ESCUELA DE MEDICINA
FACULTAD DE MEDICINA



TERCERA EDICIÓN

MANUAL DE PEDIATRÍA

EDITORES
Dra. Cecilia Perret P.
Dra. Carolina Pérez V.

TERCERA EDICIÓN

MANUAL DE PEDIATRÍA

Dra. Cecilia Perret P.
Dra. Carolina Pérez V.

EDITORES





ESCUELA DE MEDICINA
FACULTAD DE MEDICINA

AUTORES Y COLABORADORES

Este Manual, en su primera versión, fue elaborado a partir de la transcripción de las clases dictadas por docentes de Pediatría de la Pontificia Universidad Católica de Chile, durante el curso de Pediatría en quinto año de la carrera de Medicina, con la colaboración de María José Poblete.

En su segunda edición creció en su contenido, agregando temas importantes para el aprendizaje de la pediatría general y contó con la colaboración de 3 internos en ese momento, Victoria Polanco, Javier Caris y Nicolás Orozco.

Esta tercera edición expande aún más el número de capítulos, abarcando la mayoría de los temas más importantes en la pediatría.

En esta edición colaboraron en forma muy importante los internos de Medicina, Antonia Barrientos Muñoz y Felipe Andrade Villalobos, sin su ayuda habría sido imposible sacar adelante esta tarea.

AUTORES TERCERA EDICIÓN

Dra. Katia Abarca V.
Dra. Keryma Acevedo G.
Dra. Noemí Aguirre R.
Dra. María Virginia Amézquita G.
Int. Felipe Andrade V.
Dra. Mariana Aracena A.
Dr. Gabriel Arancibia A.
Dra. Andrea Araya D.
Dra. Deidyland Arenas E.
Dr. Manuel Arriaza O.
Dra. Daniela Ávila S.
Dra. Salesa Barja Y.
Inta. Antonia Barrientos M.
Dra. Paulina Baquedano D.
Dra. Andrea Beckhaus F.
Dr. Pablo Bertrand N.
Dra. María de los Ángeles Beytía R.
Dr. Arturo Borzutzky S.
Dr. Jonathan Bronstein C.
Dra. María Inés Brugal S.
Dr. Ismael Cañete C.
Dra. Andrea Cárdenas D.
Dra. Daniela Carrillo V.
Dra. Solange Caussade L.
Dr. Cristian Clavería R.
Dra. Elisa Coelho-Medeiros
Dra. Colomba Cofré D.
Dra. Sara Concha G.
Dra. Ida Concha M.
Dra. Loreto Correa V.
Dra. Florencia de Barbieri M.
Dra. María José De La Piedra B.
Dra. Valeria de Toro N.
Dr. Gonzalo Domínguez M.
Dra. M. José Escalante R.
Dr. Raúl Escobar H.
Dra. María Jesús Figueroa G.
Dr. Cristián García B.
Dr. Leonardo González E.
Dra. Francisca Grob L.
Dr. Paul Harris D.
Dra. Francisca Henríquez W.
Dra. Tamara Hirsch B.
Dr. Felipe Hodgson O.
Dra. Sandra Hola J.
Dr. Rodrigo Hoyos B.
Dra. Angélica Ibáñez L.
Dra. Carla Inzunza C.
Dr. Javier Kattan S.
Dra. Nicole Le Corre P.
QF. Felipe Lizana G.
Dra. Macarena Lizama C.
Dr. Mauricio López E.
Dra. Paula Maiza V.
Dr. Alejandro Martínez A.
Dr. Gino Martínez S.
Dra. Sonia Márquez U.
E.U Patricio Medel J.
Dr. Tomas Mesa L.
Dra. Francesca Moller M.
Dra. Pamela Morales M.
Dra. Pilar Morales O.
Dra. Valeria Muñoz L.
Dr. Pedro Murati C.
Dra. Ana Nardiello N.
Dra. Alicia Núñez F.
Int. Nicolás Orozco S.
Dra. Angélica Oyarzún A.
Dr. Juan Carlos Pattillo S.
Dra. Anamaría Peña D.
Dra. María Soledad Peredo G.
Dra. Carolina Pérez V.
Dra. Cecilia Perret P.
Dra. María Ester Pizarro G.
Dra. María José Poblete V.
Dr. Felipe Reyes Z.
Dra. Francisca Riera C.
Dra. Claudia Riffo A.
QF. Juan Carlos Ríos B.
Dra. Josefina Sáez B.
Dr. Christian Scheu G.
QF. Lorena Silva S.
Dra. Ilona Skorin B.
Dr. Eduardo Talesnik G.
Dr. José Luis Tapia I.
Dra. Romina Torres S.
Dra. Paulina Toso M.
Dra. Pascuala Urrejola N.
Dra. Soledad Urzúa B.
Dra. Daniela Valenzuela S.
Dra. Patricia Valenzuela C.
Dra. Cecilia Vizcaya A.
Dra. Andrea Vogel S.
Dr. Fernando Vuletin S.
Dra. María Angélica Wietstruck P.
Dra. Tamara Zubarew G.
Dra. Pamela Zúñiga C.

Tercera Edición. 2024
Dra. Cecilia Perret Pérez.
Dra. Carolina Pérez Valenzuela.

Este manual ha sido financiado por el Departamento de Enfermedades Infecciosas e Inmunología Pediátricas.
Escuela de Medicina 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 2024
ISBN N° 978-956-418-838-6

DISEÑO: CARLA CAORSI RIVEROS

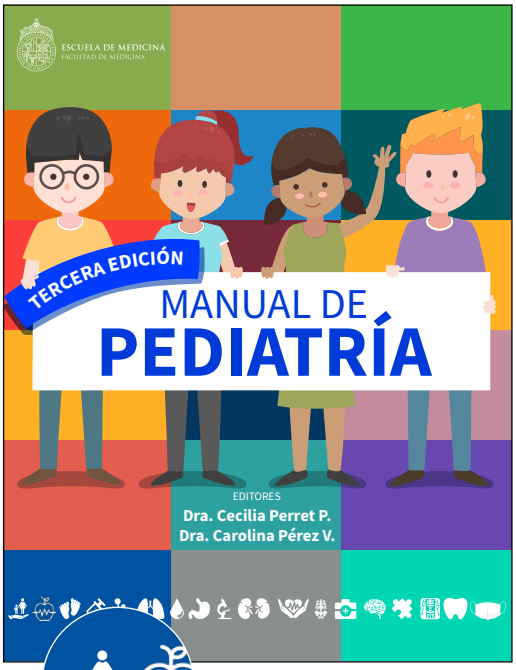
MANUAL DE PEDIATRÍA

Este Manual nació como material de estudio para los alumnos de pregrado de la Escuela de Medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile. Sin embargo, con el tiempo se ha ido convirtiendo en un material de consulta para todos los que están de alguna manera relacionados con esta maravillosa especialidad, la Pediatría.

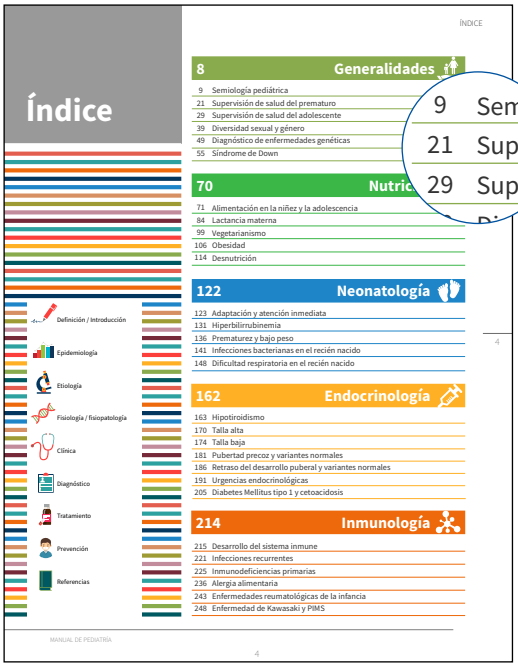
Dedicamos este manual a nuestras familias (Sebastián y Amaya Delaney Perret y Claudio Pérez y Patricia Valenzuela) por todo el apoyo y comprensión por el tiempo invertido en este trabajo, pero por sobre todo a cada uno de los niños, niñas y adolescentes que son el motivo fundamental de este manual.

Cecilia Perret Pérez
Carolina Pérez Valenzuela

FUNCIONAMIENTO DE VÍNCULOS

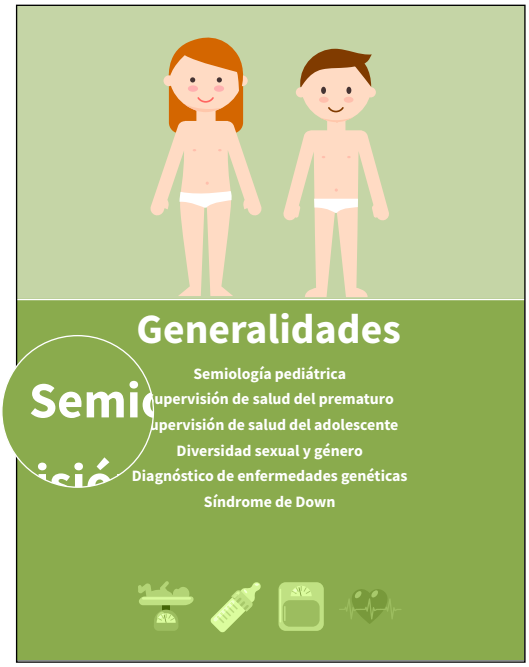


Desde la portada pueden vincular a cada sección haciendo el click en el ícono respectivo.

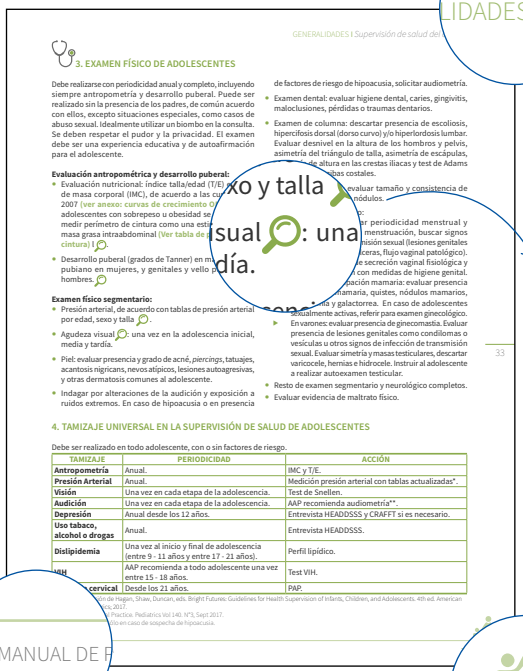


Desde el índice pueden vincular a la sección o al capítulo haciendo clíck en el nombre respectivo.

Para volver al inicio del capítulo, hacer click en el nombre del capítulo, en el encabezado de la página



En el índice de la sección pueden acceder a cada capítulo al hacer click en el nombre.



Para acceder a un anexo, hacer click en el símbolo de la lupa, en el texto correspondiente del capítulo.

Para volver al índice desde un capítulo, hacer click en “MANUAL DE PEDIATRÍA” al pie de página

Para volver al índice de la sección, hacer click en el símbolo ubicado al pie de página a la derecha

Índice


Definición / Introducción


Epidemiología


Etiología


Fisiología / fisiopatología


Clínica


Diagnóstico


Tratamiento


Prevención


Referencias

8 Generalidades

9 Semiología pediátrica
21 Supervisión de salud del prematuro
29 Supervisión de salud del adolescente
39 Diversidad sexual y género
49 Diagnóstico de enfermedades genéticas
55 Síndrome de Down

70 Nutrición

71 Alimentación en la niñez y la adolescencia
84 Lactancia materna
99 Vegetarianismo
106 Obesidad
114 Desnutrición

122 Neonatología

123 Adaptación y atención inmediata
131 Hiperbilirrubinemia
136 Prematurez y bajo peso
141 Infecciones bacterianas en el recién nacido
148 Dificultad respiratoria en el recién nacido

162 Endocrinología

163 Hipotiroidismo
170 Talla alta
174 Talla baja
181 Pubertad precoz y variantes normales
186 Retraso del desarrollo puberal y variantes normales
191 Urgencias endocrinológicas
205 Diabetes Mellitus tipo 1 y cetoacidosis

214 Inmunología

215 Desarrollo del sistema inmune
221 Infecciones recurrentes
225 Inmunodeficiencias primarias
236 Alergia alimentaria
243 Enfermedades reumatológicas de la infancia
248 Enfermedad de Kawasaki y PIMS

Índice


Definición / Introducción


Epidemiología


Etiología


Fisiología / fisiopatología


Clínica


Diagnóstico


Tratamiento


Prevención


Referencias

256 Broncopulmonar

257 Resfrío común
260 Otitis media aguda
265 Sinusitis
269 Faringoamigdalitis
272 Bronquiolitis
278 Neumonía
283 Neumonía recurrente
289 Obstrucción de la vía aérea superior
296 Asma bronquial
304 Coqueluche

308 Hematología

309 Alteraciones de la hematopoyesis en el niño
319 Coagulopatías Congénitas
326 Sospecha diagnóstica y estudio del cáncer infantil

335 Gastroenterología

336 Reflujo gastroesofágico
341 Diarrea
349 Constipación crónica
354 Dolor abdominal recurrente
359 Enfermedad celiaca
366 Hemorragia digestiva alta y baja

370 Infectología

371 Inmunizaciones
377 Exantemas
387 Síndrome febril agudo sin foco
395 Síndrome febril prologando
403 Infecciones del SNC
417 Infecciones de piel y partes blandas
423 Infección por VIH en pediatría
429 Adenopatías

Índice


Definición / Introducción


Epidemiología


Etiología


Fisiología / fisiopatología


Clínica


Diagnóstico


Tratamiento


Prevención


Referencias

434 Nefrología

435 Infección del tracto urinario
442 Lesión renal aguda
447 Hipertensión arterial de causa renal
452 Síndrome edematoso
457 Síndrome nefrótico
464 Síndrome nefrítico
469 Síndrome hemolítico urémico
474 Hematuria
479 Enuresis

484 Cardiología

485 Cardiopatías congénitas
493 Soplos cardíacos
496 Dolor precordial

500 Traumatología

501 Displasia de caderas
507 Claudicación
512 Infecciones osteoarticulares
519 Patología ortopédica frecuente
524 Fracturas y esguinces

531 Urgencias pediátricas

532 Intoxicaciones
543 Maltrato infantil
549 Mordeduras y picaduras
553 Reanimación básica pediátrica
561 Caídas

567 Neurología

568 Evaluación neurológica del recién nacido de término
573 Evaluación del desarrollo del prescolar y escolar
579 Desarrollo y trastornos del lenguaje
584 Retraso del desarrollo psicomotor
592 TDAH y trastornos de aprendizaje en niños en edad escolar
598 Cefalea
605 Epilepsia y convulsiones
612 Trastornos del sueño
621 Parálisis cerebral
630 Falta de fuerzas

Índice


Definición / Introducción


Epidemiología


Etiología


Fisiología / fisiopatología


Clínica


Diagnóstico


Tratamiento


Prevención


Referencias

636 Salud mental

637 Principales trastornos en la salud mental en la edad pediátrica
647 Consumo de alcohol y otras drogas en la adolescencia
656 Trastornos de la conducta alimentaria
664 Trastornos del espectro autista
673 Trastorno neurológico funcional

682 Diagnóstico imagenológico

683 Infección respiratoria aguda baja
687 Dolor abdominal agudo
691 Fracturas
695 Maltrato infantil

700 Odontología

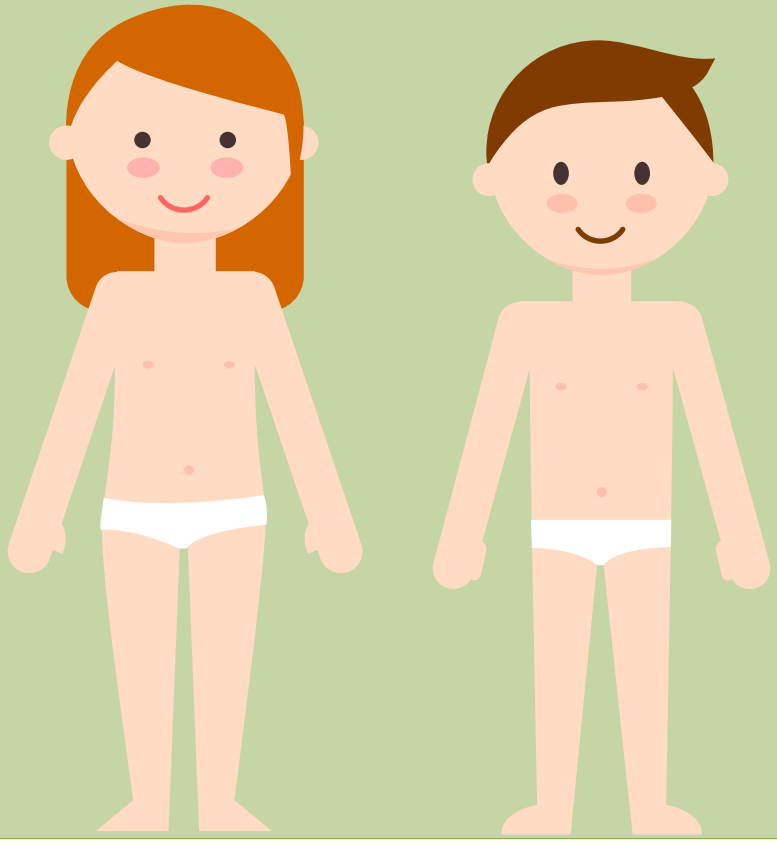
701 Salud oral
709 Traumatismos dentoalveolares

719 Cirugía

720 Fimosis
722 Testículo agudo
726 Patología del conducto inguinal
730 Generalidades del trauma pediátrico
734 Abdomen agudo

742 Anexos

743 Medicamentos de uso frecuente en Pediatría
747 Curvas de crecimiento
756 Niveles de presión arterial en niños y niñas según edad y altura
764 Grados de Tanner
766 Tabla de Snellen
767 Lactancia materna
769 Rendimiento de los diferentes métodos de tamizaje para el diagnóstico prenatal de anomalías genéticas
770 Tabla de Incidencia de coexistencia de condiciones médicas en pacientes con Síndrome de Down
771 Recomendaciones internacionales de seguimiento en salud en niños con síndrome de Down de la academia americana de pediatría 2022



Generalidades

Semiología pediátrica

Supervisión de salud del prematuro

Supervisión de salud del adolescente

Diversidad sexual y género

Diagnóstico de enfermedades genéticas

Síndrome de Down



Semiología Pediátrica: Características del examen físico en la supervisión de salud desde el recién nacido hasta el escolar

DRA. PATRICIA VALENZUELA C.
DRA. ANDREA ARAYA D.
DRA. CAROLINA PÉREZ V.
Unidad de Pediatría Ambulatoria
Departamento de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile.

