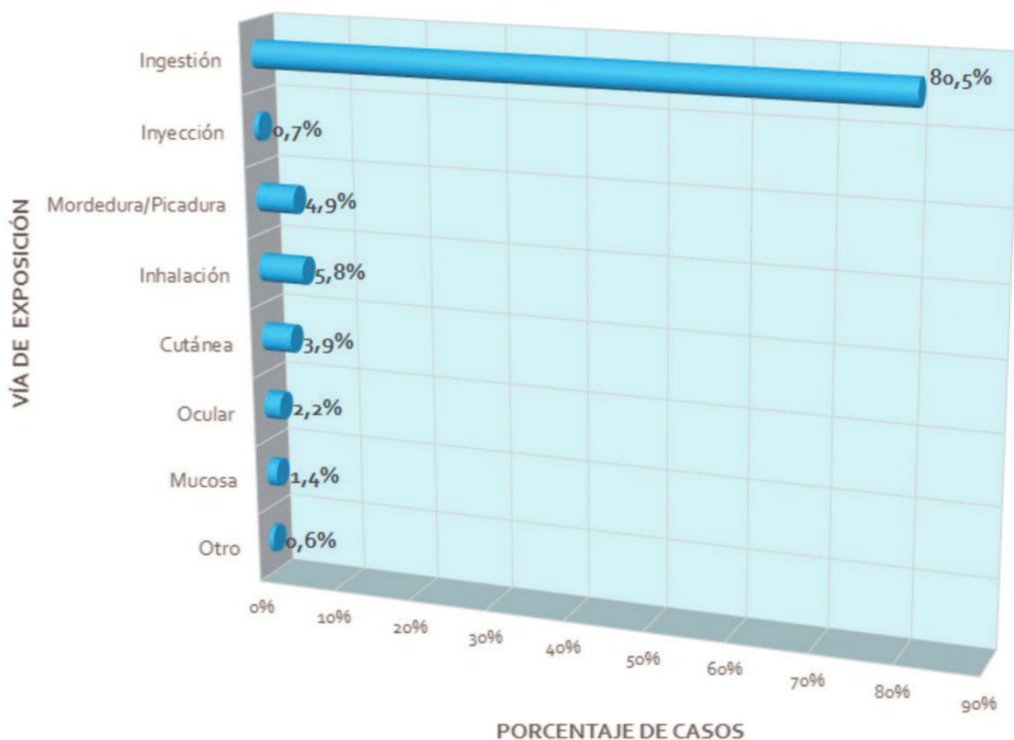


FIGURA 2. CARACTERIZACIÓN VÍA DE EXPOSICIÓN PERIODO 2006-2015. FUENTE: (CENTRO DE INFORMACIÓN TOXICOLÓGICA Y DE MEDICAMENTOS DE LA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE, 2017)



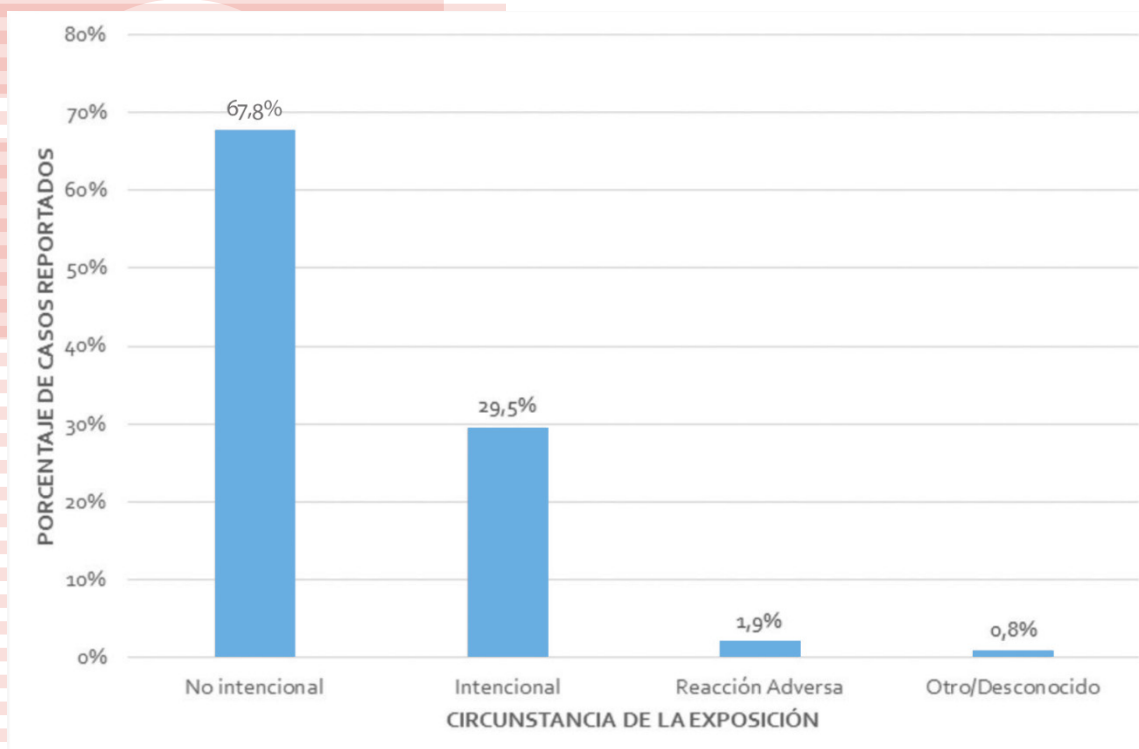


FIGURA 3. DISTRIBUCIÓN DE LAS CIRCUNSTANCIAS DE EXPOSICIÓN, PERIODO 2006–2015. FUENTE: (CENTRO DE INFORMACIÓN TOXICOLÓGICA Y DE MEDICAMENTOS DE LA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE, 2017)

Se considera quienes tienen más accidentes con sustancias potencialmente tóxicas de la población son los niños, dentro del cual, el grupo de mayor riesgo son los preescolares. Estos concentran el 30.5% de las consultas en CITUC (FIGURA 4).

Distribución etaria 2006–2015. N = 265.558 casos

Edad	Porcentaje (%)
Neonato (0–28 días)	2,6
Lactante (28 días hasta 11 meses 29 días)	8,8
Preescolar (1 año hasta 4 años 11 meses)	30,5
Escolar (5 años hasta 14 años 11 meses)	12,3
Adolescente (15 años hasta 19 años 11 meses)	9,1
Adulto (20 años hasta 64 años 11 meses)	33,7
Adulto mayor (65 años o más)	2,6
Desconocidos	0,3

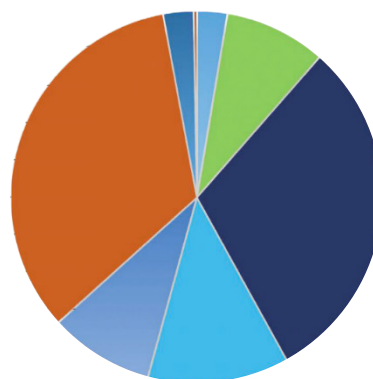


FIGURA 4. DISTRIBUCIÓN ETARIA DE LOS CASOS ATENDIDOS POR CITUC, PERIODO 2006–2015. FUENTE: (CENTRO DE INFORMACIÓN TOXICOLÓGICA Y DE MEDICAMENTOS DE LA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE, 2017)



A diferencia de lo que puede ocurrir en otros países, en Chile predominan los casos de exposición a medicamentos, los cuales concentran el 60% de los casos. El segundo grupo son los productos de uso doméstico, seguido por las exposiciones a plaguicidas y animales (FIGURA 5). Para el caso de los medicamentos, los agentes de uso neurológico representan alrededor del 50% de las exposiciones.

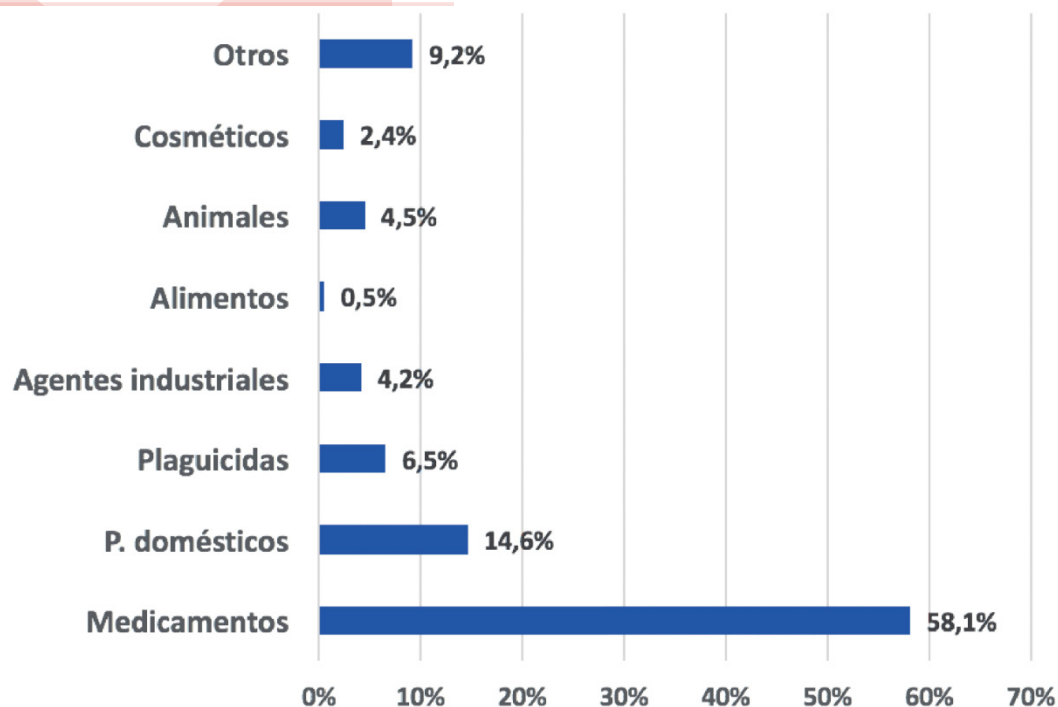


FIGURA 5. DISTRIBUCIÓN DE LAS PRINCIPALES FAMILIAS DE AGENTES INVOLUCRADOS EN LOS CASOS ATENDIDOS POR CITUC ENTRE LOS AÑOS 2006 Y 2015. FUENTE: (CENTRO DE INFORMACIÓN TOXICOLÓGICA Y DE MEDICAMENTOS DE LA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE, 2017)



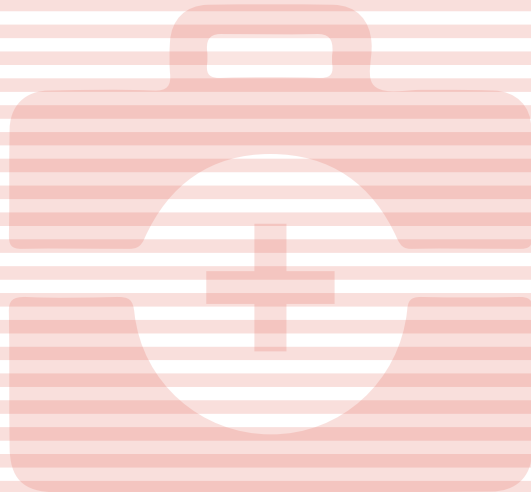
CARACTERÍSTICAS DE LAS EXPOSICIONES POR POBLACIÓN PEDIÁTRICA EN CHILE.

Es necesario describir a grandes rasgos el perfil de las exposiciones a sustancias con potencial tóxico en la población general, para poder comprender de mejor manera lo que ocurre con los niños. Ya mencionamos que los niños ocupan un lugar muy relevante en la toxicología clínica, puesto que concentran la mayoría de las exposiciones.

Los casos en la población pediátrica tienen peculiaridades, en primer lugar, las circunstancias de las exposiciones son diferentes a los adultos: el 87% de las consultas de casos en niños menores a 6 años son por situaciones accidentales, y un 5% por errores terapéuticos. Más del 90% de los casos ocurren en el hogar (Iturra Montecinos et al., 2017)

En relación a los agentes involucrados, tienen una menor exposición relativa a medicamentos, con un 31% en comparación del 58% en la población general. Esta disminución se ve "compensada" por un aumento en la proporción de los casos por productos de uso doméstico, los cuales alcanzan un 27%, categoría que se refiere





principalmente a productos de aseo. Luego, vienen los productos cosméticos, con un 5% de las exposiciones. Por último, figura la exposición a plaguicidas, que son menos del 1%. Es importante destacar que la exposición a plaguicidas es principalmente a rodenticidas, con un 69% de los casos (Iturra Montecinos et al., 2017). Este dato es otra referencia al patrón de exposición peculiar que tiene la población pediátrica.

En relación a las posibles causas de este patrón específico, se puede especular que las razones más importantes pueden ser: 1) los niños ven a los padres hacer uso de los medicamentos e imitan esta conducta; 2) los medicamentos/productos de aseo/ u otros agentes no son percibidos como peligrosos y son guardados al alcance de los niños y; 3) no existen medidas de seguridad en el envasado de los productos, por ejemplo, la mayoría de los medicamentos en Chile no viene en envases a prueba de niños.



MANEJO CLÍNICO DEL PACIENTE INTOXICADO O CON SOSPECHA DE EXPOSICIÓN AGUDA A SUSTANCIAS CON POTENCIAL TÓXICOS

De las secciones anteriores del capítulo, se puede rescatar que los pacientes pediátricos con exposición a sustancias tóxicas, o con una intoxicación ya en curso, tienen ciertas características:

1. La mayoría son pre-escolares.
2. Prácticamente todos los casos ocurren en circunstancias accidentales, siendo que el niño se expone el mismo al agente o es expuesto por los padres (errores terapéuticos)
3. La vía de exposición más frecuente es la vía oral.
4. Los tipos de agentes más comunes son los medicamentos y los productos de uso doméstico.

Tomando en consideración estas características, se debe conocer el manejo del paciente intoxicado, con énfasis en las medidas de soporte, descontaminación gastrointestinal y una buena historia clínica.

MANEJO SINTOMÁTICO Y DE SOPORTE

Todos los pacientes que se presentan con signos de toxicidad o tienen el antecedente de haber sido expuestos a alguna sustancia tóxica, debe recibir tratamiento de soporte general, es la intervención más importante hasta que se logre identificar la intoxicación y/o agente causal que está provocando el cuadro, momento en el que se pueden iniciar los tratamientos específicos (Holstege & Borek, 2012)(Holstege, Dobmeier, & Bechtel, 2008). El objetivo en el primer contacto con el paciente intoxicado es estabilizarlo en aquellas alteraciones que son urgentes, antes de tomar alguna otra acción.

Se debe examinar:

- Parámetros ventilatorios: permeabilidad de vía aérea, frecuencia respiratoria, ruidos pulmonares, alteraciones en la ventilación, saturación de oxígeno.

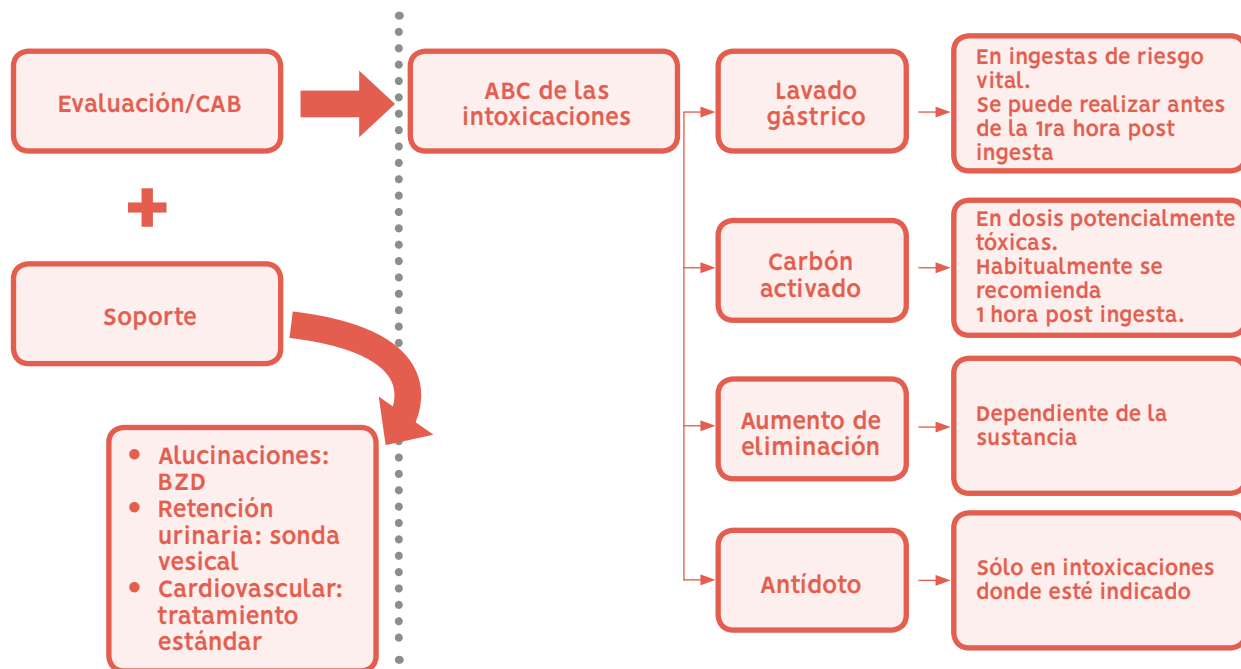


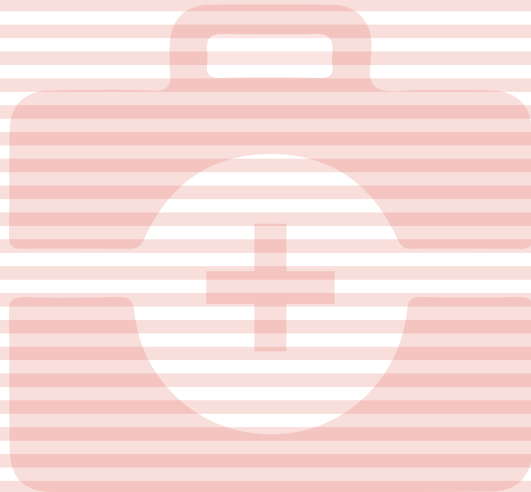
- Parámetros cardiovasculares: frecuencia cardíaca, presión arterial, electrocardiograma
- Estado neurológico del paciente: estado de conciencia, presencia de reflejos
- Glicemia

Al momento de llegar a la consulta, debe evaluarse necesidad de instalación de accesos venosos periféricos, en el caso de que se requiera administrar medicamentos si el paciente se compromete mientras es observado en los servicios asistenciales. En el caso de que los antecedentes de ingesta sean poco claros, también se recomienda guardar una muestra de sangre y orina, para mandar a análisis si es necesario.

Es primordial hacer una buena historia clínica del paciente, para limitar lo máximo posible los posibles agentes involucrados, dosis máximas y mínimas posibles, tiempo estimado en el que ocurrió la exposición, si la exposición fue única o repetida, síntomas que ha presentado antes de llegar al lugar de atención y/o motivo de consulta. Una buena historia clínica puede hacer la diferencia en el manejo y resultado del paciente. Esto es especialmente relevante en los casos con pacientes pediátricos, ya que su carácter de accidental y la capacidad limitada de los niños para dar detalles de lo que hicieron, da una incertidumbre que se debe acotar lo máximo posible. La Figura 6 resume el manejo del paciente intoxicado.

FIGURA 6. MANEJO GENERAL DEL PACIENTE INTOXICADO.





En los pacientes que estén más comprometidos, se debe complementar la evaluación con el uso de laboratorio u otros exámenes, según la intoxicación que se esté sospechando o cursando. Por ejemplo, en intoxicaciones con alto riesgo de neumonitis química, debería tomarse radiografía de tórax en los pacientes con síntomas respiratorios persistentes. En aquellos pacientes con sospecha u observación de intoxicación por alcoholes tóxicos, debe monitorizarse el estado acido-base, así como osmolal y anion gap. Por último, en todo paciente que haya ingerido o se sospeche de la presencia de un agente cardiotóxico, debe controlarse con electrocardiograma o monitorización cardíaca continua, idealmente desde el ingreso del paciente al centro asistencial. Otro examen relevante en toxicología es la endoscopia digestiva alta, utilizada en aquellos pacientes donde exista riesgo de ulceraciones en vía digestiva por ingesta de sustancias corrosivas.

ABC DE LAS INTOXICACIONES

Cuando el paciente ha sido estabilizado, o si en su defecto, llega estable al centro de asistencia, se debe evaluar la ejecución del ABC de las intoxicaciones, que consta de:

Evitar la absorción del tóxico

En aquellas ingestas de algún agente de riesgo, deben tomarse en consideración las medidas de descontaminación gástrica. Actualmente se puede utilizar el lavado gástrico en las situaciones de riesgo (Paris, 1999). La técnica correcta es instalando una sonda orogástrica, pues es la que puede sacar comprimidos. Sin embargo, si estamos frente a una ingesta de sustancias líquidas, como jarabes, podría utilizarse una sonda de menor calibre. Luego de instalada la sonda, se inyectan 15 mL/kg de suero y se retiran inmediatamente. El procedimiento debe repetirse hasta que el afluente sea claro, y no se observen restos de la sustancia. (Paris, 1999)

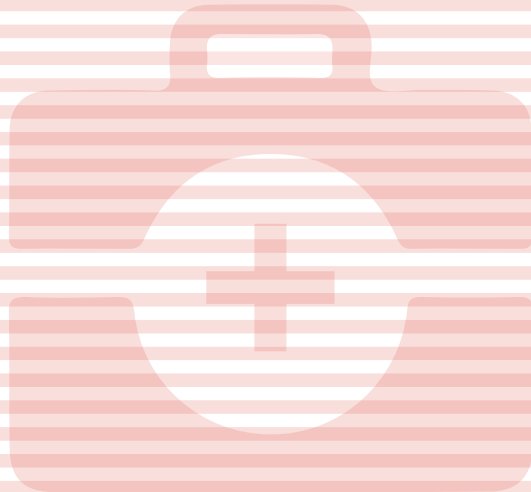
Las contraindicaciones al lavado gástrico son: tener alto riesgo de aspiración, como en un paciente con alteración del estado de conciencia y sin vía aérea protegida y riesgo de perforación, como es la ingesta de sustancias con riesgo de corrosividad (por ejemplo, soda cáustica) (Paris, 1999).

Favorecer adsorción

El carbón activado, es la sustancia de elección para la adsorción de sustancias tóxicas. Al ser administrado adecuadamente, puede bajar considerablemente la biodisponibilidad de los agentes adsorbidos. Sirve prácticamente para todos los medicamentos y otros tipos de sustancias, como plaguicidas. No sirve para sustancias de carácter irritante/corrosivo, así como alcoholes.

El carbón puede administrarse en dosis única o en múltiples dosis. La elección depende del tipo y características de la sustancia que se esté tratando, como recirculación entero-hepática, fenómeno toxicocinético en el cual el tóxico es excretado por el conducto biliar y es reabsorbido a nivel intestinal, lo cual forma un ciclo prolongando las vidas medias y la presencia del tóxico en circulación sanguínea.





El procedimiento de la administración es:

Dosis única: 1 a 2 gr/kg vía oral, disuelto en algún líquido. No siempre es necesario administrarlo vía sonda nasogástrica, si el paciente coopera puede administrarse vía oral. En los pacientes pediátricos, CITUC ha recomendado darlo en algún producto de gusto del niño, por ejemplo, una leche en caja, poniendo el carbón dentro de esta sin que el niño sepa, y luego se le pasa para que la consuma.

Múltiples dosis: luego de una dosis de carga de 1 gr/kg (hasta 100 gramos), se repiten dosis de 0.5 gr/kg, en periodos de 4 a 6 horas, por un periodo entre 24 y 48 horas.

Las contraindicaciones de la administración del carbón activado son: riesgo de aspiración por paciente con alteración del estado de conciencia sin vía aérea protegida, obstrucción gástrica o intestinal, pacientes con antecedentes de cirugías digestivas recientes, o en aquellos casos donde se opte por hacer endoscopías.

TABLA 1: Antídotos e indicaciones. Adaptado desde (Thompson, Theobald, Lu, & Erickson, 2014)

ANTÍDOTO	TÓXICO
N-Acetilcisteína	Paracetamol
Fomepizole	Metanol / Etilenglicol
Oxígeno / cámara hiperbárica	Monóxido de carbono
Naloxona	Opioides
Fisostigmina	Anticolinérgicos
Atropina / Pradiloximas / Obidoximas	Organofosforados
Azul de Metileno	Metahemoglobinemia
Hidroxibalamina	Cianuro
Nitrito de Sodio / Tiosulfato de sodio	Cianuro
Deferroxamina	Hierro
Dimercaprol (BAL)	Arsénico
Succimer (DMSA)	Plomo y Mercurio
Anticuerpos Fab	Digoxina, colchicina, crotálicos, algunas arañas
Glucagon	Beta bloquadores
Bicarbonato de sodio	Antidepresivos tricíclicos
Insulina en altas dosis	Antagonistas de los canales de calcio
Octreótido	Sulfonilureas
Vitamina K y Concentrado de complejo de protrombina	Warfarina y rodenticidas anticoagulantes de larga acción
Protamina	Heparina
Terapia de emulsión lipídica	Anestésicos locales

Aumentar la eliminación del tóxico

Existen algunas maniobras para poder aumentar la eliminación de ciertos tóxicos, cuando ya han sido absorbidos y están en circulación sanguínea. Hoy sigue vigente la diuresis alcalina, que es útil para la intoxicación por salicílicos. Otra medida es la hemodiálisis y hemo-filtración, aunque esta última es menos disponible, por lo tanto se utiliza menos. La hemodiálisis, por su parte, es especialmente útil en pacientes intoxicados por alcoholes tóxicos, como el metanol o etilenglicol, fármacos como los salicilatos o litio. Sin embargo, las sustancias que se pueden eliminar con este tipo de maniobras son limitadas, por sus características físico-químicas y toxicocinéticas.

Antagonizar al tóxico

La antagonización del tóxico o, en otras palabras, la utilización de antídotos, es muy limitada por la cantidad de antídotos existentes y disponibles en los centros de asistencia. Además, se debe ser precavido en la utilización de los antídotos, pues una mala administración puede llevar al paciente a reacciones adversas más graves que las de la misma intoxicación. En la Tabla 1, hay un listado de antídotos y sus indicaciones.





Toxi-síndromes

Los síndromes tóxicos o toxi-síndromes son una serie de síndromes característicos que orientan al tipo de tóxico que está provocando la sintomatología (Holstege et al., 2008). Tienen la dificultad que sirven cuando hay ingesta de un solo producto, no si hay multi-ingesta, puesto que en los casos donde hay más de un agente involucrado, es difícil predecir que síntomas van a prevalecer o destacar. Sumado al hecho de que el pronóstico de las intoxicaciones generalmente

es bueno, en muchos lugares prefieren sólo hacer terapia de soporte en vez de identificar algún toxi-síndrome y tratarlo de manera específica. Sin embargo, conocer los toxi-síndromes es una herramienta que puede ser útil en casos de gravedad donde hay que tomar decisiones de tratamiento rápidamente.

LA CONSULTA AL CENTRO TOXICOLÓGICO

Los centros de información toxicológica tienen como fin, el apoyo en el manejo de los pacientes intoxicados. Se encargan de tener información actualizada en relación a las dosis tóxicas de las sustancias, peligros asociados a las exposiciones, tiempos de acción, toxicocinética de las mismas, alternativas terapéuticas, tanto generales como específicas. Además, al concentrar las consultas de este tipo de pacientes, tienen la experiencia de evaluar muchos casos, cosa que no sucede siempre con el clínico, quién suele atender pacientes intoxicados de forma limitada, en comparación a otros motivos de consulta, por lo tanto, pueden aportar en el enfoque de la evaluación, tratamiento y consejos prácticos en los intoxicados.

TABLA2: Manifestaciones clínicas características de ciertos tóxicos. Toxi-síndromes

TOXI-SÍNDROME	ALTERACIONES CARACTERÍSTICAS	AGENTES COMUNES QUE LO PUEDEN OCASIONAR
Anticolinérgico	<ul style="list-style-type: none"> • Agitación / Delirio • Midriasis • Mucosas secas • Taquicardia 	<ul style="list-style-type: none"> • Antihistamínicos • Antidepresivos tricíclicos
Colinérgico	<ul style="list-style-type: none"> • Miosis • Diarrea • Vómitos • Broncorrea • Diaforesis • Bradicardia 	<ul style="list-style-type: none"> • Organofosforados
Simpático-mimético	<ul style="list-style-type: none"> • Agitación • Midriasis • Disforesis • Taquicardia • Hipertensión • Hipertermia 	<ul style="list-style-type: none"> • Cocaína • Anfetamina • Cafeína
Opioide	<ul style="list-style-type: none"> • Sedación • Miosis • Disminución ruidos intestinales • Bradipnea • Bradicardia 	<ul style="list-style-type: none"> • Opioides • Heroína
Sedativo-Hipnótico	<ul style="list-style-type: none"> • Estupor • Coma • Disartria • Hipotermia • Bradipnea 	<ul style="list-style-type: none"> • Benzodiazepinas • Barbitúricos
Antipsicótico-atípico	<ul style="list-style-type: none"> • Sedación • Disartria • Taquicardia • Hipotensión 	<ul style="list-style-type: none"> • Quetiapina • Aripiprazol
Serotoninérgico	<ul style="list-style-type: none"> • Tremor • Agitación • Hipertermia • Disforesis • Hiper reflexia • Taquicardia • Hipertensión 	<ul style="list-style-type: none"> • Inhibidores selectivos de recaptura de serotonina • Antidepresivos tricíclicos • Tramadol

ADAPTADO DESDE: (Rasimas & Sinclair, 2017; Thompson et al., 2014)





CONCLUSIÓN

La población pediátrica es sumamente importante para la toxicología clínica, pues concentra una alta proporción de los casos de exposiciones a sustancias tóxicas. Por lo tanto, quién atiende a estos niños, tanto en el servicio de urgencia como en la consulta ambulatoria, debe conocer cuales son los agentes más comunes involucrados, vías de exposición y el manejo general y específico.

Una peculiaridad muy importante de las intoxicaciones en la población pediátrica es que casi en su totalidad se dan en circunstancias accidentales o en errores terapéuticos. Esto le da a estos eventos la característica de ser prevenibles, a través de la educación a los padres y cuidadores en relación a los peligros de las sustancias de manejo habitual en el hogar, como medicamentos, artículos de aseo, artículos cosméticos. Deben saber que sus niños son una población en riesgo y por lo tanto, tener el cuidado necesario en el almacenamiento y utilización de este tipo de productos.



Bibliografía

Centro de Información Toxicológica y de Medicamentos de la Pontificia Universidad Católica de Chile. (2017). CITUC UC Memoria 2017. Retrieved March 23, 2017, from <http://cituc.uc.cl/cituc-memoria/>

Holstege, C. P., & Borek, H. A. (2012). Toxidromes. *Critical Care Clinics*, 28(4), 479–498. <https://doi.org/10.1016/j.ccc.2012.07.008>

Holstege, C. P., Dobmeier, S. G., & Bechtel, L. K. (2008). *Critical Care Toxicology. Emergency Medicine Clinics of North America*, 26(3), 715–739. <https://doi.org/10.1016/j.emc.2008.04.003>

Iturra Montecinos, P., Silva Silva, L., Olivares Trigo, P., Medel Jara, P., Cid Flores, L., Del Campo Giusti, J., ... Ríos Bustamante, J. C. (2017). CARACTERIZACIÓN DE LAS EXPOSICIONES EN NIÑOS MENORES DE 6 AÑOS: REPORTE DEL CENTRO DE INFORMACIÓN TOXICOLÓGICA Y DE MEDICAMENTOS DE LA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE (CITUC) DE LOS AÑOS 2006–2015. *Revista de Toxicología*, 34 (1)(2017), 61–62. Retrieved from http://rev.aetox.es/wp/wp-content/uploads/2017/07/Revista-de-Toxicología-34.1_.pdf

Paris, E. (1999). Intoxicaciones en Pediatría. Manejo general. *Revista Chilena de Pediatría*, 70(4).

Rasimas, J. J., & Sinclair, C. M. (2017). Assessment and Management of Toxidromes in the Critical Care Unit. *Critical Care Clinics*, 33(3), 521–541. <https://doi.org/10.1016/j.ccc.2017.03.002>

Thompson, T. M., Theobald, J., Lu, J., & Erickson, T. B. (2014). The general approach to the poisoned patient. *Disease-a-Month*, 60(11), 509–524. <https://doi.org/10.1016/j.disamonth.2014.10.002>





Maltrato Infantil

DRA. IDA CONCHA MURRAY

Departamento de cardiología y Enfermedades
Respiratorias pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El maltrato infantil es un problema social y de salud pública en todos los países del mundo incluido el nuestro. No existen sistemas de registro e información de la real magnitud del problema, pero se estima por UNICEF que 6/10 niños sufren algún tipo de maltrato por parte de sus padres. Se concentra este maltrato entre los 6 y los 13 años de edad (62,3%). Es ejercido por personas que cuidan al menor de edad (padres o personas responsables del niño), de forma ocasional o habitual, se ejerce a través de violencia física y/o psicológica, a través de una acción u omisión (dejar de hacer algo importante para el niño: no llevarlo a los controles médicos, no vestirlo o alimentarlo) y se caracteriza por ser no accidental, es decir, existe una intención de producir daño. El maltrato habitualmente es intrafamiliar, siendo la madre la principal responsable.



En EUA, existen 2,7 millones de denuncias al año, con 4000 muertes. En Chile, 71% de los niños encuestados por la UNICEF dicen haber sido maltratados, en un cuarto de éstos el maltrato es de carácter grave. Ocurre en todos los estratos socioeconómicos y aumenta con mayor número de hijos. En la medida que mejora el nivel socioeconómico y cultural el maltrato es más sofisticado, disminuye el maltrato físico, pero aumenta el psicológico.

En la encuesta de la UNICEF entre los años 1994–2012, se observa que afortunadamente están disminuyendo los niños que dicen ser maltratados (30%). Sin embargo, el porcentaje de niños violentados gravemente es bastante constante y no ha cambiado. De esto se concluye, que la violencia más leve es la que ha ido disminuyendo.

En relación a las denuncias por violencia familiar en Chile, entre el 2005 y 2011, se observa que han aumentado el número de denuncias, llegando a ser 11.032 en el año 2011.

Según UNICEF, al comparar la violencia física grave por nivel socioeconómico (NSE), el NSE bajo es el que tiene más violencia. Sin embargo, ocurre en todos los estratos. La violencia física grave corresponde a 26%, sin violencia 24,7%, leve 27%, psicológica 21,4% (datos 2006).

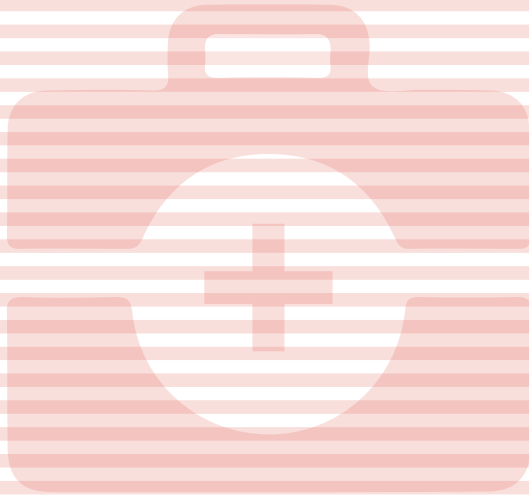
En Chile existen 4500 casos/año de denuncias por maltrato, se estima que existirían 7000 casos más que no se denuncian. En el año 2000 hubo 21 niños muertos por abuso o asesinato.



FACTORES CAUSALES

El origen del maltrato es multifactorial, detallaremos las características del agresor, del agredido y el estímulo gatillante. En general los que maltratan son individuos con autoestima baja, deprimidos, neuróticos, ansiosos, alcohólicos, drogadictos, impulsivos (no logran controlar su ira), hostiles, con poca tolerancia a la frustración, con una percepción inadecuada respecto al niño (esperan cosas de ellos que no corresponden), y frecuentemente tienen antecedentes de





DEFINICIONES

El maltrato es una acción u omisión que produce un menoscabo en la integridad física o psíquica del niño, niña o adolescente.

Existen diferentes tipos de maltrato, estos son: físico, abuso sexual, psicológico y negligencia.

- **Violencia Física:** Cualquier acción no accidental producida por un adulto que tenga a su cuidado a un niño o niña que le provoque un daño físico leve o severo incluso la muerte. Lo más frecuente son las contusiones y hematomas. Se observa al examen huellas de objetos físicos (zapatos, planchas, cigarrillos, cadenas, cinturones), fracturas, eritemas, equimosis, deformaciones en extremidades y hay frecuentes consultas por lesiones de causa no clara.
- **Abuso sexual:** Actos agresivos que atentan contra la libertad o autodeterminación sexual del niño, niña o adolescente o bien contra la indemnidad sexual de los menores de edad. La mayoría de los delitos se produce en el ámbito del hogar siendo el abusador un miembro de la familia o amigo de ésta. Lo más frecuente es que no existan signos al examen físico, sin embargo, hay que buscarlos acuciosamente: sangramientos, equimosis, laceraciones o perforación de himen, presencia de semen, infecciones en el ano o genitales, dificultad en caminar, embarazo, dolor abdominal, disuria y encopresis. El agresor sexual se caracteriza por ser frecuentemente hombre, impide amistades del agredido con sexo opuesto, estimula sexualmente al agredido con revistas, películas, se aísla, no se reconoce como agresor y tiene adicciones.
- **Maltrato psicológico:** Esta es una forma más sutil de maltrato; el agredido es ridiculizado, insultado menospreciado, hostigado o es testigo de violencia entre los padres, presenta dificultades en su valoración como persona (autodevaluación), hay disminución del desarrollo psicomotor y de facultades mentales sobre todo las cognitivas y posee un bajo rendimiento. El agresor devalúa sistemáticamente en privado y en público al menor, lo culpa de todo, lo amenaza, no es cariñoso, es incapaz de buscar ayuda para resolver su problema y posee una idea distorsionada del niño.
- **Negligencia:** este es otro tipo de maltrato en el cual no se realizan las actividades de cuidados propias del ser padre o tutores de un menor de edad, el niño es vestido con ropa inadecuada (mal vestido, con ropa que no corresponde (grande, muy chico, del otro sexo, de otra estación del año), con higiene deficiente, malnutrido, no asiste a centros de salud, no es vacunado. Tienen asistencia irregular escolar y bajo rendimiento, no interesado en el medio, tiene astenia, adinamia y es retraído. El agresor ve al niño como una carga.





CLÍNICA

La piel es el órgano principal que recibe el maltrato. El infante puede presentar lesiones inespecíficas y/o específicas. Las lesiones específicas más frecuentes son los hematomas y contusiones en zonas centrales del cuerpo o muy extensas o en niños que aún no deambulan. Están ubicados en lugares que no deberían hacerse hematomas por jugar y caerse y se encuentran en distintos estadios de curación. Además, tienen laceraciones, heridas corto punzantes y erosiones. En las específicas, se hace evidente lo que produjo la lesión, marcas lineales que pueden ser de cinturones, marcas circunferenciales en cuello, muñecas o tobillos por sogas o cordeles, impresiones de manos en mejillas y/o ambos lados de brazos. Las lesiones circulares de 2,5 – 5 cm sugieren mordeduras, las quemaduras pueden ser ocasionadas por agua caliente o cigarrillos, pueden tener alopecia por arrancamiento del pelo (área en parches con pelos cortado y no uniforme).

Respecto al sistema esquelético, existen fracturas que son mucho más probable que hayan sido producidas por maltrato, éstas son las que corresponden a la metáfisis del hueso (especialmente en el niño que todavía no deambula y no tiene caídas de alto impacto), fracturas espiroideas, fracturas costales múltiples, callos óseos en diferentes estadios de curación, fracturas de fémur en niños pequeños (huesos largos y grandes en niños muy pequeños debe hacer sospechar). El problema es que, las fracturas costales son difíciles de demostrar ya que el hueso no se desplaza y en una radiografía inicial puede ser difícil de reconocer. En una segunda placa puede verse el callo óseo.

La fractura de la esquina o de Caffei se produce por avulsión de un pequeño trozo de hueso por fuerzas de estiramiento a nivel del platillo del crecimiento. La fractura en asa de balde es una fractura similar, pero el fragmento óseo es más grande (contorno más irregular).