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 enfermedades.
- Resolver dudas de los padres y 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, 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 con 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 otoscopía 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, de manera 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 ADAPTACION 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 el examen neurológico, debemos evaluar el tono muscular, simetrías, presencia y desaparición progresiva de los reflejos arcaicos y junto con eso 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 caso de llanto intenso se recomienda primero calmar al niño y luego seguir con el examen, el llanto en el recién nacido la mayoría de las veces es por frío, hambre o incomodidad y no por desconocimiento a extraños, el cual es mayor desde los 7-8 meses. 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 anticipar lo que se hará tanto al niño como a los padres. En esta etapa es fundamental que los padres estén alineados en la importancia del examen físico, dado que si los padres se muestran temerosos o ansiosos por el llanto de los niños es más probable que estos demoren más en calmarse. Se sugiere mostrarle al niño los elementos que usaremos al examen físico como el fonendo u otoscopio. Se puede comenzar el examen con el niño sentado junto con sus padres y con ropa ligera. Otra técnica es incorporar al niño al examen físico pidiendo que "nos ayude" a afirmar el fonendo o que el mismo lo ponga en su tórax con el fin de familiarizarlo con estos elementos. Si el niño no quiere captar su atención en nosotros también se puede intentar focalizar su atención con algún juguete mientras se realiza la auscultación del corazón y pulmones. El examen de un lactante mayor sin que este llore es un gran desafío por lo que sugerimos comenzar de manera paulatina y dejar lo más invasivo para el final, así como el peso y longitud, dado que frecuentemente temen al infantómetro o incluso a estar recostados en la camilla.

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 **(ver anexo: curvas de crecimiento OMS).**

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, padre o cuidador, 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.

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. 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, glúteos, 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. En caso de que un niño de 2 años no colabore para ser medido de pie, se mide en decúbito supino mediante un infantómetro. Es importante considerar que la medición máxima del infantómetro son 100 cm.

FIGURA 1: Medición 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.



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 prepuberal	5 a 6 cm/año
Pubertad	Mujeres 23 cm total Hombres 28 cm total

Circunferencia craneana

Se mide hasta los 3 años que es el periodo de mayor crecimiento de la cabeza y se grafica en curvas correspondientes al sexo y edad en meses. La medición se realiza 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.

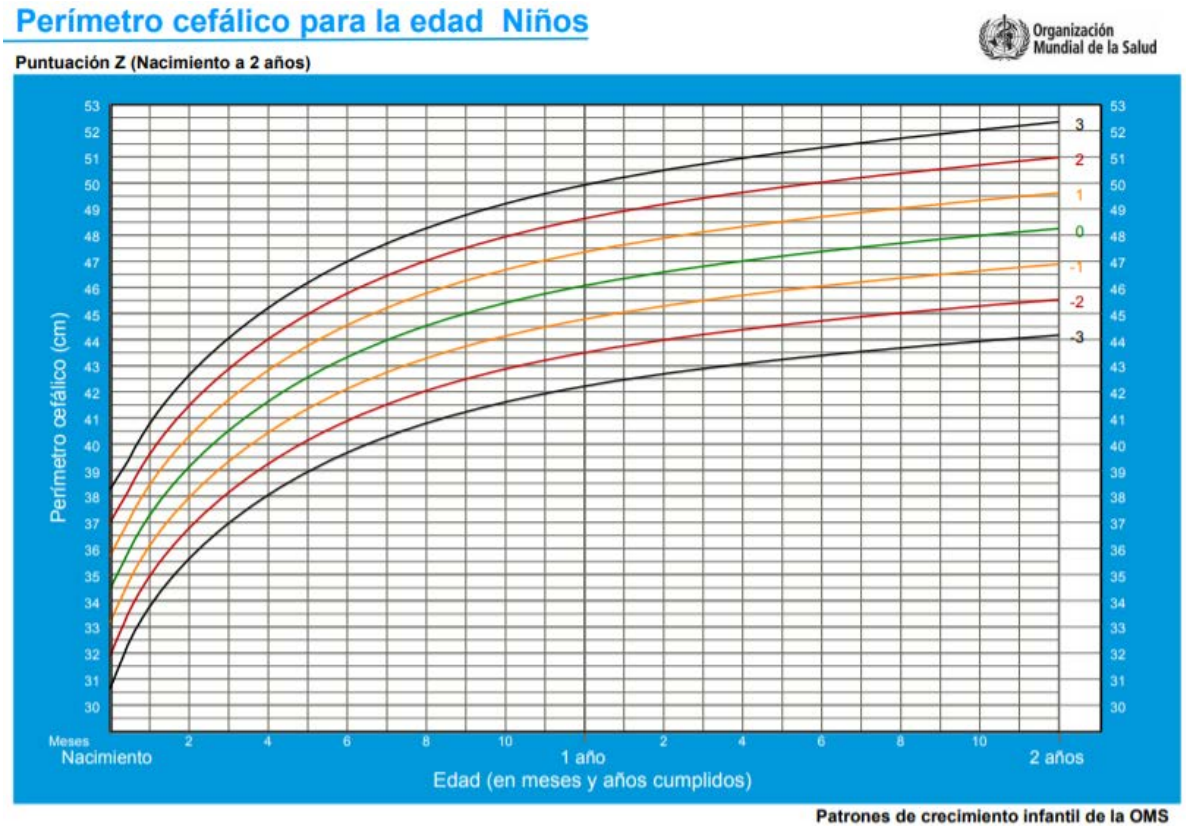
Perímetro de cintura:

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 consensuado 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 OMS_{2006} y Anthro-Plus® para OMS_{2007}).



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.
- Referencia: Estándar 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.
- Referencia: OMS_{2007} 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 de desnutrición	-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	≥ +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 (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

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.

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. Además, normalmente varía durante el día y presenta fluctuaciones dependiendo de la actividad o condiciones como el ejercicio y la fiebre.

TABLA 6: 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. 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 Celsius (°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 7: Rango de valores normales de frecuencia cardíaca según edad.

	FRECUENCIA CARDÍACA (LPM)	
Edad	**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 (PA):

Para realizar una correcta medición de la presión arterial el niño o la niña deben estar sentados y tranquilos por al menos 3 a 5 minutos. Idealmente con la espalda y los pies apoyados. La presión arterial debería ser medida en el brazo derecho para poder ser comparadas con patrones de referencia estandarizados. Es importante 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 rodeando completamente la extremidad, el extremo inferior del manguito debe estar 2-3 cm sobre la fosa antecubital y la campana del estetoscopio debe colocarse sobre la arteria braquial. El manguito se infla hasta 20-30 mmHg por encima del punto en que desaparece el pulso de la arteria radial. Se debe evitar la sobre inflación del manguito dado que produce dolor y miedo en los pacientes pediátricos y podría alterar la medición. Posteriormente se desinfla de manera lenta para escuchar los sonidos que nos indicarán la presión sistólica y diastólica. La presión sistólica (PAS) es aquella que corresponde al punto de inicio de los latidos, y la presión diastólica (PAD) cuando los latidos desaparecen o se atenúan. 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. A diferencia de la frecuencia respiratoria y cardíaca, la presión arterial va aumentando con la edad. Los patrones de referencia actuales (Joseph T. Flynn, 2017) están basadas en mediciones de presión arterial obtenidas mediante el método auscultatorio de más de 50.000 niños, niñas y adolescentes con IMC <p85 (diagnóstico nutricional de eutrofia) **(ver anexo: tabla presión arterial, Flynn 2017).**

La presión arterial normal es aquella en que la PAS y la PAD son menores al p90 de presión arterial para sexo, edad y talla del paciente. Para adolescentes mayores o iguales a 13 años se usa el límite de normalidad de 120/80 mmHg para simplificar la tabla de referencia, independiente del sexo, y así alinearlas con guías de referencia utilizadas en población adulta.

Se considera presión arterial elevada (previamente llamada "prehipertensión") en niños y niñas preadolescentes con PAD y/o PAS mayores o iguales a p90 pero menores a p95. En adolescentes mayores o iguales a 13 años cuyas PAS y/o PAD sean mayores o iguales a 120/80 mmHg o p90 (escoger el menor valor) y menores de p95. Cifras tensionales sistólicas o diastólicas mayores o iguales a p95 se consideran hipertensión arterial (HTA) etapa 1 y aquellas PAS y/o PAD mayores o iguales a p95 + 12 mmHg son consideradas HTA etapa 2.

TABLA 8: Rango de valores normales de presión arterial en recién nacidos y lactantes.

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

TABLA 9: Clasificación hipertensión arterial niños, niñas y adolescentes (1 a 18 años)

Clasificación HTA en niños	Niños 1-13 años Pc de PAS y/o PAD	Niños 13-18 años PAS y/o PAD mm Hg
Normal	< 90	< 120/< 80
Presión arterial elevada	≥ 90 - < 95 o 120/80 mmHg o < 95 (elegir el menor valor)	Entre 120/< 80 y 129/< 80
HTA Estadío I	≥ 95 hasta < 95 +12 mmHg o entre 130/80 y 139/89 (elegir el menor valor)	Entre 130/80 y 139/89
HTA Estadío II	≥ 95 más 12 mmHg ≥ 140/90 mmHg (elegir el menor valor)	≥ 140/90 mmHg

FUENTE: P. Salas et al. Rev Chil Pediatr. 2019;90(2):209-216.

Si el registro de presión arterial resulta elevado en las tablas de referencia se recomienda realizar dos nuevas mediciones de presión arterial en la misma visita separadas por al menos 3 minutos y con método auscultatorio. Se deben promediar las últimas dos mediciones para determinar la categoría de PA en que se encuentra el paciente.

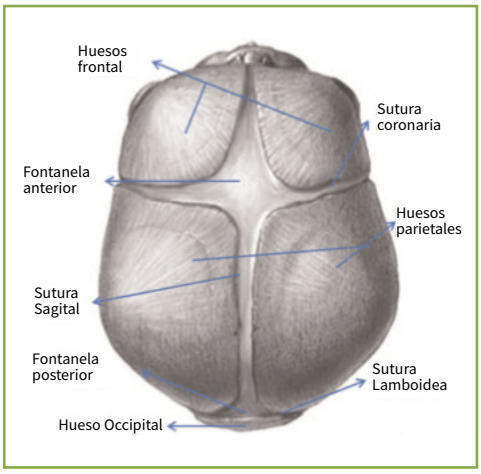
La Academia Americana de Pediatría recomienda tomar la presión arterial en niños y niñas sobre los 3 años anualmente. Si el paciente factores de riesgo la PA debe ser medida antes de los 3 años en cada control de salud. Son factores de riesgo de presión arterial elevada: obesidad, prematurez, PEG, cardiopatías congénitas, infecciones urinarias a repetición, hematuria, proteinuria, enfermedad renal personal o historia familiar de enfermedad renal congénita, medicamentos que aumentan la presión arterial entre otros.

EXAMEN FÍSICO SEGMENTARIO: algunas características semiológicas particulares según edad.

1. Cabeza, cara y cuello

- 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 normalmente desde los 6 y hasta los 18 meses de vida. La fontanela posterior es puntiforme, mide alrededor de 1 cm de diámetro y cierra antes de los 3 meses. 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.

FIGURA 2: 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.



- 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 subperióstico 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, que se extiende sobre las líneas de suturas y suele ser más extenso.
- Es importante examinar la expresión de la cara, la simetría y las proporciones faciales, así como 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 ocular se realiza en primer lugar la inspección de la estructura de los ojos 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.
- Pruebas de alineación ocular: Test de Hirschberg y Cover Test, que 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 endotropia y hacia nasal indica exotropia y se describe en

grados según donde cae el reflejo de la luz. 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 descubierto realiza o no un movimiento de refijación. 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, 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.

FIGURA 3: Test de Hirschberg

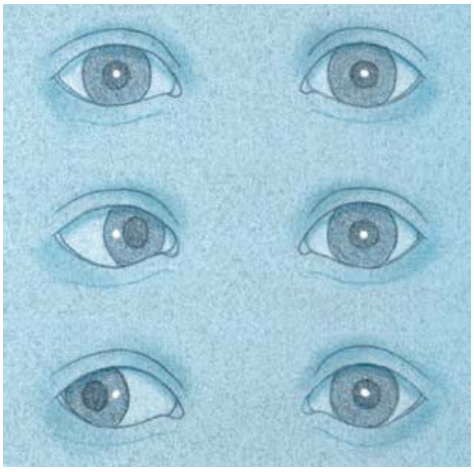
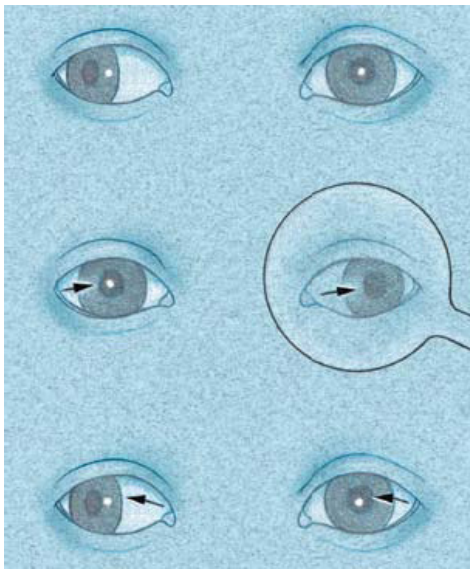


FIGURA 4: Cover Test Hirschberg



- 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.

- Otoscopía: 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.

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

PALOMER L. CAPÍTULO SALUD ORAL EN: Valenzuela P., Moore R., Pediatría Ambulatoria un enfoque integral, Tercera Edición, 2015.

La erupción de la dentadura temporal comienza alrededor de los 6-7 meses y se completa antes de los 3 años, estas son 20 piezas dentales. Es importante asegurar la erupción completa de estas piezas y detectar posibles agenesias dentales. Alrededor de los 6 años comienza el recambio dentario con la erupción de las piezas definitivas. 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. Además, es importante inspeccionar las mamilas, ver su simetría, separación, estadio puberal y eventual presencia de mamilas accesorias. Es relevante estar atentos a los signos de dificultad respiratoria, como aleteo nasal, quejido y retracción intercostal.

- 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 este. 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 accesoria, 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 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 íleo 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, presencia de globo vesical u otras masas abdominales y para identificar ascitis 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 durante la primera semana de vida. Esta se debe a la caída abrupta en los niveles de estrógenos posterior al parto, los cuales durante el embarazo se encuentran elevados por el paso 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, hipospadia. La fimosis es un hallazgo habitual hasta los 4 años.

- La clasificación de los grados de Tanner es importante para evaluar desarrollo puberal. **Ver capítulo de Pubertad.**

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 evaluar la presencia de signos de 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. En la displasia acetabular pura el examen físico puede no ser relevante porque los signos clínicos aparecen cuando se empieza a extruir la cadera. Por esto, es importante realizar screening con imagen, aun cuando el examen físico nos parezca normal.

- Genu varo: se observa en los recién nacidos y lactantes en forma fisiológica. Lo más frecuente es que sea transitorio hasta los 18 meses de edad, con estatura normal, simétrico y con arqueamiento tibial armónico. Corresponde a una desalineación del eje de las extremidades inferiores en el plano coronal, donde el extremo distal se acerca a la línea media, aumentando el espacio entre ambas rodillas.

- Genu valgo: se observa en forma fisiológica desde los 2 hasta los 7 años, siendo más evidente en preescolares entre los 3 y 4 años. Corresponde a una desalineación del eje las extremidades en el plano coronal donde el extremo distal se aleja de la línea media, donde las rodillas se encuentran juntas y los pies separados. Se evalúa con el niño de pie y se mide la distancia intermaleolar medial, la cual no debe ser más de 8 cm desde la edad escolar en adelante. Se considera patológico si persiste en la adolescencia, si es asimétrico o si la distancia intermaleolar medial es mayor a la señalada.

- 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 medial caído o ausente. 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 (menos del 1%) es la consecuencia de articulaciones plantares menos móviles por alteraciones y fusiones de los huesos del tarso, 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 dorsiflecta el ortejo mayor y se observa si se forma arco (pie plano flexible), o no se forma arco (pie plano rígido). Esta maniobra es conocida como test de Jack.