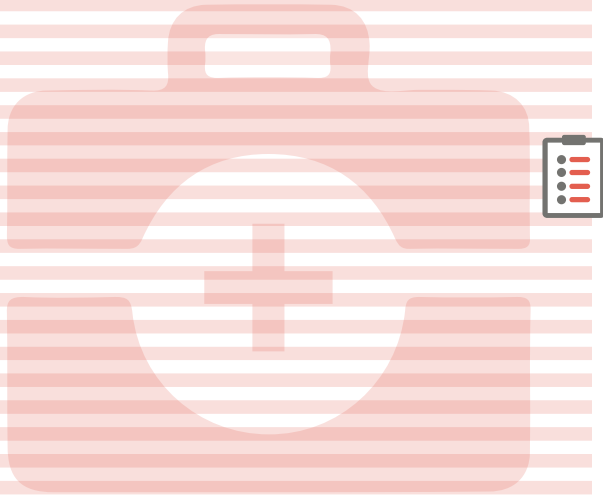
En cuanto al sistema nervioso central, se presenta por trauma directo (hematoma de cuero cabelludo, scalp, fractura, hematoma intracerebral) y por sacudidas (trauma indirecto: hemorragia subaracnoidea, hematomas, hemorragias o contusiones cerebrales frontales y occipitales). El examen puede verse sin alteraciones salvo por hemorragias retinianas.

Si un niño se hace una fractura o lesión importante, lo normal es que el adulto lo lleve rápidamente al centro de salud, por lo que cuando lo lleva tardíamente se debe sospechar maltrato. En la tomografía computada se observa edema cerebral y en la resonancia magnética, se puede ver hemorragias en distintos estadios: zonas más oscuras corresponden a hematomas subdurales antiguos, y zonas más blancas, a los nuevos. Al hacerles fondo de ojo, se observa hemorragias en llama (es un examen muy importante en sospecha de maltrato).

La fractura de niño pequeño más frecuente es la fractura de cráneo. No son fáciles de diagnosticar en este grupo etario ya que tienen muchas suturas. El hematoma subdural significa maltrato en un niño.

En el Shaken Baby Síndrome, el adulto toma al niño, le comprime el tórax, lesionando y fracturando los arcos costales en la zona posterior o lateral, cosa que no ocurre en accidentes. Además, sacude el niño para adelante y atrás, por lo que el cerebro se golpea con la cara anterior y posterior del cráneo, se rompen las venas puentes, produciéndose el hematoma subdural y se produce hemorragia interhemisférica. Importante realizar una imagen, resonancia magnética, en que se puede observar esta lesión y otras más antiguas. En el fondo de ojo, se puede ver hemorragias en llamas, que son bastante características.





SOSPECHA Y DIAGNÓSTICO

Luego de una anamnesis y examen físico detallado, el médico debe decidir si la posibilidad de maltrato existe y preguntarse: ¿puede correlacionarse bien la historia que le cuentan los padres/cuidadores con los hallazgos al examen? ¿Concuerda la causa de la lesión con su gravedad?

La historia es lo más importante para el diagnóstico final (70%) y muchas veces se hace el examen físico para corroborar lo que uno ya sabe.

Los indicadores de maltrato en la infancia son:

1. ¿Hay una historia sugerente de haber ejercido violencia sobre el niño?
2. ¿Podría haberse evitado el daño con un mejor cuidado o supervisión?
3. ¿Hay inconsistencias en historia o cambio de ella? ¿O contradicciones en la historia al entrevistar a los padres por separado?
4. ¿Hay una historia repetida de injuria u hospitalizaciones?
5. ¿Hubo retraso en la búsqueda de ayuda médica?
6. ¿La historia subestima o sobreestima las lesiones?
7. ¿Hay historia de prematurez, dificultad en incremento de peso, falta de asistencia a controles médicos, falta de vacunaciones?

Respecto al examen físico, el médico debe preguntarse:

1. ¿Se relaciona el daño físico adecuadamente con la historia que se cuenta?
2. ¿Hay lesiones características como marcas de alambres, cinturón, quemaduras de cigarro?
3. ¿Hay múltiples injurias y en distintos estadios de curación?
4. ¿Están ubicadas en lugares inusuales?
5. ¿Hay evidencias de mal cuidado?
6. ¿Antecedente de intoxicación?
7. ¿Hay hallazgos al examen físico inexplicables por la historia referida?

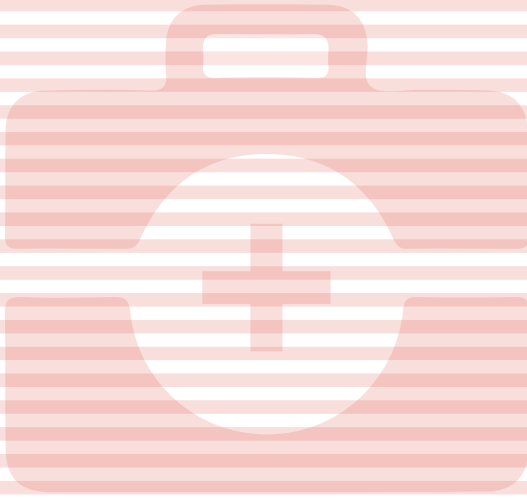
Si existen suficientes sospechas, el médico debe realizar la denuncia para proteger al niño. De este modo se echa a andar un sistema legal que pretende proteger al menor y buscar al culpable.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Es importante investigar que pasa en los órganos internos y descartar razonablemente patologías que puedan confundirse con maltrato, tales como osteogénesis imperfecta o problemas de coagulación.

Para descartar problemas de coagulación que lleven a facilidad en sangramiento o hematomas, se deben tomar los siguientes exámenes:





hemograma con recuento de plaquetas, tiempo de protrombina, tiempo parcial de tromboplastina, estudio de Von Willenbrand, tiempo de sangría y factores de coagulación.

Respecto al screening para trauma abdominal, los órganos blanco a evaluar son el hígado (alanino transferasa, aspartato aminotransferasa), el páncreas (amilasa, lipasa) y el riñón (examen de orina). El screening toxicológico (orina, contenido gástrico y sangre) se realiza en un paciente que consulta por síntomas neurológicos sin causa clara o síntomas de ingestión. Se debe considerar alcoholemia en niños con estado mental alterado.

Estudios microbiológicos: cultivo de secreciones genitales y/o anales, estudio virológico en lesiones genitales sospechosas (herpes), VDRL, VIH, test de embarazo, hepatitis B.

Estudio radiológico (exámenes de regla en sospecha maltrato infantil)

- Estudio radiológico de esqueleto: realizarlo siempre en el menor de 2 años
- Cintigrafía ósea: si es negativa la radiología de esqueleto
- Scanner: para evaluar lesiones de órganos en pacientes graves y siempre que se sospeche trauma de cráneo.
- Resonancia magnética nuclear: como complemento al scanner.



ENFOQUE TERAPÉUTICO

Según el flujograma del MINSAL 2014, el profesional que recibe un relato del niño/niña/adolescente, debe evaluar los signos/síntomas que tiene el paciente y luego decidir si existen o no signos/síntomas de maltrato, si los hay: abre un caso de maltrato. Recuerde que frente a la sospecha de maltrato, se debe notificar a la autoridad pertinente, independiente de con quien venga el niño o de quien sea el agresor. El médico solo plantea la sospecha no está acusando a persona alguna, eso lo hará el fiscal.

Puede ser necesario implementar inmediatamente medidas de protección al menor si este corre riesgo, por lo tanto se debe hacer un análisis fino de la situación, hacer la denuncia y realizar la derivación asistida, con seguimiento y coordinación intersectorial. Si no hay signos o síntomas del maltrato, se hace un seguimiento para salir de las dudas si hay maltrato o no con controles periódicos. El niño maltratado entra en un sistema especial de intervención para que no siga siendo maltratado, controles de salud, en el contexto escolar y de la red local.

Si uno cree que el paciente corre riesgos mayores, hay que dejarlo hospitalizado. A nivel público, existen casas de acogida, para no dejarlo en su casa u hospitalizado si no hay lesiones médicas que lo ameriten.

Indicaciones de hospitalización

- Lesiones graves o de mediana gravedad
- Abuso sexual (no siempre, pero si se cree que corre más riesgo en su casa o no hay un lugar donde pueda quedarse, mejor hospitalizar). Las lesiones de abuso sexual deben ser constatadas médico-legalmente. Cuando hay una fuerte sospecha de agresión sexual





con eventual intercambio de fluidos deberá hacerse exámenes específicos como serología VIH, serología hepatitis B, test de embarazo, NAAT (biología molecular para patógenos sexuales) y dar tratamiento con Azitromicina, Metronidazol, Ceftriaxona, vacuna hepatitis B, como también en casos seleccionados profilaxis de VIH y levonorgestrel.

- Riesgo ambiental familiar
 - ▶ Cuidador con diagnóstico psiquiátrico grave.
 - ▶ Ausencia de persona responsable.
 - ▶ Episodio repetido de violencia.
 - ▶ Aislamiento social o falta de red de apoyo.

Existen diferentes vías para realizar la denuncia del maltrato infantil:

Ante una sospecha de maltrato infantil el médico de turno deberá efectuar una denuncia, en los servicios de urgencias se contacta telefónicamente a la comisaría más cercana al centro hospitalario, a carabineros del centro asistencial si lo tuviese, o al fiscal de turno del área. Los carabineros llegan a recinto hospitalario y constatan lesiones, si éstas son leves es fundamental la denuncia ya que como el paciente no va a ser hospitalizado, podría perderse el caso y no se iniciaría la investigación. Con la denuncia y constatación de lesiones se inicia el proceso legal y se estudia el caso del niño.

Se puede llamar al Instituto Médico Legal para denunciar delitos sexuales (27823811) o para constatar lesiones (27823811), al SENAME (800730800), al Ministerio de Justicia (800220040), a la Brigada de delitos Sexuales (25657425) y a la Comisaría número 48 de Asuntos de la familia (26881490-26881492). El plazo para hacer la denuncia es 24 horas de haber tomado conocimiento del hecho delictual.

Cuando hay dudas sobre la condición de maltrato se sugiere contactar a comité de maltrato del hospital.

Cuando son lesiones graves, que ameritan hospitalización, un grupo especializado en maltrato toma el caso (jefe de urgencia pediátrica, jefe de cuidados intensivos, jefe de pediatría hospitalaria, radiólogo (conocimiento lesiones), psicólogo, representante de la dirección del hospital). Se reúnen, analizan el caso y determinan si hay evidencias suficientes de maltrato para hacer la denuncia respectiva.



Bibliografía

Detección y primera respuesta a niños, niñas y adolescentes víctimas de maltrato por parte de familiares o cuidadores, ministerio de Salud, gobierno de Chile, 2013

Guía Clínica. Atención de niños, niñas y adolescentes menores de edad Víctimas de Abuso sexual Unicef y Ministerio de Salud, Gobierno de Chile 2011

Guía Clínica Maltrato infantil, Roberto del Río, 2016

I Blumenthal, Shaken baby syndrome. Postgrade Med 2002;78:732-735

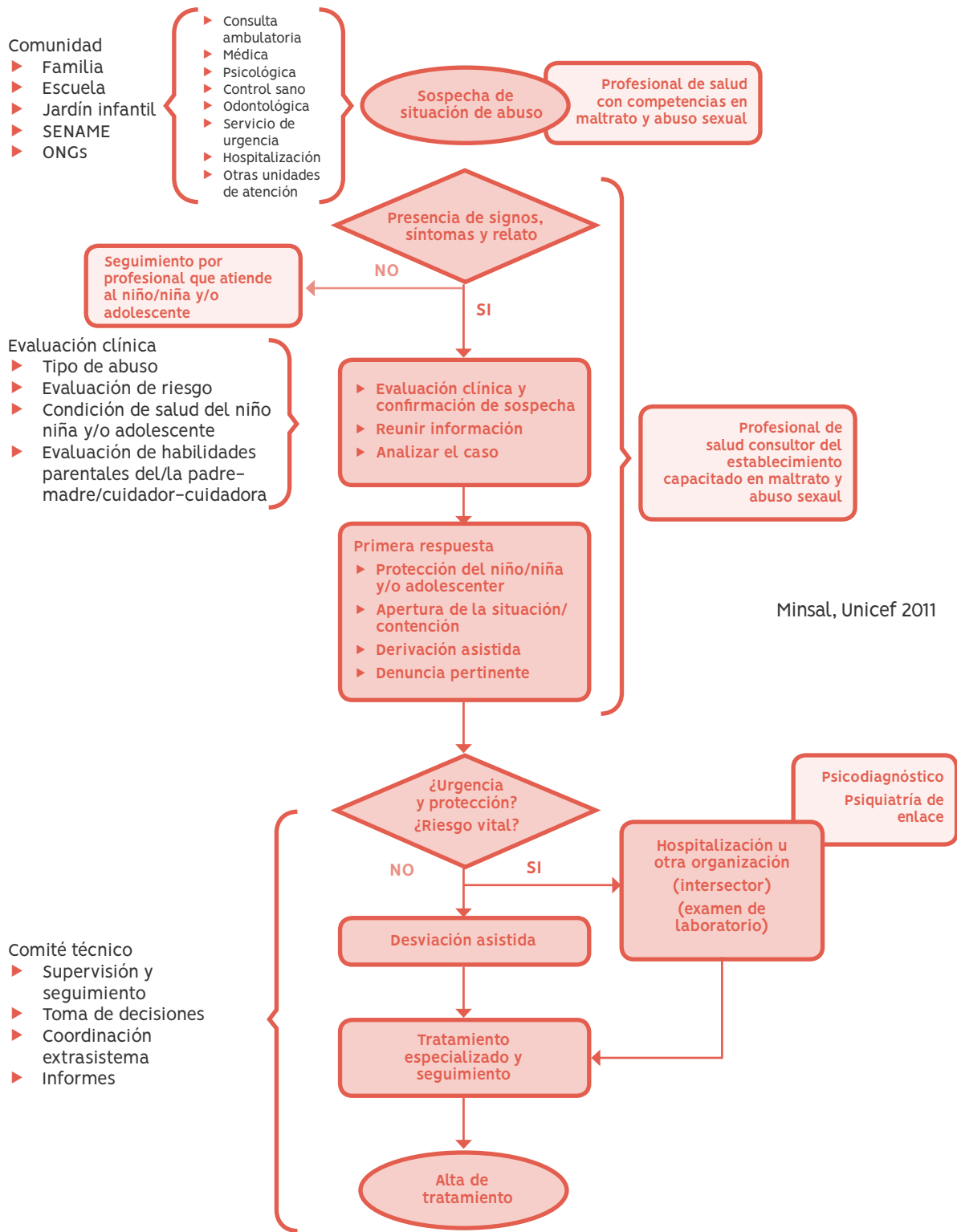
Lonergan, Gael et al. Child Abuse: Radiologic-Pathologic correlation. AFIP Archives 2003 23 (4): 811-845

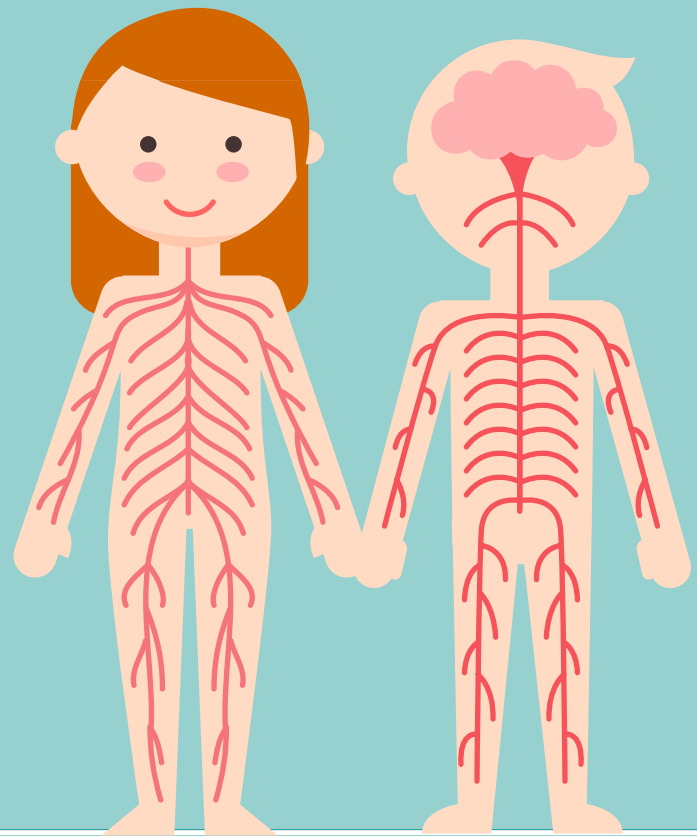
Larraín Soledad; Bascuñan, Carolina. cuarto estudio de Maltrato infantil en Chile, Unicef. 2012.

Larraín, Soledad; Bascuñan, Carolina. Maltrato infantil y relaciones familiares en Chile. Análisis comparativo. 1994-2000-2006. Rev Chil Pediatr 2008; 79 supl (1): 64-79



FLUJOGRAMA DE ATENCIÓN A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES MENORES DE 15 AÑOS. EN SITUACIÓN DE ABUSO SEXUAL





neurología

examen neurológico neonatal

evaluación del preescolar–escolar

desarrollo y trastornos del lenguaje

retraso del desarrollo psicomotor

trastornos del aprendizaje

cefalea

epilepsia

trastornos del sueño

parálisis cerebral

falta de fuerza





Examen Neurológico del recién nacido de término y lactantes

DRA. MARTA HERNÁNDEZ CHÁVEZ

Sección Neurología, Genética y

Enfermedades Metabólicas

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La evaluación neurológica del recién nacido (RN), se entiende como una evaluación funcional que permite conocer la competencia neurológica, integridad y madurez del sistema nervioso del RN menor de 44 semanas post menstruales. Se considera que no sólo la respiración, circulación y alimentación se adapta al nacer, sino también el sistema nervioso requiere una adaptación que se va conociendo a través de los diferentes estados de conducta y movimientos generales del recién nacido.

La adaptación del RN nos enfrenta a un sistema nervioso cualitativamente diferente al del lactante, escolar, adolescente y adulto, con una estructura y un repertorio funcional propio, destacando la gran variabilidad funcional y biológica del cerebro del niño a diferencia de la relativa estabilidad del cerebro adulto.

El repertorio de síntomas que podemos ver en variadas patologías en el RN son similares incluyendo la dificultad en mantener la respiración, trastornos para alimentarse, tono y reflejos anormales, letargia o nivel de conciencia anormal y convulsiones, por ello el examen neurológico es fundamental.

Actualmente la gran disponibilidad de estudios de neuroimágenes, neurofisiológicos y genéticos han facilitado diagnósticos precisos que eran impensables hace años, lo que en algunas oportunidades ha llevado a que un recién nacido sólo se evalúe tecnológicamente, perdiéndose las posibilidades de una evaluación neurológica clínica, un seguimiento especializado y una rehabilitación integral y a la vez individual, para cada una de las alteraciones fisiopatológicas que posee. En este contexto, tampoco debería cometerse el error de restarle relevancia a las manifestaciones clínicas que no se acompañan de hallazgos anormales en los estudios tecnológicos.

El examen neurológico ayuda al diagnóstico diferencial, puede localizar el sitio de la lesión, selecciona el examen específico a realizar y ayuda a monitorizar la evolución que, a la vez, nos permite determinar un tratamiento y pronóstico a largo plazo. Debe realizarse en un lugar apropiado, con temperatura adecuada, una hora antes de alimentarse, ya que si ya fue alimentado va a estar hipotónico y si está en ayunas estará irritable y con tono variable. Previo a los exámenes es necesario dominar los antecedentes prenatales, perinatales y postnatales inmediatos.



EXAMEN NEUROLÓGICO DEL RECIÉN NACIDO

El desarrollo de redes neuronales en el cerebro humano comienza durante la vida fetal con una arquitectura funcional similar a etapas neonatales. Ya a los 6 meses de gestación, escuchar sílabas auditivas provoca respuestas organizadas en las regiones perisilvianas





similar a las del adulto. Esto certifica que el desarrollo macro y microestructural en el último trimestre de gestación permite la transferencia y el procesamiento eficiente de la información en las regiones cerebrales. Las vías piramidales son formadas secuencialmente desde la 9ª semana post concepcional y son las mismas que se observan en el pretérmino y que se van refinando después del parto hasta los primeros años de vida post-natal. Estos procesos se llaman la poda sináptica (proceso que se produce en el primer año de vida postnatal) y la mielinización (que estabiliza conexiones funcionalmente relevantes y aumenta la transferencia de información en regiones distantes del cerebro).

La mielinización ocurre desde caudal a rostral, del centro a la periferia y primero las vías sensoriales (somatosensorial, visual y audición) antes que las motoras y las fibras de proyección antes que las asociativas

Existen estudios neurológicos que evalúan conducta y movimientos desde la etapa fetal, como el Kanet (Kurjan antenatal neurodevelopment test), examen realizado a través de la ultrasonografía fetal, que puede explorar los movimientos del feto, expresión facial, uso de las manos, movimientos de extremidades. Por ejemplo, una anomalía sería no ver cambios en la expresión facial durante la ecografía, manos empuñadas con pulgares muy incluidos y pie en equino varo.

El examen neurológico post neonatal, debe incluir una anamnesis basada en el diagnóstico presunto, que oriente a un diagnóstico sindrómico y a una aproximación etiológica, destacando los antecedentes del embarazo actual y previo, patología materna y familiar. Antecedentes del parto y periodo neonatal. Identificar claramente el motivo por el cual se solicitó la evaluación neurológica.



A. La primera exploración debe ser una exploración neurológica general

- Forma del cráneo: cráneo (forma, suturas, fontanelas, cefalohematomas, cabalgamientos, hemangiomas, fisuras) Medición: peso, talla, circunferencia cráneo (medir hasta 18 años). Siempre hay que medir la cabeza, ya que se correlaciona al tamaño del cerebro. El rango normal en un recién nacido de término es entre 32-37 cm. Al año casi triplica su peso.
- Buscar dismorfias: Siempre mirar cara, hendiduras palpebrales, forma del pabellón auricular, hipoplasia medio facial
- **Piel y fanéreos** (estos últimos dos derivan del ectodermo al igual que el SNC, por lo tanto, una alteración de uno de ellos se asocia a que el otro también este alterado), articulaciones (artrogriposis), buscar síndromes neuroectodérmicos: manchas en la piel, café con leche para neurofibromatosis, hipocromas, para esclerosis tuberosa, lesiones lineales que siguen línea de Blaschko como incontinencia pigmenti (IP), hemangiomas (síndrome de PHACES), manchas rojo vinosas (Sturge Weber)
- Columna lumbosacra: Observar si hay marcadores de disrafias ocultas como fositas pilonidales profundas, hemangiomas en línea media, aumento de volumen, aumento de velloidad

Posteriormente debe haber un examen neurológico dirigido: La maduración cerebral en el recién nacido de término permite





evaluar estructuras superiores en los primeros días de vida o a las 44 semanas postmenstrual. El examen neurológico debe evaluar:

a. Evaluación de funciones cerebrales superiores o estructuras corticales:

Estados de conciencia, patrones de movimiento, fijación, respuesta a la voz, atención

a. Estados de conciencia (sueño – vigilia y estados conductuales):

Mediante la observación (es la etapa más importante), vemos su estado de conciencia el cual generalmente cambia cada 4 horas: consta de una vigilia y sueño, cada una con distintas características. Un niño que permanece en un solo estado de conciencia durante el día es anormal y debe ser estudiado. Normalmente hay una expresión facial, una conducta manual y movimientos

Estados de conciencia o estados conductuales (TABLA 1)

- Sueño activo: REM (movimientos oculares rápidos) y atonía muscular, dura 6 – 8 horas, respiración regular
- Sueño quieto: NREM, dura 10 – 12 horas, respiración rápida e irregular, con movimientos gruesos (sobresaltos)
- Despierto, alerta tranquila: con respuesta motora mínima, vigilia calmada
- Despierto, alerta activa: actividad motora considerable (movimientos gruesos de todo el cuerpo), involucran brazos, piernas, cuello y tronco. Es de segundos a minutos de duración y varían en intensidad, fuerza y velocidad. Se puede ver en flexo-extensión compleja con movimientos de rotación y cambios en la dirección. Los movimientos deben ser simétricos, si no lo son se sospecha una alteración del hemisferio contralateral.

Despierto, llorando espontáneamente, tono predominantemente flexor como todos los recién nacidos. Su finalidad es la comunicación. Destrezas, se calma al alimentarse, alta actividad motriz, llanto intenso y vigoroso, ojos abiertos o cerrados.

TABLA 1: Estados de conducta del recién nacido.

	RESPIRACIÓN	OJOS ABIERTOS	MOVIMIENTOS	VOCALIZACIÓN
I. Sueño activo	Regular	No	No	No
II. Sueño quieto	Irregular	No	Ocasional	No
IV. Alerta tranquila	Regular	Si	No	No
V. Alerta activa	Irregular	Si	Si	No
V. Llanto	Irregular	Si y No	Si	Si

Un recién nacido duerme alrededor de 16 – 20 horas al día. Los primeros días duerme casi todo el día y este sueño se organiza en episodios de corta duración (3 – 4 horas) alternándose con despertares breves. Inicialmente son iguales durante todo el día y a los 3 meses se agrupan en la noche y hay más vigilia en el día. A los 10 años tienen un sueño como el adulto.





TABLA 2: Evaluación de Conducta

OJOS	No los abre		Movimientos conjugados	Nistagmus, estrabismo, mov erráticos transitorios, signo sol poniente	Nistagmus, estrabismo, movimientos erráticos permanentes
ORIENTACIÓN AUDITIVO (CAMPANILLA A 10-15 CM)	Sin reacción	Espasmo auditivo, no hay orientación verdadera	Desviación de ojos al estímulo, puede voltear cabeza hacia el estímulo	Desviación prolongada hacia el estímulo, busca con los ojos	Voltea la cabeza y los ojos hacia el ruido con sacudida abrupta
ORIENTACIÓN VISUAL		Alerta, enfoca, sigue hacia el lado, breve y pierde el estímulo	Sigue horizontal y verticalmente, no voltea la cabeza	Sigue horizontal y verticalmente, voltea la cabeza	Sigue en círculo
ALERTA (RESPUESTA A ESTIMULO VISUAL)	No responde	Mira brevemente	Mira el estímulo, pero lo pierde	Mantiene el interés al estímulo	No se cansa, mira a todos lados (hiperreactivo)
IRRITABILIDAD	Quieto todo el tiempo, no se irrita con ningún estímulo	Llora a veces si lo estimulan	Con estímulo llora frecuentemente	Llora con todos los estímulos	Llora aun sin estímulo
CONSOLABILIDAD	No llora, no es necesario consolarlo	Llora muy poco, no es necesario consuelo	Llora, se tranquiliza cuando le hablan	Llora, es necesario calmarlo en brazos	Llora sin consuelo
LLANTO	No llora	Gime	Llora, tono alto		Llanto agudo, continuo

b. **Patrones de movimiento:** En esta evaluación se observa la calidad del movimiento espontáneo y se puede hacer desde el pretérmino tardío hasta las 15-20 semanas de edad post natal. Los movimientos se clasifican según su fluidez, complejidad y variabilidad.

Los movimientos generales: aparecen a las 7 - 8 semanas de edad post-menstrual y se mantienen hasta las 20 semanas de edad post natal. Tienen su origen en generadores de movimiento troncoencefálicos y talamoestriados que reciben modulación desde el telencéfalo.

El patrón normal son movimientos complejos y variables "elegantes y fluidos", involucran todo el cuerpo. Estos movimientos son en flexo-extensión, abducción-aducción, rotación externa e interna. Con movimientos circulares de pequeña amplitud, moderada velocidad, aceleración variable de cuello, tronco y extremidades, en todas las direcciones. Los movimientos generales normales se asocian con el desarrollo normal, mientras que los movimientos generales anormales, en particular la ausencia de "movimientos inquietos" a los tres meses de edad postérmino, están estrechamente relacionados con la discapacidad del neurodesarrollo, incluido la parálisis cerebral

Los patrones anormales son extensores, son patrones con movimientos monótonos y repetitivos, patrones sincronizados, patrones espasmódicos o patrones de movimiento caótico. Todos ellos son anormales.





b. Evaluar estructuras subcorticales:

- a. Examen de pares craneanos: deben evaluarse todos desde el II par. Son difíciles de evaluar en recién nacidos, especialmente realizar el fondo de ojo por el edema palpebral propio del parto
 - ▶ Fondo de ojo: II
 - ▶ Mirada: III, IV, VI
 - ▶ Reflejo corneal: Tap glabellar (V)
 - ▶ Función nervio facial: asimetría facial. No confundir con hipoplasia depresor anguli oris, en que sólo la parte del ángulo de la boca está alterada.
 - ▶ Succión, deglución, respiración; IX-X-XII
 - ▶ Llanto, estridor: X (neumogástrico)

- b. Examen somatomotor. Evaluar si existen asimetrías en segmentos corporales y de los movimientos, el tono y la fuerza. Al pasar por el canal del parto, si la cabeza se encuentra retenida, puede lesionarse el plexo braquial o fracturarse la clavícula, resultando en una asimetría de los movimientos.

El recién nacido sano adopta una postura en flexión, cuesta mucho estirarles los brazos y las piernas, impidiendo la extensión a 180 tanto en EESS como EEII. Un daño cerebral produce rigidez en la postura.

- Evaluación de postura y tono

Postura: Debe ser evaluada en decúbito supino y cabeza en línea media en un estado de vigilia quieta

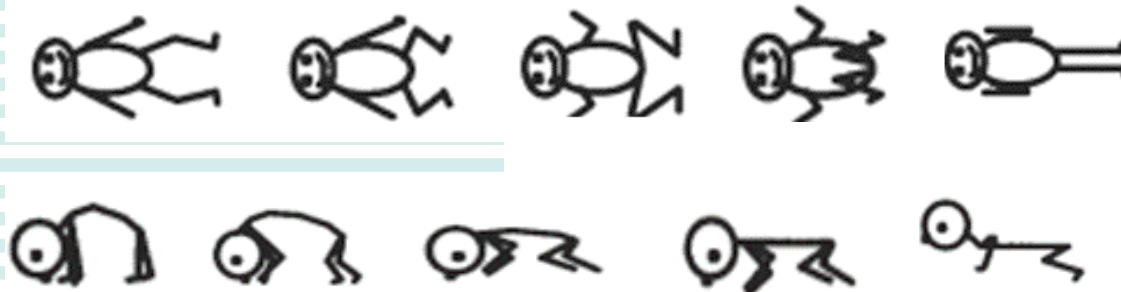
El tono de las extremidades superiores e inferiores (EES-EEII) se evalúa al observar el tono de ellos en posición supina/suspensión ventral (figura 1) y por la respuesta a la tracción de la parte superior e inferior.

Existe un **tono pasivo** que es la resistencia a la movilización (dureza, extensibilidad y pasividad). Lo exploramos mediante la "maniobra de la bufanda", "talón-oreja" y tono del tronco. El tono pasivo muscular evoluciona progresivamente según la edad

El **tono activo** son las respuestas a la tracción ventral, suspensión horizontal y vertical. La postura se observa según la flexión de EESS y EEII, que avanza desde EEII hacia EESS según sea pretérmino o término. La hiperextensión es anómala.

El tono en ventral se observa principalmente en relación al tono cervical (la alineación de la cabeza a la espalda), la curvatura dorsal (espalda) y la forma en que caen las EESS y EEII

FIGURA 1. EVALUACIÓN DE POSTURA EN SUPINO Y TONO EN SUSPENSIÓN VENTRAL



FUENTE: THE DUBOWITZ NEUROLOGICAL EXAMINATION OF THE FULL-TERM NEWBORN





Las anomalías del tono muscular se describen como:

- **Espasticidad:** por supresión de la inhibición de los centros superiores sobre la motoneurona. En caso de espasticidad grave, la hipertonia puede estar presente en el RN manifestada como extensión anómala del cuello o extensores del raquis en opistótonos
- **Rigidez:** la exageración permanente del tono, está bajo el control de los estímulos vestibulares constituyendo el síndrome extrapiramidal. Aumento de resistencia en la totalidad de los músculos (agonistas y antagonistas) y en la totalidad del desplazamiento (“en tubo de plomo”).
- **Hipotonía:** La hipotonía cervical desaparece rápidamente, al final del primer mes la cabeza apenas se mueve cuando se imprimen movimientos al tronco. La consistencia de los músculos y su resistencia a la movilización, disminuye progresivamente debido a la maduración piramidal, que hace posible la motilidad voluntaria, e inhibe al mismo tiempo el tono flexor. Sin embargo, hay grandes diferencias individuales de extensibilidad, lo que justifica las variaciones normales en la velocidad de desarrollo

Evaluación del tono de extremidades superiores (EES):

- **Maniobra de la bufanda:** Se lleva la mano del niño pasivamente hasta que toque el hombro opuesto. Se observa la posición del codo con relación al ombligo (línea media).
- **Evaluación del tono de extremidades inferiores (EEII):**
- **Ángulo de aductores:** se separan los muslos hacia fuera de la línea media y con las rodillas extendidas. Se mide el ángulo que dejan entre ambos.
- **Ángulo poplíteo (tono de isquiotibiales):** se flexiona el muslo al máximo sobre pelvis y abdomen, posteriormente se extiende la rodilla al máximo, y se mide este ángulo. (Asimetría <math><20^\circ</math>).
- **Talón-oreja (tono músculos proximales):** Con el niño en supino se levantan las EEII extendidos a la vez, intentando llegar hasta la oreja. El espacio recorrido es el ángulo que se valora.
- **Ángulo de dorsiflexión del pie:** Se flexiona el pie sobre la pierna. Valor normal entre 0 y 70°. No debe haber diferencias de simetría superiores a 10°.

Evaluación tono pasivo de tronco:

- **Tono pasivo del tronco:** Escasa movilización al flexionar la pelvis sobre el abdomen, incurvando el tronco. En hipertonia se levanta todo el tronco en bloque pivotando sobre la cabeza. En hipotonía la rodilla toca el mentón

La postura y el tono son edad dependiente, con un aumento del tono flexor de las EES y EEII, que es completa en RN término, el RNPT tiene menos tono cervical y troncal.

Es importante que el tono sea evaluado en forma individual (tono cervical, tono troncal, tono de EEII) y comparado con el contralateral, para identificar posibles focalizaciones. Así estableceremos si hay una





hipotonía generalizada o solo un mal tono axial (cervical, troncal). La hipotonía generalizada puede estar asociada a una alteración sistémica o enfermedad neuromuscular, mientras que la hipotonía axial es un marcador de compromiso SNC.

- **Evaluación de Reflejos osteotendíneos**

Los reflejos rotulianos y aquilianos están presentes desde las 33 semanas de gestación. En general la ausencia de reflejos con vigilia normal involucra sistema nervioso periférico. El aumento de reflejos con conciencia alterada implica alteraciones centrales

Reflejos primitivos: Es la forma más primitiva de movimiento, integrados en troncoencéfalo y médula espinal (**TABLA 3**).

TABLA 3: Tipos de reflejos primitivos, función y elicitación

REFLEJO	FUNCIÓN	DURACIÓN	ESTÍMULO	RESPUESTA
Succión	Sobrevida	3 mes	Introducir dedo en la boca	Succión de labios y mandíbula
Puntos cardinales	Sobrevida	3 mes	Tocar la comisura de los labios	Depresor anguli oris del mismo lado, lengua se mueve hacia el punto estimulado
Orientación de la boca	Sobrevida	3 mes	Tocar la mejilla del bebe	Cabeza se mueve hacia el lado del estímulo
Prehensión palmar	Protección	3 mes	Presionar el dedo contra la palma	Flexión de dedos y tomar objeto
Abrir la mano	Protección	3 mes	Golpear borde cubital y meñique	Abrir la mano
Prehensión plantar	Futura posición pie		Presionar la planta del pie detrás de los dedos	Flexión de los ortejos
Colocación	Sobrevida	Permanece	Estimular cara anterior del pie contra superficie	Levanta el pie para apoyarlo nuevamente
Marcha	Marcha		Coger de axilar y empujarlo	Flexión recíproca y extensión de las piernas
Galant	Estabilidad de tronco	2 mes	Pasar el dedo por región paravertebral	Flexión de tronco al lado estimulado
Moro	Sobrevida	3 mes	Ruido repentino, flexión de cabeza	Abducción y extensión de los brazos
Sobresalto	Protección	Permanece	Ruido fuerte	Flexión de codos, cierre de puños
Extensión cruzada	Protección	2 mes	Decúbito dorsal, piernas extendidas, flexionar pasivamente una pierna	Abducción, extensión de la pierna contra lateral con rotación y flexión del pie

Corresponden a las reacciones primarias de succión, puntos cardinales o búsqueda y orientación de la boca, los reflejos de enderezamiento, las reacciones tónicas posturales y las reacciones dinámicas. Son estereotipadas, en general son reflejos de sobrevida y nos sirven para el seguimiento posterior del niño. Para poder aprender a hacer las cosas en forma voluntaria los niños van perdiendo esos reflejos, por lo tanto, un reflejo desaparece cuando





el niño debe aprender a hacer algo, por ejemplo, desaparece reflejo de succión cuando un niño debe aprender a succionar y alimentarse, desaparece reflejo de prehensión cuando el niño debe aprender a tomar objetos. Existe una variabilidad muy grande de cuando desaparecen, por lo que nos manejamos con estadísticas.

- ▶ Se puede buscar el reflejo de colocación, en que el niño es capaz de vencer el obstáculo y marcha propiamente tal.
- ▶ En el reflejo de extensión cubital, abre la mano al estimular la zona cubital de la muñeca.
- ▶ En el Galant, se estimula la espalda y el niño intenta girar o incurva la espalda.
- ▶ El reflejo de extensión cruzada se refiere que al flexionar una extremidad, flexiona la contralateral.
- ▶ Buscar Babinski antes de prehensión plantar.

En estos reflejos podemos encontrar anomalías, por ejemplo, un moro asimétrico, lo cual podría deberse a hemiparesia, fractura de clavícula, parálisis braquial, etc. La parálisis braquial puede producirse cuando el niño está emergiendo por el canal del parto, por estiramiento y daño del plexo. Generalmente ocurre en niños GEG. La mayoría de las veces es reversible

Trastornos paroxísticos del movimiento

Junto a los reflejos debemos visualizar, otro tipo de movimientos que por su forma abrupta y alta intensidad, junto a una periodicidad provocan alarma y requieren una rápida evaluación. Estos movimientos pueden ser transitorios/benignos o patológicos. En general se les llama trastornos paroxísticos del movimiento y pueden ser epilépticos o no epilépticos y estos últimos pueden ser benignos del desarrollo del RN o patológicos.

Los trastornos paroxísticos del movimiento se presentan desde la edad neonatal hasta la adolescencia, propios de la vigilia o sueño y deben ser rápidamente evaluados considerando una patología severa o una variación de la normalidad. Tanto retrasar un tratamiento que puede afectar el sistema nervioso central (SNC) de altas demandas metabólicas y funcionalmente cambiantes, como tratar y realizar exámenes invasivos en niños sanos, son un grave riesgo que debe limitarse.

- Tipos de trastornos paroxísticos del movimiento neonatal
 - ▶ **Temblor, tremor o jitteriness:** Temblor de alta frecuencia y baja amplitud, rítmico, paroxismal, bilateral, predomina en la mandíbula y extremidades y se presenta o exacerbado por el llanto o excitación. Cesa al sujetar la región afectada. Es estímulo sensible. Están presentes en las dos primeras semanas de vida. Diagnóstico diferencial: todas las causas secundarias de temblor como hipoglicemia, hipocalcemia, hipomagnesemia, encefalopatía hipóxica leve Sarnat I, las que son fácilmente descartables por anamnesis o examen físico. Tiene un inicio temprano, desaparece en el periodo neonatal, pero puede persistir hasta los dos meses de vida y verse ocasionalmente hasta el año. Desarrollo posterior normal. No requiere tratamiento
 - Ocasionalmente se solicita EEG, que es normal, los videos EEG realizados con fines de investigación, son normales.
 - ▶ **Mioclónias benignas del sueño del recién nacido:** sacudidas mioclónicas bilaterales, difusas y sincronas, predominando





en EESS, no comprometen la cara. Ocurren sólo en el sueño, generalmente al inicio, sueño quieto siempre cesa al despertar. Inicio antes de los dos primeros meses, generalmente a los 15 días, sin causa aparente, la mayor severidad es en la tercera semana y desaparece hacia los 6–10 meses. Se ve en niños prematuros o de término. Coincide con la rápida maduración del patrón de sueño en los primeros tres meses. Ocurre en clúster de 4–5 batidas por segundo, y se repite irregularmente pudiendo durar hasta 30 minutos y ser confundido con status epiléptico. Es autolimitado y benigno y no requiere tratamiento.

- ▶ **Desviación tónica paroxística de la mirada hacia arriba en la infancia (Paroxysmal tonic upgaze of childhood).** Fue descrito por primera vez en 1988 por Ouvrier y Billson, es un trastorno oculomotor relacionado con la edad, de inicio antes del año de edad (1 semana–26 meses con mediana de inicio 5,5mes, se han descrito desde 1 mes a 7 años) caracterizado por episodios de movimientos oculares súbitos con desviación conjugada y sostenida de la mirada hacia arriba, con flexión del cuello compensatorio y sacadas incompletas hacia abajo en un intento de normalizar los movimientos con movimientos horizontales normales. La conciencia está preservada durante los episodios. Tiene fluctuaciones diurnas, exacerbación con las infecciones intercurrentes, vacunas, fatiga y alivio con el sueño. Puede tener algún grado de ataxia. No hay deterioro en el seguimiento, generalmente mejora y desaparece entre 1–4 años post inicio (1 mes, 7 años, mediana de 2,6 años). En algunos pacientes se ha reportado crisis febriles y ataxia residual, en el seguimiento

La patogénesis no está totalmente comprendida, se hipotetiza que el sustrato neuroanatómico está en el mesencéfalo, núcleo rostral intersticial del fascículo longitudinal medial y reflejaría una inmadurez del control cortico–mesencefálico de la mirada vertical. Recientemente se ha sugerido que PTU, la tortícolis paroxística benigna de la infancia y la ataxia episódica, pueden representar varias formas de una misma enfermedad neurológica, asociada al gen CACNA1a. Este gen es expresado a través del sistema nervioso, particularmente cerebelo y unión neuromuscular codifica para un canal voltaje-gatillado por canal de calcio.

- ▶ **Tortícolis paroxística benigna de la infancia:** episodios recurrentes de latero–retro o tortícolis que puede ser alternante con o sin incurvación de tronco. Inicio entre la primera semana de vida a 30 meses, en el 50% de los casos se inicia a los 3 meses. Las crisis aparecen en la mañana y a veces se pueden gatillar con un cambio postural o cuadro febril, acompañados de irritabilidad, náusea, vómitos, palidez y ataxia y ceden en horas o días. Solo remiten en el sueño. No hay alteración de la conciencia, pero hay disconfort. Al inicio son muy frecuentes, varias veces al mes, cada 2 semanas o cada dos meses, luego desaparecen gradualmente hasta los 5 años– Evolucionan con desarrollo psicomotor normal. Este evento puede ser reemplazado posteriormente por vértigo paroxístico benigno de la infancia en hacia la adultez por migrañas hemipléjicas, por lo que se cree son una misma entidad ligada a la mutación de canales de sodio CACNA1A. Movimientos epilépticos. Serán revisados en otra clase (epilepsias)





DIAGNÓSTICO

Según la clínica y estudio de laboratorio e imágenes se plantea un diagnóstico sindromático, localizadorio y etiológico de la patología estudiada

- a. **Sindromático:** Síndrome hipertónico/ Síndrome hipotónico, síndrome convulsivo, síndrome piramidal, entre otros.
- b. **Localizadorio:** sistema nervioso central o periférico.
 1. SNC → reflejos aumentados, hipotonía predominio axial, reflejo cubital, Babinski.
 2. SNP → vigilia normal, reflejos ausentes o muy disminuidos, hipotonía. Ausencia de clonus, Babinski, prehensión.
- c. **Etiológico:** encefalopatía hipóxico isquémica, malformación del sistema nervioso central, mielomeningocele, etc.

Además, se debe graduar la severidad de la alteración

- a. Leve: anomalías del tono y excitabilidad, sin depresión del SNC, sin crisis
- b. Moderado: anomalías del tono con signos de depresión del SNC (mala interacción, hipoactividad, hiporreflexia), más de dos crisis.
- c. Grave: crisis repetitivas o status, depresión, letargia y coma

NEUROIMÁGENES

- a. Ultrasonografía cerebral
- b. Tomografía axial computada cerebral
- c. Resonancia nuclear magnética cerebral: perfusión, angiografía, venografía, espectroscopia.



EXAMEN NEUROLÓGICO DEL LACTANTE

En relación al proceso evolutivo los RN están menos adaptados al entorno extrauterino en lo que respecta a las funciones no vitales. Los primeros 2 meses después del término puede verse una continuación del comportamiento fetal que se ha visto después de detallados estudios sobre el comportamiento fetal y postnatal temprano.

Hacia el tercer mes ocurre una transformación importante de muchas funciones neuronales y esto hace que el lactante se adapte mucho más a las necesidades de la vida extrauterina, y aunque está lejos de ser completa, aumenta la potencia muscular; la postura corporal cambia desde un control postural orientado al cuerpo a otro orientado al espacio, el patrón de succión cambia de los movimientos peristálticos de la lengua a un nuevo patrón de succión con las comisuras abiertas de la boca, se desarrolla la atención visual y la visión binocular, se produce una sonrisa social; emerge una nueva forma de vocalización como el arrullo o gorjeo.

Estas transformaciones de las funciones neuronales ocurren durante un período relativamente corto (semanas) y la mayor fuerza de los músculos hace que los movimientos sean más efectivos.





La activación de las posturas antigravedad y la orientación en el espacio, así como el inicio de una verdadera interacción social con el cuidador son signos de una adaptación ontogenética efectiva hacia el nuevo entorno.

En un año el niño adquiere una gran cantidad de funciones y su evaluación es bastante difícil. Existen **hitos del desarrollo** en cada mes que deben ser evaluados, tienen una desviación estándar variable. Si es monosintomático, o sea que solo 1 está ausente, hay que esperar y observar.

Los **reflejos primitivos comienzan a desaparecer** porque el cerebro está en crecimiento y empieza a predominar su función, y **aparecen reflejos protectores**. Si no desaparecen los reflejos primitivos y no aparecen los reflejos protectores, no puede desencadenarse la secuencia de eventos predeterminada de lo que deberían ir aprendiendo a hacer. Tienen **desarrollo pre lingüístico, interacción social, desarrollo motor y cognitivo** (cuando uno ve que el niño es capaz de hacer chao, lo cual significa que tiene memoria, y que puede reproducir algo para comunicarse, incluso sin saber hablar todavía, esto se denomina praxia ideo-motora). Uno debería ser capaz de aproximar la edad de un niño por lo que hace.

EVALUACIÓN DEL DESARROLLO Y PROGRESIÓN DE LAS FUNCIONES EN EL LACTANTE

La progresión del desarrollo sicomotor en el lactante se muestran en la tabla 4.

Habilidades pre-lingüísticas

- 1er mes → Ruidos guturales
- 2 – 3 mes → arrullo. Vocalización
- 6 meses → Balbuceo
- 12 meses → Primera palabra

0 – 2 meses

Motor

- ▶ Está iniciando el sostén cefálico: no hay rezago total de la cabeza al traccionar. ¿Va consiguiendo un sostén estable de la cabeza?
- ▶ ¿Succiona y deglute bien?
- ▶ ¿Manotea y patalea en forma abundante y armónica? Si solo usa una mano, es porque tiene un problema en el hemisferio contralateral.
- ▶ ¿Es excesivamente blando o rígido?

Sensorial: sigue con la mirada

Social: ¿Sonríe ante el rostro de las personas?

4 – 5 meses

Motor

- ▶ ¿Comienza a llevar las manos voluntariamente hacia los objetos para tomarlos?
- ▶ Utiliza indistintamente ambas manos, o por el contrario, muestra preferencia por uno de ellos?

Social: ¿Le interesan las personas y los objetos del entorno?

Sensorial: ¿Vuelve la cabeza hacia el lado desde donde se le llama suavemente, o hacia el cascabel?





7 meses

Motor

- ▶ ¿Se mantiene sentado sin apoyo durante 1 minuto?
- ▶ ¿Es capaz de dar vuelta completa en la cama?
- ▶ Paracaídas lateral empieza antes de que se siente, es para que se estabilice.

Lenguaje: Su balbuceo es abundante

Social: ¿Estira los brazos para que lo tomen? ¿Sonríe a las personas?

Sensorial: ¿Le parece que hay estrabismo?

10 meses

Motor

- ▶ ¿Se mantiene de pie, aun con ligera ayuda, dando saltos, sin postura en tijeras o equino? Si apoya mucho los pies puede tener una hipertonía, pudiendo hacer pie equino.
- ▶ ¿Es capaz de tomar un objeto entre índice y pulgar, con pinza o utiliza toda la mano?
- ▶ ¿Utiliza por igual ambas manos?

Social

- ▶ ¿Comienza a mostrar señales de extrañeza ante desconocidos, o es indiferente? ¿Hace chao con la mano (praxia)?

Lenguaje: en sus balbuceos comienza a emitir sonidos similares a una palabra (mamamama o papapapa)

12 – 14 meses

Motor

- ▶ ¿Es capaz de caminar solo?
- ▶ ¿Anda en puntas de pie?
- ▶ ¿Tiende a postura en tijera?

Intelectual: ¿Recuerda donde se encuentra algún objeto que le gusta, aunque esté escondido? ¿Lo busca con la mirada?

Lenguaje: ¿Pronuncia alguna palabra refiriéndose claramente a una persona u objeto concreto?

Permanencia – Gateo – Marcha

Camina solo en línea recta, no es capaz de dar vueltas sino se cae (desestabiliza). Eso sí es capaz a los 18 meses.



Banderas rojas motoras

- Persistencia reflejos primitivos
- Ausencia reflejos protectores
- Presencia reflejos patológicos
- Signos de compromiso vías piramidales, extrapiramidales o cerebelosas

Banderas rojas lenguaje

- Ausencia funciones pre lingüísticas: gorjeo, vocalización, balbuceo
- Ausencia comunicación visual
- Ausencia lenguaje gestual: praxias ideomotoras



TABLA 4: Evaluación del desarrollo psicomotor del lactante

EDAD	MOTORA	COORDINACIÓN VISUAL/MANUAL	CONDUCTA COMUNICATIVA (LENGUAJE Y AFECTIVA SOCIAL)
6 semanas	Prono: apoyo con centro de gravedad. Supino: postura inestable. Axial: cierto control cefálico.	Fijación visual a objetos, manos cerradas.	Reacciona al sonido, consuelo al llanto, sonríe durmiendo
2-3 meses	Prono: apoyo con codo simétrico. Eleva cabeza. Centro gravedad pubis. Supino: rota y levanta 45° la cabeza. Axial: sostén cefálico estable. Espalda redondeada.	Sigue objetos con la mirada, gira la cabeza para seguir objeto móvil.	Vocalizaciones, mira a la cara, desvía la mirada al sonido, sonrisa social.
4-6 meses	Prono: apoyo con codo asimétrico (puede extender un brazo para coger objetos). Eleva tronco y cabeza con apoyo antebrazos. Supino: voltea prono a supino. Axial: endereza la espalda. Se mantiene sentado con apoyo anterior y EElI flexionadas. No apoya los pies.	Intenta coger objetos al alcance con una o ambas manos y se los lleva a la boca. Presión global entre la palma y los dedos, sin pulgar, y con barrido lateral de todo el brazo. Se destapa la cara.	Laleo. Gira la cabeza y ojos en busca del sonido con interés. Ríe a carcajadas. Tiende los brazos para que lo cojan. Reconoce a los padres, tímido con extraños. Aprendizaje de contingencias (activa un celular).
7 a 9 meses	Prono: apoyo con manos abiertas y brazos extendidos. Centro de gravedad en piernas. Gateo progresivo. Supino: volteo supino/prono. Axial: tronco erguido. Sedestación con apoyo lateral y luego estable. A los 9 meses mantiene su peso en bipedestación. Reflejo paracaídas y apoyo lateral.	Presión palmo-pulgar. Cambia los objetos de mano, si se le caen intenta cogerlos. Aproxima el índice	Bisílabos no referenciales. Imita el sonido que se le enseña (tos), y actos simples. Responde a su nombre. Memoria de reconocimiento: interés solo por objetos nuevos, encuentra objetos que se le ocultan bajo el pañal. Sonríe ante el espejo.
10 - 12 meses	De posición acostada pasa a sentada. Rota el tronco, con equilibrio completo en sedestación. Puede levantarse sobre rodillas, y mantener la bipedestación con sostén. Camina de la mano.	Presión pulgar - índice (en pinza fina, opone el índice al pulgar). Deja caer objetos para que se los recojan. Bebe de la taza.	Balbuceo con sentido, bisílabos referenciales (mamá, papá), primera palabra con sentido. Imita gestos: "adiós, aplaude". Entiende frases sencillas. Ecolalia. Comprende "no". Niega con la cabeza. Comprende expresividad facial. Identifica objetos.
13-18 meses	Sube escalares gateando. Marcha independiente. No puede levantar un pie sin perder el equilibrio.	Da objetos al examinador. Introduce objetos grandes y luego pequeños en frascos o botellas. Construye torres de 2 a 3 cubos.	Protodeclarativos: señala con el índice, enseña objetos. Protoimperativos: pide cosas. Vocabulario <5 palabras. Obedece ordenes sencillas. Juego exploratorio. Da besos, puede separarse de los adultos. Se interesa por otros niños.
19 -24 meses	Inicia marcha hacia atrás. Menor base de sustentación. Salta con los 2 pies a la vez. Sube escaleras con apoyo. Patea y lanza pelota.	Construye torres de 3 a 5 cubos. Hace rayas con el lápiz.	Vocabulario 50 palabras. Construye frases de 2 palabras sin verbos. Usa pronombres de forma inapropiada. Nombra un dibujo. Juego simbólico. Diferencia entre arriba y abajo. Reconoce parte del cuerpo.

REFERENCIAS

Smyser CD, Inder TE, Shimony JS, Hill JE, Degnan AJ, Snyder AZ, et al. Longitudinal analysis of neural network development in preterm infants. *Cereb Cortex*.2010;20(12):2852-62.

Mahmoudzadeh M, Dehaene-Lambertz G, Fournier M, Kongolo G, Goudjil S, Dubois J, et al. Syllabic discrimination in premature human infants prior to complete formation of cortical layers. *Proc Natl Acad Sci U S A*.2013;110(12):4846-51.

Van der Knaap MS, Valk J. Myelin and white matter. *Magnetic resonance of myelin, myelination and myelin disorders*, Van der Knaap MS and Valk J eds, Springer-Verlag, Berlin. 1995:1-17.

Jessica Duboisa,*, Parvaneh Adibpoura, Cyril Pouponb, Lucie Hertz-Pannierc and Ghislaine Dehaene-LambertzaMRI and M/EEG studies of the White Matter Development in Human Fetuses and Infants: Review and Opinion. *Brain Plasticity* 2 (2016) 49-69

Heinz F R Prechtl DM DPhil FRCOG. General movement assessment as a method of developmental neurology: new paradigms and their consequences. *Developmental Medicine and Child Neurology*; Dec 2001; 43, 12.

Guzzetta A, Haataja L, Cowan F, Bassi L, Ricci D, Cioni G, Dubowitz L, Mercuri E. Neurological examination in healthy term infants aged 3-10 weeks. *Biol Neonate*. 2005;87(3):187-96.





Desarrollo y evaluación del preescolar y escolar

DRA. DANIELA ÁVILA

Sección Neurología, Genética y

Enfermedades Metabólicas

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile



DESARROLLO Y EVALUACIÓN DEL PREESCOLAR (NIÑEZ TEMPRANA 2 A 5 AÑOS)

1. Motor Grueso: se adquiere la habilidad de caminar, retroceder, correr, saltar en dos pies, patear y lanzar una pelota. Entre los 2 a 5 años estas habilidades, previamente adquiridas, se van perfeccionando e interactuando entre sí (aumentan en distancia, duración, repeticiones), permitiendo a cada niño realizar actividades más complejas, de forma más eficaz. Por ejemplo, logran andar en bicicleta, lo que requiere de un correcto pedaleo, equilibrio y dirección.

- ▶ 3 años: escaso control del giro y detención repentinos al caminar o correr, salto de 40 – 60 cm, ascenso de escaleras sin ayuda alternando pies, salto irregular.
- ▶ 4 años: control más eficaz de detención al caminar o correr, avanzar o girar, salto de 60 – 80 cm, descenso de escaleras con ayuda alternando pies, salto en un pie.
- ▶ 5 años: inicio, giro y detención eficaz al caminar o correr, salto de 70 – 90 cm, descenso escaleras sin ayuda alternando pies, salto largo.

Cabe destacar que la motricidad gruesa no es buen marcador de desarrollo cognitivo.

2. Motor Fino: gracias al desarrollo de esta área, el niño gana autonomía en algunas actividades de la vida diaria. Además, se relaciona al desarrollo cognitivo, por lo que permite evaluarlos en conjunto. Debemos preguntar y observar como se visten, alimentan y dibujan. El dibujo permite la evaluación de la motricidad fina y desarrollo cognitivo.

- ▶ 2 años: alimentación con cuchara y tenedor, construcción de torre de 6 bloques, desvestirse, giro de manilla, imitación de línea horizontal y vertical, giro de una tapa, lavado y secado manos.
- ▶ 3 años: corte con tijera, copia de círculo, postura de zapatos, construcción de torre de 10 bloques. A los 3 – 4 años inicia la etapa de artística (dibujar círculos, cruz).
- ▶ 4 años: se inicia etapa del diseño, en que se juntan formas y pueden hacer dibujos más complejos (representación de un objeto muy rudimentario), copia cuadrado, recorta círculo, dibuja figura humana (monigote: no es madura), copia algunas letras y números.
- ▶ 5 años: vestirse, cepillarse, copia triángulo, recorta cuadrado, escribe su nombre. A los 4 – 5 años inicia la etapa pictórica, comienzan a dibujar la figura humana tipo caricatura y de a poco le van agregando detalles (pelo, ojos, etc.).

3. Cognitivo: Piaget crea teorías del desarrollo cognitivo a distintas edades de la vida. El periodo preescolar se caracteriza por tener un **pensamiento pre-operacional**.

- ▶ Pensamiento Simbólico: pueden recordar y tener representación mental de símbolos o cosas que van aprendiendo. Sin embargo, tienen limitaciones como el tener un pensamiento concreto y parcializar la información, viendo sólo una parte del todo.
- ▶ Avances:
 - Uso de símbolos (no necesitan mirar directamente el objeto para pensar en él)
 - Clasificación organizando en categorías simples





- Adquisición del concepto de identidad, es decir, que si una persona o un objeto tiene alteraciones superficiales, no cambia su naturaleza, permanece siendo el mismo.
- Identificación de la relación causa-efecto, que los eventos tienen causas, por ejemplo, si plantan un porotito y lo riegan, crece.
- Los niños preescolares comprenden números, son capaces de contar y manejar cantidades, pero siempre a nivel concreto, es decir, tienen que observar los elementos para poder contar (por ejemplo, al preguntarles cuántos años tienen, muestran los dedos y cuentan). Algunos incluso hacen sumas, pero también a nivel concreto (“una pelotita más otra pelotita”).
- Van adquiriendo de a poco la empatía, al principio les cuesta ponerse en el lugar del otro y ser capaces de imaginarse como se sienten los demás.
- Intelecto: se percatan de su actividad mental y del funcionamiento de su mente y de la los demás. Por ejemplo, al inicio de esta etapa, no comprenden el juego de las escondidas, noción de que el otro debe ingeniárselas para buscarlo. Al avanzar en esta etapa, tiende a esconderse en el lugar que cree no lo encontrarán.

4. Psicosocial: va aumentando el número de niños con los cuales son capaces de jugar al mismo tiempo y realizando juegos más complejos. Para Piaget el juego es muy importante y corresponde a un equivalente del trabajo del adulto.

- ▶ 2 años: juego en paralelo, no hay interacción con otros niños
- ▶ 3 años: juego de a 3, aumenta capacidad de interactuar, adquisición del juego simbólico, no hay distinción de realidad de fantasía
- ▶ 4: distinción de realidad de fantasía
- ▶ 5: respuesta positiva un saludo, juego creativo (disfraces)

433



EVALUACIÓN DEL DESARROLLO PSICOMOTOR EN EL PREESCOLAR

Existen distintos actores en la evaluación del desarrollo psicomotor (DSM), desde la propia familia, profesores del colegio y equipo de salud pediátricos. Respecto al rol que cumplen los profesionales de la salud, se debe realizar una evaluación clínica periódica y mediante test estandarizados para poder diagnosticar de manera precoz, intervenir oportunamente y así mejorar su pronóstico.

Existen 2 estrategias que se pueden adoptar en niños en riesgo de retraso del DSM. La primera corresponde a los consultorios y CESFAM, mediante las normas técnicas del MINSAL, si se pesquisan anomalías en el desarrollo psicomotor, se deriva a consulta de desarrollo, talleres grupales y se controla seguimiento; por último, en casos más severos, se deriva al médico especialista. Por otro lado, la AAP recomienda a los pediatras utilizar escalas de screening, derivar a especialistas en desarrollo para diagnóstico y tratamiento si necesario; por último, en áreas con poco acceso a atención médica, utilizar tecnología como videoconferencias.





Test estandarizados en la niñez temprana

1. **Test de desarrollo psicomotor (TEPSI):** Es un test de screening de DSM nacional, que se puede aplicar entre los 2 meses y 5 años. Evalúa lenguaje, coordinación y motricidad, clasificando al niño en normal, en riesgo, o retraso. En el sistema público se recomienda realizar el TEPSI a los 36 meses, y generalmente es aplicado por enfermeras. En la práctica privada no se usan los test de rutina, se evalúa el DSM de acuerdo a la historia clínica, examen físico, factores de riesgo asociados y el juicio clínico.
2. **Ages & Stages Questionaries (ASQ):** Es un test de screening norteamericano de los años 80, que ha sido actualizado por última vez el año 2009. También se puede aplicar entre los 2 meses y 5 años. Puede ser aplicado por cualquier persona (profesionales de la salud y educación o por los padres), no requiere capacitación y permite un rol activo de cuidadores. Evalúa 5 dominios del desarrollo, estos son: comunicación, resolución de problemas, relaciones interpersonales, motricidad gruesa, motricidad fina. Los resultados posibles son: normal, penumbra, bajo lo normal. Validado en distintos idiomas, recientemente validado en Chile, solo los cuestionarios de 8 y 18 meses y actualmente, está siendo validado para 36 meses.
3. **Bayley Scale of Infant Development:** Es un test diagnóstico norteamericano, actualizado por última vez el año 2006. Permite identificación temprana y cuantificación del retraso del desarrollo, siendo aplicado en niños entre 1 y 42 meses de vida. Utilizado por los especialistas, se considera el gold estándar de los test de DSM. Sin embargo, es un examen caro y requiere capacitación, por lo que no es fácil de aplicar. El test debe ser ajustado por prematuridad hasta los 24 meses. Evalúa áreas de lenguaje, comunicación social y emocional, adaptativo, motricidad y desarrollo cognitivo. Subtest: comunicación expresiva y receptiva, motor grueso y fino. Ventajas: evaluación profunda de distintos aspectos del desarrollo del niño, tabulación sencilla, cubre distintas áreas, no es prueba de tamizaje (es de diagnóstico) y permite investigar y comparar resultados con investigaciones internacionales. Desventajas: evaluación larga y cansadora para el niño, no es fácil de aplicar, requiere capacitación (psicólogos, terapeutas), instrumento caro, no hay versión ni normas en español.

434

DESARROLLO Y EVALUACIÓN DEL ESCOLAR (NIÑEZ INTERMEDIA)



1. **Motor Grueso:** los escolares participan en amplia gama de actividades, incluyendo actividades competitivas organizadas.
 - A los 6 años, los niños en comparación a las niñas, comienzan a adquirir habilidades de motricidad gruesa que requieran de mayor **fuerza muscular**, mientras que las niñas, los superan en **precisión**. Esto se refleja en los deportes que eligen.
 - A los 7 años es capaz de caminar en barras de cierto grosor, saltar en cuadrados pequeños.
 - A los 8 años, en promedio ejercen fuerza de puño de 5 kg. Participación en amplia gama de juegos: andar en bicicleta, esquiar, gimnasia, fútbol, entre otros.





- 9 años: a esta edad empiezan el sedentarismo, algunos no cumplen con una condición física ideal y la obesidad es cada vez más común, especialmente en niñas. Los niños corren 5 m/segundo.
- A los 10 años, las niñas corren 5 m/s.
- A los 11 años: los niños son capaces de saltar 1,5 m y las niñas 1,3 m.

2. **Motor Fino:** el gran hito es la adquisición y aprendizaje de la lecto-escritura a los 6 años, que refleja habilidades motrices finas y desarrollo cognitivo, la cual se va perfeccionando posteriormente.

Cognitivo: Piaget describe que los escolares cambian el tipo de pensamiento a uno **operacional concreto** ya que son capaces de realizar operaciones mentales. Siguen siendo muy concretos, pensar en aquí y el ahora (les cuesta algo que no están tocando, el futuro, historia, el espacio exterior).

- a. Adquieren un pensamiento espacial, es decir uso de mapas, cálculo de distancias, tiempos y aprenden caminos que tienen que recorrer (ej.: de casa a colegio).
- b. Son capaces de predecir causalidad y efecto, de manipular intelectualmente la información que tienen y cuáles son sus consecuencias (ej.: consideran en una balanza el número de objetos, pero no el color).
- c. Además, perfeccionan la categorización, pueden agrupar según color y forma y darse cuenta que un subgrupo tienen menor número que grupos.
- d. Aprenden **seriación/interferencia transitiva**, es decir, ordenar varillas según tamaño.
- e. Por otro lado, adquieren un razonamiento inductivo y deductivo, resuelven problemas inductivos y deductivos. Saben que los deductivos tienen mayor valor, porque es más real (de lo general a lo particular).
- f. Se adquiere el concepto de conservación de la materia. Si una bola de plastilina cambia de forma (ej.: se transforma en una salchicha), siguen teniendo la misma cantidad.
- g. Número y matemáticas: cuenta mentalmente, suma contando, resuelve problemas matemáticos.

3. **Psicosocial:** a medida que el niño crece, va cambiando la forma en la cual ve la amistad. Según Selman, las etapas de la amistad se dividen en 4, estas son:

- Asistencia unidireccional (4 – 9 años): el amigo es el que ayuda y obedece lo que cada niño desea hacer.
- Cooperación bidireccional justa, resistente (6 – 12 años): intercambio, intereses personales separados.
- Relaciones cercanas, compartidas (9 – 15): relación continua, sistemática y comprometida. En esta etapa la amistad es muy importante para cada niño y piensan que va a ser para siempre.
- Interdependencia (desde 12 años): comparten intereses similares, respetan necesidades de dependencia y de autonomía.





Test estandarizados en la niñez intermedia

1. **WISC:** Wechsler intelligence scale for children Es la escala de inteligencia para niños de Wechsler, la cual tiene un enfoque psicométrico, se encuentra normalizada, validada y confiable. Es muy utilizada en evaluación neurológica de los niños y cuenta con subpruebas que señalan fortalezas y ayudan a identificar problemas específicos que se pueden tratar. Es una escala que se aplica internacionalmente **a niños entre 6 – 16 años**, posee 2 áreas a evaluar: una verbal y otra ejecutiva, que otorga una escala global. Clasifica a los niños en déficit intelectual (leve, moderado, severo, profundo), limítrofe, normal y brillante.



EVALUACIÓN DEL EXAMEN NEUROLÓGICO EN PREESCOLAR Y ESCOLAR

Se evalúan áreas similares en todas las edades, la aproximación al paciente es lo que cambia. En niños pequeños es a través del juego y a medida que crecen se asemeja al del adulto. Los elementos básicos son el examen de cabeza, mental, nervios craneanos, examen motor, examen sensitivo, examen cerebeloso, signos meníngeos y marcha.

Cabeza: características externas, tamaño, forma, velocidad de crecimiento (medirlo en cada control: curvas de Nellhaus). Adquiere mayor importancia en niños más pequeños que en adultos.

Nervios craneanos: cada uno tiene su nombre propio y funciones determinadas. De rutina el único que no se evalúa sistemáticamente en niños, es el olfatorio.

- ▶ Olfatorio (I): dar oler al niño aromas agradables, evaluando cada narina por separado. Alterado en infecciones del tracto respiratorio superior, TEC, neoplasias del lóbulo frontal anterior o plato cribiforme.
- ▶ Óptico (II): se evalúa a través de la agudeza visual mediante la carta de Snellen; en menores de 4 años evaluar la capacidad de reconocer objetos familiares y en mayores de 4 años usar el test de E. Además, evaluar campo visual por confrontación o por amenaza en niños muy pequeños.

Fondo de ojo: normalmente se observa una papila bien definida, color salmón. Si hay atrofia óptica, se ve palidez central y periférica, acompañada de disminución de arteriolas en la periferia (esto puede ser secuela de una hipertensión endocraneana). En el edema de papila se ve elevación del disco óptico, venas distendidas, falta de pulso venoso, hemorragias alrededor del disco, disco borrado e hiperemia de la cabeza del nervio (causas: hipertensión endocraneana, neuritis óptica).

- ▶ Oculomotor (III)
- ▶ Pupilas (II – III): simetría y respuesta a la luz. Si se daña la vía simpática se produce un Síndrome de Horner, que se manifiesta mediante la presentación de una pupila miótica, ptosis leve y sudoración defectuosa en hemicara. La herniación tonsilar puede manifestarse mediante una pupila dilatada fija unilateral, asociada a otros signos de compresión del nervio oculomotor (III).





- ▶ Oculomotor, Troclear, Abducente (III, IV, VI): estos nervios controlan los movimientos extraoculares. En niños, si no están conjugados, ocurre diplopía en la fase aguda y ambliopía a largo plazo.
Forias (heteroforias): durante la fijación, ambos ojos se mueven normalmente, pero al ocluir uno de ellos, uno o ambos se desvían. Exoforia es una predisposición a la divergencia, endoforia es una disposición a la convergencia.
Tropías (heterotropías): desviaciones oculares durante la fijación binocular
- ▶ Trigémino (V): se evalúa la sensibilidad facial con un alfiler y la fuerza de músculos masticatorios (maceteros y pterigoides) mediante succión y mordida. Además, evaluar reflejos corneal y maseterino.
- ▶ Facial (VII): motilidad facial, sensibilidad 2/3 anteriores de la lengua, fibras parasimpáticas que inervan glándulas lacrimales y salivares. Posición de la cara en reposo: ancho vertical de fisura palpebral, pliegue nasolabial, comisura labial. Puede que no esté alterado pero que la amplitud de los movimientos sea menor.
- ▶ Auditivo (VIII): función auditiva y vestibular. Evaluar cada oído por separado mediante la voz susurrada, sonido de reloj o diapasón.
- ▶ Glosofaríngeo y Vago (IX y X): se evalúan en conjunto, dan cuenta del examen de la laringe, faringe y paladar y reflejo nauseoso. Voz nasal y regurgitación de líquidos al deglutir sugiere compromiso bilateral del paladar. Estridor, ronquera o disfonía sugieren necesidad de evaluación más detallada del tronco y IX nervio.
- ▶ Espinal accesorio (XI): evalúa la función del trapecio mediante la elevación de los hombros por parte del paciente y el esternocleidomastoideo pidiéndole al paciente que flexione y rote la cabeza hacia el lado opuesto.
- ▶ Hipogloso: examinar la función de la lengua, simetría en actividad y en reposo, movilidad, atrofia y fasciculaciones. Al protruir la lengua, esta se desvía hacia el lado afectado.

Examen motor: en primer lugar, siempre inspección de masas musculares. Se evalúa el tono muscular, postura de las extremidades, motilidad, fuerza muscular, reflejos osteotendíneos y respuesta plantar.

La potencia muscular se mide mediante el uso de la escala Medical Research Council (MRC) que es objetiva y poca diferencia inter-observador.

ESCALA MRC	
5	Normal
4	Vence resistencia leve
3	Vence gravedad en forma sostenida
2	Moviliza articulación
1	Contrae, pero no moviliza la articulación
0	Ausencia de contracción

Reflejos osteotendíneos (ROT): pueden estar exacerbados, abolidos o asimétricos. Estos son: pectoral (sirve más en niños pequeños), bicipital, braquiorradial, rotuliano, aquiliano, tricipital.





Lesiones sobre el nivel de motoneurona inferior: ROT normales. En semanas a meses desarrollan hiperreflexia.

Lesión de motoneurona inferior, raíz o nervio: Reflejos ausentes, debilidad muscular

Lesión de unión neuromuscular: Reflejos normales

Lesión muscular: Hiporreflexia proporcional a la disminución en fuerza muscular

Respuesta plantar: flexora, extensora o Babinski (daño piramidal)

Movimientos anormales de origen neuromuscular (usualmente utilizado para referirse a movimientos extrapiramidales, menos utilizado para movimientos de origen neuromuscular)

- Miotonía: contracción sostenida de un grupo muscular
- Fasciculación: contracción espontánea de una unidad motora. Se ve en trastornos de 2da motoneurona, dejando una atrofia muscular final.

Examen sensitivo: en niños es poco fiable, se requiere cooperación del paciente, se evalúa vibración, postura, tacto, dolor, inervación sensorial segmentaria, grafestesia y discriminación entre dos puntos.

Función cerebelosa: diadococinesia, sincinesia (movimiento en espejo), metría. Anomalías que sugieren compromiso cerebeloso: inclinación de la cabeza (asociado a tumores de cerebelo ipsilaterales o herniación de amígdalas cerebelosas a través del foramen magnum), hipotonía, temblor de acción.

Marcha: muy sensible, puede orientar hacia neuropatía, síndrome cerebeloso, miopatía, hemiparesia. Observar base de sustentación (angosta o ancha), movimientos simétricos recíprocos de extremidades superiores.

Marchas anormales:

1. Cerebelosa (amplia base de sustentación)
2. Espástica (extremidad más rígida, movimiento en tijera con extremidad extendida)
3. Estepante (caída del pie)
4. Dandinante (bamboleo de cadera: "marcha de pato").

El examen neurológico evalúa las mismas áreas a toda edad, la aproximación al paciente es la que se modifica. Los niños más pequeños usualmente no cooperan completamente por lo que el orden del examen se debe adaptar. En los niños, el examen es ordenado, pero flexible.





Desarrollo y Trastornos del lenguaje

FONOAUDIÓLOGO LUIS SALINAS VALDEBENITO

Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Existen diferentes teorías de la adquisición del lenguaje, las que tienen base en investigaciones realizadas en distintos campos. Entre estos, han hecho aportes importantes, lingüistas y neurólogos y, más recientemente, también fonoaudiólogos. Las principales son:

1. Cognitiva: depende de la inteligencia, requiere representación simbólica.
2. Conductistas: adquisición lenguaje es el resultado de la relación entre estímulo y refuerzo.
3. Innatismo: Gramática Generativa Transformacional (Chomsky N.): señala que los seres humanos poseen habilidades innatas y que el cerebro viene preparado para adquirir el lenguaje, independientemente de los estímulos ambientales.
4. Neurolingüísticas: explica la aparición, desarrollo y complejización del lenguaje a partir de los mecanismos cerebrales de base.
5. Ecléctica: Reúne elementos de las distintas teorías.

Desde el punto de vista de la fonoaudiología, la adquisición del lenguaje es un proceso complejo que ocurre simultáneamente, en dos niveles:

1. Comprensión: decodificación. Corresponde a la interpretación de los estímulos auditivos para extraer significados ya sea a nivel de palabras, de oraciones o un conjunto de oraciones (relato).
2. Expresión: codificación. Corresponder a recordar las palabras pertinentes, ordenarlas en palabras, frases, oraciones, y relatos, de acuerdo a las reglas del idioma específico y así exponer claramente una idea.

439



DEFINICIONES

El concepto del "lenguaje" ha sido definido a lo largo del tiempo por distintos autores. A nivel general, se señala que es un sistema de representaciones simbólicas y signos, usualmente secuencias sonoras, pero también gestos y señas, así como signos gráficos, con los cuales se puede intercambiar información. Según A. R. Luria (1977), corresponde a un "sistema de códigos con cuya ayuda se designan los objetos del mundo exterior, sus acciones, cualidades y relaciones entre los mismos". Por otro lado, según Noam Chomsky (1957), es "un conjunto finito o infinito de oraciones, cada una de las cuales posee una extensión finita y construida a partir de un conjunto finito de elementos". Según la RAE, el lenguaje hablado es un conjunto de sonidos articulados con que el hombre manifiesta lo que piensa o siente. Según Roch Lecours el lenguaje es "el resultado de una actividad nerviosa compleja que permite la comunicación





interindividual de estados psíquicos a través de la materialización de signos multimodales de acuerdo con una convención propia de una comunidad” (Noris Moreno-Flagge).

En Fonoaudiología, la comunicación humana es la interacción constante de voz, habla, lenguaje y audición.

El desarrollo típico o normal del lenguaje y la comunicación se manifiesta en un vocabulario de calidad y cantidad, articulación comprensible, gramática adecuada, ritmo y velocidad apropiados, voz audible, limpia, de timbre y tono adecuado a edad y sexo, prosodia adecuada y en concordancia con su significado (no monotonal), contenidos atingentes a las necesidades comunicativas y uso adecuado del lenguaje en función de la comunicación.

En el análisis de los componentes del lenguaje, resulta conveniente utilizar el enfoque de la lingüística, que lo divide en niveles. Estos son:

- **Fonológico:** Corresponde al sistema de sonidos usados por cierto grupo humano hablante de un idioma particular. Considera las posibles combinaciones de sonidos que permite ese determinado idioma y las reglas que rigen estas combinaciones (sonidos). Es un sistema de sonidos que permite construir palabras.
- **Morfo-Sintáctico:** Se refiere a la gramática, es decir, a las reglas que gobiernan las combinaciones de las palabras: terminaciones, raíces de las palabras, conjugaciones verbales, número, género, entre otros. Aparecen elementos que no son solo combinaciones de sonido y comienzan a tener significado que van más allá del puro sonido (oraciones).
- **Semántico:** Corresponde al significado de las palabras que conocemos, es decir, nuestra representación del mundo conocido o de la realidad o también denominado, representación simbólica (cualidad).
- **Léxico:** Es el nombre de las palabras almacenadas en nuestro cerebro, es decir, una especie de diccionario interno (cantidad).
- **Pragmático:** Corresponde a un nivel de estudio y abordaje clínico relativamente más reciente. Apunta a la intención que subyace a lo que decimos, es decir, qué decimos, en qué momento y para qué lo decimos. Uso que le otorgamos al lenguaje: coloquial, formal, poético, entre otros.

Para el desarrollo normal de todos estos niveles del lenguaje, se requiere como condición de base indemnidad auditiva, neurológica y anatómica, además del desarrollo psicoafectivo y un ambiente verbal adecuado.



LÍNEA DE TIEMPO DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE EN ETAPAS TEMPRANAS

Estos son hitos que deben cumplirse a ciertas edades, lo cual reflejan el desarrollo típico normal del individuo.

- Control cabeza → 3 meses
- Sedestación → 6 meses
- Balbuceo-silabeo → 6 – 8 meses





- Primeras palabras → 12 m
- Inicio marcha → 10 – 18 m (14 meses promedio)
- Frases de dos palabras → 24 m
- Frases de 3 y más palabras → 36 m

Ejemplos:

Tempranamente, en la producción de sonidos de un recién nacido se desarrollan inflexiones o entonaciones que, en contexto permiten asignar significado.

Es importante la aparición de la atención conjunta (existencia de una triada entre el emisor, el receptor y un objeto/situación).

La morfosintaxis o gramática básica se construye principalmente hasta los 6 años. Posteriormente se perfecciona.

En la adolescencia, el desarrollo principal es de la semántica, el discurso, la capacidad de usar y entender lenguaje figurado o abstracciones.

Según la taxonomía de Bloom, en la comunicación interactúan estos 3 aspectos que describiremos a continuación (**FIGURA 1**):

- Forma: Corresponde a las bases para desarrollo expresivo, es decir, la morfosintaxis (mínima unidad capaz de producir significado, reglas de combinación de las palabras) y la fonología (estructura de la palabra).
- Contenido: Es la representación mental del mundo, es decir, la semántica.
- Uso: Corresponde a la interacción con otros, o sea, la pragmática (indicador de la aparición de trastornos de interacción, que va más allá de aspectos específicos en los cuáles presentan problemas los pacientes, como el espectro autista).

441

DESARROLLO COMUNICATIVO



FIGURA 1. ADAPTADO DE TAXONOMÍA DE BLOOM

ETAPAS DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE

El desarrollo del lenguaje tiene lugar dentro de los hitos del desarrollo, es una secuencia de etapas sucesivas, en que se distinguen dos etapas: pre-lingüística y lingüística.

I. Etapa pre-lingüística

Se separa en 4 dimensiones para evaluación clínica. Estos son:

- Conducta general: Organización fisiológica, patrones de regulación y alerta (al principio es poca pero aumenta con el tiempo, relación con el mundo, influye en el desarrollo), aceptación de estimulación externa, factores de estrés, estados de atención y de interacción mínimos (nos ayuda a llevar el nivel de desarrollo comunicativo actual a uno superior).
- Desarrollo afectivo: Puede ser seguro, evitativo, ansioso o ambivalente.
- Audición: Es muy importante su indemnidad para el desarrollo





del lenguaje, por ejemplo, un sordo mudo no tiene representación auditiva de los sonidos.