- 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. **Evaluación del 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. **Ver capítulo Examen neurológico.**

PUNTOS CLAVES

- **El examen físico pediátrico debe realizarse de manera exhaustiva, priorizando según la edad del paciente y el motivo de consulta. Es esencial familiarizarse con los hallazgos normales en distintas etapas del desarrollo, así como reconocer qué signos pueden indicar patologías.**
- **Los valores considerados normales de los signos vitales, como la frecuencia cardiaca, la frecuencia respiratoria y la presión arterial, varían según la edad del niño. Por lo tanto, es crucial tener en cuenta estos parámetros al evaluar la salud del paciente.**
- **Es importante comunicar al niño de forma clara y sencilla qué se va a realizar durante el examen físico, siempre en presencia de al menos uno de sus padres o cuidadores. Esto ayuda a generar confianza y reducir la ansiedad del paciente pediátrico.**
- **Además, es fundamental considerar los temores del niño al realizar el examen físico. Se recomienda comenzar por áreas menos invasivas y más cómodas, dejando para el final aquellas que puedan resultar más molestas o incómodas, como la otoscopía y el examen de la cavidad oral.**

Referencias

1. Valenzuela P., Moore R. Pediatría ambulatoria: Un enfoque integral, tercera edición, Ediciones UC, 2015.
2. Zorc J, et al. Schwartz's Clinical Handbook of Pediatrics, fourth edition. Wolters Kluwer Health, Lippincott Williams & Wilkins, 2008.
3. Schonhaut L., Aseff M. Semiología Pediátrica: Conociendo al niño sano. Mediterráneo, 2010.
4. 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.
5. Gardiner M, Eisen S, Murphy C. Training in Paediatrics_the essential curriculum, Oxford University Press, 2009.
6. Joseph T. Flynn, David C. Kaelber, Carissa M. Baker-Smith et al. Clinical practice guideline for screening and management of high blood pressure in children and adolescents. Pediatrics volume 140, number 3, September 2017.
7. P. Salas et al. Hipertensión arterial en la infancia. Recomendaciones para su diagnóstico y tratamiento. Parte I. Rev Chil Pediatr. 2019;90(2):209-216.

Supervisión de salud del prematuro

DRA. DANIELA VALENZUELA S.
Unidad de Pediatría Ambulatoria
Departamento de Pediatría.
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción

DEFINICIÓN

Los pacientes prematuros son todos aquellos recién nacidos antes de las 37 semanas de gestación. Se pueden clasificar por edad gestacional (EG) al nacer o por peso de nacimiento (PN) como se detalla en la siguiente tabla.

CLASIFICACIÓN POR EDAD GESTACIONAL AL NACER	CLASIFICACIÓN POR PESO DE NACIMIENTO
Extremo: nacido antes de las 32+0 semanas.	**Extremo bajo peso:** PN menor a 1000 gramos.
Moderado: nacido entre las 32 y las 33+6 semanas.	**Muy bajo peso:** PN menor a 1500 gramos.
Tardío: nacido entre las 34 y las 36+6 semanas.	**Bajo peso:** PN menor a 2500 gramos.

Otro concepto esencial por definir en el seguimiento de prematuros es el de edad cronológica y edad corregida. La edad cronológica (EC) es la edad que tiene realmente el paciente desde el día en que nació. Por otro lado, la edad gestacional corregida (EGC) es la edad que tendría el paciente de haber nacido de término y se calcula tomando como referencia la fecha de las 40 semanas del paciente.

Por ejemplo: *un paciente prematuro de 29+6 semanas que nació el 17/07/2023 con fecha de 40 semanas el 26/09/2023, va a control el día 26/12/2023 su* ***edad cronológica es de 5 meses y 9 días*** *mientras que su* ***edad corregida es de 3 meses.***

Esto es importante ya que la mayoría de los aspectos de los prematuros, especialmente el crecimiento y neurodesarrollo, serán evaluados por edad corregida en sus primeros meses o años de vida. Los prematuros tardíos se corrigen hasta los 6 meses, los prematuros moderados durante el primer año y los prematuros extremos hasta los dos años de edad gestacional corregida.

EPIDEMIOLOGÍA

Un 10% de los recién nacidos vivos en Chile son prematuros y un 1% son prematuros extremos, y la distribución de sus pesos de nacimiento se muestra en el siguiente gráfico.

GRÁFICO: Distribución peso de nacimiento en RN prematuros.



Relevancia

En las últimas décadas, gracias a los avances tecnológicos y de terapias en neonatología, la sobrevida de los pacientes prematuros (especialmente de los extremos) ha aumentado sustancialmente, por consiguiente, la población que requiere seguimiento hoy es mucho mayor. Además, esto ha generado un cambio en el enfoque del manejo hacia la búsqueda de sobrevida sin morbilidad, y la mejoría de la calidad de vida de estos pacientes una vez que son dados de alta. Para lograr que los prematuros alcancen la totalidad de su potencial, es importante acompañarlos durante su evolución, especialmente los primeros años de vida. Este seguimiento activo y protocolizado permite pesquisar a tiempo alteraciones en el crecimiento y desarrollo para intervenir de manera precoz.

Impacto fisiopatológico de la prematurez

El desarrollo embriológico y fetal de cada uno de los órganos sigue un patrón evolutivo durante el embarazo. Por ello, al momento de un nacimiento prematuro dichos procesos se ven interrumpidos, y luego los pacientes deben completar su desarrollo en el período extrauterino. En las unidades de neonatología se intenta simular lo más posible el ambiente intrauterino, sin embargo, la gravedad y complejidad de los pacientes no permiten realizar este esfuerzo a la perfección, y el completar la organogénesis en el extrauterino conlleva consecuencias de distinta magnitud. Dependiendo el grado de prematuridad será la severidad de las secuelas a largo plazo, tales como la displasia broncopulmonar o la retinopatía del prematuro. Estos dos son ejemplos de patologías que se diagnosticarán durante el período neonatal, mientras que existen otras secuelas que podrán aparecer más adelante en la evolución de los pacientes. En la siguiente tabla se resumen los principales riesgos a largo plazo de esta población.

TABLA: Principales riesgos a largo plazo

NUTRICIONALES	NEUROLÓGICOS
• Restricción del crecimiento extrauterino • Enfermedad metabólica ósea del prematuro • Trastornos de la conducta alimentaria • Síndrome metabólico	• Parálisis cerebral • Síndrome convulsivo y epilepsia • Trastorno de la coordinación motora • Plagiocefalia y tortícolis • Trastorno del control motor • Retraso del desarrollo psicomotor • Trastorno del lenguaje • Trastorno del espectro autista • Trastorno del aprendizaje • Trastorno de déficit atencional
RESPIRATORIOS	**SENSORIALES**
• Apneas • Estridor • Sibilancias recurrentes / Hiperreactividad bronquial • Trastorno del sueño	• Déficit visual • Déficit auditivo
RENALES	
• Hipertensión arterial • Enfermedad renal crónica	

Cronograma y controles

Las distintas etapas que atraviesan los pacientes prematuros tras el alta tienen complejidades que van cambiando, por ello requieren controles con frecuencia y objetivos variables. Como forma de ordenar estos de manera óptima, las organizaciones que trabajan en seguimiento de prematuros han propuesto cronogramas para los controles. En Chile existe un cronograma expuesto en la norma técnica de supervisión integral de salud cuya última actualización fue publicada el 2021. En este calendario se entregan directrices para coordinar controles entre la atención primaria de salud (APS) y los policlínicos de seguimiento hospitalarios. Además, se establecen las fechas óptimas para el seguimiento por especialidades como neurología, otorrinolaringología y oftalmología. En el sector privado de salud, se organizan cronogramas propios que siguen las líneas generales de la norma técnica. Las recomendaciones se pueden resumir en las siguientes tablas:

TABLA: Recomendaciones de controles y frecuencia en pacientes prematuros.

PERIODO	FRECUENCIA RECOMENDADA
Hasta las 40 semanas	Semanal o quincenal
40 semanas - 6 meses EGC	Mensual
7 meses EGC - 12 meses EGC	Cada 2 meses
1 año EGC - 2 años EGC	Cada 3 meses
2 años - 4 años	Semestral
4 años - 9 años	Anual

EDAD	CONTROL POR ESPECIALIDAD		
	Neurología	Oftalmología	Otorrinolaringología
40 semanas	X	X	
6 meses EGC	X		
12 meses EGC	X	X	X
24 meses EGC	X		
3 años			X
4 años	X	X	

Los primeros controles previo al alta tienen como principal objetivo monitorizar la adaptación de la familia a los cuidados del paciente prematuro en casa. Se debe asegurar de que la alimentación y su preparación, la administración de fármacos, los cuidados de aseo y termorregulación se estén realizando de manera adecuada, y que los cuidadores estén tranquilos con dichas tareas. También se evaluará el incremento ponderal para realizar los ajustes que sean necesarios para un óptimo crecimiento. Según las comorbilidades y el grado de prematurez del paciente se ordenarán los próximos exámenes y controles (policlínico de seguimiento y especialidades).

Durante el transcurso del primer año el foco estará principalmente en el crecimiento antropométrico y el desarrollo psicomotor. Los controles son bastante periódicos de manera de pesquisar precozmente posibles alteraciones y tomar las medidas necesarias para su corrección y manejo. Otro punto importante durante este periodo es asegurar la vacunación del plan nacional según la edad cronológica de los pacientes y la solicitud de vacunas especiales según criterio ministerial. Junto con eso, es de vital importancia transmitir a los cuidadores que se deben tomar todas las medidas posibles para evitar infecciones respiratorias en el periodo de alta circulación viral. Los pacientes prematuros tienen mayor riesgo de hospitalización y gravedad, especialmente los primeros 6 meses posterior al alta, por lo que mantener sus cuidados en domicilio es lo más recomendable con la menor exposición. Considerando dicho riesgo, se han realizado distintas estrategias de prevención de infección principalmente contra el virus respiratorio sincicial. Entre los años 2019 y 2023 los prematuros extremos fueron beneficiarios de recibir el anticuerpo monoclonal Palivizumab durante el periodo de mayor circulación viral (mayo a septiembre) de su primer año de vida. El año 2023, en contexto de un alza en las hospitalizaciones e infecciones, se realizó una campaña extraordinaria en que se ofreció Palivizumab a los prematuros moderados entre julio y septiembre de ese año. Finalmente, el año 2024 se realiza un cambio en la estrategia nacional adquiriendo el anticuerpo monoclonal Nirsevimab para todos los recién nacidos menores de 6 meses, y se establece a los pacientes prematuros menores de 34 semanas y 2500 gramos al nacer como grupo de alto riesgo, otorgándoseles el beneficio de ser inmunizados hasta los 24 meses de edad cronológica (1 dosis por temporada). Por último, se debe evaluar en cada control la interacción de la diada y consultar por la salud mental de los cuidadores. Los padres de pacientes prematuros que han estado hospitalizados tienen mayor riesgo de depresión postparto y trastorno de estrés postraumático, los cuales pueden aparecer en distintos periodos del primer año. Es importante hacer una búsqueda activa según la norma ministerial de supervisión de salud aplicando la Escala de Edimburgo a la madre a los 2 y 6 meses, pero también se puede aplicar al padre u otro cuidador, o aplicar en otros meses según se estime conveniente. La derivación precoz a profesionales de salud perinatal permitirá una mejor salud mental del paciente y sus cuidadores.

Para el segundo año, el seguimiento antropométrico sigue siendo una piedra angular de los controles considerando que los prematuros moderados ya deberían haber alcanzado su crecimiento recuperacional, mientras que los extremos lo deberían completar durante este periodo. Se comienza a tomar la presión arterial desde que cumplen un año de edad gestacional corregida ya que uno de los riesgos de completar el desarrollo renal en el extrauterino es la aparición temprana de hipertensión arterial. En cuanto a las áreas de desarrollo, se pueden pesquisar signos precoces de trastornos del neurodesarrollo y se debe vigilar una buena evolución del área del lenguaje. Al igual que en pacientes no prematuros, existen pruebas de tamizaje que se deben ofrecer a esta población siempre con el cuidado de hacerlo según la edad gestacional corregida que corresponda. En este periodo corresponde vacunación a los 18 meses cronológicos.

Entre los 2 y 4 años se mantiene el seguimiento periódico de peso, talla y presión arterial con mayor enfoque en la aparición de sobrepeso y obesidad, recordando que los prematuros tienen mayor riesgo de desarrollar síndrome metabólico a futuro. Los pacientes podrán ingresar a jardín infantil en donde se podría identificar alteraciones del desarrollo que requieran mayor evaluación e intervención. En caso contrario, estaremos preparando la futura entrada al colegio por lo que se deben identificar posibles áreas de dificultad para trabajar con los profesionales correspondientes. Para optimizar el desarrollo de sus capacidades se debe asegurar indemnidad audiológica y visual motivo por el cual se recomienda control con oftalmología y otorrinolaringología a los prematuros extremos y aquellos moderados o tardíos con comorbilidades relevantes. En este periodo corresponde vacunación a los 36 meses cronológicos.

Finalmente, el seguimiento de prematuros en su etapa preescolar y escolar consta principalmente de la evaluación nutricional con búsqueda activa de malnutrición por exceso e hipertensión, y la evaluación de la adaptación a las exigencias escolares según las condiciones de cada paciente. Otro aspecto por evaluar es el inicio de la pubertad que pudiera darse de manera temprana con mayor proporción en esta población, siendo esencial diferenciar a quienes presentan pubertad precoz y requieren derivación a especialista. Las vacunas en este periodo se administran en los recintos escolares. La norma técnica establece que a los 9 años estos pacientes reciben el alta del programa de seguimiento, en dicho control se debe asegurar que el paciente se encuentre enlazado con los especialistas que requiera y que mantenga controles de salud sano hasta la adolescencia.

Nutrición

La adecuada nutrición y crecimiento constituye un pilar en el seguimiento ya que se ha demostrado su asociación a mejor neurodesarrollo (“nutrición es cerebro”). Para ello hoy se debe utilizar una estrategia idealmente individualizada con cada paciente que permita que logre un incremento ponderal adecuado. Existen distintas alternativas para alcanzar estos objetivos como lo son el pecho materno, la leche materna extraída fortificada, la fórmula de inicio o fórmula de prematuro post-alta. La principal diferencia entre la fórmula de inicio y la de prematuro es la cantidad de calorías, proteínas, calcio y fósforo, siendo mayores en la segunda considerando los requerimientos mayores de los pacientes prematuros para lograr un crecimiento adecuado. Además, también se pueden mezclar distintas fuentes de alimentación según las dinámicas familiares.

Para calcular el porcentaje de fortificación en leche materna extraída, se debe cuantificar los gramos de fórmula en el volumen de leche. Habitualmente se inicia con 2-3% y se puede llegar hasta un máximo de 6%. Por otro lado, cuando el paciente recibe fórmula de inicio o de prematuro, se puede ofrecer en concentración habitual (13-14% según la marca) o aumentar hasta un 17-18%. Este porcentaje corresponde a los gramos de proteína en el volumen de agua preparados. *Por ejemplo: si una medida contiene 4 gramos de proteína, y se fortifican 60 mL de leche materna extraída con media medida, entonces el resultado es* ***leche materna fortificada al 3,3%.***

El clásico indicador antropométrico es la ganancia de peso al día, que se puede expresar como aumento de gramos de peso en la cantidad de días desde el peso anterior. *Por ejemplo: paciente va a control el* ***25/10 y pesa 6300 g****, control anterior el* ***25/09 con peso de 5640 g****, tuvo un* ***incremento ponderal de 22 g/día*** *(6300 -5640 g = 660 g → 660 / 30 = 22).*

En los últimos años ha ganado mayor importancia la evaluación de la evolución del valor z de desviaciones estándar en relación a la curva de referencia (siendo normal entre -1 y +1, pero evaluando también la tendencia). También es relevante evaluar la evolución del crecimiento en centímetros de la talla y circunferencia craneana, y que éstos presenten un crecimiento recuperacional y acorde a su edad gestacional corregida. Las recomendaciones actuales indican realizar las evaluaciones con las siguientes curvas:

- Hasta las 40 semanas EGC: curva de crecimiento postnatal Fenton o Intergrowth.
- Después de las 40 EGC: curva de crecimiento poblacional OMS según edad gestacional corregida.

Otro elemento a considerar para elegir la alimentación adecuada son los parámetros bioquímicos en sangre del paciente, estos pueden orientar la presencia de enfermedad metabólica ósea del prematuro o indirectamente señalar falta de nutrientes. Para ello se recomienda toma periódica de un perfil bioquímico que incluya fosfatasas alcalinas, calcio sérico, fósforo y nitrógeno ureico. Los pacientes hospitalizados deberían tener un control de estos parámetros cercanos a su alta, y la proximidad del control dependerá de los resultados de estos y la evaluación antropométrica. En general en prematuros extremos se recomienda una toma entre el mes y los 3 meses EGC, y una toma a los 12 meses EGC.

En el programa nacional de alimentación complementaria existe un subprograma para los pacientes prematuros con PN menor a 1500 g o EG menor a 32 semanas. Hasta el año 2022 este consistía en la entrega de fórmula de prematuro o fórmula de continuación (según peso de nacimiento y presencia de displasia broncopulmonar) hasta los 12 meses de EGC. Sin embargo, un grupo de especialistas de 5 policlínicos de seguimiento en el país describieron que alrededor de un 20% de los pacientes prematuros extremos presentaban malnutrición por exceso a los 2 años corregidos. Se logra describir además que la población de prematuros extremos es heterogénea, con distintos patrones de crecimiento posterior al alta que se pueden predecir según su peso de nacimiento y su evolución nutricional. Tomando en consideración estos hallazgos y en el contexto de la epidemia de sobrepeso y obesidad, el año 2022 se realizó una actualización al programa flexibilizando la indicación de fórmula de prematuro, y permitiendo un paso a fórmula de inicio una vez que el paciente logre un adecuado incremento ponderal.