- d. Desarrollo comunicativo: Se refiere a los precursores del lenguaje: contacto ocular, seguimiento visual, localización del sonido, imitación motora, gestual, de sonidos, sonrisa.

Forma (morfosintaxis–fonología): Habilidades perceptivas

- **0 – 2 meses:** Atención a sonidos de la voz humana. Reacción a ruidos o sonidos repentinos. Distinción contraste luz y sombra.
- **2 meses:** Distingue la voz de la madre.
- **4 – 6 meses:** Aprecia diferencias de entonación o prosódicas que corresponden a estados emocionales. Pueden discriminar entre lengua materna y segunda lengua, y entre dos lenguas no maternas.
- **6 meses:** Oyente universal. Reconocen todos los sonidos.
- **6 – 9 meses:** Ubica fuente del sonido. Gira la cabeza (orientación, percepción global).

Forma (morfosintaxis–fonética–fonología)

- **0 – 6 semanas:** Llanto (se pueden interpretar, después es reemplazado por palabras). Vocalizaciones reflejas.
- **2 – 4 meses:** Arrullo. Gorjeo. Risas.
- **6 – 10 meses:** Balbuceo reduplicado (CVCV). Rica prosodia (entonación, inflexión).
- **10 – 14 meses:** Soplo y succión (desarrolla competencias desde punto de vista articulatorio). Balbuceo no reduplicado. Jerga y prosodia.
- **12 – 18 meses:** Primeras palabras. Protopalabras.

Contenido (semántica)

- **4 – 9 meses:** Mayor interés por objetos y personas. Anticipar situaciones ocurridas reiteradas veces. Es más fácil asignar valor comunicativo a conductas.
- **9 – 12 meses:** Comprende algunas palabras en contexto (no, chao, nombre). Percepción partes del cuerpo, objetos y personas familiares, órdenes simples. Se diferencia de los objetos y los otros (permanencia de objeto).

Uso (pragmática)

- **4 – 6 semanas:** Poco activo en su relación con los adultos. Aún no pueden hacer una diferenciación entre él y los otros que lo rodean.
- **0 – 3 meses:** Contacto ocular, sonrisa social, mirada recíproca.
- **2 – 3 meses:** Protoconversación.
- **9 – 12 meses:** Atención acción conjunta, señalamiento (acción para dar indicación acerca de un objeto específico, ocurre generalmente a los 12 meses), protoimperativos (señala para conseguir algo: galleta), protodeclarativos (señala para compartir algo: vehículo). En edades tempranas es poco.

II. Etapa lingüística

Forma (morfosintaxis–fonología)

- **12 – 18 meses:** Surgen las primeras palabras funcionales. Expresivo: en promedio 15 palabras. (Promedio de longitud del enunciado:





PLE) de 1.0 a 1.9. Comprensivo: instrucciones sencillas. Silabas tipo CV, CVCV.

- **18 – 24 meses:** Primeras 50 palabras (sustantivos, nombres de objetos cotidianos, verbos, adverbios). PLE de 2.0. Aparecen los enunciados de 2 elementos.
- **2 – 3 años:** PLE de 2.1 a 2.9. Emisiones de 2 a 3 palabras. Sus oraciones tienen una gramática característica, es decir, rara vez son repeticiones literales de los enunciados de los adultos. Emisiones “telegráficas” (no dicen artículos, entre otros).
- **3 – 4 años:** PLE de 3.0 y más. Enunciados de 3 a 4 palabras. Utilizan pronombres personales de 1a y 3a persona y con artículos indefinidos. Aparecen las primeras preposiciones “a”, “con”, “de”, “en”, “para”. Uso de nexos “pero” y “porque”.

Contenido (semántica-léxico)

- **6 – 9 meses:** Permanencia objeto.
- **9 – 12 meses:** Primera palabra. 2-3 palabras con significado. Comprende 3 palabras.
- **12 – 24 meses:** Inicio juego simbólico, reconocen partes del cuerpo, aumento del número de palabras.
- **24 – 36 meses:** Primeras frases de 2 palabras, aumenta significado, aumenta número de palabras (300-1000) y reconoce partes del cuerpo en si mismo y en otro
- **36 – 48 meses:** Interés por el “por qué” y funcionamiento de las cosas. Inicia uso de palabras abstractas (arriba, abajo).
- **4 – 5 años:** Vocabulario de 2500 y aumento de lo conceptual y abstracto.

El incremento de número de palabras es exponencial según la edad del niño, respecto de la etapa anterior. Existe un aumento explosivo cerca de los 2 – 4 años (FIGURA 2).

443

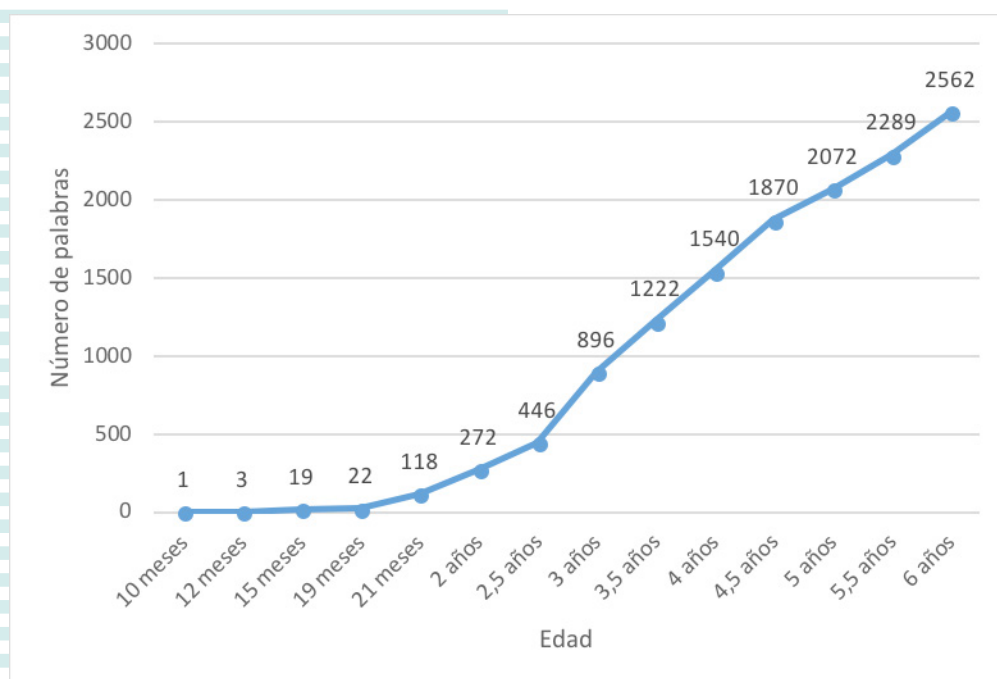


FIGURA 2. NÚMERO DE PALABRAS COMPRENDIDAS POR EL NIÑO SEGÚN LA EDAD. ADAPTADA DE: DE RONDAL, J. A.: EL DESARROLLO DEL LENGUAJE, ED. MÉDICA Y TÉCNICA, BARCELONA, 1982, PÁG. 23.





- No tiene un vocabulario de al menos 10 palabras, significativas a los 18 meses.
- No ha comenzado a usar frases significativas a los 24 meses (o que no use 2 palabras) o que no significan frases (en vez de decir mamá papi, solo dice mamá).
- Tiene un habla inteligible al ambiente familiar a los 2 años.
- Tiene un habla inteligible a los extraños a los 3 años. "Tiene su propio idioma".
- No comprende lo que dicen sus padres: no sigue instrucciones, solo una parte de instrucciones. Si una instrucción tiene dos componentes, no es capaz de cumplir más que uno.
- No usa un lenguaje comunicativo y habla a sí mismo, más que expresar deseos o comentar sobre lo que está sucediendo.

1. Trastorno específico del lenguaje (TEL)

Corresponde al retardo en el desarrollo del lenguaje en niños sanos, con inteligencia normal o superior, de hogares normales, psicosocialmente sin cuadros de base que lo expliquen. Es de exclusión. Implica ambiente normal. En el DSM-IV (ASHA), se describe como una adquisición anormal del lenguaje hablado o escrito y puede afectar los aspectos comprensivos, expresivos o ambos.

En resumen, se debe presentar en ausencia de alguna otra patología que pueda explicar la alteración lingüística como por ejemplo trastorno del espectro autista (trastorno severo de la comunicación), deficiencia mental, hipoacusia o alguna otra alteración neurológica comprobable como epilepsia, un síndrome o daño cerebral (Narbonay Chevrie Muller, 2001).

Criterios de TEL

1. Desempeño lingüístico: Se aplican test estandarizados para rendimiento del lenguaje en distintos ámbitos, resultando con 2 desviaciones estándar bajo lo que se espera para la edad, es decir, 10% bajo el promedio en comprensión, expresión o ambos.
2. Adquisición tardía (después de los 2 años), más lenta, disarmónica y presentar errores difíciles de erradicar.
3. Asincrónicas en el desarrollo de los distintos componentes (es patognomónico).
4. No debe explicarse por problemas emocionales importantes ni por privación sociocultural.

El trastorno de la comunicación está incluido en trastorno del neurodesarrollo. Dentro de este se encuentra el retraso del lenguaje.

2. Retraso del lenguaje

Es el entretardamiento global de los hitos que debe cumplir a determinada edad, cumpliendo las etapas un poco más lento que el resto. No son asincrónicas, son menores a 2 desviaciones estándar y hay ausencia de otra patología que explique. Los errores o dificultades evolucionan positivamente a la intervención.

3. Trastornos asociados del lenguaje (TAL)

- Tiene diversas etiologías
 1. Auditiva: alteraciones en la audición y se estudia con emisiones otoacústicas, BERA, audiometría, impedanciometría.
 2. Intelectual: las alteraciones intelectuales se estudian con el





test WISC III VCh entre los 6 y 16 años de edad y WIPSI entre los 4 y 6 años, mientras que Bailey es un test de desarrollo.

3. Neurológica: importante un buen examen clínico y exámenes complementarios
4. Genética- Síndromes

4. El trastorno de espectro autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo. Se define separadamente de los trastornos con base en intelectual. Estos niños poseen déficits persistentes en la comunicación social y la interacción social en múltiples contextos, manifestadas actualmente o en el pasado. Hay mucha diversidad. Para el diagnóstico, esencialmente clínico, se requieren una evaluación multiprofesional. Tienen socialización alterada, un afecto modulado, desorden del lenguaje y juego anormal, con un estrecho rango de intereses (rígido y estereotipado).

5. Trastorno del habla

Corresponde a un compromiso articulatorio, una dificultad en la articulación o producción física de los sonidos que componen las palabras. Se afecta la forma, no el contenido, ni el uso.

- Las dislalias (Trastorno de los Sonidos del Habla Fonético-Fonológico) e inconsistencias articulatorias pueden ser funcionales (la fisiología en el conjunto de movimientos para hacer un sonido) o tener base orgánica (por ejemplo: fisura labial, frenillo sublingual corto)
- Disartrias y anartrias: Hay base orgánica, con compromiso del sistema nervioso central. Es un trastorno neurológico del habla que resulta de anomalías en la fuerza, velocidad, rango, regularidad (estabilidad), tono o exactitud de los movimientos requeridos para el control de la respiración, fonación, resonancia, articulación y prosodia en la producción del habla. La clasificación básica considera: espástica, flácida, atáxica.

El sistema motor del habla depende del funcionamiento sincronizado del sistema piramidal, extrapiramidal, cerebelo y sistema nervioso periférico.

Si estos procesos no sincronizan, se manifiesta en una alteración y ello se traduce en alteraciones de uno o más aspectos de los Procesos Motores Básicos (PMB).

MANIFESTACIONES CARACTERÍSTICAS DEL HABLA (CARACTERÍSTICAS DE PMB)

- Fluidez verbal (velocidad lenta)
 - Escasa definición o distorsión consonántica
 - Distorsión vocálica.
 - Imprecisión en la articulación silábica
 - Modificación en la acentuación de las sílabas, quiebres inadecuados
 - Voz de baja intensidad o aumentada, "estrangulada" o forzada.
 - Alteraciones en el discurso: lento, secuenciación y fraseo inadecuado, pausas y sílabas separadas
- Alteración de la coordinación fono-respiratoria.
Prosodia monótona.



Bibliografía

Noris Moreno-Flagge. Trastornos del lenguaje. Diagnóstico y tratamiento. Rev Neurol 2013; 57 (Supl 1): S85. S94.

Narbona J, Chevré-Muller C. El lenguaje del niño. Desarrollo normal, evaluación y trastornos. Barcelona: Masson. 2003.

Chomsky, N. The minimalist programme: knowledge of language. Its nature, origins and use. Cambridge: MIT Press; 1995.

Ingram TTS. The classification of speech and language disorders in young children. In Rutter M, Martin JAM, eds. The child with delayed speech. Clinics in developmental medicine no. 43. London: William Heinemann Books; 1972. p. 13-32.

Rapin I, Allen DA. Syndromes in developmental dysphasia and adult aphasia. In Plum F, ed. Language, communication, and the brain. New York: Raven Press; 1988: 57-75.

Liliana hincapié., propiedades lingüísticas de los trastornos específicos del desarrollo del lenguaje. revista latinoamericana de psicología 2007, volumen 39, no 1, 47-61.





Retraso del desarrollo psicomotor y deficiencia cognitiva

DR. MANUEL ARRIAZA

Sección Neurología, Genética y

Enfermedades Metabólicas

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Desde la concepción hacia delante, hay dos procesos que son simultáneos, uno es el crecimiento (en tamaño) y el otro es el desarrollo (adquisición habilidades), hasta llegar a un individuo maduro y apto.

Esto no es al azar, hay bases biológicas y bases genéticas muy bien estructuradas que determinan este desarrollo. Este proceso se inicia desde la formación de la placa neural y el tubo neural, la proliferación celular, migración y mielinización. Este último proceso termina generalmente en etapas postnatales, finalizando las algunas personas, durante su adultez.

Por lo tanto, existen períodos críticos del desarrollo, específicamente para el cerebro, son de vital importancia las primeras 6 semanas de gestación, donde cualquier noxa durante ese período (infecciones, consumo de medicamentos, de drogas, etc.) puede afectar su desarrollo.

El desarrollo psicomotor es un proceso ordenado y predecible, que tiene una progresión cefalo-caudal y desde proximal a distal. Tiene variaciones entre individuos, es decir el desarrollo psicomotor normal, se encuentra en un rango de tiempo. Por ejemplo, es normal un individuo que camina a los 11 meses y otro que camina a los 16 meses; así es como también existen variaciones intraindividuales, es decir, un mismo niño puede ser precoz en el desarrollo motor, y lento en el desarrollo del lenguaje.

447



ÁREAS DEL DESARROLLO PSICOMOTOR:

Artificialmente y para evaluar el desarrollo, se puede dividir en 4 las áreas del desarrollo psicomotor, cada una ellas tienen un periodo en que se observa un mayor desarrollo (**FIGURA 1.**)

- **Desarrollo motor:** Está relacionado con la mielinización de la vía piramidal, es fácilmente observable durante el primer año de vida (un lactante a los 3 meses se desarrolla el control cefálico, luego a los 6 meses se sienta, a los 9 meses gatea y al año de vida, es capaz de tener marcha independiente).
- **Desarrollo del lenguaje:** su desarrollo es apreciable durante el segundo año de vida (El primer año dicen 2 a 3 palabras, al año y medio 20-30 palabras, y a los 2 años ya hacen frases.)
- **Desarrollo afectivo-social:** Presente desde el nacimiento, pero con gran desarrollo entre los 2-3 años, en que inicia juego colectivo.
- **Desarrollo cognitivo:** presenta un gran desarrollo durante el periodo preescolar.



ÁREAS DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

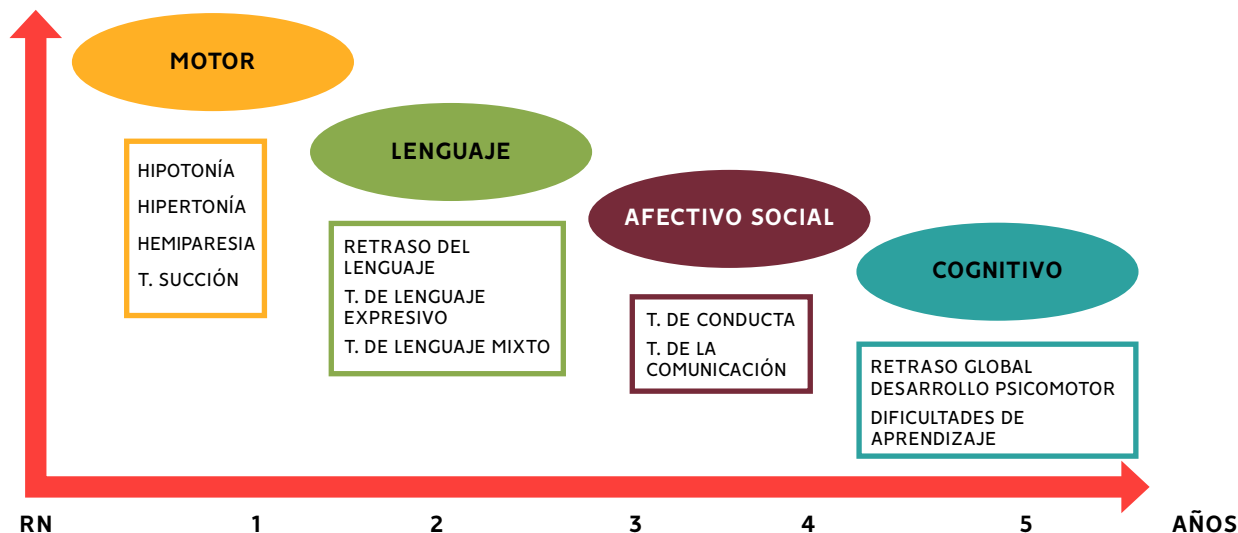


FIGURA 1. ÁREAS DEL DESARROLLO PSICOMOTOR Y SUS POSIBLES ALTERACIONES

Es importante decir que no todas las alteraciones del desarrollo psicomotor implican una secuela neurológica.

Existen alteraciones del desarrollo psicomotor que pueden ser transitorias. Generalmente se describe la alteración, por ejemplo, con respecto al área motora se describe cualitativamente, como hipertonía, hipotonía o topográficamente como hemiparesia, monoparesia, diplegia. En cuanto al lenguaje: retraso del lenguaje, trastorno del lenguaje, expresivo, mixto; en el área socioafectiva como problemas conductuales y problemas de comunicación. Finalmente, desde el punto de vista cognitivo, se habla de retraso global del desarrollo, ya que generalmente en este caso existe más de un área comprometida.

Las alteraciones neurológicas, se enmarcan en el diagnóstico de retraso del desarrollo psicomotor, hasta que finaliza la maduración cerebral y es posible cuantificar la inteligencia por medio de test estandarizados, por definición a los 5 años de vida.

El seguimiento neurológico, la estimulación y la rehabilitación estimulan la plasticidad neuronal; de un grupo de niños que presentan alteraciones del desarrollo psicomotor, algunos se normalizarán y otros niños van a persistir con alteraciones. Cuando esa alteración persiste, del punto de vista motor, después de los 2-3 años, se llama parálisis cerebral, y si la cognición está bajo el normal, después de los 5 años, se denomina deficiencia cognitiva. La parálisis cerebral, la deficiencia cognitiva, junto con la epilepsia, el déficit visual y el déficit auditivo, se consideran **secuelas neurológicas clásicas** (FIGURA 2).



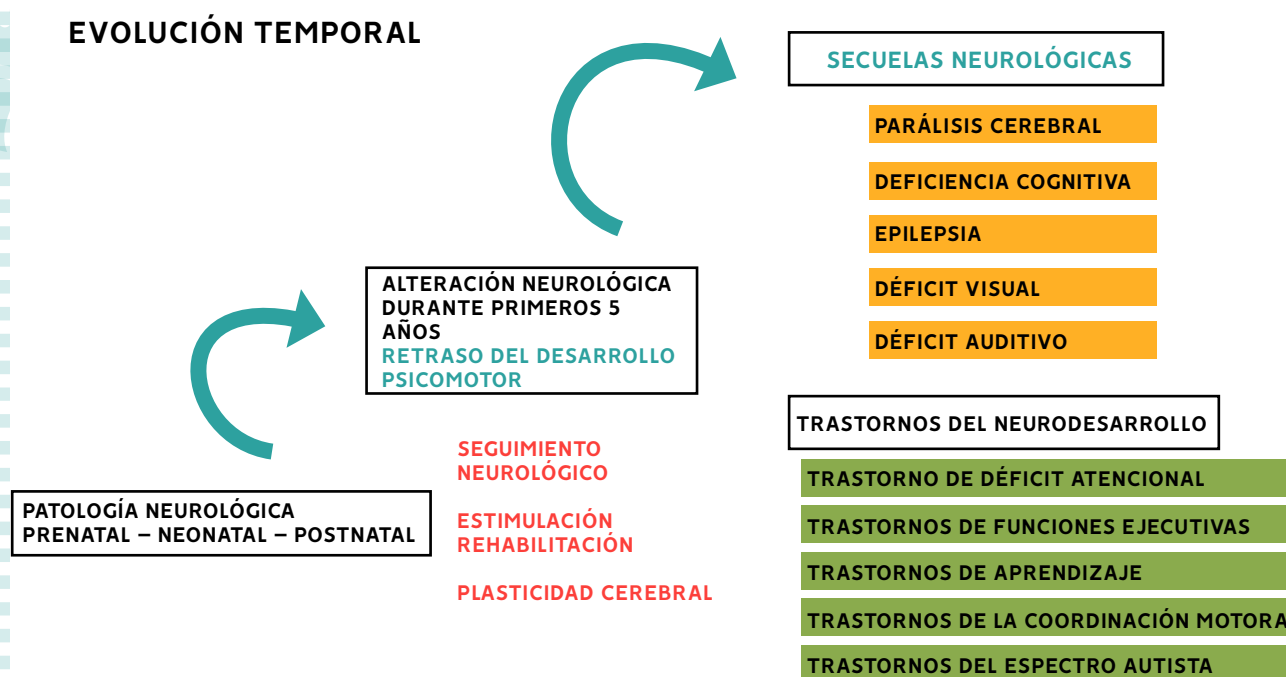


FIGURA 2. EVOLUCIÓN DE LAS ALTERACIONES NEUROLÓGICAS Y SUS SECUELAS A LARGO PLAZO

Por otra parte, existen los llamados trastornos del neurodesarrollo, que están relacionados con alteraciones cualitativas cognitivas, motoras y socioafectivas; en este grupo se encuentra el déficit atencional, los trastornos de funciones ejecutivas, trastornos del aprendizaje, trastornos de cognición motora y los trastornos del espectro autista.

449

RETRASO DEL DESARROLLO PSICOMOTOR (RDSM)



Definición

Es la adquisición significativamente tardía (+2SD) de habilidades en las diferentes áreas del desarrollo (motor, lenguaje, cognitivo y social-afectivo). Se reserva para los niños menores de 5 años.

El término Retraso Global del desarrollo Psicomotor, se reserva para cuando existen 2 o más áreas afectadas. 5-10 % de los niños presenta un retraso del desarrollo psicomotor en una sola área. 1-3 % presentan un Retraso Global del Desarrollo Psicomotor (niños con mayor riesgo de una deficiencia cognitiva)

Perfil evolutivo del retraso del desarrollo psicomotor

- 1. PERFIL ESTÁTICO:** Son niños que presentan una alteración del examen neurológico severa desde el nacimiento, en los cuales prácticamente no se observan avances, a lo largo del tiempo, en las diferentes áreas del desarrollo. Habitualmente corresponde a niños con malformaciones cerebrales severas o lesiones estructurales importantes, secuelas de patología perinatal, infecciosa o cerebrovascular. Son niños de muy mal pronóstico que tendrán deficiencias cognitivas, problemas motores, epilepsias, etc.
- 2. PERFIL DESARROLLO LENTO:** El niño presenta avances en su desarrollo, pero significativamente más lento que lo esperado





para la edad. Corresponde a la mayor parte de los niños con retraso psicomotor.

- 3. PERFIL EVOLUTIVO REGRESIVO:** El niño presenta una detención o una regresión en los hitos del desarrollo logrado. Existe un deterioro progresivo del desarrollo. Corresponde a niños con enfermedades neurodegenerativas, enfermedades genéticas, errores Innatos del Metabolismo, que habitualmente tienen un tratamiento específico en un pequeño porcentaje. No es muy frecuente, pero es indicador de una patología grave, se debe detectar y derivar rápidamente.

Factores de riesgo de retraso psicomotor

Factores biológicos

Situaciones en que se debe sospechar que el niño puede tener algún problema, por lo que se les debe hacer seguimiento neurológico.

- Peso al nacimiento < 1500 GRS. – Edad Gestacional menor de 32 semanas
- Asfixia perinatal
- Bajo peso para edad gestacional. (por debajo del percentil 10). PEG: son desnutridos in útero.
- Necesidad de ventilación mecánica prolongada (períodos de hipoxemia pudieron afectar eventualmente al cerebro)
- Recién nacido con hemorragia intracraneana grado III o IV. (independiente de la etiología, se asocia a secuelas)
- Anormalidades en el tono muscular. (HIPOTONÍA, HIPERTONÍA, ASIMETRÍA DE TONO O MOVIMIENTO).
- Crisis convulsivas neonatales
- Trastornos de succión deglución, que requiere gastrostomía
- Infección sintomática por TORCH : toxoplasma, sífilis, herpes, rubéola, etc.
- Meningitis
- Desnutrición
- Hidrocefalia
- Microcefalia: 80% tiene patología neurológica (riesgo de RDSM). Puede ser por causa genética o un TORCH.
- Macrocefalia: Su presencia en recién nacidos obliga a descartar hidrocefalia, tumor cerebral congénito o cuadros genéticos, por lo que también son un marcador de patología neurológica.
- Anormalidades cromosómicas: Trisomía 21 (todos tienen RDSM, es variable), trisomía 18 (asociado a malformaciones cerebrales, cardíacas, renales, y habitualmente fallecen dentro del primer año de vida, y con escasos avances en el DSM), trisomía 13 (fisura palatina y pueden tener malformaciones incompatibles con la vida), Síndrome de Prader Willi (pueden nacer PEG y delgados, y a medida que van creciendo se van volviendo obesos, tienen hiperfagia asociado a hipotonía marcada, y retardo mental).
- Anormalidades musculo esqueléticas
- Enfermedades neurocutáneas: Neurofibromatosis tipo 1 (manchas café con leche y pueden tener tumores de la vía óptica), esclerosis tuberosa, Síndrome de Sturgen Weber (malformación vascular en la zona del trigémino que se asocia a epilepsia refractaria, atrofia del hemisferio, etc), incontinencia pigmenti (lesiones vesiculares en el nacimiento, se rompen, se hacen costra y se pigmentan, es un trastorno de migración neuronal), hipomelanosis de Ito (trastorno de migración neuronal).
- Nacimiento múltiple (alteraciones placentarias especialmente en gemelos univitelinos)





- Mielodisplasias
- Miopatía congénitas y distrofias miotónicas
- Errores innatos del metabolismo
- Lesiones de plexo braquial: Traumas del parto.
- Infecciones por VIH

Factores Bio-sico-sociales

- Pobreza
- Deprivación cultural
- Hospitalizaciones prolongadas
- Disfunción familiar
- Embarazo adolescente: se puede asociar a uso de drogas, alcohol.
- Trauma
- Maltrato infantil: Pueden producir hemorragia intracraneana, infartos, secuelas.
- Fármacos: misoprostol, talidomida, AINES, metotrexato, anticonvulsivantes, fármacos abortivos.



DIAGNÓSTICO

Detección precoz de alteraciones del desarrollo psicomotor

Para la detección precoz es fundamental la educación a los padres, ya que son los que comporten más tiempo con los niños, y los primeros en sospechar cuando algo no anda bien, es por esto, que es fundamental que sean educados con guías anticipatorias de los hitos del desarrollo.

La responsabilidad del equipo de salud es la evaluación clínica de los hitos del desarrollo en los controles de rutina. Para esto se pueden además aplicar **escalas de desarrollo como método de screening**: Escala de Denver, Test de desarrollo de Brunet, EEDP (Escala de Evaluación del Desarrollo Psicomotor- se usa en Chile), TEPSI, TADI, Escala de Desarrollo de Bailey y Griffiths.

Estas escalas no miden inteligencia, nos indican cómo va el niño en su proceso de desarrollo.

El detectar signos de alarma a cualquier edad pueden indicar que el niño presenta algún problema:

Microcefalia o Macrocefalia, detención del crecimiento del perímetro cefálico, movimientos oculares anormales, movimientos anormales, arreflexia osteotendinosa, dismorfias evidentes (pensar en cuadros genéticos, ya que la mayoría tienen retraso DSM).

Screening de RDSM en Chile

El screening del retraso del desarrollo se puede hacer utilizando distintos test (**TABLA 1**)

TABLA 1: Instrumentos para evaluar el desarrollo psicomotor en los niños y áreas que evalúa.

INSTRUMENTO	USO DEL TEST	EVALÚA
EEDP Escala de desarrollo psicomotor	Tamizaje retraso psicomotor 0-2 años	Área motora gruesa, fina, lenguaje y área social.
TEPSI Test de desarrollo psicomotor	Tamizaje retraso psicomotor 2-5 años	Área motora, coordinación y lenguaje
TADI Test de aprendizaje y desarrollo infantil	Evalúa desarrollo global 3meses a 6 años	Evalúa cognición, motricidad, lenguaje y socio emocionalidad





SEÑALES DE ALERTA DE RETRASO PSICOMOTOR

- **3 meses:** No sostiene cabeza, Pulgares incluidos, no fija mirada.
- **8 meses:** No se mantiene sentado sin apoyo, Uso preferente de una extremidad (antes de los 2 años los niños no tienen preferencia por una mano, si usa solo una, puede tener paresia del lado contrario), Postura en X de piernas (por hipertonia de los aductores y se asocia a parálisis cerebral), Persistencia de reflejos arcaicos (a medida que la vía piramidal se mieliniza aparecen los movimientos voluntarios, desaparecen los reflejos arcaicos). No tiene orientación auditiva (no gira cuando escucha un ruido. Indica problema sensorial de audición, o un problema de desarrollo social, como autismo).
- **18 meses:** No tiene marcha independiente, no dice alguna palabra.
- **24 meses:** Patrón de marcha alterada, no comprende lenguaje, no emite lenguaje.

SEÑALES DE ALERTA TRASTORNO ESPECTRO AUTISTA:

- ▶ No balbucea, no hace/imitar gestos (señalar, indicar cosas decir adiós con la mano) a los 12 meses
- ▶ No dice palabras sencillas a los 18 meses
- ▶ No dice frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas a los 24 meses)
- ▶ Cualquier pérdida de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad.

452

Screening: M-CHAT: Es una encuesta sencilla de 23 preguntas, se puede aplicar entre los 18 -30 meses

Estudio de la etiología

- **ANAMNESIS:** Indagar por:
 - ▶ Antecedentes perinatales, patologías maternas crónicas (hipertensión arterial, diabetes mellitus)
 - ▶ Antecedentes familiares, cuadros genéticos, etc
 - ▶ Cumplimiento de hitos del desarrollo – siempre preguntarle a los padres o cuidadores.
 - ▶ Señales de alerta en la historia
- **EXAMEN FISICO**
 - ▶ Perímetro cefálico: Muy importante, da información de cómo está creciendo el cerebro, sobre todo en los primeros años de vida.
 - ▶ Dismorfias: Implantación de orejas, mamilas, proporción de los segmentos, etc
 - ▶ Signos cutáneos: la piel tiene el mismo origen que el cerebro. Existen diversas lesiones en piel que producen patología neurológica.
 - ▶ Examen físico general: soplos, escoliosis, etc
 - ▶ Examen neurológico (visión-audición)
 - ▶ Rojo pupilar-fondo de ojo





TRATAMIENTO DEL RETRASO PSICOMOTOR

No hay un tratamiento específico, ya que este es un diagnóstico de trabajo, por lo que el tratamiento va a depender de la etiología. Lo fundamental es estimular al niño, para así estimular la plasticidad neuronal.

- **EXÁMENES COMPLEMENTARIOS**
 - ▶ **NEUROIMAGEN:** Ecografía cerebral (sobre todo en lactantes pequeños con RDSM en una sola área, para no invadir al niño), RNM de cerebro (Gold Standard- da la mayor información, etiología)
 - ▶ **NEUROFISIOLÓGICOS:** Electroencefalograma (para ver actividad eléctrica o maduración de los ritmos de base), Potenciales evocados auditivos, Potenciales evocados visuales.
 - ▶ **EXAMENES DE LABORATORIO:** Hemograma, TSH –T4L (aunque screening haya sido normal), Screening metabólico ampliado, Estudio genético
- **EDUCACIÓN A LOS PADRES en cuanto a la estimulación del desarrollo psicomotor y expectativas reales de recuperación.**
- **ESTIMULACIÓN PSICOMOTORA:** Kinesiología, principalmente si hay problemas del tono, facilitar aparición de reflejos del desarrollo, desaparición reflejos primitivos, mayor rango movilización. Terapia Ocupacional para estímulos sensoriales, de tacto, visión, estímulos vestibulares, mejorar motricidad fina en niños más grandes. Fonoaudiología para estimular succión, deglución, lenguaje y comunicación según edad.
- **MEDICAMENTOS:** Solo para comorbilidades y patologías asociadas: Anticonvulsivantes si padece de epilepsia, manejo de hipertonia y espasticidad, benzodiazepinas, trastornos de sueño. Pero lo más importante son las TERAPIAS.
- **REEVALUACIÓN PERIODICA:** A fin de controlar avances y planificar rehabilitación.
- **DEFINICIÓN DE SECUELAS EN EL MOMENTO CORRESPONDIENTE:** establecer secuelas motoras desde los 2 años y cognitivas desde los 5 años.

El pronóstico depende de la etiología del desarrollo psicomotor. Por lo tanto siempre es necesario realizar una evaluación individual.

COMENTARIOS

El diagnóstico del retraso del desarrollo psicomotor es un diagnóstico de trabajo y NO DEFINITIVO, cambia una vez que se encuentra la etiología o se establecen secuelas. Se utiliza en los menores de 5 años, que aún no completan su desarrollo. Un retraso del desarrollo psicomotor no siempre predice una deficiencia cognitiva. Muchos niños mejoran su condición y no terminan con secuelas. Es fundamental la detección precoz y un tratamiento adecuado, resultando básico para esto conocer el





desarrollo normal del lactante y preescolar. Es muy importante reforzar la observación clínica con herramientas estandarizadas. No solo confiar en las habilidades clínicas o reporte de los padres.

DEFICIENCIA COGNITIVA

Es un continuo del retraso global de desarrollo psicomotor, ya que el término RDSM se aplica en niños menores de 5 años y la deficiencia cognitiva se establece en niños mayores de cinco años.

La inteligencia se define como una capacidad mental que implica la habilidad de razonar, planear, resolver problemas, pensar de manera abstracta, comprender ideas complejas, aprender rápidamente y aprender de la experiencia. No es un mero aprendizaje de los libros, ni una habilidad estrictamente académica ni un talento para superar pruebas. En otras palabras, es la capacidad de comprender y adaptarse a nuestro entorno.



Deficiencia cognitiva:

Es posible definirla como un **funcionamiento intelectual** significativamente por debajo de lo esperado para la edad de la persona (-2 DS). El funcionamiento es bajo en el razonamiento, aprendizaje, resolución de problemas, y en todas las **conductas adaptativas** (habilidades prácticas y sociales), de inicio antes de los 18 años. Si es después, por ejemplo, post accidente, es una demencia.

Se entiende como deficiencias de las funciones intelectuales, aquella capacidad disminuida para el razonamiento, la resolución de problemas, la planificación, el pensamiento abstracto, el juicio, el aprendizaje académico y el aprendizaje a partir de la experiencia, confirmados mediante prueba de inteligencia que está estandarizada e individualizada, es decir, no todas las personas se desempeñan igual y se deben considerar las variaciones individuales para poder evaluar.

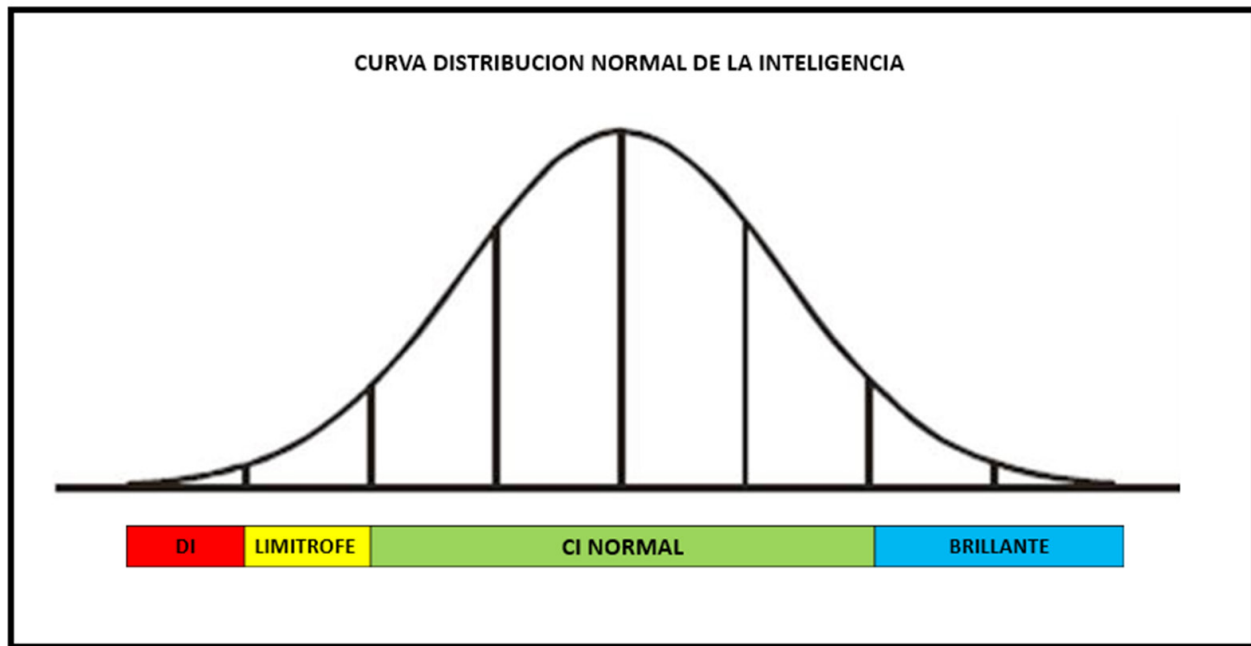
Las deficiencias del comportamiento adaptativo producen fracaso del cumplimiento de **los estándares de desarrollo y socioculturales para la autonomía personal y la responsabilidad social**. Sin apoyo continuo, las deficiencias adaptativas limitan el funcionamiento en una o más actividades de la vida cotidiana, como la comunicación, la participación social, y la vida independiente en múltiples entornos tales como el hogar, la escuela, el trabajo y la comunidad.

La incidencia de Deficiencia Cognitiva es entre el **1-3 % de la población**. En el censo del 2012 de Chile, la discapacidad intelectual-psiQUIÁTRICA está presente en 373.545 personas (2% población). Hay un leve predominio en sexo masculino 1,2:1 para el retraso mental grave y 1,6:1 para el RM leve. Solo se detecta etiología en 57-77% del RM grave y en 22-42% del RM leve (mientras más leve, es más difícil encontrar etiología).

Según las pruebas de inteligencia el coeficiente intelectual da un puntaje. Este puntaje de CI no es estático (a los 5, 6, 7 años los puntajes pueden mejorar levemente). No se recomienda realizar las pruebas con un intervalo menor a un año.



EL COEFICIENTE INTELECTUAL, EN UNA POBLACIÓN, TIENE DISTRIBUCIÓN UNA CURVA DE DISTRIBUCIÓN NORMAL (CAMPANA DE GAUSS)



ETIOLOGÍA DE LA DEFICIENCIA COGNITIVA

ETIOLOGÍA PRENATAL (50-70%)

1. Alteraciones genéticas

- ▶ Cromosómicas: trisomías 21, 13, 18
- ▶ Microdeleciones: Síndrome Angelman , Prader Willi
- ▶ Trastornos monogénicos . X Frágil
- ▶ Multifactoriales: Retardo mental familiar
- ▶ Errores innatos del metabolismo: fenilcetonuria

2. Patología asociada al embarazo

- ▶ Malnutrición materna
- ▶ Embriopatías tóxicas (OH, drogas, medicamentos) - no es necesario un consumo continuo y alto, basta un consumo alto en algún periodo crítico y es suficiente para tener un Síndrome fetal alcohólico. La exposición prenatal a marihuana no es inocua, se asocia a niños prematuros, hipotónicos, con problemas de aprendizaje, etc.
- ▶ Exposición materna a la radiación
- ▶ Infecciones congénitas (TORCH)

ETIOLOGÍA PERINATAL (5-15%)

- ▶ Prematuridad: Los con mayor comorbilidad son los con menos de 28 semanas de gestación.
- ▶ Encefalopatía Hipóxico- Isquémica
- ▶ Infecciones del SNC neonatales (Estreptococo, Herpes)
- ▶ Lesiones relacionadas al traumatismo de parto (hemorragias intracraneanas)





ETIOLOGÍA POST NATAL (5–8%)

- ▶ TEC grave
- ▶ Encefalopatías Hipóxico –Isquémicas
- ▶ Tumor cerebral
- ▶ Accidentes cerebrovasculares
- ▶ Infecciones SNC

Deficiencia cognitiva y comorbilidad:

Puede asociarse a otras patologías:

- ▶ Epilepsia 35%
- ▶ Parálisis cerebral 20%
- ▶ Déficit atencional 8–15%
- ▶ Autoinjurias 3–15%
- ▶ Trastornos conductuales y psiquiátricos 40%: Cuadros ansiosos, trastornos obsesivos compulsivos, trastorno del espectro autista, trastorno de movimientos– TICS, psicosis. (la mitad de los niños autistas tienen un retardo mental).



EVALUACIÓN DE LA INTELIGENCIA

- **Evaluación Intelectual:** En niños preescolares y escolares, existen pruebas estandarizadas:
 - ▶ STANFORD–BINET
 - ▶ WPPSI (preescolares)
 - ▶ WISC–R, WISC III (escolares)
 - ▶ WAIS (adultos)
 - ▶ RAVEN (niños y adultos que no tienen lenguaje: test de inteligencia no verbal, completar secuencia de figuras, en que no se necesita lenguaje)

Escalas de Wechsler

- Escala de Inteligencia para preescolares de Wechsler (WPPSI), se aplica de los 3 años 10 meses a 6 años 7 meses 15 días.
- Escala de Inteligencia Revisada para Escolares de Wechsler (WISC–R), aplicable de los 6 años a 16 años.
- Escala de Inteligencia para Adultos de Wechsler (WAIS), aplicable desde 16 años en adelante.

Es importante saber cual es la definición de estos instrumentos, para que edades sirven para no cometer errores diagnósticos.

Las pruebas están divididas en dos escalas, una escala verbal y otra escala de ejecución o perceptivo motor. A veces hay disarmonía entre las dos escalas, reflejando inmadurez. Estos niños dan problemas en el período de inicio de escolaridad. Los ítems están ordenados con dificultad creciente. Hay criterios de inicio y suspensión.

- Resultados:
 - ▶ Coeficiente intelectual verbal (CIV).
 - ▶ Coeficiente intelectual de ejecución (CIE).
 - ▶ Coeficiente intelectual total (CIT).

CATEGORIAS DE INTELIGENCIA	PUNTAJE EN PSICOMETRIA
brillante	mayor a 120
normal superior	110 a 119
normal promedio	90 a 109
normal lento	80 a 89
limitrofe	70 a 79
deficiencia cognitiva leve	55 a 69
deficiencia cognitiva moderada	45 a 54
deficiencia cognitiva severa	25 a 44
deficiencia cognitiva profunda	menor de 25





ABORDAJE PSICOLÓGICO DE NIÑOS CON SOSPECHA DE DEFICIENCIA COGNITIVA

- Evaluar su capacidad intelectual.
- Ajustar las instrucciones a su capacidad de comprensión (breves y simples).
- Modelar la conducta que se necesita.
- Reforzar de inmediato y concreto.

Una vez hecho el diagnóstico de deficiencia cognitiva, en la mitad de los niños con retraso intelectual leve no se va a encontrar la etiología, por ejemplo, no hay patologías perinatales, dismorfias, etc. Sin embargo, siempre ayuda pedir una imagen del cerebro.

ESTUDIO PARA DETERMINAR ETIOLOGÍA

- **NEUROIMAGEN:** RNM cerebro: detectar alteraciones estructurales congénitas o secuelas. (agenesia del cuerpo caloso, disgenesia del cuerpo caloso, hipoplasia cerebelosa, quistes poro encefálicos, Leucomalacia periventricular)
- **EEG:** Si se sospecha epilepsia o para evaluar ritmo de base o buscar alteraciones focales.
- **EVALUACION OFTALMOLÓGICA**
- **POTENCIALES EVOCADOS AUDITIVOS:** Hay niños sordos que parece que tuvieran un retardo mental.
- **ESTUDIO TIROIDES:** siempre hacer.
- **ESTUDIO GENÉTICO:** Cariograma, **estudio molecular**, X Frágil (**frecuente**), Según sospecha FISH o MLPA

En Chile se realiza pesquisa neonatal de Hipotiroidismo y Fenilcetonuria a todos los recién nacidos, debido a que eran causa importante de retardo mental.

457

Deficiencia cognitiva leve: CI 55–69

Corresponde al 85% de la población que tiene DI. Es educable, pueden comprender instrucciones. Durante el período de lactante mayor, tienen un desarrollo relativamente adecuado de habilidades motoras (sin retraso– puede tener algunas dificultades de lenguaje, pero se hace entender, y van avanzando, pueden seguir instrucciones). En el período de preescolar, logran ir aprendiendo algunas de las habilidades cognitivas requeridas, avanzan, pero avanzan lento. **Sufren sobre todo el cambio de kínder a primero básico** (cuando tienen que aprender lecto–escritura, cálculo. Consultan por dificultades escolares, repiten primero básico). En el período preescolar – escolar lloran mucho, se frustran fácilmente, no entienden la situación, las explicaciones.

En la adolescencia, se pueden ajustarse a las normas sociales y lograr aprendizajes que les permita tener una actividad laboral sencilla, habitualmente en laborales manuales. Pueden aprender a escribir su nombre, pueden leer algunas palabras sueltas. Pueden alcanzar cierto grado de independencia, pero pueden requerir asistencia u orientación en ciertas actividades.

Deficiencia cognitiva moderada: CI 45–54

Corresponde al 10% de la población con discapacidad intelectual. Es entrenable. Presentan retraso del desarrollo psicomotor. Durante el período preescolar pueden mantener una conversación sencilla, muy concreta, aprender habilidades de comunicación y normas de





conducta simples. Tienen dificultad para comprender instrucciones complejas. La lecto-escritura es muy difícil para ellos, pasan los años y no aprenden más que un par de letras, tampoco leen, solo reconocen la palabra mecánicamente. Adquieren cierto grado de autonomía en actividades de la vida diaria (vestuario, alimentación, aseo). En la adolescencia pueden tener más dificultad para ajustarse a normas de convivencia, ya que el manejo cognitivo de los impulsos es deficiente. Son inadecuados del punto de vista de la privacidad de las personas, son invasivos. En la adultez pueden realizar actividades sencillas, **pero requieren estrecha supervisión y soporte (barrer la casa, hacer su cama)**. No pueden ser independientes.

Deficiencia cognitiva severa: CI 25-44

Corresponden al 3-4 % de la población con discapacidad intelectual. En el período de lactante y preescolar muestran un retraso severo en su desarrollo. Tienen escasas habilidades comunicativas: usan pocas palabras. Entienden muy poco. En el período escolar pueden realizar algunas actividades de la vida diaria simples (pintar, rayar). Requieren **supervisión constante** tanto en la niñez como en la adultez, no logran ningún grado de autonomía.

Deficiencia cognitiva profunda: CI <25

Corresponde al 1-2% de la población con discapacidad intelectual. Estos niños presentan un retraso en su desarrollo que se observa tempranamente en el período de lactante, el cual no logra recuperarse y avanzan muy poco. Se asocian frecuentemente a comorbilidades como epilepsia, parálisis cerebral. Habitualmente no tienen lenguaje verbal, usan lenguaje no verbal (gestos, pataletas). Hay retrasos graves en la comunicación y habilidades motoras. Requieren cuidado permanente, ya que no pueden realizar ninguna actividad de la vida diaria o de autocuidado. No controlan esfínter.



TRATAMIENTO DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

No existe un tratamiento para la discapacidad intelectual, estos pacientes no van a mejorar, por lo que se busca lograr la interacción e inclusión social.

Los niños con CI limítrofes y deficiencia cognitivas leves son los más complicados ya que no se benefician de estar en un colegio especial donde haya otros niños con deficiencia intelectual porque habitualmente imitan las conductas de los niños que tienen déficits más severos, como por ejemplo, hacen rabietas, autoagresión, depresión, etc.

Estos niños habitualmente van a jardines infantiles normales, después de los 3 años, los niños que controlan esfínteres y que tienen un retraso psicomotor del lenguaje podrían ir a una escuela de lenguaje. Si el niño tiene un retraso muy importante y no es capaz de comunicarse, y además tiene algún otro déficit motor, epilepsia o condición genética, deberán ir a una escuela diferencial.

En resumen, todos los niños hasta los tres años pueden asistir a jardín infantil normal. Después de los tres pueden asistir a escuelas de lenguaje, si hay trastornos expresivos o mixtos o una escuela diferencial si existen comorbilidades neurológicas al RDSM. Posteriormente, entre los 5 -6 años se realizará una psicometría para definir el tipo de apoyo escolar que requerirá.





- **PERIODO PREESCOLAR**
 - ▶ Estímulo del desarrollo psicomotor
 - ▶ Kinesiología, fonoaudiología, terapia ocupacional.
- **PERIODO ESCOLAR**
 - ▶ Integración escolar
 - ▶ Educación diferencial
 - ▶ Beneficios legales por discapacidad: Es fundamental que los pacientes conozcan todos los beneficios legales existentes. Por ejemplo, tienen pensión asistencial, ayudas de las municipalidades, mayor puntaje para optar a viviendas sociales, etc.
 - ▶ Medicamentos para comorbilidades, tales como epilepsia, trastornos conductuales y problemas psiquiátricos. El tratamiento psicológico para estos niños no tiene resultados, estos tratamientos están destinados principalmente para los padres.
 - ▶ Soporte familiar: Importante ya que en estos niños es más frecuente la separación familiar y el maltrato infantil.
- **PERIODO DE ADOLESCENCIA**
 - ▶ manejo de trastornos conductuales
 - ▶ Manejo de sexualidad: Entre más severo es el déficit cognitivo, menor es el control de sus impulsos y pueden aparecer conductas no deseadas. Se debe informar y educar a los padres en el manejo de estas situaciones. Se pueden modular su conducta por medio de medicamentos.
 - ▶ Planificación Familiar: existen posibilidades de embarazos no deseados, por lo tanto, es recomendable medidas de control de natalidad.
 - ▶ Orientación laboral: Muy importante para conseguir una integración social.





Trastornos del desarrollo y su relación con dificultades escolares

DR. JORGE FÖRSTER M.

Neurología Infantil
Hospital Sótero del Río
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Desarrollo y conducta

Un niño escolar tiene que lograr el cumplimiento de una serie de tareas del desarrollo que son claves para su autoestima y salud emocional. Entre ellas tenemos dos muy importantes: la socialización y el rendimiento académico.

La primera de ellas, la socialización, considera dos aspectos: la integración al grupo de pares y su relación con los adultos significativos a esta edad, que son sus profesores. Esta tarea incluye también adaptar su conducta a las exigencias del sistema escolar. La conducta, sea normal o anormal, cambia a lo largo de la vida de acuerdo a la etapa del desarrollo que vive el niño. El impacto de la conducta del niño en su desempeño en el sistema escolar y el impacto del sistema escolar en la conducta del niño, cambia de acuerdo al desarrollo madurativo. En otras palabras, todos los aspectos de la interacción social del niño son influenciados por su nivel de desarrollo.

La segunda tarea del desarrollo se relaciona con ejercitar sus habilidades de aprendizaje formal, es decir, su rendimiento académico. Como la definición de "normal" depende de la edad, la clasificación de muchos trastornos de los niños descansa en nuestro conocimiento de la conducta infantil normal. La desviación en el cumplimiento de los patrones de desarrollo considerados como normales están a la base del concepto de Trastornos del Desarrollo.

460

Trastornos del desarrollo (o neurodesarrollo):

Una forma de conceptualizarlos es diferenciar entre:

- Trastornos Generalizados o Profundos del Desarrollo: desviación severa en áreas del desarrollo que impactan globalmente en la adaptación al medio. Ej. Espectro autista y déficit intelectual.
- Trastornos Específicos del Desarrollo: desviación en una o varias áreas del desarrollo en niños normales. Ej: Dislexia, enuresis nocturna, déficit atencional.



Trastornos específicos del desarrollo:

Desviaciones en el desarrollo infantil que exceden el rango normal de variación en la adquisición de una función, ya que ocurren en un tiempo, en una secuencia y en un grado no esperado para la edad del niño o etapa del desarrollo. En su diagnóstico se usan tanto criterios de exclusión, tales como ausencia de lesión cerebral demostrable y ausencia de déficit sensoriales, como criterios de discrepancia, como el desarrollo insuficiente de habilidades en relación a un desarrollo intelectual normal.





Existe una alta incidencia de acuerdo a la categoría diagnóstica usada, afectando entre 10–15% de la población infantil. Hay dificultades en la nomenclatura y ésta ha estado permanentemente experimentando cambios. Los rótulos usados para denominar estas desviaciones en el desarrollo infantil, han llevado a situaciones de “profecía autocumplida”, inacción terapéutica o estigmatización.

Grado variable de severidad

Existe un continuo en el desarrollo de algunas habilidades que van desde la más completa normalidad a la total anormalidad. Esto genera dificultades para diferenciarlos de un estilo conductual y cognitivo distinto, propios de algunas familias, que sólo representa variación estadística en una población determinada.

La etiología es fundamentalmente genética, con alta heredabilidad y expresión más frecuente en sexo masculino. El ambiente determina las características de expresión clínica y en gran medida el pronóstico.

Los trastornos del desarrollo son muy prevalentes, y en general de baja severidad, conceptualizados por algunos autores como “disarmonías del desarrollo”. Este concepto nace del conocimiento del desarrollo infantil normal, en que se aprecia un paralelismo entre la adquisición de diversas habilidades del desarrollo, tales como el lenguaje, conducta social, coordinación motora gruesa y fina, etc. La falta de este paralelismo se conoce como disociación del desarrollo.

Es infrecuente que un niño se desvíe sólo en un área de desarrollo, por lo que la repercusión secundaria sobre la conducta, aspectos sociales y emocionales del niño estará siempre presente. Las interferencias en las destrezas académicas determinarán necesariamente dificultades en la adquisición del conocimiento, en el ajuste social y el desarrollo de la personalidad.

Las desviaciones en el desarrollo de funciones, tales como el desarrollo del habla y del lenguaje, organización viso-espacial, organización de secuencias temporales, control de motilidad voluntaria, memoria y funciones cerebrales superiores, permiten entender los denominados **Trastornos del aprendizaje**. Por ejemplo, un pre-requisito básico en aprendizaje de lectura se relaciona con la percepción visual y orientación visuo-espacial. La capacidad de discriminación de detalles y orientación acerca de la posición, tamaño y relación entre objetos, direccionalidad, detalles visuales, figura-fondo, que se denomina función visuomotora, nos permite diferenciar entre símbolos gráficos (letras) que tienen la misma forma, pero están orientadas en el espacio de manera diferente. Ej. d,b,q,p.

Por otro lado, si existen dificultades en el control de la atención selectiva, control de impulsos, control emocional o en el control de la actividad motora, se habla de un **Trastorno de Déficit Atencional Hiperactividad (TDAH)**.

Terminología en los Trastornos del Desarrollo:

La variada terminología histórica empleada para denominarlos, ha tenido el propósito de llamar la atención a niños con inteligencia normal que fracasan en su desempeño escolar debido a deficiencias de su sistema nervioso central, que son sutiles y generalmente ocultas. Por ejemplo, el diagnóstico de Déficit atencional reemplazó al de Disfunción cerebral mínima y ésta a su vez al de Daño cerebral mínimo.

Evolutividad de los Trastornos del Desarrollo:

Las manifestaciones clínicas y la expresión conductual de los





trastornos del desarrollo evolucionan en el tiempo y cambian en función de la estimulación medio-ambiental y de las intervenciones terapéuticas. La misma disfunción se expresa clínicamente de forma distinta a distintas edades. Un ejemplo está dado por las dificultades en la organización de secuencias temporales. En los preescolares (3 a 5 años) se manifestará por confusión acerca del vocabulario temporal (Ej. Antes - después, ahora - más tarde) y desorientación temporal (Ej. orden de las comidas en el día). En escolares (6 a 8 años) por problemas para seguir instrucciones de 3 o más pasos, confusión acerca del orden de días de la semana o meses del año y retraso en aprender a decir la hora, y más adelante en dificultades para aprender las tablas de multiplicar.

TRASTORNOS POR DEFICIT ATENCIONAL-HIPERACTIVIDAD

Es la denominación común para uno de los síndromes más prevalentes y más intensamente estudiados en relación a la conducta infantil, y posiblemente el más controversial. El TDAH es uno de los trastornos más frecuentes de la niñez y es la primera causa de consulta a neuropediatras y a especialistas en salud mental infantil.

El TDAH es un trastorno del desarrollo iniciado en la infancia que determina un patrón crónico y generalizado de interferencias escolares, sociales y laborales, y que a menudo se acompaña de dificultades en el funcionamiento adaptativo diario. Este trastorno determina una alta vulnerabilidad psicológica del paciente, y es causado por retrasos maduracionales o disfunciones permanentes que alteran el control cerebral superior de la conducta.

Se caracteriza por un patrón persistente de:

- Hiperactividad
- Impulsividad
- Inatención

Estas características se presentan de manera mucho más frecuente y severa que lo que se observa habitualmente en individuos con un nivel de desarrollo comparable, llevando a dificultades persistentes y de inicio temprano en la adaptación social y/o rendimientos del niño en relación a su edad de desarrollo.

Estos síntomas cardinales causan significativas alteraciones en la familia y en el grupo de pares, interfiriendo en el rendimiento escolar y en la adaptación social del niño. Afecta a niños preescolares, escolares y adolescentes, acompañándolos hasta la vida adulta, aunque los síntomas experimentan cambios en relación a la edad y sexo. Los niños con este trastorno tienen un riesgo aumentado de aislamiento social, de accidentes vehiculares severos y de psicopatología adicional en la adolescencia y adultez. La hiperactividad es un poderoso predictor de disfunción social futura, pero no existe ningún test objetivo para poder diagnosticarla.

El TDAH se ha transformado en un modelo de trastorno biopsicosocial, planteando preguntas críticas acerca de la relación entre factores genéticos, biológicos y ambientales.

Barkey (1997), el trastorno de déficit atencional, es un fracaso en el desarrollo y en la activación de circuitos cerebrales que monitorizan la inhibición de respuestas automáticas y el autocontrol de la conducta.





Por lo tanto, el problema más que sostener la atención, es mantener la inhibición, proceso mental que controla una acción (conducta) o emoción. El problema de inhibición no es asunto de elección, es involuntaria y traduce la disfunción cerebral. Esta disfunción cerebral se expresa en un contexto psico-social, el que determina la cuantía de la sintomatología.

A pesar de que ha sido clasificado como un trastorno psiquiátrico se asemeja más a un trastorno del desarrollo o a una discapacidad del desarrollo, debido a que:

- ▶ Aparece temprano en el desarrollo.
- ▶ Tiene conductas distintivas con respecto al niño sin TDAH.
- ▶ Ocurre en variadas situaciones (aunque no necesariamente en todas ellas).
- ▶ Las conductas persisten en el tiempo.
- ▶ El niño no es capaz de funcionar a niveles apropiados para su edad.
- ▶ No es explicado por causas del medio ambiente o social.
- ▶ Se puede detectar alteración de funciones cerebrales.
- ▶ Se puede asociar a otros factores que pueden afectar funciones cerebrales (ej. lesiones por TEC, genéticas)



EPIDEMIOLOGÍA

Las tasas de prevalencia van desde un 2 a un 9,5%, sin embargo, varían de un país a otro debido a la inconsistencia de los criterios diagnósticos y al distinto grado de reconocimiento cultural o aceptación del trastorno. La evolución de los criterios diagnósticos del DSM III al DSM V ha ampliado la definición de casos y han permitido diagnosticar un mayor **número de niños**.

Un estudio sobre la epidemiología psiquiátrica en niños y adolescentes en Chile, realizado el año 2012, en 4 provincias: Santiago, Iquique, Concepción y Cautín, con una muestra de 1.558 niños y adolescentes, entre 4 a 18 años de edad, encontró prevalencia global de de TDAH de 10.3%, sin diferencias significativas de género. (Dra. De la Barra, 2012)

En niños de 4–11 años la prevalencia fue de un 15,5%, y en adolescente de 12 a 18 años de un 4,5%.

El 30 – 70 % de los pacientes persisten en la vida adulta provocando problemas significativos en el ajuste en variadas áreas. Niños y adultos tienen similar distribución para características demográficas, tasas de prevalencia, comorbilidad y respuesta a psicoestimulantes. Los niños tienen problemas significativos con el funcionamiento académico y familiar, en cambio, los adultos presentan tasas elevadas de problemas académicos y laborales, menores logros ocupacionales, mayores dificultades maritales y en la conducción de vehículos.

El inicio de los síntomas ocurre entre 3 y 5 años, cuando la conducta del niño lo empieza a interferir en más de una situación ambiental.





ETIOLOGÍA

Es un trastorno multifactorial, con una base neurobiológica y predisposición genética que interactúa con factores ambientales. Dentro de las etiologías, se postula:

1. Genéticas:

- TDAH predomina en algunas familias y los estudios de adopción y de gemelos demuestran una fuerte base hereditaria.
- Estudios de meta-análisis estiman la heredabilidad en 0.73.
- No ha sido identificado un gen único como responsable. Los genes involucrados son:
 - ▶ DAT1 (gen transportador de dopamina)
 - ▶ DRD4 alelo 7 (gen receptor de dopamina D4)
 - ▶ DRD5
 - ▶ DBH (dopamina beta hidroxilasa)
 - ▶ 5-HTT (gen transportador de serotonina)
- El TDAH sería causado por genes de pequeño efecto individual, pero que se combinan e interactúan con factores ambientales de manera aún no aclarada.
- En los varones se supone que debe ocurrir una acción androgénica que explique la mayor prevalencia
- Por lo tanto, en la mayoría de los casos existe un déficit en autorregulación e inhibición conductual determinado genéticamente.

2. Factores de embarazo, parto y desarrollo temprano: Presentes en el 10–15% de los casos.

Ninguno ha demostrado ser *específico* para TDAH.

- Patología del embarazo y del parto, bajo peso de nacimiento, injurias neurológicas tempranas y algunas enfermedades de la infancia *pueden estar relacionadas* con síntomas posteriores de TDAH.
- El abuso materno de sustancias, tales como la exposición prenatal a alcohol, nicotina y cocaína, se ha asociado con TDAH.

3. Dietas, Alergias y Plomo.

Sin soporte empírico como causas de TDAH.

4. Influencias familiares.

Sin una relación causal clara

- En algunos casos los síntomas de TDAH se asocian a dificultades en el vínculo madre-hijo(a).
- Los conflictos familiares suelen acentuar la severidad de la conducta hiperactiva o disrruptiva.

5. Factores Neurobiológicos:

- Anomalías electrofisiológicas.





- Evidencia del rol que tiene la disfunción de circuitos fronto-estriatales (cortex prefrontal y ganglios basales).
- Disminución de flujo sanguíneo cerebral en la corteza prefrontal lateral, corteza temporal media derecha, ambas cortezas prefrontales orbitales y ambas cortezas cerebelosas.
- Menores volúmenes de corteza cerebral prefrontal derecha, ganglios basales (especialmente caudado) y cerebelo.
- Alteraciones del metabolismo de algunos neurotransmisores, estando involucrados dopamina, norepinefrina, epinefrina y serotonina. La hipótesis actual más coherente es una disfunción de transmisión dopaminérgica.

CLÍNICA

Existen 2 combinaciones de síntomas:

- ▶ Hiperactividad/impulsividad
- ▶ Inatención

Que determinan 3 Subtipos de TDAH, según la presentación del sintoma dominante:

- ▶ TDAH hiperactivo/impulsivo
- ▶ TDAH con predominio de inatención
- ▶ TDAH combinado

1. Predominantemente hiperactivo-impulsivo:

- extremadamente hiperactivo-impulsivo
- con poca o sin signos de inatención
- más frecuente en niños pequeños

2. Predominantemente inatentivo:

- fácilmente distráctil
- sin conducta excesivamente hiperactiva impulsiva

3. Combinado:

- Se manifiestan los tres síntomas clásicos del trastorno.

En muestras clínicas, es decir aquellos que consultan, el TDAH de tipo combinado es el más frecuente. Los niños más pequeños serán catalogados como TDAH de tipo combinado (reporte de los profesores) o como TDAH subtipo hiperactivo-impulsivo (reporte de los padres). Los niños mayores frecuentemente serán diagnosticados como TDAH subtipo con predominio de inatención.

Síntomas de TDAH

- **Dificultades en atención**
 - ▶ Soñador despierto
 - ▶ Parece no escuchar
 - ▶ Siempre pierde cosas
 - ▶ Olvidadizo
 - ▶ **Fácilmente** distráctil
 - ▶ Necesita constante supervisión
 - ▶ No finaliza las cosas que inicia





- **Problemas con el control de impulsos:**

- ▶ Impaciente, no puede esperar
- ▶ Siempre interrumpe a otros
- ▶ Preguntas sin ton ni son
- ▶ Actúa sin pensar
- ▶ No respeta turnos
- ▶ Trata de tomar atajos para tareas, incluyendo las tareas escolares.

- **Hiperactividad**

- ▶ Siempre "está en algo"
- ▶ Movedizo, no puede sentarse quieto
- ▶ Habla demasiado.
- ▶ Permanentemente canturrea o hace ruidos.
- ▶ Incapaz de "poner freno" a la actividad motora
- ▶ Tiene sólo 2 velocidades: duerme o corre

Todas estas conductas requieren de algunos criterios adicionales, para ser valoradas desde el punto de vista diagnóstico:

- Persistencia, con duración mayor de 6 meses.
- Inicio temprano (antes de los 6 años, sin embargo en el DSM 5 se plantea inicio antes de los 12 años)
- Ser inapropiadas para la edad y nivel de desarrollo del niño.
- Presentarse en múltiples situaciones.
- La conducta debe interferir en más de 2 áreas del desarrollo.
- No deben ser explicadas por otro trastorno.

Estos síntomas muestran variaciones significativas en diversas situaciones, es decir, los niños con TDAH no tienen síntomas en todas las situaciones, y su vez, la ausencia de síntomas en alguna situación no significa que no tengan TDAH. A mayor demanda del medio existe mayor dificultad del niño para adecuar su conducta.

Curso del Desarrollo del TDAH:

Existen factores en el primer año de vida, tales como un temperamento difícil, que pueden ser precursores tempranos de un TDAH. En primer lugar aparece la hiperactividad/impulsividad, que se detecta en el periodo preescolar o al comienzo de la edad escolar. En el 40-70% de los casos desarrollan oposicionismo o agresión, lo que empeora el pronóstico. Los síntomas atencionales van aumentando gradualmente, persistiendo hasta la adolescencia e incluso, la edad adulta.

1. TDAH en Pre-escolares:

- ▶ Inquietud motora
- ▶ Agresividad
- ▶ Curiosidad insaciable
- ▶ Temerario
- ▶ Desobediente
- ▶ Juego ruidoso, violento, destructivo
- ▶ Demandante, interrumpe constantemente a los adultos
- ▶ Discutidor
- ▶ Pataletas excesivas

2. TDAH en escolares:

- ▶ Distráctil
- ▶ Desorganización en tareas escolares.





- ▶ Bajo rendimiento académico.
- ▶ Contesta antes de terminada la pregunta
- ▶ Interrumpe, se para y molesta en clases.
- ▶ Anotaciones por disciplina.
- ▶ Conductas agresivas
- ▶ Dificultades con grupo de pares.
- ▶ No espera turnos.
- ▶ Percibido como "inmaduro".
- ▶ Predisposición a accidentes.

3. TADH en Adolescentes

- ▶ Sensación de inquietud interna más que hiperactividad.
- ▶ Fracaso en estudiar en forma independiente.
- ▶ Trastornos específicos de aprendizaje.
- ▶ Autoestima baja.
- ▶ Fracaso en relaciones con pares.
- ▶ Incapacidad para postergar gratificación.
- ▶ Conducta no modificada por castigo o recompensa.
- ▶ Conductas de riesgo.
- ▶ Predisposición a accidentes.
- ▶ Conflictos con figuras de autoridad.

4. TADH en Universitarios

- ▶ Dificultad en manejo del tiempo y organización: sensación de urgencia emocional en tareas académicas, "calentar" exámenes
- ▶ Comorbilidades: abuso de sustancias, trastornos de aprendizaje, depresión.

Comorbilidad en TDA-H:

- ▶ Altamente frecuente, al menos el 50% de los casos presenta alguna patología psiquiátrica asociada. Influye modificando la expresión clínica, la respuesta al tratamiento y el pronóstico del trastorno.
- ▶ Trastorno Oposicionista Desafiante (40-67%)
- ▶ Trastorno de Conducta (20-56%)
- ▶ Conductas delictuales/antisociales (18-30%)
- ▶ Trastornos de Ansiedad (10-40%)
- ▶ Depresión mayor (0-45%; 27% a los 20 años)
- ▶ Trastorno bipolar (0-27%; probablemente 6-10%)
- ▶ Trastornos de aprendizaje (24-70%)
- ▶ Problemas de relación con pares (al menos el 50%)
- ▶ Aumento de conflictos padre-hijos
- ▶ Pobre control emocional
- ▶ Baja autoestima



DIAGNÓSTICO

El diagnóstico es clínico y basado fundamentalmente en un criterio conductual, no existiendo un marcador biológico específico. El neurólogo pesquisa los llamados *signos de disfunción neurológica menor o de retraso neuro-maduracional* ("signos blandos") como elementos útiles y que entregan información adicional para el tratamiento. La alta frecuencia de comorbilidades lleva a cometer errores en el diagnóstico cuando profesionales no expertos olvidan que la lista





de criterios diagnósticos para TDA-H, también la presentan niños con otras psicopatologías.

Evaluación Diagnóstica en Trastornos del Desarrollo

- Historia del desarrollo del niño, con énfasis en antecedentes prenatales y perinatales, antecedentes de enfermedades de riesgo e historia de desarrollo psicomotor.
- Información de características conductuales aportadas por padres y profesores.
- Historia familiar.
- Examen neurológico.
- Evaluaciones neuropsicológicas.

Hallazgos en Test neuropsicológicos en TDAH:

Se han detectado dificultades en una serie de funciones del lóbulo frontal, tales como:

- ▶ Inhibir respuestas conductuales
- ▶ Memoria de trabajo
- ▶ Planificación y organización de la conducta
- ▶ Fluencia verbal
- ▶ Perseveración
- ▶ Secuenciación motora
- ▶ Estos déficits en funciones ejecutivas también lo tienen, en bastante menor grado, los hermanos no sintomáticos de los niños con TDAH. Se sugiere así un posible riesgo genético para estos déficits.



TRATAMIENTO

Se requiere de una Intervención multimodal, combinando estrategias, y en base a un diagnóstico descriptivo (es decir a una enumeración de las dificultades que presenta el menor en el ámbito académico y en su adaptación conductual al entorno).

El objetivo es modificar la interacción patológica del niño con su familia, con el sistema escolar y de la familia con el sistema escolar, de modo de proteger la autoestima del niño.

Intervención Multimodal en TDA-H:

- **Focalizada en el niño y su familia.**
- **Complementar intervenciones:**
 - ▶ Tratamiento farmacológico
 - ▶ Modificación conductual
 - ▶ Entrenamiento en destrezas sociales
 - ▶ Psicoterapia individual
 - ▶ Psicopedagogía, fonoaudiología, terapia ocupacional
 - ▶ Manejo del ambiente
 - ▶ Apoyo pedagógico

Tratamiento Farmacológico del TDA-H: Se deben considerar los siguientes factores:

- ▶ Edad del niño
- ▶ Severidad de los síntomas.
- ▶ Comorbilidades





- ▶ Antecedentes y recursos familiares.
- ▶ Características y recursos del sistema escolar.

Los psicoestimulantes son el tratamiento de elección desde la edad preescolar hasta la vida adulta. Existe amplia experiencia acumulada de su eficacia a corto plazo, pero han existido dificultades metodológicas para evaluar su eficacia a largo plazo, ya que las familias que prolongan el tratamiento siempre están dispuestas a realizar otras intervenciones complementarias con el tratamiento farmacológico.

Dentro de los efectos positivos de los psicoestimulantes, destaca la acción que ejercen por calmar la conducta, mejorar la atención, las relaciones interpersonales y el rendimiento académico, este último efecto es menos notorio. Cuando se administran en dosis bajas, los psicoestimulantes mejoran el rendimiento académico, y en dosis elevadas, producen aumentos notables y generalizados de los niveles extracelulares de catecolaminas cerebrales, modificando la conducta y la hiperactividad.

No existe un predictor claro de la respuesta a psicoestimulantes. No influyen en ella raza, sexo, nivel socio-económico, funcionalidad de la familia ni el estado marital de los padres. Por otro lado, sí influye la edad y nivel intelectual del paciente. La respuesta positiva a psicoestimulantes no es diagnóstica de TDA-H porque niños normales y adultos pueden tener respuestas similares en el plano cognitivo y conductual. En los pacientes respondedores no se desarrolla tolerancia, sin embargo, al discontinuar la terapia se pierde en forma rápida el efecto sobre la conducta.

Los datos publicados y la experiencia acumulada indican consistentemente que el metilfenidato, el psicoestimulante más utilizado, es más efectivo que intervenciones no farmacológicas.

Mecanismo de Acción de los Psicoestimulantes

Los dos principales psicoestimulantes (metilfenidato y anfetamina) son compuestos simpaticomiméticos, cuyo mecanismo de acción se relaciona con la Dopamina (DA), Norepinefrina (NE) y el eje de las catecolaminas cerebrales, requiriendo de una acción conjunta sobre estos 2 neurotransmisores.

Anfetamina y Metilfenidato facilitan la transmisión sináptica a través de producir un aumento de liberación de DA y disminución de recaptación de DA y NE a través de mecanismos propios para cada uno. Ninguno de ellos tiene efecto potente directo sobre receptores estimulantes.



PSICOESTIMULANTES DISPONIBLES EN CHILE (AÑO 2018)

MEDICAMENTO	PEAK DE CONCENTRACIÓN PLASMÁTICA (HRS)	VIDA MEDIA ELIMINACIÓN (HRS)	MÁXIMO EFECTO TERAPÉUTICO (HRS)	DOSIS (MG/KG/DÍA)	PRESENTACIÓN (MG)	NOMBRE COMERCIAL
Anfetamina	2-3	6-8	8	0.15-0.5	10	Anfetamina
Metanfetamina	2-3	4-5	4-6	0.3-0.6	5 y 10	Cidrin
Lisdexanfetamina	3.8-4.3	6-8	12	0.5-1.5	30-50-70	Samexid
Metilfenidato	1-2	2-4	4-6	0.3-0.8	10	Aradix Ritalin Rubifen
Metilfenidato SR	2-7	6-8	6-8	0.3-0.8	10 y 20	Aradix retard Ritalin SR Rubifen SR Metrans XR
Metilfenidato LA	2-7	6-8	8-9	0.3-0.8	20,30,40	Ritalin LA
Metilfenidato OROS	1-2	12	8-12	0.6-1.2	18,27,36 y 54	Concerta
Dexmetilfenidato	1.5-3	2.5	6-8	0.3-0.5	5-10	Neo-aradix

La farmacocinética de los psicoestimulantes presenta una gran variación individual, con gran variación entre nivel plasmático y respuesta conductual. Las formas de liberación sostenida parecen ser menos eficaces.

470

Bases del Tratamiento con Psicoestimulantes:

1. Especificar conductas que se desea modificar. Se puede usar escala de evaluación para padres y profesores (Escala de Conners).
2. Comenzar con dosis bajas e incrementos graduales, llegando a la mínima dosis necesaria.
3. Monitorizar efectos secundarios y discontinuar el medicamento si no existe respuesta positiva o aparecen efectos secundarios.
4. Controlar periódicamente efectos terapéuticos y efectos secundarios.
5. Entregar información al niño y su familia en relación al medicamento.

Efectos secundarios de los psicoestimulantes:

Los psicoestimulantes, cuando se administran en dosis terapéuticas, son generalmente seguros y producen sólo grados menores de efectos secundarios, que no tienen mayor impacto clínico.

- **Disminución del apetito:** Es el que ha generado mayor controversia. No hay evidencias significativas de efectos negativos de los psicoestimulantes sobre el peso y talla en adultos. Si bien los psicoestimulantes, en tratamiento continuo, pueden disminuir levemente la ganancia de peso y talla, al menos parte del déficit en estatura, parece ser propio del mismo TDAH.
- **Psicoestimulantes y abuso de alcohol y drogas:** No existe evidencia clínica que demuestre que la terapia con psicoestimulantes sea





un factor de riesgo específico para dependencia de alcohol o drogas. Un grupo específico de riesgo está conformado por niños con TDA-H con conductas agresivas y antisociales, y en este grupo la terapia con psicoestimulantes puede prevenir el abuso futuro de sustancias. El grupo con TDAH no tratado duplica el riesgo de adicciones.

- **Psicoestimulantes y Tics:** La incidencia de tics en TDA-H duplica a la de población general. La patogenia no ha sido aclarada, aunque comparten una alteración de la transmisión dopaminérgica determinada genéticamente. Los psicoestimulantes son igualmente efectivos para atenuar las conductas disruptivas de los niños con tics crónicos o S. de Tourette.

En los pacientes con TDAH que no responden a psicoestimulantes, se debe sospechar alguna comorbilidad no diagnosticada, tales como: trastorno de aprendizaje, síndrome de Tourette, desorden obsesivo compulsivo, trastorno afectivos, trastorno afectivo bipolar, trastornos ansiosos, oposiciónismo desafiante, trastorno de conducta, etc.

Otras alternativas farmacológicas en TDA-H

- ▶ Antidepresivos tricíclicos (ej: Imipramina).
- ▶ Inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (fluoxetina, sertralina, paroxetina).
- ▶ Agonistas alfa adrenérgicos (Clonidina).
- ▶ Bloqueadores beta adrenérgicos (Propranolol).
- ▶ Estabilizadores del ánimo (Ácido valproico y Litio).
- ▶ Neurolépticos (Risperidona, Quetiapina, Aripiprazol).
- ▶ Atomoxetina.

Otros Tratamientos Empíricos Efectivos

- ▶ Entrenamiento parental en manejo de conducta del niño.
- ▶ Terapia familiar para adolescentes: resolución de problemas, entrenamiento en comunicación efectiva.
- ▶ Educación a profesores acerca de TDA-H.
- ▶ Modificación conductual en la sala de clases.



Bibliografía:

Avaria, M. (2012). Trastorno por déficit de atención hiperactividad/impulsividad. En David P., Devilat M., Förster J. y Díaz M., Neuropediatría. Editorial Mediterráneo.

Thapar A., Cooper M. Attention deficit hyperactivity disorder. The Lancet 2016; 387 (10024), 1240–1250,

Pliszka S; AACAP Work Group on Quality Issues. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2007; 46:894–921.

Wilms Floet AM, Scheiner C. and Grossman L. Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder. Pediatrics in Review 2010;31;56

Singh, A. et al. Overview of attention deficit hyperactivity disorder in young children. Health Psychology Research 2015; volume 3:2115



PRONÓSTICO DEL TDA-H:

No existe un pronóstico único o global del cuadro, siendo necesario definir subgrupos de pacientes.

Todas las siguientes afirmaciones son válidas:

- Los síntomas de la niñez, a menudo modificados, persisten en la etapa adolescente y en la vida adulta.
- Un subgrupo desarrolla conductas antisociales y tiene riesgo aumentado de conflictos con la ley en la adolescencia y adultez.
- Un subgrupo abusa de alcohol y drogas.
- Muchos pacientes tienen dificultades escolares persistentes.
- Muchos de ellos mantienen dificultades en el control motor y tienden a accidentarse fácilmente en la adolescencia.
- Algunos superan totalmente el problema atencional y no muestran dificultades en la vida adulta.
- Los adultos son más capaces de controlar su conducta y enmascarar los síntomas.



Biederman, J. (2005). Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: A Selective Overview. *BIOL PSYCHIATRY*;57:1215-1220.