Tomando en cuenta que el nacer prematuro impide la acreción placentaria que se produce habitualmente en el tercer trimestre, los depósitos de micronutrientes en estos pacientes pueden estar disminuidos. Los que son de especial atención en esta población son el fierro y zinc, que deben ser suplementados dependiendo de la alimentación que esté recibiendo el paciente. La cuantía de la suplementación de fierro dependerá inicialmente de la presencia de anemia del prematuro, y posteriormente de los niveles de ferritina que reflejan los depósitos de fierro que posee el prematuro. Otra suplementación que es transversal a todos los niños es la vitamina D en el primer año de vida. La salvedad con los pacientes prematuros es que es de vital importancia mantenerla en niveles adecuados, ya que su déficit se puede asociar a problemas óseos metabólicos, y su exceso podría generar niveles tóxicos, especialmente para el riñón prematuro. Por dicho motivo se recomienda tomar niveles junto al control de exámenes bioquímicos y el nivel de ferritina.

En la siguiente **tabla** se resume las indicaciones de suplementación y su monitorización.

SUPLEMENTO	DOSIS	POBLACIÓN OBJETIVO	MONITORIZACIÓN Y AJUSTE
Vitamina D	400 UI / día	Todos los prematuros	Mantener nivel de 25-OH-Vitamina D entre 25-50 ng/mL
Fierro	Sin anemia: 1-2 mg/kg Con anemia: 3-4 mg/kg (máximo 6 mg/kg)*	Todos los prematuros	Mantener nivel de ferritina entre 30-300 ng/mL
Zinc	0.5-1 mg/kg	Todos los prematuros extremos y moderados recibiendo lactancia materna exclusiva o predominante	No se monitoriza, indicación empírica

*Calcular el aporte por fórmula e indicar aporte exógeno del restante necesario.

La incorporación de alimentos sólidos puede ser otro desafío para la alimentación en esta población. Tal como otros ámbitos de su desarrollo, se recomienda el inicio de ésta a los 6 meses de edad gestacional corregida, siempre y cuando el paciente tenga un desarrollo psicomotor adecuado con buena estabilización de tronco. Es más frecuente en ellos presentar rechazo a la incorporación de sólidos o trastornos de aversión sensorial oral lo que se ha relacionado con la exposición en el periodo neonatal a sondas, parches, tubo endotraqueal, dispositivos de ventilación no invasiva y oxigenación. Para el manejo de estos trastornos se recomienda la derivación a terapia ocupacional de manera de realizar una incorporación progresiva y respetuosa para el paciente.

Finalmente, se ha demostrado cada vez con mayor evidencia el riesgo metabólico y cardiovascular a largo plazo que presentan los pacientes prematuros, especialmente los extremos o de muy bajo peso de nacimiento. Se han presentado diversos modelos multifactoriales que explicarían esta asociación, lo que pone a esta población en riesgo de enfermedades crónicas como la diabetes mellitus, la dislipidemia y la hipertensión arterial. Por este motivo es de vital importancia el manejo individualizado de su nutrición a lo largo de la vida, identificando a aquellos pacientes con crecimiento ponderal acelerado más allá de los objetivos, e intentando intervenir precozmente para que no alcancen la malnutrición por exceso. En todos los pacientes se debe realizar seguimiento de presión arterial en todos los controles desde que cumplen un año de edad gestacional corregida. En el caso de los pacientes con malnutrición por exceso sostenida, se debe considerar la toma de exámenes y derivación a nutrición médica para optimizar su manejo y minimizar las consecuencias a largo plazo.

Neurodesarrollo

Lograr que los pacientes prematuros logren alcanzar el máximo de su potencialidad, es otro de los grandes desafíos en el seguimiento de este grupo. Para esto, el paradigma actual propone identificar y diagnosticar precozmente a pacientes de alto riesgo para poder intervenir a tiempo y educar a los padres al respecto, generando un ambiente adaptado y preocupado de óptima recuperación. Las recomendaciones internacionales del control de niño sano establecen evaluar el desarrollo psicomotor de los pacientes en cada control, con especial énfasis en los primeros dos años de vida. Es así como control a control se consulta a los cuidadores por la adquisición de nuevos hitos del desarrollo en las áreas de comunicación, motor grueso, motor fino y socio-individual. Éstos se deben evaluar por edad gestacional corregida según corresponda. Para la mejor objetivación de ello, se han desarrollado pruebas estandarizadas que permiten realizar de las alteraciones del neurodesarrollo del paciente de manera global o por áreas. La norma nacional chilena recomienda el uso de una Escala de Evaluación de Desarrollo Psicomotor (EEDP) a los 8 y 18 meses, y el Test de Desarrollo Psicomotor (TEPSI) a los 36 meses. Otro test utilizado más ampliamente es el Ages and Stages Questionnaire (ASQ), un cuestionario de autoreporte de los cuidadores que permite evaluar cada área por separado. Está disponible con cuestionario para evaluar desde el mes de vida hasta los 5 años y medio, pero la propuesta es utilizarlo en las edades que propone la norma (8, 18 y 30-36 meses) y en caso de querer objetivar sospechas de alteraciones en el desarrollo. Se recomienda también hacer tamizaje de trastorno del espectro autista a los 18 meses con el cuestionario MCHAT.

La secuela neurológica más grave y potencialmente invalidante es la parálisis cerebral. Su incidencia ha disminuido sustancialmente con la mejoría en los cuidados, pero sigue siendo un riesgo para los prematuros más extremos o de menor peso. Por este motivo es que actualmente se propone clasificar a los pacientes con alto riesgo de parálisis cerebral idealmente antes de los 6 meses, para que las terapias y cuidados sean enfocados con la intensidad y frecuencia que ameritan. La clasificación se realiza con un conjunto de elementos que incluyen los antecedentes clínicos, las alteraciones en sustancia blanca o gris en las neuroimágenes del periodo neonatal, y con la evaluación de la performance motora. Dos de los tests mayormente utilizados para cuantificar la performance motora son los movimientos generales de Prechtl y el Hammersmith Infant Neurological Examination. El primero consiste en una evaluación de la cantidad y calidad de los movimientos espontáneos del paciente y requiere ser aplicado por profesionales certificados. Mientras tanto, el HINE evalúa los pares craneanos, la postura, los movimientos, los reflejos y reacciones, el tono, algunos hitos del desarrollo y una evaluación cualitativa de la conducta. Su aplicación no requiere certificación oficial pero sí práctica para aplicarlo durante la consulta. Ambos han sido publicados en la literatura como buenos predictores de parálisis cerebral a futuro, y la recomendación es aplicarlos en la población más extrema (menores de 28 semanas o menores de 1000 gramos) entre los 4-5 meses de edad gestacional corregida. Por otro lado, el test de Bailey es la prueba que más ampliamente se utiliza en la literatura para evaluar los *outcomes* neurológicos a los 18-24 meses en esta población, y algunos grupos de seguimiento lo realizan de manera estandarizada en los menores de 1000-1500 gramos. Finalmente, se recomienda la objetivación de las capacidades para la actividad escolar con una evaluación psicométrica (WISC o WPPSI) a los 4-5 años de edad, para identificar áreas que puedan requerir apoyo y encontrar el mejor sistema escolar para cada paciente.

Uno de los pilares fundamentales para lograr un buen desarrollo neurológico posterior al alta son los equipos de neurorrehabilitación que idealmente sean multiprofesionales. Es importante destacar que gran parte del trabajo que se realiza es de habilitación, ya que el objetivo es lograr que los pacientes logren habilidades que no han tenido antes y que están programados a desarrollar. Los equipos consisten generalmente de 3 profesionales: kinesiólogos, terapeutas ocupacionales y fonoaudiólogos, y pueden ser

coordinados por un neurólogo o fisiatra. Cada profesional tiene objetivos y estrategias de trabajo distintas, pero que logran complementarse y se entremezclan para que cada paciente evolucione de la mejor manera. Es así como los kinesiólogos serán los responsables principales de la estimulación temprana y la habilitación motora, lo que se llevará a cabo principalmente durante el primer año. Este trabajo podrá ser acompañado por los terapeutas ocupacionales, especialmente en casos en que se requiera algún tipo de órtesis o ayuda técnica para el mejor desarrollo. Conjuntamente, los terapeutas serán de gran importancia en los casos en que se presenten trastornos neurosensoriales, siendo uno de los más clásicos el rechazo de texturas en la incorporación de la alimentación complementaria en la segunda mitad del primer año. Existen centros en donde estos trastornos los manejan en conjunto con fonoaudiólogos o los fonoaudiólogos por su cuenta. Los roles principales de los fonoaudiólogos son dos: el trabajo de coordinación entre la succión-deglución que se realiza fundamentalmente en el intrahospitalario y el manejo de trastornos del lenguaje que se manifiestan desde el segundo año de vida. Será primordial que los pediatras y neonatólogos realicen las derivaciones a tiempo y soliciten informes y retroalimentación para poder conocer la evolución de los pacientes en las terapias. Asimismo, el seguimiento por neurología será esencial y en el mejor de los casos participará en conjunto al equipo de neurorrehabilitación.

La recomendación general es que los prematuros extremos tengan control con neurología pediátrica a las 40 semanas, cada 6 meses los primeros 2 años y luego anual hasta los 5 años. La frecuencia puede variar dependiendo de la gravedad del paciente y su evolución. En cuanto a los prematuros moderados y tardíos va a depender de sus antecedentes (por ejemplo, hemorragia intracraneana grado III-IV), o de la aparición de síntomas neurológicos o retraso en el desarrollo psicomotor en las consultas. Cabe destacar que para lograr un desarrollo psicomotor adecuado se requiere indemnidad de los sentidos, especialmente auditivos y visuales. Los pacientes prematuros extremos tienen riesgo de desarrollar retinopatía del prematuro, patología cubierta como garantía explícita de salud (GES) número 57, que conlleva el seguimiento oftalmológico. Asimismo, tienen mayor riesgo de vicios de refracción motivo por el cual se recomienda controles con la especialidad al año de EGC y a los 4 años de vida. Por otro lado, tienen mayor riesgo de hipoacusia neurosensorial bilateral del prematuro (GES número 59), que también tiene establecido sus controles con otorrinolaringología. En pacientes sin la patología, igualmente se recomienda el seguimiento al año de EGC y los 3 años de vida, por la importancia de la adecuada audición para el correcto desarrollo. Similar a lo recomendado para los controles de neurología, la derivación a oftalmología y otorrinolaringología de pacientes prematuros moderados y tardíos va a depender de sus comorbilidades y neurodesarrollo.

CONCLUSIÓN

La población de pacientes prematuros que se van de alta continúa aumentando gracias a la mejoría de tecnologías y tratamientos en las unidades de neonatología. Este aumento no es únicamente en cantidad, sino también hay un alza en los pacientes más extremos que están logrando sobrevivir e irse de alta a domicilio. Este grupo de pacientes tienen riesgos y necesidades que son diferentes a los pacientes nacidos de término y que se benefician altamente por el seguimiento de equipos multiprofesionales enfocados y sensibilizados con ellos. La protocolización, preparación y coordinación de sus equipos y controles va a permitir lograr que desarrollen la totalidad de su potencial.

PUNTOS CLAVES

Definición: Recién nacidos antes de las 37 semanas de gestación

CLASIFICACIÓN

Por peso al nacer		**Por semanas de gestación al nacer**	
Extremo bajo peso	<1000 gramos	Extremo	<32 semanas
Muy bajo peso	1001-1500 gramos	Moderado	32+0 a 33+6 semanas
Bajo peso	1501-2500 gramos	Tardío	34+0 a 36+6 semanas

CALENDARIO DE CONTROLES

Periodo	**Control pediátrico**	**Control especialista**	**Vacunas**
Hasta las 40 semanas	Semanal o quincenal	Neurología - 40 semanas Oftalmología - 40 semanas	PNI 2 meses PNI 4 meses PNI 6 meses *Especiales: Rotavirus, Meningocócica conjugada
40 semanas - 6 meses EGC	Mensual	Neurología - 6 meses EGC	
7 meses EGC - 12 meses EGC	Cada 2 meses	Neurología - 12 meses EGC Oftalmología - 12 meses EGC Otorrinolaringología - 12 meses EGC	PNI 12 meses PNI 18 meses *Especiales: Hepatitis A (2° dosis)
1 año EGC - 2 años EGC	Cada 3 meses	Neurología - 24 meses EGC	
2 años - 4 años	Semestral	Otorrinolaringología - 3 años	PNI 36 meses
4 años - 9 años	Anual	Oftalmología - 4 años	PNI 1° básico

ALIMENTACIÓN Y SUPLEMENTACIÓN

Tipo alimentación	**Suplementación**
Lactancia materna exclusiva	Vitamina D 400 UI/día Hierro 2-4 mg/kg (según anemia) Zinc 0.5 mg/kg
Fórmula (inicio, prematuro o continuación)	Vitamina D 400 UI/día Hierro 2-4 mg/kg (según anemia; descontar aporte de fórmula)
Beneficios gubernamentales	**Población objetivo**
Programa Nacional de Alimentación Complementaria	Prematuros menor de 1500 g o 32 semanas al nacer
Vacunas especiales MINSAL	Prematuros con comorbilidad cardiaca, respiratoria, gastrointestinal o renal
Estrategia de prevención virus respiratorio sincicial (año 2024 Nirsevimab)	Prematuros menores de 34 semanas y 2500 gramos (y sus gemelos)
GES DBP, ROP e Hipoacusia neurosensorial	Prematuros con los diagnósticos respectivos

Referencias

1. "Abordaje de Niños y Niñas Prematuros", Norma Técnica Supervisión de Salud Integral Niños y Niñas 0-9 años APS, MINSAL, 2021
2. Moore KL. Periodo fetal: desde la novena semana hasta el nacimiento. Embriología clínica, 11° edición. Elsevier
3. Ruys CA et al. Improving long-term health outcomes in preterm infants: how to implement the findings of nutritional intervention studies into daily clinical practice. Eur J Pediatr. 2021; 180: 1665-1673
4. Escalante MJ. Requerimientos post-alta. Uso de fórmulas especiales, suplementos de vitaminas y minerales. Prematuros tardíos. En Diplomado de Seguimiento e intervención temprana del recién nacido prematuro. SOCHIPE. 2020
5. Programa Nacional de Alimentación Complementaria - Sub Programa Prematuros, MINSAL, 2022
6. Moore R. Evaluaciones Objetivas del Desarrollo Psicomotor: Instrumentos de tamizaje. En Diplomado de Seguimiento e intervención temprana del recién nacido prematuro. SOCHIPE. 2020
7. Conejero J. Utilización y aplicación de instrumentos de evaluación en los distintos periodos del desarrollo. En Diplomado de Seguimiento e intervención temprana del recién nacido prematuro. SOCHIPE. 2020
8. Novak I et al. Early, accurate diagnosis and early intervention in cerebral palsy: advances in diagnosis and treatment. JAMA Pediatrics, 171(9):897-907.
9. Recomendaciones para la vacunación de pacientes con necesidades especiales por patologías o situaciones de riesgo. Plan Nacional de Inmunizaciones. MINSAL, 2018
10. Garantías explícitas de salud, www.supersalud.gob.cl, (Retinopatía del prematuro - 57, Displasia Broncopulmonar - 58, Hipoacusia neurosensorial bilateral del prematuro - 59)
11. Mena Nannig P, Vernal Silva P, Diaz Gonzalez A, Henríquez Höfter M, Pittaluga Pierdiluca E, D'Apremont Ormeño I, Morguez Nudman M, Standen Herliz J, de Toro Navarrete V. Crecimiento a 24 meses de prematuros menores de 32 semanas, con o sin restricción de crecimiento intrauterino o postnatal. Andes pediatr. 2022;93(1): 27-36. Disponible en: doi:10.32641/andespediatr.v93i1.3600 [Accessed 22 dic. 2023].
12. Beth Ellen Davis, Mary O'Connor Leppert, Kendell German, Christoph U. Lehmann, Ira Adams-Chapman, COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES, COMMITTEE ON FETUS AND NEWBORN; Primary Care Framework to Monitor Preterm Infants for Neurodevelopmental Outcomes in Early Childhood. Pediatrics July 2023; 152 (1): e2023062511. 10.1542/peds.2023-062511

Supervisión de salud del adolescente

DRA. TAMARA ZUBAREW G.
Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría.
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción

La adolescencia constituye la etapa del desarrollo humano comprendida entre los 10 y 19 años. Se divide en tres etapas: adolescencia inicial (10 - 14 años), adolescencia media (15 - 17 años) y adolescencia tardía (18 - 19 años).

Dado que el adolescente concurre poco a los servicios de salud, cada visita de supervisión de salud debe ser una oportunidad de evaluación clínica integral biopsicosocial y de educación al adolescente y su familia.

Los objetivos de la supervisión de salud del adolescente son evaluar y promover el crecimiento y desarrollo psicosocial saludable, identificar factores y conductas protectoras y de riesgo del adolescente y su familia, pesquisar y otorgar manejo inicial a los problemas de salud prevalentes, prevenir enfermedad y discapacidad, y fomentar el autocuidado y hábitos de vida saludables en adolescentes y sus familias.

1. CARACTERÍSTICAS GENERALES DE LA SUPERVISIÓN DE SALUD DEL ADOLESCENTE

Prioridades de la supervisión de salud del adolescente

Se deben acoger las preocupaciones y motivos de consulta tanto del adolescente como su acompañante. Además, se recomienda evaluar los siguientes aspectos durante toda la etapa de la adolescencia, aunque las preguntas a realizar y el tipo de consejería a entregar será diferente de acuerdo con la etapa de desarrollo del adolescente.

1. **1. Crecimiento y desarrollo físico:** salud física y salud bucal, imagen corporal, alimentación sana, actividad física.
1. **2. Competencia social y académica:** vínculos con la familia, pares y comunidad, relaciones interpersonales, rendimiento escolar.
1. **3. Bienestar emocional:** salud mental, manejo de emociones, sexualidad, orientación e identidad sexual.
1. **4. Reducción de riesgos:** tabaco, alcohol, drogas, embarazo, infecciones de trasmisión sexual, uso seguro de redes sociales.
1. **5. Violencia y prevención de accidentes:** uso de cinturón de seguridad y/o casco, uso alcohol y drogas y conducción, acceso a armas, violencia interpersonal, *bullying* y *ciberbullying*.