Polanczyk G, Rohde LA. Epidemiology of attention-deficit/hyperactivity disorder across the lifespan. *Curr Opin Psychiatry* 2007;20:386-92

Campos A. Evaluación neuropsicológica y psicopedagógica del niño con déficit atencional. Estilos cognitivos, perfiles neuropsicológicos, instrumentos de evaluación. En López I, Boehme V, Forster J, Troncoso L, Mesa T, García R., editores. Síndrome de déficit atencional. 2º ed. Santiago: Editorial Universitaria; 2006.:187 - 195.

Swanson JM, Kinsbourne M, Nigg J, Lanphear B, Stefanatos GA, Volkow N, Taylor E, Casey BJ, Castellanos FX, Wadhwa PD. Etiologic subtypes of attention-deficit/hyperactivity disorder: brain imaging, molecular genetic and environmental factors and the dopamine hypothesis. *Neuropsychol Rev.* 2007;17:39-59.

Servera-Barceló, M. (2005). Modelo de autorregulación de Barkley aplicado al trastorno por déficit de atención con hiperactividad: una revisión. *Rev Neurol*; 40 (6): 358-368.

Greenhill LL, Pliszka S, Dulcan MK, Bernet W, Arnold V, Beitchman J, Benson RS, Bukstein O, Kinlan J, McClellan J, Rue D, Shaw JA, Stock S; American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. Practice parameter for the use of stimulant medications in the treatment of children, adolescents, and adults. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2002;41:265-495.

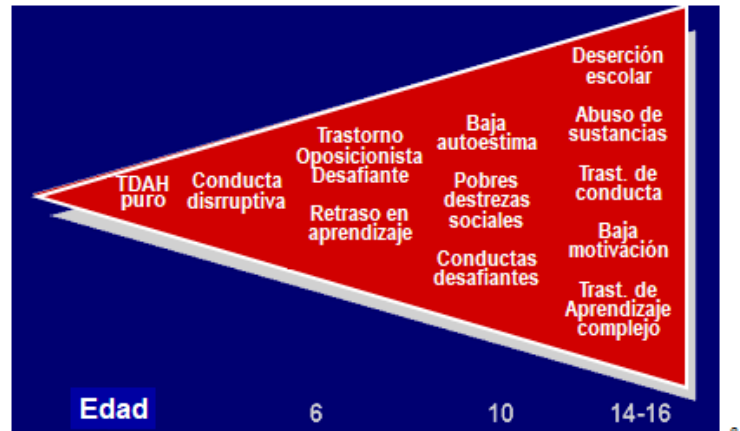
Boehme, Förster & Mesa (2006). Tratamientos farmacológicos en Síndrome de Déficit Atencional y trastornos asociados. En López, Boehme, Förster, Troncoso, Mesa & García (Editores), Síndrome de Déficit Atencional. Editorial Universitaria.

Artigas-Pallarés J. Comorbilidad en el trastorno por déficit de atención/hiperactividad. *REV NEUROL* 2003; 36 (Supl 1): S68-S78

Vitiello B. Understanding the risk of using medications for attention deficit hyperactivity disorder with respect to physical growth and cardiovascular function. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am.* 2008;17:459-74

Evolución del TDAH no tratado

Evolución del TDAH no tratado



Adaptado de Kewley G (1999). Harpin, V A Arch. Dis. Child. 2005;90:12-71

Factores Protectores en TDA-H:

- ▶ Apoyo social y relaciones familiares estables, cariñosas y protectora.
- ▶ Variables de crianza, que incluyen una disciplina consistente y respetuosa, con mucho control externo de la conducta del niño a lo largo de todo su desarrollo.
- ▶ En adolescentes, una relación cercana y positiva con adultos significativos.

Los mejores predictores de persistencia en la vida adulta son:

- ▶ Conductas de violar reglas
- ▶ Familia desestructurada
- ▶ Condiciones de adversidad social
- ▶ Comorbilidades importantes





Cefalea

DR. RAÚL ESCOBAR HENRÍQUEZ

Sección Neurología, Genética y

Enfermedades Metabólicas

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El término cefalea es referido habitualmente como un dolor localizado en cualquier parte del cabeza, originado en los diferentes tejidos del cráneo, cara y cuello. Aunque es importante destacar, que la Sociedad Internacional para la Cefalea (IHS, en su sigla en inglés), la define específicamente como aquel dolor localizado por encima de la línea meato-orbitaria (**FIGURA**). La cefalea puede ser primaria o secundaria, referido esto a la presencia de una causa identificable y específica del dolor. Cuando no hay una causa identificable se está en presencia de una cefalea primaria, siendo las más frecuentes la migraña y la cefalea tensional. El dolor de cabeza o cefalea es un motivo frecuente de consulta en la edad pediátrica, tanto en consulta ambulatoria como en servicios de urgencia. Si bien la mayoría de las cefaleas en el niño y adolescente son primarias o responden a causas benignas, es de absoluta necesidad hacer un diagnóstico diferencial con causas secundarias y además, entregar un tratamiento adecuado para un síntoma que puede ser altamente invalidante.



FIGURA. LÍNEA MEATO-ORBITARIA

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia estimada para la cefalea en edad pediátrica es de alrededor de 60% y de 8% para migraña, habiendo una diferencia marcada entre mayores y menores de 12 a 14 años de edad, siendo más alta la prevalencia sobre los 12 a 14 años de edad, grupo etario en el cual además, la cefalea y migraña es más frecuente en mujeres que en hombres, mientras que bajo esa edad la prevalencia es similar en niños y niñas.

CLASIFICACIÓN

El enfrentamiento médico de la cefalea requiere de una categorización del cuadro que nos facilite, por un lado, realizar un adecuado abordaje clínico y por otro, utilizar criterios diagnósticos que permitan

clasificar el cuadro de acuerdo a criterios internacionalmente aceptados. Para lo segundo, lo más adecuado es utilizar la Clasificación Internacional de las Cefaleas (ICHD-III beta, en su sigla en inglés), de la IHS. La ICHD-III beta (**TABLA 1**), clasifica las cefaleas en tres grandes grupos: I, Cefaleas primarias, donde están la migraña y la cefalea tensional por ejemplo; II, Cefaleas secundarias, donde están por ejemplo la cefalea atribuida a trauma craneal o la cefalea atribuida a infección, y III, Neuropatías craneales dolorosas, otros dolores faciales y otras cefaleas. Esta clasificación permite aunar



TABLA 1: Clasificación Internacional de las Cefalea (ICDH-III beta). Sociedad Internacional para la Cefalea (IHS)**Parte I: Cefaleas Primarias**

1. Migraña
2. Cefalea tensional
3. Cefalalgias autonómicas trigéminales
4. Otras cefaleas primarias

Parte II: Cefaleas Secundarias

5. Cefalea atribuida a trauma o injuria de cabeza y/o cuello
6. Cefalea atribuida a trastorno vascular craneano o cervical
7. Cefalea atribuida a trastorno intracraneano no vascular
8. Cefalea atribuida a sustancia o su suspensión
9. Cefalea atribuida a infección
10. Cefalea atribuida a trastornos de la hemostasia
11. Cefalea o dolor facial atribuido a estructuras de cabeza y cráneo (ej, senos, dientes, etc.)

12. Cefalea atribuida a trastornos psiquiátricos**Parte III: Neuropatías craneanas dolorosas, dolores faciales y otras cefaleas**

13. Neuropatías craneanas dolorosa y otros dolores faciales
14. Otras cefaleas

ADAPTADO DE: Cephalalgia 2013; 33:629-808.

criterios diagnósticos, facilitando así una categorización más exacta del tipo de cefalea, esencial por ejemplo para llegar a diagnósticos en cuadros poco claros y especialmente para protocolos de investigación; pero indudablemente no es la clasificación más adecuada para su uso en la práctica clínica diaria, siendo esto aún más relevante en niños menores. Distintas clasificaciones se han propuesto para pacientes en edad pediátrica, de todas ellas la más aceptada por su simpleza y aproximación práctica es la de Rothner, la cual utiliza criterios de temporalidad para clasificar la presentación de la cefalea; las clasifica en Cefalea aguda, Cefalea aguda recurrente, Cefalea crónica progresiva y Cefalea crónica no progresiva (TABLA 2).

**PRESENTACIÓN CLÍNICA**

El cuadro clínico de cefalea variará de acuerdo al tipo de cefalea y por cierto la evaluación o valoración dependerá fundamentalmente de la información que entregue el paciente en cuanto al dolor mismo y sus síntomas asociados, aspecto este último de alta relevancia en niños menores, quienes por su nivel de desarrollo no necesariamente entregarán toda la información necesaria para una adecuada categorización del dolor. Frente a este último punto, como se mencionó anteriormente, lo más adecuado es tener un acercamiento utilizando la clasificación de Rothner e incorporar, en la medida que sea factible, aquellos aspectos de la clasificación ICHD-III beta que permitan una caracterización más exacta del tipo de cefalea.

La **Cefalea aguda** en la clasificación de Rothner, se refiere a aquella en la cual no hay antecedentes previos de dolor de cabeza, estando entre las posibles causas de dolor cuadros virales (gripe, por ejemplo), infecciones bacterianas (sinusitis, por ejemplo), hemorragia subaracnoidea, y también el primer episodio de una migraña o cefalea tensional; la **Cefalea aguda recurrente**, corresponde a aquella en la cual hay antecedentes de episodios previos similares; aquí están especialmente las migrañas y la cefalea tensional; la **Cefalea crónica progresiva**, se trata de una cefalea que tiene una fecha de inicio muchas

TABLA 2: Clasificación Clínica de Rothner para Cefalea en edad pediátrica**Cefalea Aguda**

- Cuadros virales sistémicos
- Meningoencefalitis
- HSA
- Migraña
- etc.

Cefalea Aguda recurrente

- Cefalea tensional
- Migraña
- etc.

Cefalea Crónica no progresiva

- Cefalea tensional crónica
- Migraña crónica
- Cefalea persistente diaria-nueva
- etc.

Cefalea Crónica progresiva

- Tumores SNC
- Hipertensión intracraneana
- Hipertensión intracraneana idiopática
- etc.

TOMADO DE: Semin Pediatr Neurol. 1995; 2[2]:109-118.



TABLA 3: Clasificación de Migraña según ICDH-III (beta)**1. MIGRAÑA****1.1 Migraña sin aura**

- A. Al menos 5 crisis que cumplan criterios B – D
- B. Episodio de cefalea que duren entre 4 y 72 horas (no tratados o tratados sin éxito)
- C. Cefalea que tenga al menos 2 de las 4 siguientes 4 características
 1. Localización unilateral
 2. Carácter pulsátil
 3. Dolor de intensidad moderada a severa
 4. Empeorada por o condiciona el abandono de la actividad física habitual (por ejemplo caminar o subir escaleras)
- D. Durante la cefalea debe ocurrir al menos 1 de los siguientes
 1. Náuseas y/o vómitos
 2. Fotofobia y fonofobia
- E. No calza mejor con ningún otro diagnóstico ICHD III

1.2 Migraña con aura

- A. Al menos dos crisis que cumplen los criterios B y C
- B. Uno o más de los síntomas de aura siguientes totalmente reversibles:
 1. Visuales
 2. Sensitivos
 3. De habla o del lenguaje
 4. Motores
 5. Troncoencefálicos
 6. Retinianos
- C. Al menos dos de las siguientes cuatro características
 1. Progresión gradual de al menos uno de los síntomas de aura durante un período > o igual a 5 minutos y/o dos o más síntomas se presentan consecutivamente
 2. Cada síntoma de aura tiene una duración de entre 5 y 60 minutos
 3. Al menos uno de los síntomas de aura es unilateral
 4. El aura se acompaña, o se sigue antes de 60 minutos, de cefalea

ADAPTADO DE: Cephalalgia 2013; 33:629-808.

veces poco definida y cuya intensidad va en aumento progresivamente, este es el cuadro de cefalea más alarmante y entre las causas están los tumores intracraneos y el pseudotumor cerebri entre otros; y finalmente, la **Cefalea crónica no progresiva**, que se refiere a un cuadro de cefalea persistente en el tiempo, pero que a diferencia del tipo anterior, no hay progresión de la intensidad y habitualmente no interfiere en forma importante en las actividades de la vida diaria, acá está fundamentalmente la cefalea tensional y también cuadros de migraña crónica.

La ICHD-III entrega criterios diagnósticos clínicos definidos para los distintos tipos de cefalea, que como ya se ha dicho, se pueden utilizar en la edad pediátrica en especial para migraña y cefalea tensional, pero considerando algunos aspectos propios de la infancia. En el caso específico de la migraña (**TABLA 3**), la localización del dolor en la niñez generalmente es frontal o temporal, muy raramente occipital y a diferencia del adulto puede ser uni o bilateral. Si la migraña se acompaña de vómitos y vértigo, estos pueden ser más prominentes que la cefalea; los episodios tienen una duración de 30 a 60 minutos (más corto que en adulto); los síntomas asociados más habituales son fotofobia, fonofobia, anorexia, náuseas, vómitos y sueño que alivia el dolor; el antecedente de migraña familiar es frecuente, y los desencadenantes típicos son el estrés, privación de sueño, ayuno y deshidratación. En cuanto a las características propias de la migraña con aura en la infancia destaca que el aura se presenta menos de 30 minutos antes del inicio de la cefalea, habitualmente el dolor tiene una duración de 5 a 20 minutos, los tipos de aura más frecuente son el escotoma, visión borrosa, visión de líneas en zig-zag, centelleos,

y también se pueden asociar, aunque menos frecuentemente que en adultos, parestesias, confusión, debilidad generalizada, anorexia y afasia. Respecto a la cefalea tensional (**TABLA 4**), las características propias en la infancia son que es una cefalea menos discapacitante que la migraña, en contraste con la migraña, el dolor es leve a moderado; esta cefalea puede durar de 1 hora a varios días, habitualmente se le describe como dolor opresivo o sensación de cintillo que aprieta la cabeza, en ocasiones se puede asociar a dolor muscular, en especial de cuello y hombros y un aspecto de relevancia, es que después de un buena anamnesis, en forma frecuente se puede encontrar historia de estrés o compromiso del ánimo.



TABLA 4: Clasificación de Cefalea Tensional según ICDH-III (beta)**2. CEFALEA TENSIONAL****2. Cefalea Tensional**

- A.** Al menos 10 episodios de cefalea que cumplen criterios B y D
- B.** Episodio de cefalea con duración de 30 minutos a 7 días
- C.** Al menos 2 de las siguientes 4 características
 1. Localización bilateral
 2. Carácter opresivo o de tensión (no pulsátil)
 3. Dolor de intensidad leve a moderada
 4. No empeora con actividad física habitual (por ejemplo caminar o subir escaleras)
- D.** Ambas de las siguientes
 1. Sin náuseas ni vómitos
 2. Puede asociar fotofobia o fonofobia (no ambas)
- E.** No calza mejor con ningún otro diagnóstico ICHD III

2.1 Cefalea Tensional Episódica Infrecuente

Los 10 episodios de cefalea aparecen con una frecuencia promedio menor a 1 al mes (menos de 12 al año)

2.2 Cefalea Tensional Episódica Frecuente

Los 10 episodios de cefalea ocurren en promedio 1 a 14 días al mes durante más de 3 meses (12 a menos de 180 días al año)

2.3 Cefalea Tensional Crónica

Cefalea con promedio de 15 o más días al mes durante más de 3 meses (180 o más días al año).

ADAPTADO DE: Cephalalgia 2013; 33:629-808.

Un aspecto relevante en la caracterización de la cefalea es la intensidad de ésta, lo cual puede ser difícil de objetivar en los niños. Una manera práctica de graduar la intensidad del dolor es relacionar intensidad con interferencia con las actividades del niño; si el dolor no interfiere en absoluto con la actividad, es factible pensar que el dolor es leve, si la interferencia es parcial, ósea el niño disminuye su actividad física pero sigue jugando, el dolor puede ser catalogado como moderado y si hay cese total de actividad, el dolor puede ser interpretado como severo.

Otro aspecto clínico de relevancia a considerar, es la duración del cuadro de cefalea, pudiendo pasar a ser un cuadro crónico. En el caso de la cefalea tensional, esta puede ser episódica o crónica. La episódica se define como infrecuente cuando la frecuencia de presentación es menor de 1 al mes, mientras que es frecuente cuando se presenta con una frecuencia entre 1 y 14 al mes, por lo menos durante 3 meses. La cefalea tensional se define como crónica cuando se presenta en promedio 15 o más veces al mes por al menos 3 meses. En cuanto a la Migraña, esta se considera crónica cuando la cefalea aparece durante 15 días o más al mes durante más de tres meses, y que, al menos durante 8 días al mes, presente características de cefalea migrañosa. La migraña crónica no se debe confundir

con el Estado migrañoso, el cual corresponde a crisis de migraña debilitante que se prolongan durante más de 72 horas.

Como se mencionó inicialmente, la cefalea puede ser primaria o secundaria, referido esto a la presencia de una causa identificable y específica del dolor. Uno de los desafíos más relevantes para el clínico es identificar aquellos pacientes en los cuales la cefalea es secundaria, para esto, lo más aconsejable es estar atento a la presencia de síntomas o signos de alarma, los cuales plantean la necesidad de descartar una causa específica de la cefalea. Entre estos signos de alarma o "banderas rojas" destacan la presencia de una cefalea crónica, pero de intensidad progresiva a través de los días; el aumento de dolor con maniobras de valsalva (tos por ej.); un episodio de cefalea aguda severa, especialmente en un niño que nunca antes ha tenido este síntoma; la presencia de síntomas sistémicos asociados (fiebre, pérdida de peso, erupción cutánea); la concomitancia de factores de riesgo asociados (inmunosupresión, estado de hipercoagulabilidad, cáncer); el hallazgo al examen clínico de signos neurológicos focalizadores (compromiso conciencia, edema de papila, alteración motilidad ocular); y finalmente, también se deben considerar entre los síntomas de alarma los cambios en las características de la cefalea, la cefalea que despierta en la noche y la cefalea occipital.





CUADROS CLÍNICOS ESPECIALES DE CEFALEA EN LA INFANCIA

En esta categoría es importante considerar específicamente a lo que la ICHD-III clasifica como Síndromes episódicos que pueden asociarse a la migraña. En este grupo de trastornos están aquellos que aparecen en niños que también padecen Migraña sin aura o Migraña con aura, o que poseen una mayor probabilidad de desarrollar alguna de ellas más adelante. Históricamente estos cuadros se han descrito propiamente en la infancia, aunque también pueden observarse en adultos. Estos pacientes además tienen mayor tendencia a presentar cinetosis y parasomnias tales como sonambulismo, somnoliquia, terrores nocturnos o bruxismo.

En estos síndromes episódicos están incluidos el Trastorno gastrointestinal recurrente que se refiere a crisis recurrentes de dolor y/o malestar abdominal o náuseas y/o vómitos, que aparecen de manera poco frecuente, crónica o en intervalos predecibles y que pueden estar asociados a migraña. Bastante similar es la Migraña abdominal, en la cual el dolor abdominal se localiza en la línea media, dura 2 a 72 horas y se asocia a náuseas, vómitos y manifestaciones vasomotoras como palidez o rubicundez. Otro cuadro episódico es el Síndrome de vómitos cíclicos que corresponde a crisis recurrentes de náuseas y vómitos intensos, por lo general estereotipados y con una periodicidad predecible. Las crisis pueden asociarse con palidez y letargo. Hay una resolución completa de los síntomas entre las crisis. Estos tres últimos cuadros deben tomarse como diagnósticos de descarte después de una exploración y evaluación gastrointestinal normal. Finalmente en estos síndromes episódicos que pueden asociarse a la migraña, está el vértigo paroxístico benigno, caracterizado por breves crisis recurrentes de vértigo, que pueden durar de minutos a horas, que se pueden asociar a nistagmo, ataxia, vómitos y palidez; y la Tortícolis paroxística benigna, que se inicia durante el primer año de vida, en la cual hay inclinación de la cabeza hacia un lado, con o sin ligera rotación, con duración de minutos a días, asociado a palidez, irritabilidad, decaimiento, vómitos y ataxia. En estos dos últimos cuadros es importante descartar epilepsia, tumores de fosa posterior, patologías vestibulares y reflujo gastroesofágico en el caso de la tortícolis paroxística.

477



ESTUDIO DIAGNÓSTICO

La evaluación clínica es el aspecto más importante en el enfrentamiento diagnóstico de un niño con cefalea. La anamnesis debe estar dirigida a establecer las características de la cefalea, de acuerdo a lo detallado en los acápite previos, tomando como guía la clasificación de Rothner e incorporando, en la medida que sea factible, aquellos aspectos de la clasificación ICHD-III beta que permitan una caracterización más exacta del tipo de cefalea. Debe ponerse especial énfasis en la búsqueda de síntomas o signos de alarma o “banderas rojas”, en el afán de pesquisar o descartar cefaleas secundarias. En cuanto a la historia personal del niño, se debe buscar con especial énfasis aquellos hábitos que pudieran ser factores desencadenantes o facilitadores de cefalea como mal hábito de sueño, uso excesivo de pantallas, ayuno, ingesta inadecuada de líquidos o exceso de cafeína, entre otros. En cuanto a los antecedentes familiares, debe prestarse especial atención a la historia de migraña en la familia, destacando acá la necesidad de hacer anamnesis dirigida en la búsqueda de este antecedente en familiares de 1º y 2º grado. Debe





buscarse además en la historia familiar y personal del niño aquellos factores psicosociales que pudieran explicar factores emocionales involucrados en una posible cefalea tensional.

Todo niño con cefalea debe tener un examen clínico pediátrico, con el objeto de objetivar la presencia o ausencia de signología de causas sistémicas o focales que expliquen la cefalea, y por cierto, se debe realizar un examen neurológico completo en la búsqueda o descarte de signos de focalización neurológica.

De acuerdo a la hipótesis diagnóstica derivada de la evaluación clínica, se debe decidir la necesidad de efectuar exámenes de laboratorio. Los exámenes generales como hemograma, punción lumbar (PL), etc., dependerán de la necesidad de descartar o estudiar causas sistémicas de cefalea. La necesidad de electroencefalograma debería ser excepcional y sólo en el caso que se sospeche epilepsia como diagnóstico involucrado. Las neuroimágenes, en especial la resonancia magnética de cerebro, son exámenes de relevancia en el estudio de algunos pacientes con cefalea; sin embargo, este debería ser un estudio restringido a casos con sospecha de causas secundarias intracraneales, sospechadas por la clínica, en especial en aquellos pacientes que presentan síntomas o signos de alarma. Otros estudios, como examen de VIII par, PL con determinación de presión de apertura, etc., deberán plantearse en casos específicos.



TRATAMIENTO

Una vez que el diagnóstico de cefalea primaria ha sido hecho y las causas secundarias han sido descartadas, el enfrentamiento terapéutico siempre debe comenzar con educación al paciente y la familia, con el objeto primario de tranquilizar respecto a la ausencia de causas graves detrás del dolor y secundariamente asegurar un buen entendimiento de la estrategia terapéutica a utilizar y así lograr una buena adhesividad a las indicaciones a entregar.

La primera recomendación a entregar es la sugerencia de llevar un diario de cefalea en el cual se registren los episodios de cefalea y los posibles gatillantes relacionados. Lo siguiente es entregar recomendaciones generales respecto a modificación o adquisición de

hábitos que permitan evitar desencadenantes típicos de cefalea. Entre estas recomendaciones están el alimentarse bien y en horarios adecuados, evitando el ayuno; mantener una higiene adecuada de sueño, mantener una actividad física regular, evitar el deshidratarse y obviamente evitar aquellos desencadenantes ya identificados.

En cuanto al tratamiento del dolor, este debe considerar la frecuencia de los episodios de cefalea. Si los episodios son infrecuentes, el objetivo es sólo tratar la crisis de dolor; sin embargo, si los episodios son frecuentes, lo aconsejable es realizar tratamiento profiláctico intentando bajar la frecuencia de los episodios al máximo. Una frecuencia de corte ampliamente aceptada es de 1 episodio semanal, más de 1 episodio semanal o más de 4 episodios al mes, debería considerarse crisis frecuentes.

La Tabla 5 resume los medicamentos recomendados para su uso en pacientes pediátricos.

TABLA 5: Medicamentos para el tratamiento de la cefalea

Tratamiento episodio agudo

- Acetaminofeno 15 mg/kg
- Ibuprofeno 10 mg/kg
- Naproxeno 7 mg/kg
- Rizatriptan 5 mg/dosis vo. Puede repetir en 2 horas. Recomendado sobre los 6 años
- Sumatriptan 100 mg vo. Máximo 200 mg al día. Recomendado sobre los 8 años
10 mg vía nasal, sobre 12 años 20 mg. Máximo 20 mg al día o 40 mg sobre los 12 años.

Tratamiento profiláctico

- Flunarizina 5 a 10 mg al día (en 1 dosis)
- Propanolol 40 a 120 mg al día (repartido en 2 dosis)
- Topiramato 25 a 100 mg al día (repartido en 2 dosis)
- Ácido Valproico 80 a 240 mg al día (repartido en 3 dosis)





El tratamiento agudo debe considerar como primera línea el uso de paracetamol y antiinflamatorios como el ibuprofeno o naproxeno, habiendo evidencia que la asociación de paracetamol con ibuprofeno en dosis únicas sería más eficiente que el uso individual de cada uno de estos fármacos. Cuando el uso de analgésicos y/o antiinflamatorios no son efectivos, se debe considerar el uso de triptanes, aunque estos medicamentos son ampliamente utilizados en adultos, sólo algunos de ellos tienen estudios en población pediátrica. En cuanto al uso de medicamentos profilácticos, el más aceptado y utilizado, por su eficacia y seguridad es la flunarizina, siendo el propranolol una alternativa adecuada en niños menores y el topiramato o ácido Valproico en escolares mayores y adolescentes.

CONSIDERACIONES FINALES

La cefalea es causa frecuente de morbilidad en la edad pediátrica. La relevancia de la cefalea, además de su frecuencia, es la alteración en la calidad de vida (primaria) o el ser un signo o síntoma de presentación de enfermedades de relevancia mayor (secundaria). La clasificación de cefalea más aceptada internacionalmente (ICHD-III beta de la HIS) debe tomarse sólo como guía en la infancia, siendo lo más adecuado en el enfrentamiento clínico, el uso de la clasificación de Rothner. La clínica es el elemento de mayor utilidad diagnóstica, estando los exámenes de laboratorio reservados para casos específicos y seleccionados por la clínica. Por último, el tratamiento de la cefalea primaria, en la mayoría de los casos es efectiva con el uso de analgésicos y/o antiinflamatorios de uso común, reservándose otro tipo de medicación para casos seleccionados.



Bibliografía

Tarannum M. Lateef, Kathleen R. Merikangas, Jianping He, Amanda Kalaydjian, Suzan Khoromi, Erin Knight, and Karin B. Nelson. Headache in a National Sample of American Children: Prevalence and Comorbidity. *J Child Neurol.* 2009; 24:536–543.

Ishaq Abu-Arafehi, Sheik Razak, Baskaran Sivaraman, Catriona Graham. Prevalence of headache and migraine in children and adolescents: a systematic review of population-based studies. *Dev Med Child Neurol.* 2010 Dec;52(12):1088–97.

M.E. Bigal, R.B. Lipton, P. Winner, M.L. Reed, S. Diamond, W.F. Stewart, On behalf of the AMPP advisory group. Migraine in adolescents: Association with socioeconomic status and family history. *Neurology.* 2007; 69:16–25.

Headache Classification Committee of the International Headache Society (IHS). The International Classification of Headache Disorders, 3rd edition (beta version). *Cephalalgia* 2013; 33:629–808.

Vahlquist B. Migraine in children. *Int Arch Allergy.* 1955; 7:348–355.

Prensky A. Migraine and migraine variants in pediatric patients. *Pediatr Clin North Am.* 1976; 23:461–471.

Rothner AD. The evaluation of headaches in children and adolescents. *Semin Pediatr Neurol.* 1995;2[2]:109–118.





Epilepsia y Convulsiones

DRA. KERYMA ACEVEDO

Sección Neurología, Genética y

Enfermedades Metabólicas

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile



EPIDEMIOLOGÍA

Un 5% de la población general presenta una crisis convulsiva durante su vida, pero esto no es lo mismo que tener epilepsia, ya que solo un tercio de este grupo finalmente desarrollará epilepsia. El resto, aun teniendo causa médica (precipitante) o neurológica conocida, no tendrán recurrencia.

Prevalencia: es de 1,7 – 2 % en la población general, lo que es un valor muy alto. Además, la mortalidad en estos pacientes es 2 a 3 veces mayor que la población general, no siendo igual para todos los pacientes con epilepsia, ya que los pacientes refractarios a tratamientos y los con mayor tiempo de evolución, tienen mayor riesgo.

La incidencia se acumula en las edades extremas de la vida: en la población pediátrica, por ejemplo, en los primeros 4 años de vida, principalmente en el primer año, se tiene una alta tasa de debut de epilepsia.



DEFINICIONES

Clásicamente, se definía como la presencia de dos o más crisis no provocadas, es decir, que las crisis se presentaran cuando el paciente no había tenido un evento precipitante agudo (por ejemplo, hipoglicemia). Esto cambió con la última definición publicada el año 2014. Actualmente se habla de un trastorno que se localiza en el cerebro, donde se tiene una predisposición persistente a tener crisis, y que requiere al menos dos crisis separadas por más de 24 horas y no provocadas (o sea secundaria a una causa identificable como hipoglicemia, traumatismo, infección del sistema central) o una crisis no provocada y que tiene una alta probabilidad de recurrencia sobre 60% en los siguientes 10 años (riesgo que puede estar determinado por la clínica o por un electroencefalograma, por ejemplo). Finalmente, la presencia de un síndrome epiléptico específico, como epilepsia mioclónica juvenil, también permite establecer el diagnóstico de epilepsia en forma definitiva.

480



Causas:

Las causas son múltiples y de acuerdo a la última clasificación, es posible que exista más de una causa identificable. Por otra parte, en la medida que la medicina continúa avanzando, especialmente en cuanto a la identificación de genes y mecanismos moleculares o calidad de las neuroimágenes, es posible mejorar nuestra precisión diagnóstica.

Actualmente se distinguen 6 categorías:

1. Estructurales Ej Displasia cortical
2. Genéticas Ej: síndrome de Dravet.
3. Infecciosas Ej Meningitis bacteriana
4. Metabólicas Ej dependencia piridoxina
5. Inmunes Ej: encefalitis antiNMDA
6. Desconocidas





CLÍNICA, FORMAS DE PRESENTACIÓN

Clasificación de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos

Establecidas inicialmente en 1989 por Liga internacional contra la Epilepsia (ILAE), luego en 2001, siendo las últimas del año 2017.

Síndrome epiléptico: se refiere a un conjunto de características de una epilepsia que incluye los tipos de crisis, la edad de inicio, historia natural de la enfermedad, su pronóstico, patrón electroencefalográfico, posible etiología (como hallazgos en las neuroimágenes y genéticos) y su respuesta a tratamiento.
- Ej: epilepsia mioclónica juvenil, síndrome de West



DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de epilepsia es **clínico**, por lo que es fundamental una anamnesis completa, descripción de los eventos (antes, durante, después), concordancia entre las crisis (similares y estereotipadas, aunque algunos pacientes podrían tener más de un tipo de crisis).

Deben describirse las manifestaciones visibles, como por ejemplo, las auras, que corresponden a crisis de inicio focal, su frecuencia y distribución horaria a lo largo del día. También son relevantes los factores desencadenantes tales como el alcohol, privación de sueño, ciclo menstrual, fiebre, uso de medicamentos, presencia de crisis reflejas (gatillada por música, exposición a agua caliente, etc.).

Dentro de la anamnesis remota se debe preguntar por patologías previas (ej, meningitis, encefalitis, parto complicado, parto prematuro, etc.), fármacos en uso y antecedentes familiares de epilepsia.

El diagnóstico sindromático se basa en la historia clínica y correlato EEG.

Estudio

Apoyan y permiten certificar el diagnóstico de epilepsia algunos exámenes complementarios. Además, algunos de ellos pueden ser de utilidad para el seguimiento de la enfermedad y de su tratamiento.

- Estudio electrofisiológico: **EEG, Video EEG: son los más importantes**
- Imágenes cerebrales: RM, PET, SPECT (los dos últimos en pacientes candidatos a cirugía)
- Estudios de laboratorio general; se incluyen niveles plasmáticos de medicamentos.
- Estudio genético: para diagnóstico etiológico específico.





Electroencefalograma (EEG) Es una representación gráfica de la actividad eléctrica cortical, excluyendo los focos profundos que el EEG tradicional no puede captar. Se registra gracias a electrodos colocados generalmente en cuero cabelludo.

Ventaja: tiene buena resolución temporal, pero mala resolución espacial de las descargas corticales.

El EEG es el estudio neurofisiológico más importante para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento del tratamiento de las epilepsias.

El sistema 10/20 es un sistema creado para la colocación de los electrodos en posiciones específicas en el cuero cabelludo de los pacientes. Sin embargo, los niños, tienen la cabeza más pequeña, por lo que se han definido montajes especiales con menor cantidad de electrodos. Esto permite estandarizar la toma y lectura de los exámenes.

Aplicaciones:

- Estudio y clasificación de crisis/epilepsias
- Control y manejo del estatus epiléptico
- Estudio de trastornos del sueño
- Trastornos focales y difusos del funcionamiento cerebral: compromiso de conciencia, encefalitis, enfermedades degenerativas.
- Trastornos paroxísticos en general.

Anormalidades del EEG: la lectura de este examen se basa por un lado en la identificación de los ritmos o patrones normales propios de cada edad del desarrollo y etapa de registro (vigilia, somnolencia, sueño) y de la presencia de anomalías, ya sea de la actividad basal o por la presencia de grafoelementos anormales.

Anormalidades de la actividad de fondo:

- Lentitud no concordante con el estado de conciencia: pueden ser focales, lateralizadas o generalizadas (encefalopatía difusa o lesión focal).
- Asimetrías significativas: voltaje o frecuencia (entre un hemisferio y otro).
- Se debe evaluar según la edad del paciente, ya que en los niños se va produciendo una maduración en el EEG. Además, hay que considerar la presencia de variantes normales.
- Anormalidades transitorias/descargas: espigas, puntas, complejos espiga-ondas lentas: pueden ser focales, lateralizadas o generalizadas.
- Patrones periódicos de descargas, estallido-supresión, etc...





Consideraciones – EEG:

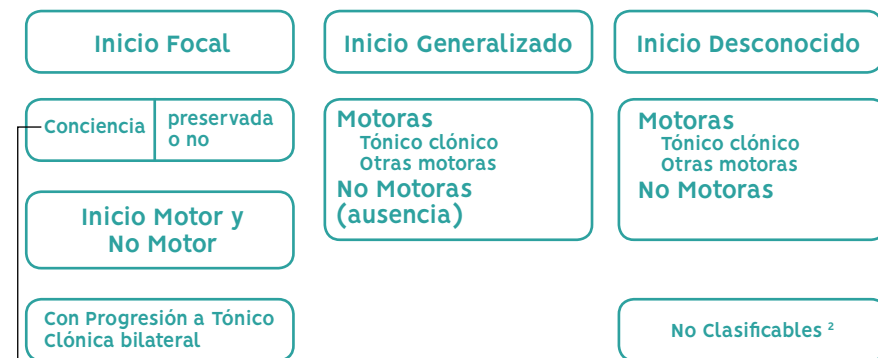
Un EEG interictal normal no descarta el diagnóstico de epilepsia. Es por ello que el diagnóstico sigue siendo clínico, sin embargo, su sensibilidad aumenta con registros repetidos o más prolongados (pudiendo llegar hasta 80%). Por otro lado, la existencia de un EEG alterado NO asegura el diagnóstico de una epilepsia, ya que un 1% o más de la población general puede tener anomalías en el EEG sin tener epilepsia: así, el EEG no es diagnóstico, es la clínica. El EEG tampoco reemplaza a las neuroimágenes en el diagnóstico de lesiones estructurales.

En casos más complejos, es necesario usar técnicas diagnósticas más avanzadas. Los electrodos subdurales y profundos están indicados en pacientes candidatos a cirugía, principalmente, para realizar un estudio más profundo ya que mejora la resolución espacial, permitiendo identificar focos epileptogénicos en pacientes sin lesión estructural, por ejemplo.

Otros estudios:

- El EEG standard tiene una duración de 20 minutos.
- Privación de sueño: parcial o total: el paciente debe permanecer despierto una parte o toda la noche: se utiliza para "activar el registro" (duración de 30 min)
- Es posible realizar estudios prolongados (horas), con o sin video.
- Además se disponen de registros de EEG Holter ambulatorio (24 horas)
- Monitoreo continuo UCI: registro continuo en pacientes graves, que se informa en forma periódica, permitiendo realizar ajustes en su tratamiento. Por ejemplo: status epileptico.
- Video monitoreo EEG: son exámenes para diagnóstico, estudio y evolución
- Registros de superficie (grillas, strips), profundos, estimulación cortical: en pacientes candidatos a cirugía

Clasificación ILAE 2017: Tipos de crisis



↓
Puede omitirse

²Falta información o dificultad en clasificación

Crisis **FOCAL sin** compromiso de conciencia → ANTES "crisis **PARCIAL SIMPLE**"

Crisis **FOCAL con** compromiso de conciencia → ANTES "crisis **PARCIAL COMPLEJA**"

Clasificación de Crisis Epilépticas tradicionalmente, las crisis epilépticas se clasificaban en 2 grandes grupos, focales y anteriormente parciales, y generalizadas. A las focales se les agregaba además el calificativo se simples o complejas, si ellas tenían o no compromiso de conciencia. La nueva clasificación del año 2017, las divide en 3 tipos (**TABLA**)





Tipos de Crisis Generalizadas Motoras:

- Mioclónicas
- Atónicas
- Clónicas
- Tónicas
- Espasmos

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

No todo evento en que se observan movimientos anormales o desconexión del medio corresponden a crisis epilépticas. Existe un gran grupo de trastornos paroxísticos no epilépticos. El diagnóstico diferencial depende en gran parte de la historia clínica. Los estudios complementarios, como el EEG ayudan a diferenciarlos.

Los trastornos paroxísticos no epilépticos incluyen:

- Síncopes
- Trastornos del sueño: terrores nocturnos, narcolepsia, mioclonías del sueño
- Espasmo del sollozo (antes conocidos como apneas emotivas: pueden acompañarse incluso de compromiso de conciencia o movimientos tipo convulsión)
- Pseudocrisis o crisis psicogénicas o no epilépticas: presentes hasta en 30% de pacientes con epilepsia
- Trastornos del movimiento: coreoatetosis, tics
- Reflujo gastroesofágico (Síndrome de Sandifer): se produce un movimiento en flexión en lactantes en respuesta al dolor producido por reflujo gastroesofágico, por lo cual puede parecerse a los espasmos epilépticos observados en un Síndrome de West
- Migraña
- Ataque isquémico transitorio
- Fenómenos de autoestimulación o gratificación

484



TRATAMIENTO DE LAS EPILEPSIAS

Es muy importante considerar que el tener epilepsia se asocia a consecuencias sociales, familiares y psicológicas, entre otras, por lo tanto, el manejo va mucho más allá de la indicación de fármacos y puede requerir el apoyo de un equipo multidisciplinario.

Los medicamentos antiepilépticos han sido utilizados clínicamente desde 1912. La indicación depende del tipo de crisis y síndrome epiléptico específico y debe considerar que ellos poseen diferentes mecanismos de acción. Antes de prescribir un medicamento se debe conocer la farmacocinética y





farmacodinamia de cada uno y considerar siempre las patologías asociadas y uso de otros medicamentos, por parte del paciente. Es fundamental educar al paciente y sus familiares respecto a reacciones adversas de los medicamentos indicados y de las potenciales complicaciones a largo plazo, ya que la epilepsia es una patología crónica, que incluso puede requerir tratamiento de por vida.

El tratamiento puede ser indicado para controlar las crisis epilépticas en la etapa aguda y para evitar que el paciente presente crisis recurrentes, como terapia de mantención.

En una crisis se deben evitar posibles caídas/contusiones y realizar el manejo básico: CAB.

Los medicamentos usados en el manejo de una crisis tradicionalmente son el diazepam rectal o midazolam bucal o intranasal. Es importante educar a los pacientes respecto al manejo general de una crisis, explicar qué conductas son erradas de riesgo, cómo administrar fármacos en domicilio y “cuándo deben consultar” en el servicio de urgencia, como por ejemplo frente a crisis prolongadas, que no responden a la administración de medicamentos en domicilio o que se presentan en forma recurrente, por ejemplo.