Se recomienda un **control de salud anual** a adolescentes basado en la multiplicidad y rapidez de los cambios biopsicosociales que ocurren en esta etapa y la necesidad de la identificación precoz de los factores y conductas de riesgo.

- El primer contacto entre el médico y el adolescente es fundamental para establecer un vínculo con el adolescente y asegurarnos que nos entregue información fidedigna y su posterior adherencia a indicaciones y controles.
- Relación médico-paciente: es fundamental lograrestablecer una relación médico-adolescente empática para asegurar la adherencia a las indicaciones y asistencia a los controles. Atender adolescentes requiere dedicación y mayor tiempo. Es muy importante la motivación y la actitud del profesional.
- Confidencialidad de la atención: se debe asegurar al adolescente que se mantendrá la privacidad en los aspectos que él decida, excepto si se encuentra en una situación de riesgo para su vida o para la vida de los demás, como intento de suicidio, adicción, delincuencia. Esto hay que hacerlo saber al adolescente y su acompañante al inicio de la entrevista.

- Participación de la familia: aunque el foco principal de la supervisión de salud es el adolescente, la familia debe participar activamente. Se debe indagar su motivo de consulta, con frecuencia es diferente al del adolescente. La familia aporta información respecto a: antecedentes del adolescente o familiares, formas de interacción familiar, manejo del problema por la familia, etc. Asimismo, es fundamental la presencia de la familia para acordar un plan de tratamiento y seguimiento y realizar educación.
- Dinámica de la entrevista: es fundamental realizar parte de la anamnesis con el adolescente solo, excepto situaciones puntuales como casos de abuso sexual o infecciones de transmisión sexual. La entrevista individual favorece la precisión de la información entregada. La dinámica habitual de una visita a adolescentes considera un contacto inicial con el adolescente y su acompañante que permite indagar los motivos de consulta de ambos, que pueden ser diferentes, y observar la interacción entre ellos. Luego se realiza la anamnesis en forma individual con el adolescente. Al final de la consulta se reúne al adolescente y su acompañante para discutir los hallazgos de la supervisión de salud, el diagnóstico, el plan terapéutico y se entregan las recomendaciones al adolescente y su familia. En forma progresiva con la edad se debe entregar mayor responsabilidad al adolescente por su propio cuidado y tratamiento. Esto aumenta el cumplimiento de las indicaciones.
- Durante la supervisión de salud se debe realizar una evaluación biopsicosocial completa, identificando factores de riesgo y protección en distintos ámbitos del desarrollo de adolescentes. Para eso se utiliza la entrevista HEADDSSS.
- Evaluación de acuerdo con la etapa del desarrollo: la forma de entrevistar y las preguntas a realizar, así como el plan terapéutico, dependen de la etapa de desarrollo tanto físico como cognitivo, social y emocional del adolescente. El profesional de salud debe conocer el proceso de crecimiento y desarrollo normal y sus repercusiones en las expectativas y conductas de los adolescentes.

2. LA ENTREVISTA CON ADOLESCENTES

La entrevista es el aspecto más importante de la supervisión de salud del adolescente. El abordaje debe ser integral, utilizando un enfoque biopsicosocial y familiar. Las claves del éxito de la consulta de supervisión de salud del adolescente radican en establecer una relación médico-paciente empática y asegurar la confidencialidad de la atención, excepto en situaciones en que peligre la vida del adolescente o de otros.

Una adecuada supervisión de salud contribuirá a disminuir las conductas de riesgo y favorecerá el desarrollo saludable del adolescente. La actitud del entrevistador y la forma de efectuar las preguntas son cruciales para obtener información confiable y también para establecer un vínculo adecuado.

Entre los 10 - 19 años el adolescente transita desde una total dependencia de sus padres, en cuanto a las decisiones relacionadas con su salud, a una total independencia. Entre los 10 - 14 años, gran parte de la entrevista se realiza con los padres, pero es necesario siempre destinar un espacio de tiempo a la entrevista individual, que será mayor a medida que progresa la adolescencia.

En la entrevista de supervisión de salud de adolescentes se debe indagar acerca de antecedentes mórbidos personales y familiares, cambios en su estado de salud desde el último control, estado de inmunizaciones, preguntas o preocupaciones en distintos ámbitos, tanto de los padres como de los adolescentes, y una completa evaluación de factores de riesgo y protectores en diferentes ámbitos, de acuerdo con las cinco áreas prioritarias de la supervisión de salud del adolescente (Tabla 1).

En caso de que en la entrevista HEADDSSS se detecte consumo de alcohol y/o drogas, se debe agregar la encuesta CRAFFT para evaluar magnitud y consecuencias del consumo (Tabla 2).

TÉCNICAS DE ENTREVISTA CON ADOLESCENTES

- Recepción cálida, siempre presentarse. Indagar y utilizar el nombre social.
- ¡Quebrar el hielo! Buscar temas comunes: equipo de futbol, colegio.
- Utilizar preguntas abiertas.
- Escuchar activamente. Usar respuestas "en espejo", resumir aspectos importantes, clarificar conceptos, utilizar afirmaciones que faciliten la discusión, utilizar respuestas empáticas. Identificar el sentimiento del adolescente.
- No juzgar, no demostrar prejuicios, no transmitir valores.
- Observar comunicación no verbal como gestos, emociones, actitudes, movimientos oculares y corporales.
- Evitar el rol adolescente y el rol parental: el profesional de salud debe emplear un lenguaje comprensible por el adolescente, sin imitar el suyo propio. El adolescente busca en el profesional de salud una figura que posea conocimientos y autoridad y sea cercano y comprensivo.
- De lo concreto a lo confidencial: comenzar la entrevista con temas más concretos y fáciles de contestar por el adolescente, como estudios, actividades extraescolares, para terminar con temas más confidenciales como sexualidad, situación psicoemocional, consumo de sustancias.
- Indagar y reforzar fortalezas de adolescentes: maestría, conexión, generosidad, independencia. Ejemplo: "para poder conocerte mejor, dime algo que te hace sentir orgulloso de ti mismo", "dime algo que a tus amigos les gusta de ti."
- Tomar en cuenta las características del desarrollo cognitivo y emocional del adolescente:
  - Egocéntrico: no decir "las anoréxicas."
  - Audiencia imaginaria: a todos les pregunto esto, puede que no se aplique a ti.
  - Omnipotencia, invulnerabilidad: evaluar conductas de riesgo.
  - Pudor, ansiedad, incertidumbre.
  - Identidad: ropa, corte pelo, *piercings*, tatuajes.
  - Autonomía: control, confidencialidad, adherencia.
- Buscar agenda oculta. Ej. Consulta por dolor abdominal, pero está preocupado por *bullying*.
- Evitar interrupciones y apuntes.

TABLA 1: La entrevista HEADDSSS en la supervisión de salud de adolescentes.

	ÁMBITO	PREGUNTAS TIPO
H	HOGAR	¿Con quién vives? ¿Cómo te llevas con tus familiares? ¿Qué actividades realizan juntos? ¿Cómo te comunicas con tus padres? ¿Sientes que tus padres te ayudan cuando tienes algún problema? ¿Cómo expresas tus sentimientos con tus padres?
E	EDUCACIÓN	¿Cómo te va en el colegio? ¿Te gusta tu colegio? ¿Cómo te llevas con tus compañeros, tus profesores? ¿Te sientes seguro en tu colegio?
A	ACTIVIDADES	¿Qué actividades haces fuera del colegio? ¿Perteneces a grupos deportivos, parroquiales, artísticos? ¿Cuántas horas de deporte haces a la semana? ¿Cuántas horas destinas al uso de pantallas al día? ¿Qué actividades realizas en las redes sociales? ¿Cuánta supervisión? ¿Sabe la familia como utiliza las redes sociales? ¿Conoce los riesgos del uso de redes sociales?

	ÁMBITO	PREGUNTAS TIPO
D	DIETA	¿Cuántas comidas al día consumes y en qué consisten? ¿Cuántas comidas comes acompañado por tu familia? ¿Cuánta leche tomas? ¿Estás contento con tu apariencia? ¿Has realizado dietas este último tiempo? ¿Consumes bebidas azucaradas? ¿Consumes bebidas energéticas?
D	DROGAS	Algunos jóvenes de tu edad ya fuman y beben o consumen drogas. ¿En tu colegio, conoces jóvenes que lo hagan? ¿Alguno de tus amigos? ¿Y tú: has consumido tabaco, cigarrillos electrónicos, alcohol, drogas? (En caso de consumo de alcohol o drogas, agregue las preguntas CRAFFT)
S	SEXUALIDAD	Entre tus amigas: ¿Alguna ha estado embarazada? ¿Alguna de ellas ha comenzado a tener relaciones con su pareja? ¿Hay algún tema en relación con tu desarrollo sexual que te gustaría conversar? ¿Tienes alguna duda respecto a tu orientación sexual o a tu identidad de género? ¿Tienes pareja? ¿Hombre o mujer? ¿Has tenido contacto sexual? ¿Utilizas algún método de prevención de embarazo e infecciones de trasmisión sexual? Preguntar por historia menstrual.
S	SUICIDIO	En Escala de 1 a 7. ¿Cómo consideras tu ánimo? Es común que jóvenes de tu edad se sientan tristes a veces. ¿Te pasa a ti frecuentemente? ¿Has pensado alguna vez que tu vida no tiene sentido? ¿Has tratado de hacerte daño o dejar de vivir alguna vez?
S	SEGURIDAD	¿Usas cinturón de seguridad en el auto? ¿Usas casco al andar en bicicleta o skate? ¿Has andado en un auto en el que el conductor haya consumido alcohol o drogas? ¿Sabes cómo usar en forma segura las redes sociales?

TABLA 2: Preguntas encuesta CRAFFT.

DOS O MÁS RESPUESTAS "SÍ" SUGIEREN ALTO RIESGO DE TRASTORNO POR CONSUMO DE SUSTANCIAS.	
C (car)	¿Alguna vez has andado en **auto** manejado por alguien que estuviera consumiendo alcohol o drogas?
R (relax)	¿Has usado alguna vez alcohol o drogas para **relajarte**?
A (alone)	¿Has consumido alguna vez alcohol o drogas estando **solo**?
F (forget)	¿Has **olvidado** alguna vez cosas que hiciste mientras estabas bajo la influencia de alcohol o drogas?
F (friends)	¿Te ha dicho tu familia o **amigos** que debes disminuir el consumo de alcohol o drogas?
T (trouble)	¿Te has metido alguna vez en **problemas** mientras estabas bajo la influencia de alcohol o drogas?

3. EXAMEN FÍSICO DE ADOLESCENTES

Debe realizarse con periodicidad anual y completo, incluyendo siempre antropometría y desarrollo puberal. Puede ser realizado sin la presencia de los padres, de común acuerdo con ellos, excepto situaciones especiales, como casos de abuso sexual. Idealmente utilizar un biombo en la consulta. Se deben respetar el pudor y la privacidad. El examen debe ser una experiencia educativa y de autoafirmación para el adolescente.

Evaluación antropométrica y desarrollo puberal:

- Evaluación nutricional: índice talla/edad (T/E) e índice de masa corporal (IMC), de acuerdo a las curvas OMS 2007 **(ver anexo: curvas de crecimiento OMS)**. En adolescentes con sobrepeso u obesidad se recomienda medir perímetro de cintura como una estimación de la masa grasa intraabdominal **(Ver tabla de perímetro de cintura)** I.
- Desarrollo puberal (grados de Tanner) en mamas y vello pubiano en mujeres, y genitales y vello pubiano en hombres.

Examen físico segmentario:

- Presión arterial, de acuerdo con tablas de presión arterial por edad, sexo y talla.
- Agudeza visual: una vez en la adolescencia inicial, media y tardía.
- Piel: evaluar presencia y grado de acné, *piercings*, tatuajes, acantosis nigricans, nevos atípicos, lesiones autoagresivas, y otras dermatosis comunes al adolescente.
- Indagar por alteraciones de la audición y exposición a ruidos extremos. En caso de hipoacusia o en presencia de factores de riesgo de hipoacusia, solicitar audiometría.
- Examen dental: evaluar higiene dental, caries, gingivitis, maloclusiones, pérdidas o traumas dentarios.
- Examen de columna: descartar presencia de escoliosis, hipercifosis dorsal (dorso curvo) y/o hiperlordosis lumbar. Evaluar desnivel en la altura de los hombros y pelvis, asimetría del triángulo de talla, asimetría de escápulas, asimetría de altura en las crestas iliacas y test de Adams para descartar gibas costales.
- Examen de tiroides: evaluar tamaño y consistencia de tiroides y presencia de nódulos.
- Examen gineco-urológico:
  - En mujeres: evaluar periodicidad menstrual y características de la menstruación, buscar signos de infección de transmisión sexual (lesiones genitales como condilomas, úlceras, flujo vaginal patológico). Evaluar presencia de secreción vaginal fisiológica y educar en relación con medidas de higiene genital. Inspección y palpación mamaria: evaluar presencia de displasia mamaria, quistes, nódulos mamarios, mastodinia y galactorrea. En caso de adolescentes sexualmente activas, referir para examen ginecológico.
  - En varones: evaluar presencia de ginecomastia. Evaluar presencia de lesiones genitales como condilomas o vesículas u otros signos de infección de transmisión sexual. Evaluar simetría y masas testiculares, descartar varicocele, hernias e hidrocele. Instruir al adolescente a realizar autoexamen testicular.
- Resto de examen segmentario y neurológico completos.
- Evaluar evidencia de maltrato físico.

4. TAMIZAJE UNIVERSAL EN LA SUPERVISIÓN DE SALUD DE ADOLESCENTES

Debe ser realizado en todo adolescente, con o sin factores de riesgo.

TAMIZAJE	PERIODICIDAD	ACCIÓN
Antropometría	Anual.	IMC y T/E.
Presión Arterial	Anual.	Medición presión arterial con tablas actualizadas*.
Visión	Una vez en cada etapa de la adolescencia.	Test de Snellen.
Audición	Una vez en cada etapa de la adolescencia.	AAP recomienda audiometría**.
Depresión	Anual desde los 12 años.	Entrevista HEADDSSS y CRAFFT si es necesario.
Uso tabaco, alcohol o drogas	Anual.	Entrevista HEADDSSS.
Dislipidemia	Una vez al inicio y final de adolescencia (entre 9 - 11 años y entre 17 - 21 años).	Perfil lipídico.
VIH	AAP recomienda a todo adolescente una vez entre 15 - 18 años.	Test VIH.
Displasia cervical	Desde los 21 años.	PAP.

Fuente. Adaptación de Hagan, Shaw, Duncan, eds. Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents. 4th ed. American Academy of Pediatrics; 2017.
***Fuente.** AAP Clinical Practice. Pediatrics Vol 140. N°3, Sept 2017.
**En Chile se solicita sólo en caso de sospecha de hipoacusia.

5. TAMIZAJE SELECTIVO EN LA SUPERVISIÓN DE SALUD DE ADOLESCENTES

Debe ser realizado en caso de presencia de factores de riesgo.

TAMIZAJE	FACTORES DE RIESGO Y PERIODICIDAD	ACCIÓN
Anemia	Cada 5 a 10 años a toda mujer en edad fértil no embarazada. Anual en caso de reglas abundantes, pérdida de peso crónica, déficit nutricional, dietas vegetarianas/veganas.	Hemoglobina o hematocrito.
Dislipidemia	Anual en caso de padres o abuelos con historia de enfermedad coronaria o AVE antes de los 55 (hombres) y 65 años (mujeres); padres con niveles de colesterol mayores de 240 mg/dL; pacientes con diabetes, HTA, obesidad o tabaquismo.	Perfil lipídico.
VIH	Anual en caso de actividad sexual.	Test VIH.
ITS (sífilis, gonorrea y *Chlamydia*)	Anual en caso de actividad sexual en mujeres y actividad sexual de riesgo en hombres (drogas endovenosas, hombres que tienen sexo con hombres, actividad sexual sin protección, comercio sexual).	VDRL o RPR, test de *Chlamydia* y gonorrea.
Visión	Anual si hay sospecha o diagnóstico de vicio de refracción.	Tabla de Snellen.

FUENTE. Adaptación de Hagan, Shaw, Duncan, eds. Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents. 4th ed. American Academy of Pediatrics; 2017.

6. INMUNIZACIONES EN LA ADOLESCENCIA

En la supervisión de salud de adolescentes se debe evaluar el cumplimiento del calendario de vacunaciones. En todo adolescente se debe verificar si ha alcanzado a recibir las inmunizaciones recientemente incorporadas al Programa Nacional de Inmunizaciones (PNI), como hepatitis A, varicela y meningococo, e indicarlas en forma adicional si no alcanzó a recibirlas por su edad.

VACUNA	INDICACIÓN	DOSIS Y PERIODICIDAD	OBSERVACIONES
Tres Vírica (rubeola, sarampión, parotiditis)	En caso de no tener dos dosis previas.	Una dosis 11-12 años. Incorporada al PNI en Chile.	
Hepatitis A	Todo adolescente sin antecedente de Hepatitis A y que no haya sido inmunizado previamente.	En Chile se incorporó al PNI desde el año 2018, a los 18 meses de vida. Si no ha sido inmunizado por PNI: dos dosis separadas por 6 meses.	Se recomienda en adolescentes no inmunizados previamente el uso de la vacuna de hepatitis A y B combinada, en dos dosis en menores de 15 y tres dosis en mayores de 15 años.
Hepatitis B	Todo adolescente sin antecedente de Hepatitis B y que no haya sido inmunizado previamente.	En Chile se incorpora al PNI desde el año 2005 a los 2, 4, 6 y 18 meses de vida. Desde 2019 una dosis adicional período RN. Si no ha sido inmunizado por PNI: tres dosis en 6 meses.	
Varicela	Recomendada en todo adolescente que no haya tenido la enfermedad y no haya sido inmunizado previamente.	En Chile se incorpora al PNI el año 2020 a los 18 meses y la segunda dosis el año 2022 a los 3 años. Si no ha sido inmunizado por PNI: una dosis en adolescentes de 13 años y menos, y dos dosis separadas al menos por 4 semanas en mayores de 13 años.	