Fármacos:

La era moderna del manejo de las epilepsias se inicia en 1912: se introduce el Fenobarbital (primer antiepiléptico). A lo largo de los años se han agregado los “fármacos clásicos”, como fenitoína, ácido valproico, etosuximida, benzodiazepinas, carbamazepina y primidona. Desde aproximadamente el año 2000, se agregan en forma progresiva los llamados nuevos fármacos antiepilépticos como, levetiracetam, lamotrigina, clobazam, vigabatrina, oxcarbacepina, y topiramato. En general las ventajas de estos últimos, radica en su mejor tolerabilidad y perfil farmacodinámico, sin que hasta ahora se haya logrado mejorar en general la eficacia global. En los últimos años se han agregado, además, lacosamida, eslicarbazepina, perampamel, stiripentol y rufinamida, no todos disponibles en nuestro país.

Fármacos Antiepilépticos: Usándose de manera individual o combinada controlan a 2/3 de los pacientes con epilepsia.

Nuevos Fármacos Antiepilépticos: Se caracterizan por producir menos efectos secundarios, sin embargo, son un poco más caros. Pese a su uso, sigue manteniéndose 1/3 de pacientes refractarios.

Tratamiento: generalidades

La epilepsia no refractaria, es una patología cubierta por el GES.

El objetivo del tratamiento es llegar al control completo de las crisis y ausencia de efectos secundarios. El inicio del tratamiento es un acuerdo entre el médico, paciente y su familia, logrando que alrededor de dos tercios de los pacientes alcancen un control adecuado de sus crisis. Realizar un diagnóstico correcto del tipo de epilepsia es esencial para indicar un tratamiento correcto y específico. Es muy importante, considerar siempre los riesgos y beneficios de la terapia, iniciar con dosis bajas e ir incrementándolas de manera progresiva.

El tratamiento ideal es con monoterapia en la mínima dosis eficaz. Esto disminuye los efectos adversos, genera menos interacciones entre fármacos y menos riesgos de reacciones idiosincráticas. También facilita el cumplimiento terapéutico y reduce los costos.





Se debe considerar el uso de combinaciones de drogas cuando los pacientes no responden a un medicamento, e, idealmente estos fármacos deben utilizar vías de acción diferentes. La medición de los niveles plasmáticos permite controlar la ingesta de fármacos, fundamental en esta patología, ya que al ser una enfermedad crónica se dificulta la adherencia al tratamiento. Los adolescentes son un grupo especial de pacientes, que no quieren tomar fármacos, y que se exponen a factores desencadenantes de crisis como, por ejemplo, privación de sueño, ingesta de alcohol, etc. Por ello, es muy importante educar tanto a los pacientes como a sus familiares, especialmente en grupos de riesgo como el antes mencionado. La suspensión o cambio de tratamiento debe hacerse de manera lenta y monitorizada. Nunca debe suspenderse un tratamiento en menos de 2 a 3 meses.

Adicionalmente, existen tratamientos alternativos a los fármacos, cuando estos no son suficientes:

- Cirugía de epilepsia: Puede ser paliativa (en pacientes muy refractarios) o con intención curativa. – Dieta cetogénica
- Corticoides
- Inmunoglobulinas
- Cannabis vs Cannabidiol, (CBD)

Sin duda este tema es foco de atención y controversia. Cannabis es una planta que tiene más de 500 moléculas. El cannabidiol es una molécula que se extrae de la planta, y que ha mostrado una tendencia favorable a disminuir las crisis. Los preparados o aceites de CBD, son extractos artesanales, preparados por las familias de los pacientes, en que no existe medición de los componentes de la preparación obtenida. Se ha reportado mejoría en el estado de alerta, somnolencia y fatiga y en seguimientos a corto plazo no se han observado efectos secundarios graves, pero es necesario hacer seguimientos a largo plazo, con buenas metodologías, para asegurar que no se producen efectos secundarios significativos. Hasta ahora, la mejor respuesta se ha observado en los pacientes portadores de Sd de Lennox–Gastaut y Sd Dravet. El problema de este tratamiento es que son extractos artesanales, por lo que no se puede asegurar cual es el contenido de los aceites que se preparan, ni tampoco se puede asegurar que las preparaciones de los aceites sean homogéneos y comparables, así como que no contengan sustancias deletéreas para el organismo, como el THC. Además, hay bastantes sesgos y problemas metodológicos en muchos de los trabajos publicados, como uno en que se reportó una mejor respuesta en pacientes de familias que se trasladaron al estado del Colorado en Estados Unidos, para acceder al uso de Cannabis. Recientemente, la FDA otorgó la primera autorización a un medicamento preparado en base a Cannabidiol, obtenido desde la planta Cannabis y que cumplió con todas las fases de estudio preclínico y clínico exigidas para la aprobación de cualquier medicamento, llamado Epidiolex®

Encefalopatías Epilépticas

Son epilepsias en que se produce un compromiso o regresión del desarrollo psicomotor o cognitivo secundario a la presencia de crisis epilépticas repetidas o actividad epileptiforme interictal. Se consideran una emergencia neurológica y es muy importante su





manejo rápido agresivo, de modo de intentar aminorar su efecto en el desarrollo.

Ejemplos: Síndrome de West, Síndrome de Lennox–Gastaut, epilepsias Mioclónicas progresivas de la infancia.

Síndrome West

Este síndrome generalmente se presenta antes del año de vida, alrededor de los 3–7 meses de edad. Tiene una incidencia de 1/4000–6000 RN vivos.

Se caracteriza por una tríada clínica clásica:

- Epilepsia (espasmos infantiles): salvas de crisis, que pueden ser en flexión o en extensión, o mixtos. El diagnóstico diferencial más importante son los cólicos abdominales.

- Retraso del Desarrollo Psicomotor: retraso o regresión, en que los pacientes pierden hitos que ya habían alcanzado.

Presencia de un EEG característico: hipsarritmia. El trazado electroencefalográfico, presenta actividad epileptiforme multifocal, alteración de la actividad de fondo y una base hipervoltada. Es un trazado interictal, que se reconoce fácilmente.

El retraso en el diagnóstico trae graves consecuencias, ya que produce un compromiso en el desarrollo de los niños. Pese al rápido diagnóstico y manejo adecuado, menos de un 25% de los niños alcanza un desarrollo posterior normal, dependiendo de la causa del síndrome. $\frac{3}{4}$ evolucionarán con algún tipo de epilepsia o incluso con Sd de Lennox Gastaut.

487

Diagnóstico del Sd West:

- Clínica y EEG son fundamentales
- Debe realizarse un extenso estudio etiológico, ya que su etiología puede ser metabólica, genética, estructural, malformaciones cerebrales, etc.

Tratamiento:

- ACTH (corticoide IM), generalmente asociada a un fármaco antiepiléptico como ácido valproico. En caso de esclerosis tuberosa, el medicamento de elección es la Vigabatrina.

Manejo de las epilepsias:

Dentro de las medidas generales, es fundamental educar sobre la importancia de la adherencia al tratamiento médico, dado el riesgo de recurrencia de crisis o de presentar un status epiléptico frente a la suspensión brusca del tratamiento.

Manejar siempre la fiebre, ya que es gatillante de crisis en cualquier paciente, así como la privación de sueño, que también es otro de los gatillantes frecuentes. Los pacientes con epilepsia no deben consumir alcohol, ni tampoco otras drogas.

En relación a las interurrencias infecciosas, las diarreas y vómitos bajan la absorción de los fármacos. Si un paciente vomita antes de





1 hora de haber tomado el medicamento, debe repetirse la dosis del fármaco, también se debe tener precaución con los antibióticos ya que algunos podrían tener interacción farmacológica.

Siempre se debe realizar educación sexual, ya que la mayoría de los fármacos antiepilépticos tienen efectos teratógenos. Cuando la mujer se da cuenta que está embarazada, el efecto teratógeno ya se produjo, por lo que no sirve suspender el medicamento en ese momento. Además, la suspensión brusca de un medicamento puede aumentar las crisis o producir un status epiléptico y eso puede ser aún más grave tanto para el desarrollo del niño en gestación, como para la madre. Si la paciente tiene planes de buscar un embarazo, se debe indicar el fármaco más inocuo, se baja las dosis, o se modifica el esquema terapéutico, etc.

Los pacientes con epilepsia deben restringir algunas actividades de la vida diaria, adaptadas caso a caso por tiempo limitado, pero se debe enfatizar que un paciente con epilepsia puede hacer una vida normal. La mayoría de lesiones asociadas a crisis ocurren en vida diaria regular y no en deportes u otras actividades especiales.

Precauciones especiales: Evitar baños de tina, avisar cuando el paciente se va a duchar, no cerrar el baño con llave, usar casco al andar en bicicleta (algo que debiera ser siempre en toda persona), nado supervisado tanto en piscina como en el mar, dormir en su cama, restringir escalada, paracaidismo y buceo, en forma permanente y de acuerdo al control de crisis, ski, patinaje, equitación, por ejemplo. Con respecto a la conducción de vehículos livianos, está permitido en pacientes que en 6 meses no han tenido crisis.

Remisión/ suspensión de tratamiento: se requieren por lo menos 2 años libres de crisis, no obstante, no se considera mejoría hasta un mínimo 5 años sin crisis. Además, el paciente debe tener:

- EEG normal
- Sin lesión estructural en la resonancia magnética.
- Depende del Síndrome: por ejemplo, en el caso de la epilepsia mioclónica juvenil responde excelente a los fármacos, pero cada vez que se retira el medicamento, recurre.
- ¿No en casos con comorbilidad? Por ejemplo, en pacientes portadores de retraso del desarrollo/discapacidad cognitiva, parálisis cerebral debe considerarse cuidadosamente si suspender la terapia, pues hay alto riesgo de recurrencia.



MEDIDAS DE PREVENCIÓN

Hasta ahora no existen fármacos antiepileptogénicos, vale decir, que sean capaces de controlar o detener la aparición de una epilepsia en un paciente que ha estado expuesto a una noxa que pueda producir una epilepsia. Por ello el foco debe estar centrado en prevención primaria.

De este modo, la prevención aplica especialmente para causas secundarias, como las infecciosas, traumáticas y perinatales. Por ello es muy importante mantener buen control maternal, partos hospitalarios, programas de vacunación con buena cobertura y en general buenos planes de control y atención de salud. En el





paciente adulto mayor, se agregan las causas secundarias a accidentes cerebrovasculares y metástasis tumorales, por lo cual el screening es una herramienta importante.

En la medida que la calidad de la medicina ha mejorado, ha aumentado la prevalencia de otras causas como las traumáticas y la hipoxia isquemia, por ello, medidas como el uso de cinturón de seguridad, sillas de auto para niños, cascos para deportes, rejas en piscinas y otras, cobran gran importancia.

En relación con las causas genéticas, es muy importante contar con diagnóstico específico y de acuerdo a ello, disponer del consejo genético por parte de especialistas, de modo de realizar planificación de futuros embarazos.



Bibliografía:

A practical clinical definition of epilepsy. Robert S. Fisher et al. *Epilepsia*, 2014;55:475–482

ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. Ingrid E. Scheffer et al. *Epilepsia*, 2017; 58: 512–521. doi: 10.1111/epi.13709

A definition and classification of status epilepticus – Report of the ILAE Task Force on Classification of Status Epilepticus. Eugen Trinka et al. *Epilepsia*, 2015; 56:1515–1523

Epilepsy, seizures, physical exercise, and sports: A report from the ILAE Task Force on Sports and Epilepsy Giuseppe Capovilla, Kenneth R. Kaufman et al. *Epilepsia*, 2016; 57:6–12, doi: 10.1111/epi.13261

Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. Robert S. Fisher et al. *Epilepsia*, 2017;58:522–530 doi: 10.1111/epi.13670

Ministerio de Salud. Guía Clínica Epilepsia en niños. Santiago: MINSAL, 2014.

Ministerio de Salud. Guía Clínica Epilepsia en Adultos Santiago: MINSAL, 2013–2014





Trastornos del sueño en Pediatría

DR. TOMAS MESA

Sección Neurología, Genética y
Enfermedades Metabólicas
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El sueño es un estado fisiológico, activo, reversible en el que baja el nivel de vigilia y la capacidad de respuesta a estímulos ambientales.

El estado de vigilia se interrumpe cíclicamente por el sueño: la **vigilia se mantiene por acción del sistema reticular activador ascendente**. El **sueño se activa por inhibición del SRAA y estimulación estructuras generadoras de sueño** (tronco encefálico, tálamo, hipotálamo anterior, área preóptica).

El sueño nocturno es el encargado de la regulación neurológica, endocrino-metabólica, inmunológica, cardiorrespiratoria. No es lo mismo dormir de día que de noche, no es tan reparador, no se secretan en la misma concentración las hormonas y el patrón respiratorio y cardiaco es diferente.



FISIOLOGÍA DEL SUEÑO

- Fase NREM:** corresponde al sueño profundo, facilita el descanso corporal. Se caracteriza por movimientos oculares lentos e intermitentes, hipotonía muscular, menor movimientos corporales, predominio parasimpático: disminuye FC, FR, PA, T.
- Fase REM:** abarca 20 – 25% del total del sueño en adultos, en niños hasta un 50%, corresponde al sueño activo (alfa), con actividad eléctrica cerebral máxima. Se caracteriza por presentar atonía muscular, excepto ojos y diafragma, movimientos oculares rápidos, FR/FR/PA irregular, aumenta el metabolismo basal y la cantidad de jugo gástrico. En etapa REM se consolida la memoria; considerar que el REM es mucho más prolongado al final de la noche que al comienzo, por lo tanto, es importante dormir la cantidad de horas exigidas por edad (**FIGURA 1**)

490

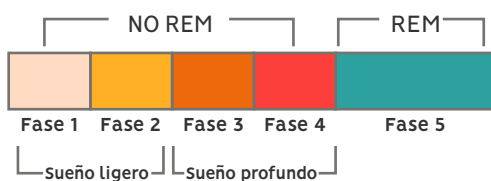


FIGURA 1. ETAPAS DEL SUEÑO

FASES DEL SUEÑO

- Fase I: adormecimiento o período de latencia. Dura varios minutos.
- Fase II: En EEG husos de sueño y complejos K. Su duración es de 10 a 15 minutos.
- Fase III: Enlentecimiento EEG, ondas Delta, menos del 50% de una página del trazado. Descanse subjetiva y objetivamente.
- Fase IV: Ondas Deltas, más del 50% de una página del trazado. La recuperación física. Completa relajación de los músculos. Hoy en día estas dos últimas fases, se contabiliza como una sola fase III-IV.





TABLA 1: Horas de sueño necesarias a distintas edades

EDAD	HORAS DE SUEÑO
Neonato a término	16 horas
3 meses	15 horas
12 meses	14 horas
2 años	13 horas
5 años	11 horas
9 años	10 horas
14 años	9 horas
18 años	8 horas

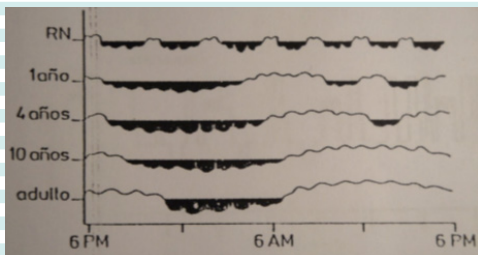


FIGURA 2. EVOLUCIÓN DEL SUEÑO POLIFÁSICO A PATRÓN MONOFÁSICO A TRAVÉS DE LAS EDADES.

Las ondas K aparecen a los 2 – 3 meses de vida, estas son a son una mezcla de husos de sueño y ondas vértex. Antes no se puede distinguir los elementos típicos del sueño en el electroencefalograma. El EEG permite clasificar el sueño. Antes de los 6 meses se divide solo en sueño activo y sueño quieto, después se dividen en cada fase I, II, III-IV y REM.

A los 3 meses se empieza a estar más vigil durante el día y dormir más de corrido en la noche. A los 2 meses se establecen los “ciclos”; en los adultos se tienen 5 ciclos que duran 90 minutos, en los niños hay alrededor de 10 ciclos pero más cortos e irregulares. Entonces, a los 2 meses se empieza a ciclar, lo que se relaciona a que se empieza a dormir más en la noche y de día estar más vigil (neta diferencia antes y después de los 2 meses). Un ciclo contiene todas las fases.

Características del sueño según edad: La tabla 1 muestra cuanto debe dormir un niño a medida que va creciendo. Cercano, pero antes del año, duermen una siesta en la mañana y otra en la tarde, después del año solo duermen una siesta en la tarde y el resto en la noche, hasta los 4 años, que desaparece la siesta. Los adultos duermen alrededor de 8 horas.

Evolución del sueño polifásico a patrón monofásico según edades

Un recién nacido duerme muchas siestas durante las 24 horas de un día. Al año está dejando la segunda siesta, a los 4 años ya no duerme siesta, a los 10 años duermen mucho y el adulto se restringe mucho más (**FIGURA 2**)

En los últimos años se ha comenzado a analizar la microarquitectura del sueño, su ciclaje en ondas delta y ondas variables (CAP: Cyclic Alternating Pattern) y su relación con ciertas patologías (enfermedades genéticas, Asperger, entre otros), las cuales poseen un patrón muy alterado. Futuro en investigación.

Características del sueño según edad

A los 6 meses, se inicia el ritmo circadiano, por lo que el niño es capaz de tener un sueño nocturno de hasta 5 horas. Los despertares nocturnos son fisiológicos, al año casi el 30% se despierta en la noche, un 20 – 40% en menores de 3 años, un 15% a los 3 años y un 2% a los 5 años. Importante que los papas sepan que este hecho es normal y que no deben intervenir para no crear un mal hábito de sueño. El niño debe resolverlo solo, por lo tanto, si se despierta, debería por si solo volverse a dormir, en cambio, si un niño siempre se duerme en brazos de sus padres y si despierta, va querer estar en la misma condición que se durmió, es decir, sentir la necesidad de que tengan que venir los papás para volver a dormir en brazos.

Ciclo: cada ciclo dura 90 min. La proporción del REM varía durante la noche, hacia al final de la noche es más prolongado.

Epidemiología: la prevalencia de trastornos del sueño corresponde al 20 – 30 % de la población pediátrica, 25 – 50% preescolares y más de un 40% en adolescentes. Estos porcentajes varían dependiendo de cómo definamos trastorno o problemas del sueño. Problema del sueño puede ser algo llevadero, en cambio un trastorno es distinto.

Considerar algunos datos epidemiológicos, como edad, sexo y clase social del sujeto. La prevalencia en diferentes poblaciones ha sido estimada entre un 10 – 30%.





- Insomnio: más frecuentes entre la población infantil, puede afectar a más del 30%
- Síndrome de apnea: 2% niños de 4 – 5 años
- Enuresis: 10% población infantil entre 4 – 6 años
- Bruxismo: 10 – 20% población. Afecta a adultos o niños y a ambos sexos por igual.
- Sonambulismo: 19% población mundial, mayor tendencia en hombres que en mujeres.
- Hipersomnolencia diurna: 4% de la población.



DEFINICIÓN

Trastornos del sueño: un sueño adecuado juega un papel crítico en el desarrollo precoz del cerebro, en el aprendizaje y la consolidación de memoria. Los trastornos del sueño se caracterizan porque interfieren en el patrón normal del sueño en **calidad, cantidad y regulación del ciclo sueño-vigilia**. Se han relacionado con los **problemas de conducta, aprendizaje y mala regulación emocional**.

Son **patológicos** cuando se **mantienen en el tiempo e interfiere funcionamiento normal** (aspecto social, laboral, escolar, emocional), siendo un **estresor familiar importante**. En oportunidades, como el insomnio infantil, pueden tener una resolución en 3 semanas con intervenciones conductuales, sin tratamiento mayor a 3 semanas.

Clasificación de los trastornos del sueño: clasifica los trastornos del sueño como **enfermedades propias** y no sólo como síntomas, es importante evaluar si hay o no enfermedad de base.

En la mayoría de los casos, es el síntoma principal que le da la clasificación, y por ello se dividían en insomnios, hipersomnias, parasomnias, etc. Esto cambió en la primera Clasificación Internacional de Trastornos del Sueño ICSD-1 de 1990 y revisada en 1991 propuesta conjuntamente por la Asociación Americana. Quince años después de este intento la nueva clasificación ha vuelto al esquema tradicional, facilitando el **identificar una enfermedad según su síntoma principal**.

Clasificación (según DSM IV-TR) (DSM V 2013): el concepto esencial del grupo de los trastornos, es una alteración en el proceso del sueño.

1. Trastornos primarios del sueño
 - ▶ Disomnias: trastornos de la cantidad, calidad y horario del sueño
 - ▶ Parasomnias: acontecimientos o conductas anormales asociadas al sueño, a sus fases específicas o a los momentos de transición sueño-vigilia.
2. Trastornos del sueño relacionados con otro trastorno mental
 - ▶ Insomnio relacionado con otro trastorno mental (por defecto)
 - ▶ Hipersomnias relacionadas con otro trastorno mental (por exceso)





3. Trastornos del sueño debido a un problema médico: como ejemplo las enfermedades neurodegenerativas, relacionadas con la respiración y dolores de origen musculoesquelético.
4. Trastornos del sueño inducidos por sustancias (cafeína, nicotina, alcohol)

Clasificación ICSD: Divide al sueño en disomnias, parasomnias, alteración asociadas a otras enfermedades y síndromes propuestos. (TABLA 2)

TABLA 2: Clasificación de los trastornos del sueño

DISOMNIAS	PARASOMNIAS	ALTERACIONES ASOCIADAS A OTRAS ENFERMEDADES	SÍNDROMES PROPUESTOS
I. Intrínsecas <ul style="list-style-type: none"> - Insomnio psicofisiológico - Mala percepción del sueño - Insomnio idiopático - Narcolepsia - Hipersomnia idiopática - SAOS - MPP - Sd de apneas centrales 	I. Alteración del despertar <ul style="list-style-type: none"> - Despertar confusional - Sonambulismo - Terrores nocturnos 	I. Enfermedades Psiquiátricas <ul style="list-style-type: none"> - Psicosis - Alteración pánico - Alteración ansiedad - Alteración humor - Alcoholismo 	<ul style="list-style-type: none"> - Hiperhidrosis del sueño - Síndrome de subvigilia - Laringoespasma - Sueño largo - Sueño corto - Taquipnea - Alucinaciones - Alteración en embarazo - Alteración perimenstrual
II. Extrínsecas <ul style="list-style-type: none"> - Secundario a: altitud, alergia a alimentos, OH, fármacos, higiene del sueño, ruido 	II. Alteración transición vigilia-sueño <ul style="list-style-type: none"> - Jactatio capitis - Somniloquios - Calambres nocturnos 	II. Enfermedades Neurológicas <ul style="list-style-type: none"> - Insomnio fatal familiar - Demencia - Parkinsonismo - Enfermedades degenerativas - Epilepsia, Status del sueño - Cefalea relacionada al sueño 	
III. Alteración del ritmo cardíaco <ul style="list-style-type: none"> - Jetlag, ritmo irregular, ciclo corto, ciclo largo, trabajo en turnos 	III. Parasomnias en REM <ul style="list-style-type: none"> - Parálisis del sueño - Pesadillas - Alteración de conducta en REM - Parada sinusal en REM 	III. Enfermedades Médicas <ul style="list-style-type: none"> - Isquemia cardíaca nocturna - EPOC - Asma relacionada al sueño - RGE - Úlcera gastroduodenal - Fibromialgia - Enfermedad del sueño 	
	IV. Otras parasomnias <ul style="list-style-type: none"> - Bruxismo - Enuresis - Disquinesia paroxística nocturna - Mioclonus - Ronquido primario - Hipoventilación congénita 		



CLÍNICA

I. Trastornos respiratorios del sueño

- ▶ Definición: desorden respiratorio en sueño (DRS) abarcan desde Apneas Obstructivas (OSAS) (1–3%), hasta el ronquido (10%). Sin embargo, existe un porcentaje que son roncadores fisiológicos.
- ▶ Factores de riesgo: hipertrofia adenotonsilar (lo más frecuente en niños pequeños), obesos, alergias, hipotonía, síndromes





congénitos, raza (nariz muy plana, por ejemplo) (conformación vía aérea muy estrecha), historia familiar de DRS.

- ▶ Manifestaciones comunes: ronquido ruidoso, despertar, gasping (como ahogado), incremento del trabajo ventilatorio (muy agitado), respiración paradójal, dormir inquieto.
- **Apneas**
 - ▶ Definición: detención del flujo aéreo nasal por más de 20 segundos en niños. (adulto 10 segundos).
 - ▶ Tipos de apneas
 1. Central: cese del flujo aéreo respiratorio por boca y nariz sin esfuerzo respiratorio concomitante. Se frena el flujo nasal, los movimientos torácicos y abdominales, y también baja la saturación.
 2. Mixtas: inicialmente central, pero después trata de compensar y se transforma en una obstructiva. Es igual a apnea central al comienzo, pero luego, en la mitad de la apnea, aparece actividad toracoabdominal tratando de solucionarlo. También baja la saturación y se fracciona el sueño, con microdespertares.
 3. Obstructivas: Cese del flujo aéreo respiratorio por nariz y boca a pesar del esfuerzo respiratorio debido a una obstrucción de la vía aérea. Frena el flujo nasal, aumentan los movimientos toracoabdominales, y cuando siente que hay algo que lo obstruye, se despierta (sueño fraccionado; despiertan muy cansados).
 4. Respiraciones periódicas: signo de inmadurez del sistema respiratorio. Mayor sensibilidad a aumento CO₂. Es normal hasta un 5% de los RN. A los 6 meses no debe haber. Específico de los niños; pequeñas pausas respiratorias centrales (no alcanzan a ser apneas). Se frena el flujo respiratorio y los movimientos, y desatura. Signo de inmadurez del sistema respiratorio (menor sensibilidad al aumento del CO₂ en prematuros y niños pequeños).
 - ▶ Apnea del prematuro: se debe a una prolongación del tiempo de espiración y disminuye la frecuencia respiratoria frente a la hipoxia, hipercapnia y el estímulo reflejo de la laringe. Se inhiben los reflejos, se altera la respuesta a hipercapnia, depresión hipoxémica y hacen apnea. Polisomnografía con apneas de origen central y respiraciones periódicas. Resuelve a la edad de término (37 semanas aproximadamente). Si persiste, hay que estudiarlo.
- **Complicaciones de las apneas obstructivas (OSAS):** Hipoxemia crónica nocturna positiva: fragmentación del sueño
 - ▶ Hipertensión pulmonar, cor pulmonar
 - ▶ Arritmias
 - ▶ Retraso crecimiento
 - ▶ Muerte súbita
 - ▶ Anormalidades del neurodesarrollo: bajo rendimiento escolar, hiperactividad, agresividad, alteración social (asfixia, convulsiones, coma, CI)

Por otra parte una actividad rítmica progresiva en EEG → puede indicar una crisis epiléptica. Un síntoma de crisis epiléptica en niños son las apneas.





II. Insomnio

El insomnio del lactante es uno de los trastornos del sueño más frecuentes. Es un problema de "salud mental familiar". La mayoría son debido a malos hábitos.

Epidemiología: un 23% (10–35) de los niños presentan insomnio. Su prevalencia en adolescentes es muy variable, siendo entre un 2 – 17%. El insomnio propiamente tal no afecta el crecimiento. Sí repercute en calidad de vida, produciendo irritabilidad, falta de atención, fracaso escolar.

Etiología

- ▶ Niños con anormalidades ($\geq 10\%$)
 1. Genéticas: Síndrome de Down, Síndrome de Angelman, etc...
 2. Neurológicas: parálisis cerebral (hipertonía, problemas respiratorios, duermen mal), convulsiones
 3. Psiquiátricas: trastornos del desarrollo
 4. Otros: fármacos, metabólicos, entre otros.
- ▶ Niños sanos ($\geq 90\%$)
 1. Ambientales: problemas maritales, económicos, salud, laboral, nacimientos, cambio domicilio.
 2. Pediátricas: RGE, alergia leche de vaca, diabetes, lactancia libre, cólicos, otitis media crónica..etc. demanda (alrededor de los 3 meses "setear" bien el sueño).
 3. Trastornos por asociación: malos hábitos. Además, todos los otros factores repercuten en malos hábitos.

Caso clínico: paciente de 1 año de vida, despierta desde siempre 5 – 6 veces en la noche. Duerme siesta de 13 – 14 horas, dejo la siesta matinal. En el día se le ve muy vital. Los padres muy somnolientos, agresivos, "no damos más". Han probado varios fármacos.

Experiencia del Centro del sueño: de 60 niños < 3 años que consultan, 90% tenía insomnio, 61% dormía aun con los padres, 57% con problemas desde RN. 50% consulta por primera vez al año de vida o después. 2/3 recibían tratamiento farmacológico (muchas veces no es necesario dar medicamentos, pero si educar a los padres, enseñar lo que hay que hacer y lo que no hay que hacer).

Terapia: Manejo: educar, hábitos

1. Programa de higiene del sueño en menores de 5 años

- Durante el día
 - ▶ Limitar el consumo de sustancias estimulantes
 - ▶ Establecer horarios rutinarios para las actividades diarias
- Al ir a dormir
 - ▶ Establecer rutinas relajantes (baño, cena, juegos, entre otros)
 - ▶ Acompañar al niño a su habitación, conversación relajante, no esperar a que el niño se duerma
 - ▶ Si el niño llama, tardar en acudir ni permitir que se levante de su cama
 - ▶ La siesta se hará siguiendo las mismas pautas mencionadas
 - ▶ Establecer horarios de acostarse y levantarse
 - ▶ Si es necesario, pasar un peluche.
 - ▶ Bajar el perfil, no decirle que no va a pasar nada porque eso significa que puede pasar algo. No esperar a que se duerma





porque si despierta va a querer estar en la misma situación. No darle nada a tomar, ni leche ni agua.

- Condiciones de la habitación: que no haya excesivo calor. Si el niño tiene miedo, se puede dejar una luz tenue o un ruido de fondo.
- 2. **Método de Estivill:** método efectivo para educar el sueño infantil y solucionar así el problema del insomnio infantil. Es un plan alternativo al que llaman: la reeducación del sueño.
 - Los padres y cuidadores deben mostrar firmeza y seguridad ante el niño
 - Reemplazar en la habitación del niño la figura paterna (un dibujo, muñeco, etc)
 - Si el niño emplea chupete, dejar varios sobre la cuna para que pueda encontrar alguno durante la noche
 - Poner a dormir al niño, separarnos de él a una distancia prudencial y sin tocarlo, desearle buenas noches
 - Al salir de la habitación, apagar la luz y dejar la puerta abierta
 - Una vez que el niño empiece a llorar, los padres deben permanecer alejados de la habitación y volver a ella, en función de unos tiempos determinados. Cuando toque acudir a consolar al niño, irá una persona sola.
- 3. **El método propuesto por Buela Casal y Sierra**
 - ¿Cuándo duerme?
 - ▶ Relajación progresiva
 - ▶ Reestructuración cognitiva
 - ▶ Dieta (obesidad): relacionado a la apnea del sueño
 - ▶ Hábitos (cronoterapia): utilizar siempre un mismo horario para tener un hábito y así conseguir la regulación de los periodos del sueño
 - ▶ Fármacos (narcolepsia)
 - ▶ Siestas
 - ¿Dónde duerme? Hay que mantener un lugar que no sea diferente, es decir, dormir siempre en la cama.
 - ¿Cómo duerme?
 - ▶ Información: explican a cada uno cuales son los factores que más le favorecen para dormir, por sus características personales
 - ▶ Organización de horarios
 - ▶ Modificación de conducta: se aplica a los niños que lloran en exceso
 - ¿Qué hacer para dormir?
 - ▶ Factores ambientales: referido al ruido y a la temperatura de la habitación donde se duerme
 - ▶ Factores asociados a la salud, nutrición, ejercicios físicos, etc.

III. Parasomnias

- **Definición:** aquellos fenómenos físicos que tienen lugar durante el sueño, interrumpiéndolo o no y que se caracterizan por conductas motoras o vegetativas. Son muy comunes en la infancia, desaparecen cuando el niño crece. Sin embargo, estos trastornos pueden continuar hasta la edad adulta. Las más conocidas son el sonambulismo, los terrores nocturnos y las pesadillas.
- **Epidemiología:** prevalencia es de 11.1% en población pediátrica, la edad de **mayor incidencia se sitúa entre los 3 – 6 años.**





- **Factores de riesgo: predisposición genética** (sonambulismo, terrores nocturnos, enuresis, pesadillas), existe mayor predisposición en gemelos monocigóticos (sonambulismo).
- Etiología desconocida, hipótesis de "estado disociativo". Se desconoce su mecanismo.
- Se divide en

1. Trastornos del despertar

- **Despertar confuso o incompleto:** corresponde a un despertar parcial, con compromiso del estado de conciencia de varios minutos, sin trastornos de conducta o respuestas autonómicas severas. Se presenta en niños sanos, edad de inicio entre los 5 – 7 años (no es tan frecuente en niño pequeño) y es de curso benigno. Su prevalencia es del 17,3% en niños, siendo mayor al 90% de preescolares. Los menores de 5 años presentan entre 1-5 despertares.
 - ▶ Factores predisponentes: privación del sueño, sedantes, SAHOS. Ocurren durante y después del despertar de un sueño profundo, primera parte de la noche.
 - ▶ Clínica: despertar (midriasis, diaforesis, taquicardia, hiperventilación), dura 5 – 15 minutos, mirada sin conexión, rechaza a quien se le acerca. Desorientación temporo-espacial, habla poco fluida, responde en forma lenta a órdenes, amnesia de lo ocurrido.
 - ▶ No necesita tratamiento. Desaparece cuando crece el niño. Aplicar técnicas de confort (previo evento).
- **Sonambulismo:** corresponde a conductas complejas, ocurre en fase III NREM, asociado a la deambulación en un estado alterado de conciencia. Prevalencia 17% en menores de 13 años, edad de inicio entre los 4 – 8 años y se resuelve a los 15 años. Aumenta su prevalencia en pacientes con migraña con aura. Existe comorbilidad con terror nocturno en un 30%.
 - ▶ Predisposición genética: asociación con los subtipos del antígeno de leucocitos (HLA) DBQ1-0501. Locus genético cromosoma 20q12-q13.12.
 - ▶ Factores predisponentes: privación del sueño, fiebre, cansancio excesivo, fármacos
 - ▶ Clínica: episodio dura 15 – 30 minutos. Se sienta en forma brusca en la cama, deambulan por la habitación, pueden vestirse o desvestirse, emitir palabras, sin expresión facial, bajo nivel de despertar, amnesia del episodio o recordar fragmentos.
 - ▶ Diagnóstico: generalmente no se estudia y basta con la anamnesis. Si se hiciera un estudio: polisomnografía, video del episodio. El registro EEG ondas lentas de gran amplitud sin actividad epileptiforme.
- **Terrores nocturnos:** corresponde al despertar brusco y repentino, acompañado de actividad motora, gritos, verbalización incoherente, llanto inconsolable, miedo y síntomas vegetativos tales como taquicardia, midriasis, rubor, diaforesis y polipnea. Se presenta en la Fase III – IV del sueño NREM. Pareciera que estuvieran despiertos, pero no. Su prevalencia es de un 1 – 5%, predominantemente en varones, mayor en preescolares. La edad de inicio es entre 4 – 6 años (incluso 2 – 3 años) y remite en la adolescencia alrededor de los 12 años.





- ▶ Predisposición familiar
 - ▶ Mayor predisposición niños con cefaleas.
 - ▶ Clínica: episodio dura 5 – 15 minutos, amnesia del episodio.
 - ▶ Diagnóstico: polisomnografía, video, en EEG se observa despertar abrupto en Fase III-IV, con ritmo alfa en un tercio de la noche.
 - ▶ Diagnóstico diferencial: pesadillas, SAOS, crisis epilépticas del lóbulo temporal
- Tratamiento: higiene del sueño (eliminar factores gatillantes, lugar seguro), psicoterapia, relajación. Tiene que ver mucho con factores ambientales. En casos severos: BDZ (clonazepam 0,5 – 2 mg, diazepam 2 – 5 mg), antidepresivos tricíclicos (imipramina), paroxetina, melatonina (sonambulismo).

2. Trastornos de la transición sueño-vigilia

- Movimientos rítmicos durante el sueño: corresponde a movimientos rítmicos, repetitivos, estereotipados los cuales se asocian a canto o murmullo. Pueden presentar 1 o varios tipos de movimientos en la noche. Entre crisis están alertas, orientados, no recuerdan episodio. Sin alteración de la calidad del sueño, buen funcionamiento durante el día. Ocasionan lesiones leves: edema, raro fracturas.

Prevalencia 60% a los 9 meses, con descenso a 5 – 9% a los 4 años. Es más frecuente en hombres (alteraciones endocrinas).

- ▶ 20% predisposición genética.
- ▶ Diagnóstico: anamnesis es suficiente. Si se tiene dudas se puede realizar estudio complementario, Videomonitoro, EEG, Polisomnografía.
- ▶ Diagnóstico diferencial: epilepsia del sueño, trastornos de conducta
- ▶ Pronóstico: se resuelve a los pocos años, pero puede persistir hasta la adultez. Tienen DSM e inteligencia normal
- ▶ Manejo: ambiente seguro (cama de agua), en casos severos se administra BDZ y antidepresivos, siendo muy raro que se utilicen fármacos.
- ▶ Tipos de movimientos rítmicos:
 - Rocking: balanceo hacia adelante y atrás de todo el cuerpo, puede limitarse al tronco, manos o rodillas. Es similar a posición en oración musulmana. Prevalencia en mayores de 1 año de vida.
 - Golpeo con la cabeza (Jactatio capitis nocturna): movimientos repetitivos de la cabeza hacia delante y hacia atrás o del torso superior y golpeo de la cabeza contra almohada o colchón. Prevalencia mayor en niños mayores.
 - Movimiento de cabeza: movimiento de lado a otro de cabeza en posición supina. Prevalencia mayor en niños mayores.
 - Movimiento del cuerpo: movimiento del cuerpo laterales hacia supino

- Sobresaltos hípnicos o mioclonías del adormecimiento: movimientos clónicos bruscos y de breve duración, al inicio





del sueño. Tienen una prevalencia del 60 – 80%. No suelen requerir tratamiento, sin embargo, para los casos severos se puede indicar clonazepam.

- **Somniloquia:** corresponde a la emisión de palabras o sonidos durante el sueño sin conciencia tales como gritos, llanto, risa, palabras aisladas, frases cortas o discursos. Presentan amnesia del episodio. No afecta la estructura del sueño, tienen breve despertar. Prevalencia de un 15%. Edad de inicio entre los 4 – 6 años, mayor al inicio del colegio o jardín. No requiere tratamiento, es de curso autolimitado y benigno. Importante educar a los padres.
 - ▶ Predisposición genética
 - ▶ Es más evidente en procesos febriles
- **Calambres nocturnos en los miembros inferiores:** contracción involuntaria, intensa, dolorosa en las extremidades inferiores de segundos a varios minutos de duración, que ceden espontáneamente. Prevalencia 15% ancianos.

3. Parasomnias asociadas al sueño REM

- **Pesadillas:** secundario a activación del sueño REM con reacción de temor, miedo y ansiedad intensa. Prevalencia 10 – 50% de los niños de entre 3 – 5 años, predominantemente en sexo femenino. Agravantes: estrés, experiencia traumática, B-bloqueadores. Generalmente no precisan tratamiento. Debe diferenciarse de los terrores nocturnos (**TABLA 3**)
- **Parálisis del sueño:** consiste en un periodo de inhabilidad para realizar movimientos voluntarios al inicio del sueño o al despertarse ya sea durante la noche o la mañana, denominado parálisis de extremidades, tronco y cuello, que desaparece espontáneamente o con estimulación externa y produce angustia y malestar posterior. Comienza en la adolescencia o inicio de la adultez. Se asocia a alucinaciones.
 - ▶ Sensorio sin alteraciones
 - ▶ Gatillantes: hábitos irregulares de sueño, estrés, cansancio
 - ▶ Diagnóstico diferencial: narcolepsia, (hipersomnias, alucinación, cataplejía), crisis epiléptica, crisis atónica generalizada, parálisis hipocalcémica.
 - ▶ Tratamiento: pueden tratarse con inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (suprimen sueño REM).
- **Trastornos eréctiles durante REM**
- **Erecciones dolorosas durante REM**
- **Parada sinusal durante REM**
- **Trastornos del comportamiento durante REM (RBD):** se pierde atonía normal, presentando desde pequeños movimientos de mano, hasta actividades violentas. También se asocia a vocalizaciones. Patología de los adultos.

- 4. **Otras:** bruxismo, enuresis, síndrome de la deglución anormal asociada al sueño, distonía paroxística nocturna, síndrome de la muerte súbita nocturna inexplicada, ronquido primario, apnea del sueño de RN, síndrome de hipoventilación central congénita,





síndrome de la muerte en la cuna del lactante, mioclonía benigna durante el sueño, otras parasomnias no especificadas.