VACUNA	INDICACIÓN	DOSIS Y PERIODICIDAD	OBSERVACIONES
Difteria-Tétanos. Coqueluche acelular	Todo adolescente a los 13 años, 8° básico.	En Chile está incorporada al PNI en 8° básico.	
Vacuna Papilomavirus Humano (VPH)	Todo adolescente en 4° y 5° básico. Los adolescentes hombres y mujeres que no han sido inmunizados en PNI, deben recibir 2 dosis en menores de 13 años, y 3 dosis en mayores.	En Chile está incorporada al PNI en 4° y 5° básico, desde al año 2014 en mujeres y desde el año 2019 en hombres.	PNI: se administra la vacuna cuadrivalente (serotipos 6,11,16,18). Vacuna nonavalente disponible en Chile: Gardasil 9.
Vacuna Meningococo Cuadrivalente Conjugada (Cepas AWYC)	Adolescentes hombres y mujeres no inmunizados previamente.	En Chile está incorporada al PNI desde el año 2014 a los 12 meses. Si no ha sido inmunizado por PNI: 1 dosis.	
Vacuna Meningococo B	Adolescentes hombres y mujeres no inmunizados previamente.	En Chile está incorporada al PNI desde el año 2023 a los 2 y 4 meses de edad. Si no ha sido inmunizado por PNI: 2 dosis separadas al menos por 4 semanas.	
Vacuna Influenza estacional	Todo adolescente.	Anual. En Chile, en el PNI está incorporada hasta los 10 años.	
Vacuna COVID-19 bivalente	Todo adolescente.	Anual.	

7. GUÍA ANTICIPATORIA EN LA ADOLESCENCIA

La educación del adolescente y sus padres es parte fundamental de la supervisión de salud para fortalecer conductas saludables. La adolescencia es una etapa de oportunidad para realizar recomendaciones anticipadas de promoción y prevención en salud en diversos ámbitos. A continuación, se presentan las recomendaciones sugeridas, tanto a adolescentes como sus padres, de acuerdo con las cinco áreas prioritarias de la supervisión de salud. Dada su extensión, se priorizan los temas a conversar de acuerdo con las preocupaciones que el adolescente y sus padres han planteado al inicio de la consulta y los hallazgos de la anamnesis y el examen físico.

ÁREA PRIORITARIA DE SUPERVISIÓN DE SALUD	EDUCACIÓN AL ADOLESCENTE	EDUCACIÓN A PADRES
Crecimiento y desarrollo físico	**Promoción de hábitos saludables** • Duerme 8 a 9 horas al día, apaga las pantallas 30 min antes de dormir. • Realiza actividad física moderada a vigorosa al menos 1 hora al día. • Reemplaza la televisión y otras pantallas por otras actividades recreativas. • Nutrición • Come 4 a 5 comidas diarias. Siempre toma desayuno y cena. Come junto con tu familia. Consume tres porciones de leche o yogurt descremados al día. • Utiliza alimentos saludables y variados. • Limita alimentos ricos en grasa o colesterol, bajos en contenido nutritivo, con exceso de azúcar o sal. • Prefiere las frutas, verduras, cereales, productos lácteos, carnes magras y comidas preparadas con poca grasa. • Mantén un peso apropiado a través de una dieta adecuada y ejercicio físico. • Toma 6 a 8 vasos de agua al día. • Salud oral • Lava tus dientes después de cada comida, al menos 2 veces al día. • Acude a control dental cada 6 meses. • Evita el tabaco.	• Lleve a su hijo/a al dentista periódicamente. • Ayude a su hijo a mantener una alimentación y peso saludable y actividad física regular. • Coman diariamente en familia.
Competencia social y académica	**Promoción de competencia social** • Comparte tiempo con tu familia en actividades que disfruten juntos. • Participa en grupos comunitarios o escolares, actividades sociales, grupos deportivos u otros. • Discute con tu familia la decisión de los límites parentales y las consecuencias de su trasgresión. • Aprende a cuidar y respetar tus pares y familiares. • Discute con tu familia y los profesionales de salud estrategias para manejar presiones de pares negativas. • Promoción de responsabilidad • Respeta los derechos y necesidades de los demás. • Actúa como modelo positivo. • Obedece las reglas familiares. • Busca nuevas responsabilidades en tu casa, con tus amigos y en tu comunidad. **Promoción de éxito escolar** • Sé responsable de tus tareas y asistencia. • Participa en las actividades escolares. • Si te sientes angustiado y con deseos de desertar, solicita ayuda a un adulto en quien confíes. **Promoción de actividades comunitarias** • Conoce las organizaciones de tu comunidad. • Participa en actividades religiosas, culturales, recreacionales, deportivas y de promoción de salud de tu comunidad.	• Establezca y discuta reglas y límites familiares explícitos y claros, así como las consecuencias de su trasgresión. • Otorgue autonomía y responsabilidad creciente al adolescente. • Discuta en conjunto con el adolescente los derechos y responsabilidades que puede tomar y decisiones que puede tomar por si mismo. • Demuestre interés en las actividades escolares del adolescente y enfatice la importancia del colegio. • Fomente las actividades extraescolares.

ÁREA PRIORITARIA DE SUPERVISIÓN DE SALUD	EDUCACIÓN AL ADOLESCENTE	EDUCACIÓN A PADRES
Bienestar emocional	• Aprende a conocerte a ti mismo. • Aprende a valorar tus fortalezas. • Recurre a un profesional de salud o a un adulto en quien confíes cuando estás triste o nervioso o las cosas no resultan como quieres. • Aprende a reconocer y manejar el estrés. • Comprende la importancia de tus inquietudes religiosas y espirituales y trata de satisfacerlas. Explora nuevos roles, respetando a los que te rodean.	• Involucre a su hijo/a en las decisiones familiares en forma progresiva a lo largo de la adolescencia. • Estimule la autoestima del adolescente, reforzando sus conductas y características positivas. • Sea emocionalmente cercano. Este disponible cuando necesite ayuda. • Evite las críticas y la descalificación. • Entregue tiempo al adolescente. • Respete el derecho a la privacidad adolescente.
Reducción de riesgos	**Sexualidad** • Identifica un adulto en quien confíes para obtener información apropiada sobre sexualidad. • Pregunta al profesional de salud tus dudas e inquietudes acerca de cambios corporales, enfermedades de transmisión sexual, desarrollo de tu sexualidad, orientación e identidad sexual, etc. • Abstente de tener relaciones sexuales. • Evita toda actividad sexual forzada. • En adolescentes mayores: si eres sexualmente activo, utiliza métodos anticonceptivos y preservativos en forma consistente. **Prevención de abuso de sustancias** • Infórmate acerca de los efectos dañinos del tabaco, alcohol, marihuana y otras drogas. • Evita fumar, tomar alcohol, consumir marihuana o usar drogas o medicamentos sin indicación médica. Si fumas, tomas alcohol o usas drogas, pide ayuda a tu profesional de salud para dejarlo. • Adolescentes mayores de 18 años: si consumes alcohol, hazlo en forma responsable y moderada. No manejes si has consumido alcohol.	• Analice sus propios hábitos en salud y su rol como modelo: consumo de sustancias, tabaco, alimentación, sedentarismo. • Discuta sus expectativas respecto a valores, rendimiento y conductas de su hijo/a. • Establezca reglas y límites claros. • Monitorice la conducta de su hijo/a. • Conozca los amigos de su hijo/a. • Fomente la abstinencia sexual. • Converse frecuentemente sobre sexualidad con su hijo/a.
Violencia y prevención de accidentes	• Usa cinturón de seguridad en el auto. • Aprende a nadar y no lo hagas en condiciones riesgosas. • No tomes alcohol en circunstancias de riesgo como nadar, andar en bote, etc. • No te subas a un auto manejado por alguien que ha consumido alcohol o drogas. • Usa bloqueador solar al tomar sol. • Usa casco en motoneta, bicicleta o skate. • Usa protectores en caso de deportes de contacto o skate. • Usa protección auditiva cuando te expongas a ruidos fuertes como fiestas o conciertos. • No portes armas. • Termina una relación si existe cualquier signo de violencia física o psicológica. • Evita situaciones de riesgo de maltrato físico o abuso sexual.	• Modele medidas de prevención de accidentes. • Nunca utilice castigo físico. • No mantenga armas de fuego en el hogar. • Eduque a su hijo/a en técnicas de resolución de conflictos.

PUNTOS CLAVES

Los elementos fundamentales de la supervisión de salud de adolescentes son:

- **Anamnesis integral biopsicosocial y familiar, de acuerdo al esquema HEADDSSS, con detección oportuna y manejo de factores de riesgo y fomento de factores protectores.**
- **Examen físico completo, con énfasis en antropometría y desarrollo puberal.**
- **Tamizaje universal y/o selectivo en casos necesarios.**
- **Revisión y actualización del calendario de inmunizaciones.**
- **Indicaciones y educación a adolescentes y sus familias, con el fin de fortalecer su desarrollo integral.**

La supervisión de salud de adolescentes es una excelente oportunidad para identificar factores protectores y de riesgo para su salud y, de esta manera, favorecer el desarrollo saludable de adolescentes hoy, y además, a través de la prevención de las enfermedades crónicas no transmisibles, disminuir la morbimortalidad en la etapa adulta y mejorar el nivel de salud de la futura generación.

Referencias

1. Clark DL, Raphael JL, Mc Guire AL. HEADS: Social Media Screening in Adolescent Primary Care. Pediatrics. 2018; 141 (6):e20173655.
2. Hagan JF, Shaw JC, Duncan PM, eds. Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents. 4th ed. Elk Grove Village, IL. American Academy of Pediatrics; 2017.
3. Klein DA, Goldenring JM, Adelman WP. HEEADSSS 3.0. The psychosocial interview for adolescents undated for a new century fueled by media. Contemporary Pediatrics. January 2014.
4. Klein DA, Paradise S, Landis C. Screening and counseling adolescents and young adults: a framework for comprehensive care. Am. Fam. Physician 2020;101 (3):147-158
5. Ministerio de Salud. Gobierno de Chile. Guías Anticipatorias para la adolescencia. 2021.
6. Ministerio de Salud. Gobierno de Chile. Orientaciones técnicas para el control de salud integral de adolescentes 2021.
7. Neinstein L, Gordon C, Katzman D, Rosen D, Woods E. Adolescent health care. A practical guide. 6th edition. Philadelphia, USA, Lippincott Williams & Wilkins, Wolters Kluwer, 2016
8. Hidalgo MI, Redondo AM, Castellano G. Medicina de la Adolescencia. OCEANO. 2013.

Diversidad sexual y de género

DRA. M. LORETO CORREA V.
Unidad de Adolescencia UC y
Hospital La Florida
Departamento de Pediatría
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción

La OMS define la sexualidad como una característica central del ser humano a lo largo de la vida y tiene en cuenta aspectos como el sexo, la identidad y roles de género, la orientación sexual, el erotismo, el placer, la intimidad y la reproducción. La sexualidad se experimenta y se expresa a través de pensamientos, fantasías, deseos, creencias, actitudes, valores, comportamientos, prácticas y relaciones. Mientras la sexualidad incluye todas estas dimensiones, no todas son expresadas o experimentadas. La sexualidad está influenciada por interacciones entre lo biológico, psicológico, social, económico, político, cultural, ético, legal, histórico, religioso y espiritual.

La sexualidad es una faceta de la identidad y el desarrollo sexual saludable es un objetivo importante de la niñez y la adolescencia. Las decisiones que están asociadas al desarrollo sexual, tienen a menudo importantes implicancias para la salud y la educación, así como para las relaciones actuales y futuras.

Durante el crecimiento y desarrollo surgen muchas dudas con respecto a la sexualidad en niñas, niños y adolescentes (NNA), y sus padres a veces sienten que no tienen las herramientas para abordar estos temas. Se evita hablar de ellos o su abordaje se posterga innecesariamente. Desde el año 2010 existe en Chile la Ley 20.418 sobre la incorporación en los colegios de programas de sexualidad y afectividad dirigidos a los adolescentes y sus familias, pero la diversidad de ellos, su cobertura y el enfoque son variables, sin abordar necesariamente las dudas y necesidades de los jóvenes y sus respectivas familias. También es importante considerar que las familias tienen diferentes perspectivas sobre cómo se debe hablar de sexualidad con niños y adolescentes y a esto se puede sumar a veces la no comprensión de la diversidad sexual y de género, pudiendo surgir mucha angustia tanto en los jóvenes como en sus familias.

La Academia Americana de Pediatría, su Comité de Adolescencia y muchos otros organismos de salud nacionales como internacionales, explicitan que los equipos de salud deben estar capacitados para abordar este importante componente del desarrollo saludable que es la sexualidad, mediante la integración de la educación sexual en los controles de salud desde la primera infancia, respetando los valores culturales y creencias de cada familia.

Algunos estudios reportan que los adolescentes de 12 a 19 años refieren que los padres tienen gran influencia en la toma de decisiones y valores en comparación con los amigos, hermanos y los medios, por lo que pueden ser un recurso clave para ayudar a los adolescentes a tomar decisiones en relación a conductas sexuales seguras y responsables. La comunicación frecuente, respetuosa, que considera y acepta la importancia de las relaciones románticas en los adolescentes, promueve autonomía y autorregulación respecto a la intimidad y actividad sexual. Los equipos de salud capacitados y libres de prejuicios, pueden guiar a los padres para que mantengan una buena comunicación, hablen con sus hijos acerca de los cambios puberales y sexualidad, incluyendo temáticas sobre el contenido sexual al cual están expuestos a través de los medios, mantengan conexión emocional y supervisen las actividades de sus hijos, ya que son factores que se asocian a mejores conocimientos y actitudes respecto al sexo, menores conductas de riesgo en la adolescencia, retraso del inicio de relaciones sexuales o mayor protección frente a conductas de riesgo.

En Chile, durante los últimos años, los equipos de salud han desarrollado distintas estrategias para acoger las necesidades de la población con diversidad sexual y de género, con la finalidad de facilitar su acceso a la atención de salud. Se han registrado progresos para avanzar hacia una concepción más amplia de la sexualidad y del género.

El año 2018 se promulgó la Política de Salud Sexual y Salud Reproductiva, cuyo propósito es contribuir al desarrollo integral y saludable de la salud sexual y la salud reproductiva de las personas, a lo largo del curso de vida, con un enfoque de derechos humanos y género, a través de un Programa de Salud Sexual y Salud Reproductiva.

El 2019 entró en vigencia la ley N° 21.120, que ha sido uno de los avances más significativos en materia de identidad de género en nuestro país, en cuanto reconoce el concepto de identidad y expresión de género más allá del sexo biológico de las personas.

El año 2021 el MINSAL publicó las Recomendaciones para la Implementación del Programa de Acompañamiento para Niños, Niñas y Adolescentes Trans y Género No Conforme, guía muy relevante que deben conocer todos los equipos de salud.

La incorporación del enfoque de género busca reducir o eliminar las inequidades y discriminaciones que nacen de la cultura y que provocan consecuencias negativas en la salud de las personas. Para lograrlo, se deben considerar las necesidades particulares de las mujeres, hombres y personas de la diversidad sexual. Responde al desafío de implementar políticas que consideren de manera simultánea la equidad de género y los derechos de los niños, niñas y adolescentes trans como género no conforme.

DESARROLLO ADOLESCENTE Y SEXUALIDAD

Adolescencia inicial (10 a 13 años)
Esta etapa se caracteriza por la aparición de los caracteres sexuales secundarios, lo que determina que estén centrados en los cambios físicos, pudiendo manifestar preocupación o sentir vergüenza por los cambios puberales y emocionales que están presentando. El pensamiento aún es concreto, con desarrollo inicial de pensamiento hipotético deductivo y capacidad de abstracción. El impulso sexual adquiere generalmente una orientación y son frecuentes las fantasías sexuales, la masturbación, las dudas con respecto a su orientación, existiendo a veces experimentación hetero u homosexual no coital, lo que no determina su orientación.

Adolescencia media (14 a 16 años)
En esta etapa se avanza en la conformación de la identidad y orientación sexual. La preocupación está centrada en su atractivo sexual y la aceptación por el grupo de pares. Aparecen los primeros enamoramientos, la experimentación sexual es frecuente, con relaciones penetrativas orales, vaginales o anales. Paralelamente, hay mayor desarrollo de pensamiento hipotético deductivo con mayor capacidad de abstracción, pero aún puede haber poca capacidad de anticipar las consecuencias de los actos.

Adolescencia tardía (17 a 20 años)
La imagen corporal se termina de consolidar, así como la identidad y orientación sexual. Hay mayor madurez en torno a la integración de aspectos emocionales y sociales a la sexualidad. La teoría del desarrollo cerebral revela que la maduración de la corteza prefrontal se termina de completar cerca de los 25 años, la que determina el control de la conducta impulsiva y la capacidad de anticipar consecuencias en relación a los actos, por ello sigue siendo importante trabajar estos aspectos, haciendo énfasis en la protección frente a conductas de riesgo hasta avanzada edad, más allá del término de la adolescencia.

DEFINICIONES Y CONCEPTOS

Sexo biológico: está constituido por el sexo cromosómico, los genitales externos e internos y estructuras neuroencefálicas y neuroendocrinas. Generalmente se asigna con la apariencia de los genitales externos. Se clasifica como femenino, masculino o intersex al nacer.

- **Intersex:** personas que presentan condiciones congénitas en las que el desarrollo del sexo cromosómico, gonadal y/o anatómico no se corresponde con las categorías binarias tradicionales. Presentan entonces una variedad de combinaciones genitales, hormonales y/o genéticas diferentes que pertenecen tanto al sexo biológico femenino como masculino.
- **Género:** es una construcción social y cultural, comúnmente asociada al sexo biológico. Es el constructo social de lo que la sociedad dice sobre lo que es ser hombre y ser mujer y, en ocasiones, otras categorías. Frecuentemente, esto se traduce en roles y estereotipos que producen inequidades entre hombres, mujeres y personas trans y de género no conforme.
- **Identidad de género:** es la convicción personal e interna de ser hombre o mujer, tal como la persona se percibe a sí misma, la cual puede corresponder o no con el sexo y nombre verificados en el acta de inscripción del nacimiento. Se aprende y se asumen roles y actitudes asociadas a un género. Desde una lógica no binaria puede ser hombre, mujer, trans hombre, trans mujer, no binario o no conforme.
- **Género no conforme:** personas que no están de acuerdo y no siguen las ideas o estereotipos sociales acerca de cómo deben actuar o expresarse las personas según el género asignado al nacer. No se identifican como hombre ni mujer, o cuya identidad se encuentra fuera del binarismo de género tradicional (masculino, femenino).
- **Cisgénero:** cuando la identidad de género coincide con el sexo biológico.
- **Transgénero:** personas con discordancia entre su identidad de género y su sexo biológico, que no se identifican con la identidad de género que les asignaron al nacer y, por

lo tanto, transitan de género para manifestar el que realmente les identifica. Las personas trans construyen su identidad independientemente de tratamientos médicos o intervenciones quirúrgicas. Estos últimos corresponden al ámbito de la expresión de género más que a la identidad de género.

Existe un cierto consenso para referirse o autorreferirse a las personas transgénero, como mujeres trans cuando el sexo asignado al nacer es hombre y la identidad de género es femenina; hombres trans cuando el sexo asignado al nacer es mujer y la identidad de género es masculina; o persona trans o trans, cuando no existe una convicción de identificarse dentro de la categorización binaria masculino-femenino (ONU, OPS). Algunas personas se identifican como no binaries, bigénero, género fluido, agénero, entre otras.

- **Expresión de género:** formas en que una persona comunica su identidad de género a través de su apariencia física, los gestos, el modo de hablar y patrones de comportamiento en la interacción con los demás.
- **Rol de género:** conductas, actitudes y rasgos que la sociedad define como masculinas o femeninas en un contexto cultural y tiempo histórico.
- **Orientación sexual:** característica personal independiente de la identidad y de la expresión de género. Se define como la capacidad de una persona de sentir una profunda atracción emocional, afectiva y sexual, y de establecer relaciones íntimas y sexuales con individuos de género diferente al propio (heterosexual), del mismo género (homosexual), con más de un género (bisexual), con independencia de género (pansexual) o no sentir atracción sexual hacia otras personas (asexual).
- **Conducta sexual:** es la manera de expresar los sentimientos sexuales. Incluye besos, caricias, masturbación, actos sexuales no penetrativos, sexo oral, vaginal y anal, sexting (envío o recepción de mensajes de texto o imágenes con contenido sexual explicito), y sexo virtual.
- **Diversidad sexual:** para referirse a este grupo de personas se utiliza el acrónimo inglés LGBTQIA+ que incluye Lesbiana (L), Gay (G), Bisexual (B), Transgénero (T), *Queer* (en cuestionamiento) (Q), Intersex (I), Asexuado (A) y más (+), que incluye toda la diversidad sexual y de género.
- **Diversidad de género:** término que se usa para describir personas con comportamientos, apariencias o identidad que son incongruentes con lo que culturalmente se ha asignado a su sexo al nacer. Estas personas se definen a si mismas con diversos términos como: transgénero, género no binario, género fluido, género creativo, género independiente o no cisgénero. Este término de género diverso se ha utilizado para incluir toda la diversidad de identidades de género existentes y ha reemplazado al término de género no conforme por su connotación negativa y excluyente.
- **Disforia de género:** definido en el DSM-5 como un profundo malestar emocional y social derivados de la incongruencia entre la identidad de género y el sexo asignado al nacer. No todas las personas trans y de género no conforme presentarán disforia de género en algún momento de sus vidas, y lo que ayudará a una persona a aliviar la disforia de género puede ser muy diferente de lo que necesita otra, pudiendo en algunos casos optar por intervenciones médicas (modificaciones corporales, quirúrgicas), mientras que otras optarán por modificaciones sociales, de apariencia, etc. Por lo tanto, las personas trans y con variabilidad de género no están inherentemente enfermas y no necesariamente desarrollarán disforia con su cuerpo.



Extraído de "Recomendaciones para la implementación del Programa de acompañamiento para niños, niñas y adolescentes trans y género no conforme", 2021. Subsecretaría de Salud Pública. Ministerio de salud, Gobierno de Chile.(1)

Es muy importante recalcar que la diversidad sexual y las expresiones de género diversas son variaciones normales de la diversidad humana. La identidad de género está determinada por una interacción entre lo biológico, el desarrollo, aspectos sociales y culturales. La comorbilidad de salud mental, cuando existe, suele estar asociada y determinada por el estigma social y las experiencias negativas en torno a la vivencia de la diversidad sexual y de las expresiones de género.

Tradicionalmente, se ha concebido la sexualidad humana de una forma binaria, es decir, se asume que sólo existen dos formas distintas y complementarias de ser, sentir y existir: una completamente masculina y una completamente femenina.

A su vez, se asume que el sexo biológico, la identidad de género, el rol de género, la expresión de género y la orientación sexual están alineadas. Es decir, una persona de sexo biológico femenino tendría una identidad de género femenina, cumpliría un rol de género femenino con expresión de género femenina y sería heterosexual. Así mismo, una persona de sexo biológico masculino tendría una identidad de género masculina, cumpliría un rol de género masculino con expresión de género masculina y sería heterosexual. Históricamente, todo lo que se saliera de esta norma culturalmente establecida era catalogado como algo problemático o una enfermedad. Sin embargo, en la actualidad, la comprensión científica de la diversidad de identidades de género se ha alejado de esta concepción, y hoy en día comprendemos la sexualidad como un espectro continuo de posibilidades diversas: desde la biología, con la presencia de las hasta ahora invisibilizadas personas intersex, pasando por las diversas identidades de género, hasta la múltiple gama de orientaciones sexuales.

La orientación sexual es muy probablemente un continuo, desde ser únicamente heterosexual a únicamente homosexual y la autoconciencia de la orientación sexual generalmente ocurre alrededor de los 9 a 10 años, aunque puede ser posterior. Los mecanismos de desarrollo de una orientación particular no son claros, aunque se acepta que no es una elección. Probablemente sea multifactorial, con influencias genéticas, hormonales y ambientales. Sin embargo, no hay evidencia científica que estresores ambientales, abuso sexual, parentalidad anormal u otras experiencias adversas determinen la orientación sexual, aunque sí pueden determinar conductas de riesgo.

La orientación sexual no está ligada necesariamente a alguna conducta sexual específica; la experimentación con parejas del mismo sexo ocurre en individuos que después se identifican como homosexuales o heterosexuales. La ambigüedad transitoria sobre la orientación sexual o "*questioning*" es relativamente frecuente en los adolescentes menores. Esto se refleja en las discrepancias entre atracción sexual, conductas y autoidentificación que muestran diversos estudios y refleja que la identidad sexual es un proceso interno y no una reacción a la conducta sexual.

Para los adolescentes que son o creen ser gay, lesbianas o bisexuales, el ambiente es crítico, ya que pueden sentirse profundamente aislados y temerosos de ser descubiertos, lo que interferirá con las tareas de la adolescencia relacionadas con la autoestima, identidad e intimidad. Según la evidencia actual, la orientación sexual no afecta el funcionamiento psicológico de las personas y la mayor prevalencia de malestar psicológico y conductas de riesgo en la población LGBTQIA+ sería consecuencia de la discriminación y hostilidad social a la cual está expuesta. Con frecuencia son víctimas de acoso y violencia. Un 45% de los hombres gay y un 20% de las lesbianas han sido víctimas de agresiones físicas y verbales en educación media, específicamente por su orientación sexual. Tienen mayor riesgo de deserción escolar, expulsión de sus hogares e inicio de vida de calle, mayor uso de tabaco, alcohol y drogas, así como el inicio más temprano de actividad sexual, mayor número de parejas sexuales y mayor prevalencia de ITS. La suicidalidad es dos a siete veces mayor en comparación a sus pares heterosexuales. La homonegatividad internalizada puede ser un factor muy importante en la mayor suicidalidad de los jóvenes LGBTQIA+. La prevalencia de trastornos de conducta alimentaria, especialmente atracones y purgas, es mayor en hombres gay o bisexuales. Si a la estigmatización de la homosexualidad que experimentan estos jóvenes se le agrega ser minoría étnica o racial, el desafío para la formación de identidad puede ser aún mayor, conduciendo a confusión, frustración y aumento de conductas de riesgo.

En relación a reporte de conductas y/u orientación homosexual, hay pocos estudios y muchos tienen sesgos por el tipo de preguntas que realizan. Algunos estudios en Estados Unidos reportan que 13,4% de mujeres y 4% de hombres de 15 a 24 años ha tenido relaciones sexuales con alguien de su mismo sexo, porcentajes mucho mayores al auto reporte de orientación homosexual (2,5%) o bisexual (3,3%) en estudios de CDC de alumnos de colegios de primero a cuarto medio (Levine, 2013).

En Chile, de acuerdo a las encuestas del Instituto Nacional de la Juventud (INJUV), aplicadas a cerca de 9.700 jóvenes de 15 a 29 años entre el 2012 y 2022, en una década, el porcentaje de jóvenes que señala una orientación sexual distinta a la heterosexual, como bisexual, homosexual, pansexual, u otra, ha aumentado casi cuatro veces (de 3,4% a 12%).

A pesar de que no está claro qué factores determinan la identidad de género, es importante mencionar algunos estudios y aproximaciones que se han realizado desde la esfera biológica, como el hecho de que pueden existir algunos marcadores genéticos, ya que se ha visto concordancia de hasta un 39% para gemelos monocigotos y 0% en dicigotos en personas con disforia de género. No se han identificado genes específicos asociados, ni alteraciones hormonales, pero en algunas condiciones como la hiperplasia suprarrenal congénita, estudios han revelado mayor prevalencia de género no conforme, de hasta 5%. En estas personas ha

existido una exposición de estructuras cerebrales fetales a un mayor número de andrógenos circulantes.

Algunos estudios de anatomía patológica han revelado estructuras cerebrales dismórficas, en que la estructura se asemeja más bien al género con que la persona se identifica que con el de su sexo biológico.

Existen pocos estudios y de baja calidad sobre prevalencias de personas trans. En Holanda, uno de los países que tiene mayor experiencia en el tema, se reportan prevalencias en el rango etario de 12 a 18 años, de 1/6.300, siendo para trans femeninas 1/9.000 y trans masculinos 1/4.800 (Wiepjes, 2018). En EEUU, estudios publicados el 2017, en población de 13 a 17 años y 18 a 24 años, se reporta 0,7% de adolescentes y jóvenes que se identifican como transgéneros (1/140) (Herman, 2017). La WPATH (Asociación Mundial de Profesionales de Salud Transgénero) publicó los Estándares de Cuidados de Salud de Personas Transgénero y Género Diverso el 2022, donde explicita que en estudios basados en salud, la prevalencia es de 0,02–0,1% y en estudios basados en encuestas adultos el 0,3–0,5% son transgénero y el 0,3–4,5% género no conforme. En estudios basados en encuestas de niños y adolescentes, el 1,2–2,7% son transgénero y el 2,5–8,4% género no conforme.

En Chile, en la IX Encuesta INJUV 2018, el 2,1% declara tener identidad de género diversa y en la X Encuesta INJUV 2022 la identidad género diversa corresponde al 1,7%.

Desde el ámbito salud, tanto en Chile como en EE.UU. y otros países, los clínicos han observado aumento de las consultas de adolescentes y sus familias solicitando orientación y ayuda en relación al ámbito de la diversidad sexual y, en estos últimos años, en relación a la diversidad de género, por lo que es muy relevante informarse, actualizarse y entregar una atención oportuna y de calidad.

ABORDAJE DESDE LOS EQUIPOS DE SALUD

Algunos estudios revelan que las personas de la diversidad sexual y de género han evitado los sistemas de salud de atención primaria, en parte debido a la falta de conocimiento de los proveedores de salud y falta de comprensión de las diferencias entre lo que es sexo, género y orientación sexual.

Los equipos de salud informados, capacitados y libres de prejuicios tienen el privilegio de influir positivamente en la salud sexual de adolescentes y jóvenes, proporcionando educación, consejerías y herramientas para el sano desarrollo de su identidad sexual, que les permita tomar conductas sin riesgo, decisiones responsables, creando relaciones saludables con sus parejas y familias.

En relación con la atención de personas de la diversidad sexual y de género se deben considerar los siguientes principios:

a) **Principio de la no patologización:** el reconocimiento y la protección de la identidad de género considera como un aspecto primordial el derecho de toda persona de la diversidad sexual, trans y género no conforme a no ser tratada como enferma.

b) **Principio de la no discriminación arbitraria:** los equipos de salud garantizarán que, en el ejercicio del derecho a la identidad de género, ninguna persona sea afectada por distinciones, exclusiones o restricciones que carezcan de justificación razonable, en los términos que establece medidas contra la discriminación.

c) **Principio de la confidencialidad:** toda persona tiene derecho a que, en los procedimientos seguidos ante autoridad administrativa o jurisdiccional, se resguarde el carácter reservado de los antecedentes considerados como datos sensibles, en los términos señalados sobre protección de la vida privada.

d) **Principio de la dignidad en el trato:** los equipos de salud deberán respetar la dignidad intrínseca de las personas, emanada de la naturaleza humana, como un eje esencial de los derechos fundamentales reconocidos por la Constitución Política de la República y por los tratados internacionales sobre derechos humanos ratificados por Chile y que se encuentren vigentes. Toda persona tiene derecho a recibir por parte de los órganos del Estado un trato amable y respetuoso en todo momento y circunstancia.

e) **Principio del interés superior del niño/a:** los órganos del Estado garantizarán a todos los niños, niñas y adolescentes la máxima satisfacción en el ejercicio y goce pleno y efectivo de sus derechos y garantías, en los términos del artículo 3 de la Convención sobre los Derechos de la Infancia.

f) **Principio de la autonomía progresiva:** todo niño, niña o adolescente podrá ejercer sus derechos por sí mismo, en consonancia con la evolución de sus facultades, su edad y madurez. El padre, madre, representante legal o quien tenga legalmente el cuidado personal del niño, niña o adolescente deberá prestarle orientación y dirección en el ejercicio de los derechos que contempla esta ley.

Para abordar temas de sexualidad es indispensable proporcionar al adolescente un espacio de CONFIDENCIALIDAD, lo que siempre se sugiere en las atenciones de salud para adolescentes y jóvenes, realizar escucha activa, poner atención al lenguaje verbal y no verbal, ir desde lo general a lo particular, en un ambiente empático y de respeto, evitando juicios de valor.

HEADDSS

La sexualidad y afectividad es uno de los componentes a evaluar en el HEADDSS, donde abordamos factores de riesgo y protección en los distintos ámbitos en la adolescencia:

- **H**ogar: integrantes y vínculo, adulto de confianza o cercanos.
- **E**scuela; ambiente escolar, vínculos, rendimiento, dificultades.
- **A**ctividades extraescolares: amigos, hobbies, vínculos, uso de tiempo libre, deporte.
- **D**ieta: hábitos alimentarios.
- **D**rogas: consumo tabaco, alcohol, drogas, grado de consumo y repercusión.
- **S**exualidad: identidad, orientación, conductas, riesgos de abuso sexual.
- **S**uicidio: ánimo, ideación suicida, autoagresiones.
- **S**eguridad: redes sociales, pantallas, riesgo de sexting, ciberacoso y grooming.

Para abordar temas sobre sexualidad se sugiere que las preguntas sean acordes a la etapa de desarrollo del adolescente, lo que no siempre coincide con la edad. Se deben realizar preguntas abiertas y usando género neutral, no asumir género y orientación, preguntando, por ejemplo:

- ¿Has tenido una relación sentimental o pareja?
- ¿Tus parejas han sido hombres, mujeres, trans o todos los anteriores?
- Cuando piensas en personas sexualmente atractivas para ti, ¿son hombres, mujeres, trans, o todos los anteriores?
- ¿Has iniciado actividad sexual? ¿Cómo te proteges y a qué riesgos te expones de no hacerlo?

Las prácticas sexuales no son diferentes en adolescentes con distintas orientaciones sexuales. Para abordar la actividad sexual resulta útil utilizar los Grados de *Petting* que se describen en la **tabla 1**.

TABLA 1: Actividad Sexual-Grados de *Petting*

0	Ausencia de contacto físico.
I	Contacto físico a través de besos y abrazos.
II	Contacto físico a través de besos y caricias de mamas y/o genitales sobre la ropa.
III	Contacto físico a través de besos y caricias de mamas y/o genitales bajo la ropa, pudiendo incluir sexo oral y masturbación.
IV	Coito.

Describir a los adolescentes los grados les facilita precisar su conducta y a los equipos de salud les ayuda a dar la consejería adecuada para prevenir infecciones de transmisión sexual (ITS) o embarazo en los grados III y IV. En aquellos con *petting* menor de III es importante conocer si la intención de conducta es postergadora o anticipadora para los siguientes seis meses, ya que en los anticipadores las intervenciones para prevenir embarazo e ITS deberán ser más enérgicas.