- **Bruxismo:** movimientos estereotipados de la boca, manteniéndola cerrada con fuerza, durante el sueño, emitiendo ruido al rechinar los dientes. Se desconoce causa, es más común entre los 10 – 20 años. Se asocia a estrés y trastorno emocional. Se maneja realizando pautas conductuales y consulta odontológica. Si es severo realizar EEG.
- **Mioclonus benigno del sueño del neonato:** sacudidas mioclónicas en salvas bilaterales, difusas y sincrónicas durante el sueño. Se observa extremidades superiores distales, con flexión de los dedos, muñecas, codos, sin movimientos de la cara. Dentro de sus gatillantes podemos encontrar mecer cabeza a los pies y sonido estimulante repetitivo.

TABLA 3: Diferenciación entre pesadilla y terror nocturno

PESADILLAS	TERRORES NOCTURNOS
Aparecen en la segunda mitad de la noche	Aparecen en el primer tercio de la noche
Se producen durante la fase REM de sueño	Se producen en las fases III y IV de sueño
Se produce ansiedad con discretos niveles de activación autonómica	Altos niveles de ansiedad con intensa activación autonómica
Existe contacto con la realidad y recuerdo posterior	No hay contacto con la realidad ni recuerdo posterior
No suelen producirse gritos ni vocalizaciones	Se producen vocalizaciones y gritos frecuentes
Los contenidos son elaborados	Los contenidos son poco elaborados

500



DIAGNÓSTICO

El diagnóstico fundamentalmente clínico, con gran utilidad de video casero para objetivar cuadro. En general son leves, con pronóstico favorable. Es importante educar y tranquilizar a los padres. Es fundamental realizar una historia y exploración clínica exhaustiva. Se debe averiguar la hora habitual del episodio, su conducta y sintomatología, la respuesta a maniobras de cuidadores, si abandona la cama o no, si tiene recuerdo o amnesia posterior y si existe la presencia a no de síntomas en el día.

Se pueden realizar pruebas complementarias, como lo son la polisomnografía y el video.

Métodos de estudio: la anamnesis es la parte más importante del estudio, es lo primero que se debe hacer y muchas veces solo con esto llegamos al diagnóstico. Se puede complementar pidiéndole al paciente que haga un diario de sueño, ya que decir que duermo poco o mucho es subjetivo.





El actígrafo es un aparato que detecta los movimientos que hace el individuo, permitiendo indirectamente saber si está durmiendo.

El test latencias múltiples de sueño estudia cuanto tiempo demora una persona en dormirse y cuando tiempo pasa para que inicie sueño REM. Consiste en dormir 5 siestas programadas a las 9, 11, 14, 16, 17: 30 en una pieza equipada con un EEG. Una persona sana no debería dormirse antes de 10 min y la latencia de sueño, no más de 30 minutos. Si es no es así, tiene hipersomnia debido a que trasnochó mucho o porque tiene narcolepsia. Si tiene más de 2 siestas con REM, sugiere narcolepsia. Latencia REM: no debería haber REM antes de 40 min (desde que uno se duerme hasta que empieza el REM)). Otros métodos: celular, cámara, video.



TRATAMIENTO

Como tratamiento general, es importante establecer horarios regulares de sueño y alimentación (hecho con horario), mejorar higiene de sueño, como por ejemplo sacar de dormitorio de padres a los 6 meses, no sobre estimular previo al acostarlo, evitar líquidos a la hora de la cena o antes de acostarse y evitar privación de sueño.

Descartar otras patologías, educar al paciente y su familia.

El tratamiento varía en función de la gravedad del cuadro. Se clasifica en moderado cuando presenta menos de 1 episodio por semana, no se producen lesiones y tiene funcionalidad diurna normal. Mientras que es intensa cuando presenta varios episodios a la semana o cada noche, ocasiona lesiones o alto riesgo de ellas.





Parálisis Cerebral

DRA. ALICIA NÚÑEZ

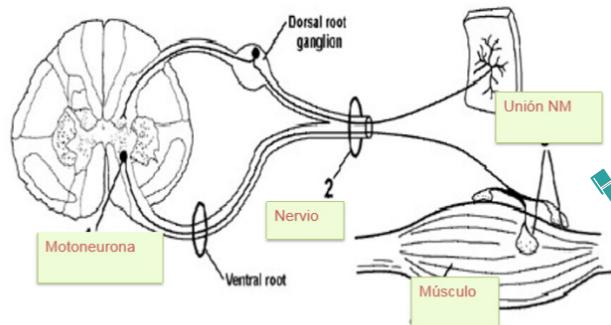
Sección Neurología, Genética y
Enfermedades Metabólicas
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Los trastornos motores en la infancia son variados y tienen distintas etiologías, pudiendo originarse desde diferentes partes del sistema nervioso central o periférico.

- SNC
 1. Primera motoneurona: Síndrome piramidal. Se encuentra en la circunvolución frontal ascendente (precentral). Corresponde a la motoneurona más larga, que va desde la corteza a la unión neuromuscular.
 2. Cerebelo: Síndrome Atáxico
 3. Ganglios de la base: Síndrome extrapiramidal
 - SNP
 1. Músculo: Miopatías
 2. Nervios: Neuropatías
 3. Unión neuromuscular
- } Síndrome Neuro-muscular

Unidad motora



Para poder efectuar un movimiento se requiere la indemnidad de diferentes componentes. Es un sistema altamente especializado y evolucionado requiere interacción del cerebro, médula espinal, nervios y músculos, los cuales son modulados por el circuito de los ganglios basales y el cerebelo, que sirven para la precisión del movimiento.

DEFINICIÓN DE PARÁLISIS CEREBRAL (PC):

A través de los años han surgido diferentes definiciones, en 1843–1888, Little y Osler acuñaron el término de parálisis cerebral. En 1964, Bax en base a la observación de niños hospitalizados por lesiones en el sistema nervioso central, los cuales tenían alteraciones de postura y movimiento, plantea una definición para esta condición: es un trastorno de la postura y el movimiento debido a un defecto o lesión en un cerebro inmaduro.

Entre los años 2005 y 2007 se crea un consenso en su definición, denominándola como un trastorno del desarrollo de la postura y el movimiento de carácter persistente (aunque no invariable), que condiciona una limitación en la actividad y que es secundario a una agresión no progresiva a un cerebro inmaduro. Esto origina patrones anómalos de postura y movimiento, con mala coordinación y/o capacidad de regulación del tono muscular.

Las lesiones neuropatológicas y la expresión clínica pueden cambiar a medida que el cerebro madura, pero no hay progresión de la enfermedad.





EPIDEMIOLOGÍA

Posee una incidencia estable a lo largo del tiempo, de 2 a 2.5 por 1000 recién nacidos vivos. Existe una mayor incidencia en prematuros que en niños de término.

Pese a los avances actuales en el manejo neonatal y cuidado obstétrico, no se ha logrado disminuir la cantidad de niños que nacen con parálisis cerebral.

En las últimas décadas la principal causa de PC se debe a una mayor sobrevivencia de los prematuros que antes eran inviábiles, sin embargo, tienen mayores secuelas neurológicas.

Corresponde a la primera causa de discapacidad física en niños y es la causa más común de espasticidad. La mayoría de los niños con parálisis cerebral presentan espasticidad.

La prevalencia en EEUU es de 3.6 / 1.000 niños menores de 8 años, mientras que en Chile, es de 2 / 1.000 habitantes. En nuestro país nacen alrededor de 300.000 recién nacidos vivos, por lo que existe una incidencia de 600 niños con parálisis cerebral anualmente.



ETIOLOGÍA Y FACTORES DE RIESGO:

Su etiología es diversa y multifactorial, pudiendo ser de causa congénita, genética, inflamatoria, infecciosa, anóxica, traumática o metabólica.

El origen se puede dividir según el momento que fue causado el daño en el cerebro en desarrollo, este puede ser prenatal, natal o postnatal.

Se estima la siguiente distribución

- ▶ Factores prenatales 70 – 80%
- ▶ Factores perinatales 5 – 10%
- ▶ Factores postnatales 10 – 20%

FACTORES PRENATALES:

1. Maternos:

- ▶ Hipercoagulabilidad
- ▶ Enfermedades autoinmunes
- ▶ Pre eclampsia
- ▶ Infección intrauterina
- ▶ Trauma materno
- ▶ Uso de tóxicos
- ▶ Disfunción tiroidea

2. Placentarios:

- ▶ RCIU, en relación a trombosis en el lado materno
- ▶ Embolía sistémica o cerebral, en relación a trombosis en el lado fetal
- ▶ Cambios vasculares crónicos
- ▶ Infección con liberación de mediadores inflamatorios

3. Fetales:

- ▶ Gestación múltiple (gemelos 4.5 veces mayor riesgo que embarazo único, asociado a varios factores: RCIU, feto muerto en útero, transfusión feto-fetal, RCIU, EG, peso)
- ▶ Hidrops
- ▶ Polihidroamnios





- ▶ RCIU
- ▶ Trauma intraútero
- ▶ Malformaciones, DC
- ▶ TORCHV
- ▶ Genéticas – cromosómicas

FACTORES PERINATALES – INTRAPARTO:

- Prematurez
- Hipoglicemia mantenida
- Asfixia perinatal: ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO ISQUÉMICA:
 - a. Aguda: prolapso cordón, rotura uterina, nudos verdaderos, DPPNI
 - b. Crónica: insuficiencia placentaria, RCIU, Pre-eclampsia
- Fiebre materna durante el parto
- Trauma

FACTORES RN:

- Infección SNC o sistémica
- Hipoglicemia mantenida
- Hipercoagulabilidad
- ECMO – Cirugía cardíaca

FACTORES POSTNATALES

- ▶ Infecciones: meningitis, encefalitis
- ▶ Trauma cráneo
- ▶ Status convulsivo
- ▶ PCR
- ▶ Intoxicación
- ▶ Muerte súbita abordada: casi ahogamiento
- ▶ Deshidratación grave



FISIOPATOLOGÍA

Respecto a su fisiopatología, es una lesión permanente estática de la corteza motora, sin embargo, debido a la neuroplasticidad del cerebro, sus manifestaciones clínicas varían en la medida que el niño crece y las habilidades motoras mejoran.

Por otro lado, existen zonas del cerebro más susceptibles al daño, en prematuros (26 – 34 semanas de edad gestacional) habitualmente se ve afectada la sustancia blanca periventricular (leucomalacia periventricular; produce diplegia espástica), mientras que en recién nacidos de término (38 – 40 semanas EG) generalmente se afectan los ganglios basales. Esto se basa en que el cerebro posee una **vulnerabilidad selectiva**.

El daño en neurona motora primaria disminuye el input cortical a los tractos reticuloespinal y corticoespinal, lo que afecta el control motor, disminuye número de unidades motoras efectivas y produce control muscular anormal y debilidad. Al mismo tiempo la pérdida de input inhibitorio descendente a través de tracto reticuloespinal y otras vías aumenta excitabilidad de neuronas gamma y alfa, lo que produce espasticidad.

La **espasticidad** se define como la resistencia que ofrecen los músculos al estiramiento pasivo, lo que origina una actividad muscular excesiva, inapropiada e involuntaria asociada **lesión de la primera moto neurona**.





Clinicamente los pacientes adoptan postura en flexión y hay disminución de los rangos de movimientos.

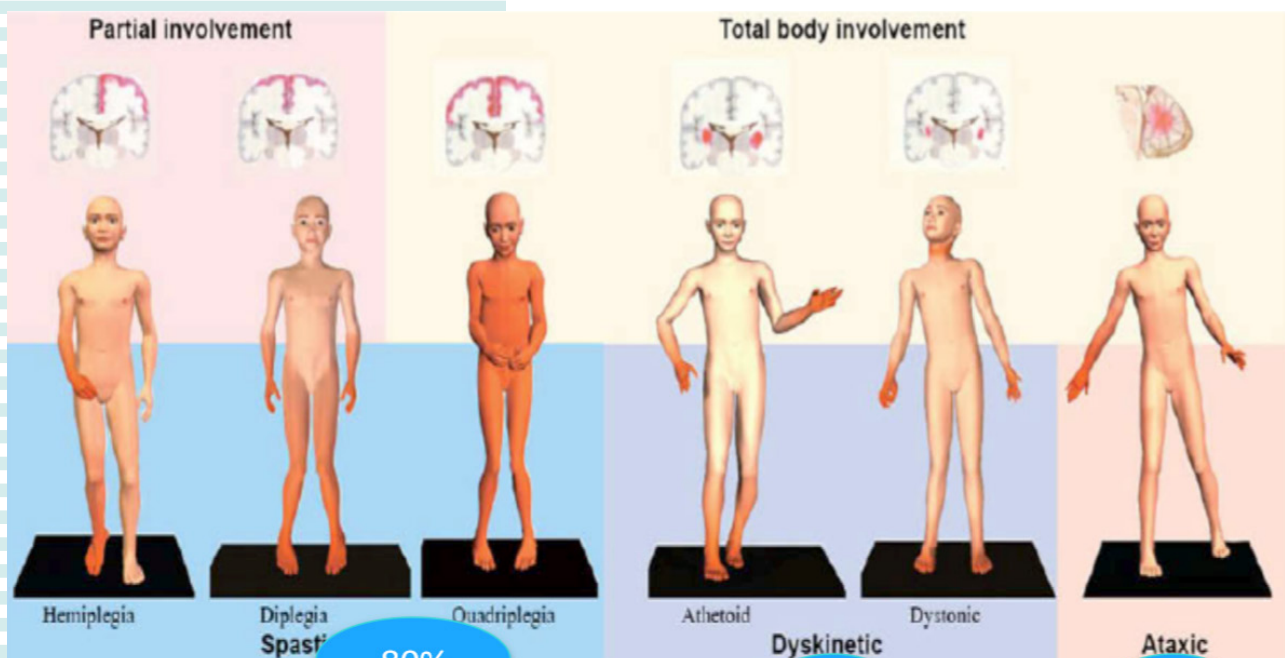
- **Signos positivos:** aumento tono muscular, hiperreflexia, reflejo plantar extensor, clonus.
- **Signos negativos:** pérdida de agilidad, pérdida del control motor selectivo, pobre coordinación.
- **Postura más común**
 - ▶ EESS: rotación interna del hombro, flexión del codo, pronación del antebrazo, flexión de la muñeca, flexión de los dedos y el pulgar en palma.
 - ▶ EEII: flexión y aducción de la cadera, flexión de la rodilla, tobillo equino, retropié, flexión de los dedos del pie.

CLASIFICACIÓN:

Existen varias maneras de clasificar a la parálisis cerebral, siendo la más simple según la **topografía**, de acuerdo al número y distribución de los miembros afectados en hemiparesia, diparesia (se afectan las 4 extremidades, de predominio en extremidades inferiores. Se ve en lesiones bilaterales y corresponde a la lesión típica del prematuro) y tetraparesia.

Dependiendo del daño, existe una gran sobreposición entre las áreas afectadas.

Además, se puede clasificar según el **tipo de déficit neuromuscular**, en espástica (75 – 80% de los casos), diskinética (afectación de los ganglios basales: coreoatetoide- distónica) (10 – 15%), atáxica (por lesión del cerebelo) (< 5%), hipotónica (es muy rara) y mixta.





CLÍNICA

Características clínicas según el tipo de PC:

1. Espástica – Diplejía

- Pueden no tener compromiso cognitivo, epilepsia no es común.
- Alteración percepción visual y estrabismo. Las radiaciones ópticas pasan por la zona periventricular, por lo que se pueden dañar.
- Se comprometen las cuatro extremidades, de predominio las EEII.
- Se sienta a los 2 años por lo general puede caminar a los 4 a 7 años.
- Puede haber alteración de destreza y el control motor fino dependiendo de extensión de la lesión.
- Resonancia magnética cerebral: Leucomalacia periventricular (LPV). Es la secuela principal del prematuro.

2. Espástica – Tetraplejía

- La disfunción cerebral es más extensa, y el pronóstico funcional es peor.
- Disfunción de varias áreas del SNC, alteraciones cognitivas, convulsiones, habla y deglución, déficit visual, estrabismo, sialorrea, disfagia, disartria.
- Reflejos primitivos persisten toda la vida.
- Sólo 15% tienen la posibilidad de caminar.

3. Espástica – Hemiplejía

- Convulsión, déficit del campo visual y pérdida propiocepción.
- Logran caminar de forma independiente a los 3 años.
- Pronóstico funcional para la vida independiente es bueno.

4. Disci/nética

- Es difícil realizar diagnóstico puro coreoatetoide- distónica
- Disartria, disfagia, sialorrea (mucho compromiso motor, compleja interacción)
- Inteligencia generalmente normal, sin embargo, disartria severa, por lo que se dan cuenta de sus alteraciones. Como se comunican mal, es difícil la comunicación con ellos.
- Etiología hiperbilirrubinemia o anoxia grave. Rol del neonatólogo en la detección precoz. La hiperbilirrubinemia ha aumentado en el último tiempo, por alta más precoz de los recién nacidos.
- Potencial de la deambulación depende de la gravedad.

5. Parálisis cerebral atáxica

- No puede coordinar sus movimientos o mantener el equilibrio. Todo el síndrome atáxico.
- Ataxia se hace evidente a la edad de 2 a 3 años (se hace evidente al empezar a caminar).



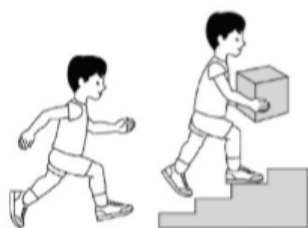


Clasificación Funcional

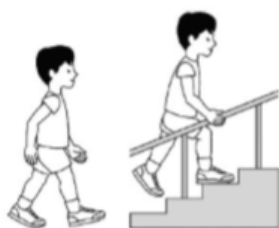
GMFCS: Clasificación en función de la Gravedad del Trastorno Motor. En 1997, Robert Palisano y cols diseñaron un sistema de clasificación motora gruesa: Gross Motor Function Classification System, GMFCS. Esta escala estandariza los movimientos voluntarios y mide los cambios de la función motora gruesa durante el tiempo.

Dentro del concepto de parálisis cerebral se incluyen niños con diverso compromiso motor, incluso dentro del mismo tipo de alteración del tono y extensión de afectación. Este método de clasificación, según el compromiso funcional de niños con PC, permite intervenir adecuadamente de manera individualizada.

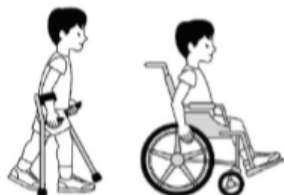
El objetivo primordial para la mejoría de la salud de las personas con discapacidad es que realicen y participen en actividades culturalmente apropiadas como lo define la OMS en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). Participación es sinónimo de Inclusión Social.



GMFCS Level I



GMFCS Level II



GMFCS Level III



GMFCS Level IV



GMFCS Level V

NIVELES GENERALES	
I	Marcha sin restricciones. Limitación en las habilidades motoras más avanzadas, por ejemplo, correr o subir escaleras.
II	Marcha sin soporte ni ortesis. Limitaciones para andar fuera de la casa y en la comunidad, teniendo limitaciones en terrenos desconocidos.
III	Marcha con soporte u ortesis, limitaciones para andar fuera de la casa y en la comunidad.
IV	Movilidad independiente bastante limitada
V	Totalmente dependiente, automovilidad muy limitada. Niño postrado.

507

Comorbilidades: Déficit Asociados

- 75% de PC hay asociado otro déficit
 - ▶ Déficit intelectual hasta en 30% de casos
 - ▶ Niños con tetraplejia espástica tienen mayor deterioro cognitivo que en hemiplejia espástica.





- Alteraciones visuales o de motilidad ocular en 30% de los casos.
 - ▶ Estrabismo, ambliopía, nistagmus, atrofia óptica, errores de refracción.
 - ▶ Niños con leucomalacia periventricular tienen mayor probabilidad de tener problemas de percepción visual.
- Problemas auditivos
 - ▶ 15% de niños con PC.
 - ▶ Más común si causa de PC es por bajo peso de nacimiento, kernicterus, meningitis neonatal o daño hipóxico isquémico
- Epilepsia
 - ▶ 35 a 60% de niños con PC
 - ▶ Niños con cuadriplejía espástica o hemiplejía tienen mayor incidencia de epilepsia que pacientes con diplegia o PC atáxica.
- Trastornos del habla y lenguaje
 - ▶ Habla se afecta por disfunción corticobulbar bilateral y oromotora.
 - ▶ Son comunes tanto déficit en lenguaje comprensivo como expresivo y van de la mano con DI
 - ▶ Trastornos de articulación y lenguaje están presentes hasta en 40% de los pacientes con PC
- Problemas oromotores con dificultades en alimentación, trastornos de deglución, salivación excesiva. Esto puede crear problemas nutricionales con alteración de crecimiento.
- Otros
 - ▶ Alteraciones de propiocepción y sensaciones táctiles
 - ▶ Problemas psiquiátricos con ansiedad, depresión, trastornos de conducta, hiperkinesia e inatención (60% de niños de 6 a 10 años con PC)
- Estos problemas pueden ser más graves para el niño que el problema motor



DIAGNÓSTICO

Requiere historia detallada, examen físico y laboratorio. La historia debe incluir datos de gestación y antecedentes perinatales e hitos del desarrollo psicomotor. No es posible realizar el diagnóstico de parálisis cerebral en un niño menor de 6 meses de vida, salvo en casos severos. Y el diagnóstico definitivo no antes de los 2 años.

Importante basarse en el cuadro clínico, haciendo una anamnesis detallada del desarrollo de los síntomas, antecedentes familiares, junto a otros factores. Deterioro neurológico progresivo o trastornos metabólicos deben descartarse.

Los signos de alerta son un desarrollo psicomotor lento, tono muscular anormal, postura inusual, persistencia de reflejos primarios y preferencia de mano en un niño menor de 12 meses de vida.

Respecto al examen físico, debe ser realizado con el paciente acostado y de pie, viendo cómo camina: bipedestación (alineamiento pélvico y de piernas), alineamiento espinal, marcha, rango activo y pasivo de movimientos de articulación, sensibilidad, fuerza muscular, tono muscular (espasticidad), tipo y extensión de trastornos de movimiento y deformidad de extremidades.





Imágenes

- ▶ ECO, TAC, RNM para evaluar extensión de daño cerebral.
- ▶ EEG si existe antecedente de epilepsia.
- ▶ Estudio de deglución: videodeglución en caso de sospecha de trastorno de deglución.
- ▶ Estudio metabólico y genético si existe sospecha de que la patología sea otra
- ▶ Estudio de coagulopatía en niños con AVE.
- ▶ Otras evaluaciones de capacidades funcionales: visión, audición, deglución, epilepsia, nivel cognitivo. Evaluación ortopédica.

Además, se debe evaluar la función del paciente: capacidad funcional por uso de instrumentos de funcionamiento global, evaluación de discapacidad y de la marcha (desempeño motor grueso). La escala de Ashworth se utiliza para determinar el grado de espasticidad del paciente. Se pueden utilizar otras escalas para medir otros trastornos del movimiento. Por último, se debe evaluar la calidad de vida relacionada a la salud, para ver cuánto le afecta al niño tener su discapacidad: funcionamiento físico, psicológico, social, discapacidad.

TABLA: Escala de Ashworth modificada

CALIFICACIÓN	DESCRIPCIÓN
0	Sin aumento de tono
1	Aumento tono al inicio del movimiento
1+	Aumento de tono en todo el movimiento
2	Aumento mayor, pero fácil flexión de la extremidad
3	Aumento considerable, movimiento pasivo difícil
4	Parte afectada rígida en flexión y extensión

509

Estrategias de evaluación

- ▶ Exámenes complementarios: neuroimagen (RM), oftalmología (PEV), otorrino (PEA), pruebas de laboratorio, EEG, Rx cadera.
- ▶ Vigilancia de las discapacidades asociadas: convulsiones, disfunción cognitiva, audición, visión, percepción tacto o dolor.



TRATAMIENTO

El objetivo es incrementar la funcionalidad, mejorar capacidades y mantener la salud en términos de locomoción, desarrollo cognitivo, interacción social e independencia.

El manejo es multidisciplinario y la preocupación del paciente se debe hacer en forma integral, no solo en la mejoría de un síntoma aislado. Rehabilitar integralmente: al paciente y a la familia.

El equipo que debe ser parte del tratamiento es:

1. Médico neuro-rehabilitador: líder del equipo, sintetiza a largo plazo, planes integrales y tratamientos.
2. Traumatólogo: prevención de las contracturas, luxaciones de cadera, y escoliosis.
3. Kinesiólogo: mejorar el movimiento y fuerza, administra el análisis





- formal de la marcha.
4. Terapeuta ocupacional: planes de atención centrada en las actividades de la vida diaria.
 5. Fonoaudiólogo: optimizar la capacidad del paciente para la comunicación. Tratamiento trastornos oromotores.
 6. Educador: desarrolla estrategias para hacer frente a las discapacidades cognitivas o de aprendizaje.
 7. Psicólogo: ayuda al paciente y la familia hacer frente al estrés y las demandas de la discapacidad.
 8. Asistente social: ayuda a la familia en la identificación de programas de asistencia comunitaria.

El manejo multidisciplinario pediátrico debe preocuparse de: mantener eutrofia, vacunaciones, vitaminas y suplementos nutritivos. Tratar las infecciones, manejo reflujo gastroesofágico, de los trastornos nutritivos y de la osteopenia (debido a que se movilizan poco y pasan más tiempo en reposo).

Detectar anomalías neurológicas asociadas, integración escolar, preparación para trabajos en ambientes protegidos e integración para la familia.

Tratamiento de la espasticidad: distintas intervenciones dependiendo de la severidad de ésta.

- ▶ Kinesioterapia: inhibir los patrones de actividad refleja anormal facilitando patrones motores normales y favoreciendo el desarrollo psicomotor.
- ▶ Medicamentos: diazepam, baclofeno, toxina botulínica (ésta última para espasticidad focal)
- ▶ Ortesis: corrección de posturas anormales, evitar contracturas musculares
- ▶ Cirugía ortopédica: tenotomía, alargamiento fasciotendinoso mediante microtenotomías, transposición de tendones, osteotomías.
- ▶ Otros: rizotomía dorsal selectiva (sección selectiva de raíces para relajar la musculatura), bomba de baclofeno intratecal (se salta la BHE).

Pronóstico

1. Supervivencia del 90% a los 20 años
2. 25% no logra caminar: depende del tipo clínico, de la parálisis y de la CI
3. Tipo clínico de PC: y extensión funcional
4. Coeficiente intelectual
5. Precocidad de la detección



PREVENCIÓN

Adultos con parálisis cerebral está aumentando debido: mayor supervivencia de los RN bajo peso y al aumento de la longevidad de la población adulta.

Comparado con la población general, pacientes con PC tienen: mayor mortalidad por cardiopatía isquémica, AVE y enfermedades digestivas y mayor riesgo cáncer de mama y SNC. Muertes evitables por ahogamiento y accidentes automovilísticos.





El niño con falta de fuerzas

DRA. M. ÁNGELES BEYTÍA

Sección Neurología, Genética y
Enfermedades Metabólicas

División de Pediatría

Escuela de Medicina

Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Los trastornos del control motor (paresia) son causados por alteraciones de la primera motoneurona. La falta de fuerza (debilidad) es causada por alteraciones de la segunda motoneurona y su unidad motora correspondiente.

CLASIFICACIÓN

Según el perfil evolutivo de la falta de fuerza se clasifican en aguda o crónica. Dentro de la falta de fuerza aguda está el Síndrome Guillain Barré, entre otros. Dentro de las crónicas, encontramos un diverso grupo de enfermedades, la mayoría hereditarias.

Según la extensión del compromiso se clasifican en focal o generalizada.

FALTA DE FUERZA CRÓNICA Y GENERALIZADA.



Existen tres grandes síndromes, que pueden orientar a que el paciente tiene falta de fuerza dependiendo de la edad:

- 1. Síndrome hipotónico:** Se puede observar en los primeros meses de vida. El tono es la resistencia que pone el músculo frente a una fuerza externa. En adultos y niños mayores, el tono se examina flexionando las extremidades inferiores, o extendiendo las extremidades superiores. En lactantes hay diferentes maniobras para examinar el tono muscular: una de ellas es la observación de la posición que adquieren en decúbito, los niños con hipotonía importante, no pueden vencer fuerza de gravedad, y no son capaces de elevar las extremidades, observándose una posición de rana o de batracio. Otras maniobras para examinar el tono son por ejemplo, en un recién nacido de término normal, al ponerlo en posición horizontal, la cabeza está a nivel de la columna, siguiendo el eje del tronco, y las cuatro extremidades tienden a estar en flexión. La caída de la cabeza y las extremidades, son signos de hipotonía. Estos pacientes tienen un esbozo de Moro, pero no tienen fuerza para hacerlo completo.
- 2. Retraso en el desarrollo de predominio motor:** ejemplo es un lactante de 3 meses, que ya tenga sonrisa social, que se ve muy despierto, que sigue los objetos, que liberó pulgar, pero no es capaz de sostener su cabeza. Hay una discordancia entre el desarrollo cognitivo y el motor. Si es muy importante, se puede ver desde los tres meses, al no sujetar la cabeza, pero en general se hace más evidente más adelante, cuando el niño no se puede sentar.
- 3. Trastorno del caminar:**
 - ▶ **Marcha normal:** Al caminar se apoya primero el talón, después la punta, y hay un segundo de duración en que se tiene solamente un pie apoyado.
 - ▶ **Marcha miopática:** caminar con bamboleo de las caderas,





o dificultad para pararse del suelo (Signo de Gowers) son signos sugerentes de miopatía. Los pacientes no tienen la fuerza para mantener la pelvis en posición, por lo que tienen una marcha bamboleante (mueve pelvis).

- ▶ Marcha *steppage*: el pie cae sin secuencia talón-punta (en las polineuropatía lo que más se afecta es la fuerza distal, no hay fuerza para hacer el movimiento de flexo-extensión del tobillo). En general, en las neuropatías hereditarias hay compromiso sensitivo, por lo que los pacientes no son capaces de sentir donde está el suelo, lo contribuye a que el pie caiga en un tiempo (no hay talón-punta)
- ▶ Marcha hemiparética: otra causa de marcha anómala es la hemiparesia (origen central o primera motoneurona).

TABLA: Falta de fuerza en la infancia

SÍNDROME HIPOTÓNICO	ATRASO DESARROLLO MOTOR	TRASTORNO DEL CAMINAR
< 6 a 12 meses	> 6 a 12 meses	> 12 meses
Hipotonía	Atraso adquisición habilidades motoras	Alteración caminar
Falta de fuerzas	Falta de fuerzas	Falta de fuerzas



ETIOLOGÍA

Dos tercios de las causas de alteración motora son de origen central o primera motoneurona, y un tercio de causa periférica (unidad motora).

Etiologías centrales: encefalopatía hipóxico isquémica, infartos cerebrales, malformaciones del SNC, infecciones del SNC, traumatismos, síndromes genéticos.

Causas periféricas: (falta de fuerza o enfermedades neuromusculares). Estas causas son menos comunes y están ordenadas según la localización de la lesión, pudiendo estar afectado el cuerpo de la segunda neurona, los nervios periféricos que llevan la información, la unión entre el nervio y el músculo o el músculo mismo.

- ▶ **Asta anterior (cuerpo de la segunda motoneurona):** atrofia músculo espinal es una enfermedad hereditaria recesiva en la que existe una mutación del gen de supervivencia de la segunda motoneurona (*gen SMN1*) haciendo que el cuerpo neuronal muera. Hay distintos tipos de atrofia músculo espinal (I, II y III), y van a depender si el niño es capaz de sostener la cabeza, de sentarse, o es capaz de caminar. El grado más severo es conocido como enfermedad de Werdnig Hoffmann. Destaca que, 1 en 50 personas son portadoras de la mutación en el gen afectado.
- ▶ **Nervio periférico:** Charcot Marie Tooth o polineuropatía hereditaria. Lo característico de esta enfermedad es la marcha en *steppage*, ya que los pacientes tienen una alteración de la fuerza mayoritariamente a nivel distal, junto con una alteración de la sensibilidad.





- ▶ **Unión neuromuscular:** Miastenia Gravis, enfermedad adquirida, autoinmune, en que se generan autoanticuerpos contra los receptores de acetilcolina del músculo en la unión neuromuscular. Las personas empiezan a hacer la actividad bien, pero después se van cansando, los músculos que más se ocupan son los oculares, por lo que se fatigan, y presentan ptosis y diplopia mayoritariamente en las tardes.
- ▶ **Músculo:** La enfermedad del músculo más frecuente es la Distrofia muscular de Duchenne, enfermedad ligada al cromosoma X, las mujeres son portadoras y los hombres tienen la enfermedad. Es una enfermedad progresiva, los pacientes pierden la marcha a los 12 – 14 años.



ENFRENTAMIENTO DIAGNOSTICO:

Para hacer una evaluación diagnóstica son fundamentales la historia personal, familiar, el examen físico y algunos exámenes de laboratorio.

Evaluación Diagnóstica

- **Historia personal y familiar**

- ▶ Antecedentes
 1. **Perinatales:** enfermedades maternas, exposición a teratógenos o fármacos depresores del SNC, APGAR, trauma, gestación y peso al nacer, enfermedades en hijos previos.
 2. **Familiares (árbol genealógico):** enfermedades neurológicas, metabólicas, genéticas, musculares. Por ejemplo, en la distrofia miotónica de Steinert o de tipo 1, en su forma congénita, la más severa, el recién nacido rápidamente cae a ventilador mecánico, no tienen la fuerza necesaria para respirar en forma autónoma. Al examinar a la madre se puede hacer el diagnóstico. Ella presenta miotonías (a la musculatura después de una contracción le cuesta relajarse), por lo tanto al pedirle que apriete la mano se queda apretada o al golpear la lengua con el baja lengua, la lengua se queda contraída.
 3. **Personales:** desarrollo (DSM), síntomas neurológicos previos, trauma, infecciones, vacunación. Evaluar el desarrollo en las distintas áreas: cognitivo, motor grueso, fino, para hacerse una idea si el desarrollo es armónico o no. Si es retraso sólo del área motora, probablemente es por alteración neuromuscular.

- **Examen físico**

Se debe hacer un examen pediátrico completo y un examen neurológico.

- ▶ **Pediátrico:** Se debe buscar dismorfias. Los síndromes genéticos, como el síndrome de Down y Prader Willi, presentan hipotonía de origen central. Siempre hay que evaluar peso, talla y perímetro craneano. Una macrocefalia o microcefalia orientan a causa central. Por otro lado, la piel tiene origen ectodérmico, al igual que el sistema nervioso, por lo que se debe revisar minuciosamente en búsqueda de manchas café con leche e hipocromas u otras lesiones cutáneas adquiridas como el





eritema malar, pápulas de Gottron, estas últimas característica de la dermatomiositis. Buscar organomegalia que oriente a alguna enfermedad metabólica, buscar contracturas, rangos articulares, hiperlaxitud, etc

- **Neurológico:** Hallazgos del examen que orientan a patología de origen central vs periférico.

CENTRAL	PERIFÉRICO
Deterioro cognoscitivo	Hipotonía
Compromiso conciencia	Respuesta plantar flexora
Respuesta plantar extensora	Hiporreflexia
Crisis epilépticas	
Nistagmus	

CENTRAL	PERIFÉRICO
Hipotonía → Hipertonía	Hipotonía
Falta de fuerza +	Falta de fuerza +++
Hiperreflexia	ROT disminuidos o ausentes
Babinsky	
Clonus	
Moro aumentado	
Pulgar incluido	Fasciculaciones de la lengua
Dismorfias	Facie miopática
Micro o macrocefalia	
Sordera o ceguera	
	Dificultad respiratoria

Como el sistema nervioso está inmaduro, se puede tener al principio hipotonía y con el tiempo aparecer la hipertonía propia de lesiones centrales. La excepción son las lesiones cerebelosas en que se mantienen hipotónicos a lo largo del tiempo.

Un moro demasiado vivo o que permanezca en el tiempo, pulgares incluidos después de los 3 meses, macro o microcefalia, sordera o ceguera, son signos orientadores a un origen central.

Las fasciculaciones de la lengua es un signo patognomónico de lesión del cuerpo de la segunda motoneurona, como la atrofia muscular espinal y la poliomiélitis.

- **Laboratorio**

Origen central: El estudio de una posible causa central, es similar al estudio a realizar en otro tipo de trastornos neurológicos de origen encefálico

1. Imagen del SNC
2. Exámenes metabólicos
3. Exámenes genéticos
4. Exámenes endocrinos
5. Otros





Origen periférico

- 1. CK total:** Si está aumentada habla de patologías que destruyen el músculo, como por ejemplo, las distrofias musculares y miositis. Si embargo, existen otras miopatías que no tienen destrucción del músculo, por lo tanto pueden tener CK normal.
- 2. Electromiografía:** Estudia al nervio, la unión neuromuscular y el músculo. La electromiografía tiene tres partes, primero se analiza la conducción de los nervios periféricos, evaluando la latencia en responder, la amplitud del estímulo que se puede lograr y la velocidad, si estos resultados están alterados, orienta a una neuropatía. Una segunda parte es introducir un electrodo, obteniendo una curva que diferencia una miopatía de una neuropatía. Y por último, en ciertos casos se puede realizar una estimulación repetitiva en el músculo, evaluando si se fatiga y disminuye la respuesta en forma decremental, lo que orienta a enfermedad de la unión neuromuscular.
- 3. Test de edrofonio (Tensilon®):** Se utiliza para el diagnóstico de Miastenia Gravis. El Tensilón compite con los autoanticuerpos. Si con el Tensilón, el paciente se mejora, ayuda a diagnosticar Miastenia Gravis.
- 4. Biopsia:** En la biopsia muscular se pueden hacer distintas tinciones, en la que se ve la morfología normal del músculo, las células con forma poliédrica y el núcleo en la periferia. En las distrofias se observa necrosis, fibras en regeneración y aumento del tejido conectivo. Además se puede hacer inmunohistoquímica. Con respecto a la biopsia de los nervios, en ciertas patologías, como las polineuropatías desmielinizantes, se puede observar que la mielina está muy disminuida.
- 5. Biología molecular, hace el diagnóstico definitivo de las enfermedades de causa genética.**

TABLA: Orientación frente a falta fuerza periférica

	SEGUNDA MOTONEURONA	NEUROPATÍA	UNIÓN NEUROMUSCULAR	MIOPATÍA
Hereditarias	Atrofia espinal, ELA	Charcot Marie Tooth	Sd. Miasténico congénito	D. muscular de Duchenne
Adquiridas	Poliomielitis	Guillain Barré	Miastenia Gravis	Miositis (dermato)
Debilidad	Proximal	Distal, ascendente	Normal o proximal	Proximal
ROT	Ausente	Ausente distal	Normal	Disminuidos
Componente sensitivo	No	Si	No	No
Atrofia	Generalizada	Distal	No	Atrofia o hipertrofia
Otros	Fasciculaciones	Marcha steppage	Fluctuación, fatigabilidad, ptosis, diplopia	Signo de Gowers + facie miopática





La falta de fuerzas en la infancia se puede presentar como síndrome hipotónico, atraso en el desarrollo motor o una alteración del caminar.

La presencia de hipotonía debe alertar sobre falta de fuerzas. Sin embargo, no todas las hipotonías implican falta de fuerzas.

La mejor forma de avanzar en el diagnóstico neurológico es intentar “localizar la lesión”.

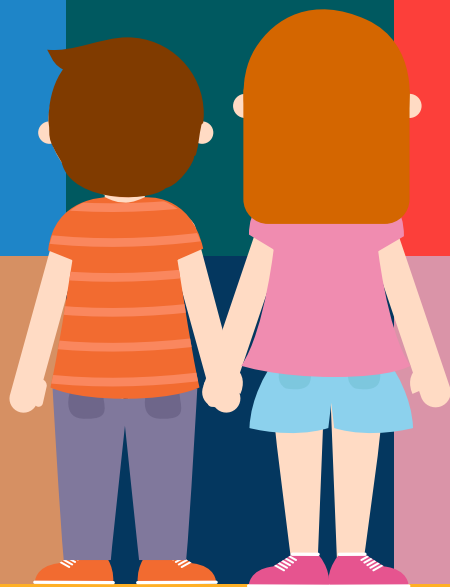
EVALUACIÓN FUERZAS

- Dinamométrica
- Clínica: Escala MRC y Test funcional como la prueba de incorporación (Gowers), prueba de 10 metros, prueba de 6 min.

Escala MRC (escala de fuerza graduada contra la fuerza del examinador)

- 0 ausencia de movimiento o contracción
- 1 trazas de contracción muscular
- 2 moviliza extremidad con gravedad eliminada
- 3 vence gravedad
- 4 vence resistencia
- 5 normal





ESCUELA DE MEDICINA
FACULTAD DE MEDICINA