Si el adolescente revela atracción por su mismo sexo, no se debe asumir que no está experimentando sexualmente con el sexo opuesto y si revela heterosexualidad, no se debe asumir que no está experimentando con personas de su mismo sexo.

Para ayudar a los jóvenes que están preocupados sobre su género o identidad, generalmente es necesario que se sientan en confianza. Ayuda el tener un ambiente de bienvenida que incluya símbolos LGBTQIA+ y proveer información sobre el tema que esté accesible de manera privada.

Se debe evitar utilizar el término orientación sexual a menos que lo use el adolescente, ya que la experimentación con personas del mismo sexo durante la adolescencia puede preceder la autoidentificación como gay o lesbiana y no definen necesariamente la orientación sexual.

Los padres al descubrir la orientación sexual de sus hijos, o percibir dudas en relación a su género, pueden consultar muy angustiados a los equipos de salud. Los distintos profesionales de salud deben estar preparados para abordar sus consultas, cumpliendo un rol importante en la contención inicial y el acompañamiento a los padres y adolescentes en este proceso, de manera de minimizar las consecuencias negativas.

El reconocimiento de la orientación homosexual, su aceptación y su socialización puede ser muy complejo, dependiendo de la homonegatividad en que se encuentre inserto el adolescente. En promedio ocurre a los 16 años, pero muchos recuerdan retrospectivamente que sabían que eran distintos a los 9 o 10 años. Los equipos de salud pueden ser un apoyo y brindar consejería en los conflictos actuales o anticipados con la familia o amigos.

Consejería en Sexualidad

La consejería para adolescentes debe promover la abstinencia como la conducta más protectora, con evaluación de las habilidades de negociación a los avances sexuales indeseados y proporcionar información sobre los riesgos de uso de drogas y/o alcohol y conductas sexuales que puedan tener consecuencias negativas para ellos. Los adolescentes con y sin experiencia sexual pueden agradecer el apoyo para posponer las relaciones sexuales. Los profesionales también pueden orientarlos a tener relaciones saludables y evitar las relaciones de parejas coercitivas y abusivas.

A todos los adolescentes sexualmente activos y anticipadores se les debe entregar información sobre anticoncepción incluyendo anticoncepción de emergencia y protección de ITS. Cada anticonceptivo tiene instrucciones para ser usado correctamente, efectividad para prevenir embarazo y efectos adversos potenciales que suelen ser muy bajos. La

doble protección, con un método anticonceptivo usado por la mujer y condón por el hombre en cada relación sexual, no puede dejar de enfatizarse. El preservativo es el único método para prevenir infecciones por VIH y puede reducir el riesgo de algunas otras ITS como chlamydia, gonorrea y tricomonas, y disminuir el riesgo de herpes genital, sífilis, e infecciones por VPH cuando las áreas infectadas se cubren o protegen con métodos de barrera. En todas las relaciones, sean hetero u homosexuales, es muy importante recalcar el riesgo de ITS, ya que a veces los adolescentes no utilizan métodos de barrera al percibir que no tienen riesgo de embarazo. En el caso de las relaciones lésbicas y orales es importante explicitar que existen métodos de barrera para proteger la zona oral y, en el caso de relaciones anales, es importante el uso correcto del condón.

Vacunas

Es importante revisar el calendario de vacunación que podría ayudar a prevenir algunas ITS:

- **Hepatitis B:** recordar que esta vacuna comenzó a formar parte del Programa Ampliado de Inmunizaciones (PAI) MINSAL el 2005, inicialmente desde los 2 meses y actualmente desde período de recién nacido, por lo que adolescentes mayores probablemente no la hayan recibido, así que será importante educar al respecto y si existe la posibilidad de recibirla, dado el costo asociado.
- **VPH:** la vacuna para el papilomavirus comenzó a ser usada en las adolescentes femeninas el año 2004, en cuarto básico a los 9 años, con refuerzo un año después, y para los varones se incorporó recién el año 2019. Por lo tanto, es importante educar sobre la disponibilidad de las vacunas para quienes no las hayan recibido a través del PAI.
- **Hepatitis A:** también es una vacuna que se recomienda, dado el aumento de su prevalencia asociada a relaciones por vía oral y anal. Se debe recordar que el PAI comenzó la vacunación a los 18 meses desde el 2018.

En relación con las vacunas mencionadas, se debe considerar que, en el caso de ser víctima de violencia sexual, VPH y VHB están disponibles sin costos para las víctimas.

Salud Mental

Como generalmente están sometidos a diversos estresores psicosociales en sus hogares o colegios, se debe explorar su salud mental, considerando su mayor riesgo de ser víctimas de *bullying* físico, psicológico y social, tener trastornos del ánimo e ideación suicida, abuso de sustancias y mayor posibilidad de ser víctimas o perpetradores de violencia de pareja. Estos problemas de salud mental asociados suelen estar en el contexto de rechazo, estigma y poca aceptación familiar, de pares o social.

Diversos estudios refieren tasas de intento de suicidio de entre 20 a 53% para jóvenes LGBTQIA+ y de entre 23 a 47% para el caso de jóvenes trans.

La probabilidad de ideación e intentos de suicidio es hasta 7 veces mayor entre jóvenes LGBTQIA+ que entre sus pares heterosexuales.

Niños con disforia de género suelen tener más problemas emocionales y conductuales, con psicopatología de predominio internalizante (depresión, ansiedad, aislamiento social). Los y las adolescentes con disforia de género presentan más psicopatología, con mayor frecuencia de depresión y de conductas autolesivas.

Las personas con género no conforme no necesariamente desarrollarán una disforia de género, pero se debe estar atento a un diagnóstico precoz para intervenir y ayudar en forma oportuna.

El DSM-5 ha descrito criterios en niños y adolescentes, ya que la aparición puede ser temprana en la niñez o más tardío en la adolescencia, generalmente asociada al inicio de la pubertad con el desarrollo de caracteres sexuales secundarios que no se desean, llegando incluso a las auto mutilaciones de parte del cuerpo como una medida desesperada de rechazo al sexo biológico que no coincide con la autopercepción o sexo psicológico.

MANEJO Y ABORDAJE DE LOS NNA TRANSGÉNERO Y GÉNERO NO CONFORME

Como personal de salud debemos estar capacitados y entregar una atención transafirmativa, inclusiva, no binaria y despatologizante. Cada niño, niña y adolescente debe ser evaluado integralmente con enfoque biopsicosocial, entendiendo que cada uno tendrá necesidades, requerimientos y expectativas distintas, así como sus familias. Se les debe acompañar y orientar en todas sus necesidades.

Programa de Acompañamiento a la Identidad de Género (PAIG)

El 2023 se inicia el Programa de Acompañamiento a la Identidad de Género (PAIG) que tiene por finalidad disponer de apoyo en la red de salud a personas entre 3 a 17 años de edad, cuya identidad no coincide con el género asignado al nacer.

Su intervención apunta a promover el más alto nivel posible de salud física y mental, así como a potenciar el desarrollo integral, el fortalecimiento de recursos personales y la identificación y participación en redes de apoyo. Asimismo, busca favorecer las experiencias positivas y protectoras en el curso de vida, mejorando su capacidad de afrontamiento ante potenciales experiencias adversas que pudieran ocurrir durante su curso de vida.

El programa considera el acompañamiento por una dupla psicosocial en el nivel secundario de salud, asociado a programas de identidad de género en el sistema público a nivel país.

Los NNA pueden ingresar al PAIG siendo derivados desde APS.

Manejo Integral

El objetivo es disminuir la disforia, promover el desarrollo saludable y máximo bienestar, disminuyendo los riesgos de comorbilidad de salud mental. Para lograr mejores resultados se requiere atención diferencial en centros especializados y equipos interdisciplinarios: médicos, pediatras, endocrinólogos, psicólogos, trabajadores sociales, psiquiatras, ginecólogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales, cirujanos y urólogos.

El manejo en prepúberes debe centrarse en el apoyo emocional, la evaluación integral y el seguimiento. Se sugiere evaluación por el equipo de salud mental para pesquisar en forma oportuna comorbilidades y ofrecer tratamiento, ya que muchas veces pueden ser víctimas de rechazo al interior de sus propias familias o víctimas de *bullying* en el colegio. Se debe apoyar las preferencias en juegos, vestimentas y otorgar apoyo emocional.

En este período de la vida no está indicado el tratamiento hormonal y, en general, no se aconseja realizar una transición social temprana, pero si se realiza, debe ser apoyada por profesionales con experiencia en el ámbito, en forma coordinada con la familia y el colegio.

En los adolescentes o púberes es también importante un abordaje integral y multidisciplinario. Se debe derivar a salud mental para evaluación, descarte de psicopatología y otros diagnósticos diferenciales, además de entregar apoyo emocional.

Al iniciar el desarrollo puberal (Tanner 2) se debe derivar al adolescente a endocrinología para evaluar frenación de la pubertad con análogos GnRH, lo que disminuirá la angustia y dará tiempo para reafirmar el diagnóstico. Los análogos de GnRH en general son seguros y sus efectos son reversibles al suspenderlos. Los criterios de elegibilidad son el tener un Tanner 2 o 3, disforia prolongada, adolescente informado, con capacidad de comprensión y apoyo familiar.

El tratamiento hormonal cruzado en general está considerado según los protocolos actuales para mayores de 16 años. Sin embargo, esto se está reevaluando, porque en algunos pacientes podría estar indicado antes. Este consiste en el uso de terapia hormonal gradual, estrógenos para el caso de trans femeninas y testosterona para trans masculinos, lo que busca inducir el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios del sexo al cual se desea transitar. Este tratamiento, al igual que el anterior, necesita estricta supervisión médica, sobre todo el tratamiento hormonal cruzado que es parcialmente irreversible y que no está exentos de riesgos, los cuales se deben monitorizar, entre ellos riesgos cardiovasculares, metabólicos y de fertilidad futura. Los criterios de elección son el ser mayor de 16 años, disforia prolongada, ausencia de psicopatología, adolescente informado sobre implicancias y potenciales riesgos, como el carácter de irreversibilidad, y apoyo familiar. Si no se cuenta con el apoyo familiar, se debe dar información completa a todo el grupo familiar (procedimientos, riesgos y beneficios) y otorgar apoyo en toma de decisiones.

Se deben identificar tratamientos recibidos por el paciente previamente, generalmente autoindicados (abuso hormonal frecuente) y sus potenciales riesgos.

Es importante también entregar información actualizada sobre preservación de fertilidad antes de iniciar la terapia hormonal cruzada.

La última fase de tratamiento contempla la cirugía (gonadectomía, histerectomía, mastectomía), lo cual se puede plantear después de cumplir los 18 años, considerando lo irreversible del procedimiento. Aún existen pocos centros que la estén desarrollando en Chile, pero dentro del sistema público en Santiago en el área suroriente, el Hospital Sótero del Río está siendo pionero en realizarla desde el 2018.

Actualmente el Hospital Sótero del Río es un centro de referencia para el abordaje de personas trans y género no conforme del área suroriente. El Hospital La Florida cuenta desde el 2021 con un Programa de Identidad de Género Infantojuvenil. En la PUC existe el GADI (Grupo de Apoyo a la Diversidad Sexual), centro especializado en San Joaquín, donde existe un trabajo multidisciplinario para abordar el manejo de niños y adolescentes trans y género no conforme, liderado por endocrinólogos, psiquiatras y psicólogos, entre muchos otros especialistas.

Marco Legal Normativo Nacional

- **Circular 34 (2011) MINSAL Identificación de la persona y registros:**
  - Uso del nombre social en el trato, ficha clínica, órdenes de exámenes, recetas, interconsultas, etc.
  - Nombre Social: nombre que utiliza una persona en razón a su expresión y/o identidad de género y con el cual se siente representado/a. Uso correcto: Nombre legal + (Nombre social) + Apellidos. Ejemplo: Diego (Ana) Salazar Torres.
  - Hospitalización: según identidad de género.
- **Circular 21 (2012) MINSAL**
  - Reitera las indicaciones de la circular 34.
  - Adecuación de la terminología, se deja de utilizar el diagnóstico de trastorno de identidad sexual.
  - Incorporación de las personas intersex.
- **La ley N° 21.120 de Identidad de Género**
  - Toda persona tiene derecho a ser reconocida e identificada conforme a su identidad de género. Personas mayores de 18 años pueden rectificar su nombre de pila y sexo registral en el registro civil. Mayores de 14 años y menores de 18 años lo pueden hacer a través de un tribunal de familia.

MINEDUC

- Existen también orientaciones para la inclusión de las personas lesbianas, gays, bisexuales, trans e intersex en el sistema educativo de MINEDUC, publicadas en abril 2017 que establece marco normativo, definiciones, sugerencias, actividades, etc.
- Derechos de niñas, niños y adolescentes trans en el ámbito de la educación publicadas en el Ord. N° 0812. Superintendencia de Educación. 2021 que sustituye Ord. N° 0768 del 2017.

CIRCULAR PROTECCIÓN DE DERECHOS PERSONAS LGTQIA+ EN ATENCIÓN SALUD MENTAL, MINSAL 2023

Ministerio de Salud
Subsecretaría de Salud Pública
División de Prevención y Control de Enfermedades
MMR / DIE / ZVET / ERS / PEC / PNC / TEL / EPO

JEFE GABINETE VºBº

CIRCULAR B2/ N° 06 /

SANTIAGO, 10 MAR 2023

- **Reconocer que la diversidad en la orientación sexual o identidad y expresión de género son características naturales y esperables de la sexualidad y género de las personas en todo su curso de vida, y no corresponden a patologías o anormalidades.**
- **Reconocer la estigmatización y la discriminación como barreras y obstáculos para el acceso a la atención y cuidado de salud de calidad y aceptable para las personas LGBT+.**
- **Reconocer la necesidad de generar acciones que aseguren la atención y cuidado adecuados para las personas LGBT+, disminuyendo las brechas existentes.**
- **Reconocer que las intervenciones conocidas como "terapias de conversión" o "terapias reparativas" no son prácticas clínicas válidas para los prestadores individuales e institucionales de salud en el país, tanto públicos como privados, y prohibir su implementación. Y considerar que estas prácticas representan una amenaza para la salud, el bienestar y la vida de las personas que participan de ellas, como también una vulneración a sus derechos.**

PUNTOS CLAVES

- **Como parte del equipo de salud, debemos integrar la evaluación de la sexualidad en la supervisión de salud integral a todo niño, niña y adolescente.**
- **Es muy importante escuchar, apoyar, no juzgar y acompañar.**
- **Es necesario educar en el proceso de desarrollo de la sexualidad.**
- **Ayudar al adolescente a reflexionar sobre sus sentimientos y clarificar si hay dudas.**
- **Se debe identificar precozmente inconformidad sexual o de género.**
- **Identificar conductas de riesgo y prevenirlas.**
- **Ofrecer orientación en el manejo médico y referir a equipos especializados y PAIG.**
- **Otorgar acompañamiento y consejería a la familia.**
- **Se debe ofrecer acompañamiento psicológico y apoyo en el proceso de transición.**
- **Apoyar ante conflictos con familia en proceso de aceptación social.**
- **Dar apoyo y orientación escolar.**

Referencias

1. T. Tulloch, M. Kaufman. Adolescent Sexuality. Pediatrics in Review Vol.34 No.1 January 2013 ;29-38
2. F. Corona, F.Funes. Abordaje de la sexualidad en la adolescencia.Rev.Med.Clin.Condes- 2015; 26(1) 79-84
3. D. Levine and the Committee on Adolescence. Office-based care for lesbian, gay, bisexual, transgender, and questioning youth. Technical report from The American Academy of Pediatrics. Pediatrics 2013;132(1); e297-e313
4. J. Rafferty, Committee on psychosial aspects of child and family health, Committee on Adolescence from American Academy of Pediatrics. Ensuring Comprehensive Care and Support for Transgender and Gender-Diverse Children and Adolescents. Pediatrics 2018;142(4); e20182162
5. D. Klein, S. Paradise, and E. Goodwin. Caring for Transgender and Gender-Diverse Persons: What Clinicians Should Snow. American Family Physician 2018;98(11); 645-653
6. W. Hembree, P. Cohen, L.Gooren, S. Hannema, W. Meyer, M. Hassan, S. Rosenthal, J. Safer, V. Tangpricha and G. Tsjoen. Endocrine Treatment of Gender-Dysphoric/Gender-Incongruent Persons: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J. Clin Endocrinol Metab 2017, 102 (11); 1-35
7. Novena Encuesta Nacional de Juventud 2018, INJUV
8. Decima Encuesta Nacional de Juventud 2022, INJUV
9. Wiepjes CM et al. The Amsterdam Cohort of Gender Dysphoria Study (1972-2015): Trends in Prevalence, Treatment, and Regrets. J. Sex Med 2018, 15(4); 582-590
10. Herman L. et al. Age of individuals who identify as transgender in the United States. The Williams Institute, UCLA School of Law, enero 2017
11. R. Rafferty et al. Primary Care Considerations for Transgender and Gender-Diverse Youth. Pediatrics in Review, Vol.41, N°9, September 2020
12. Recomendaciones para la Implementación del Programa de Acompañamiento para Niños, Niñas y Adolescentes Trans y Género No Conforme, MINSAL 2021
13. E. Coleman et al. Standards of Care for the Health of Transgender and Gender Diverse People, Version 8. International Journal of Transgender Health,2022; 23(1): 1-259.

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

DRA. MARIANA ARACENA Á.
Sección Neurología, Genética y Enfermedades Metabólicas
División de Pediatría
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile.

INTERNO NICOLÁS OROZCO S.
Escuela 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 éstas 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, supervisión en salud anticipada a los problemas de la enfermedad específica y asesoramiento genético 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.

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 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. Mientras más malformaciones menores tiene un individuo aumenta la probabilidad de que tenga una malformación mayor. Cuando se encuentra tres o más anomalías menores se deben buscar dirigidamente malformaciones mayores 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.

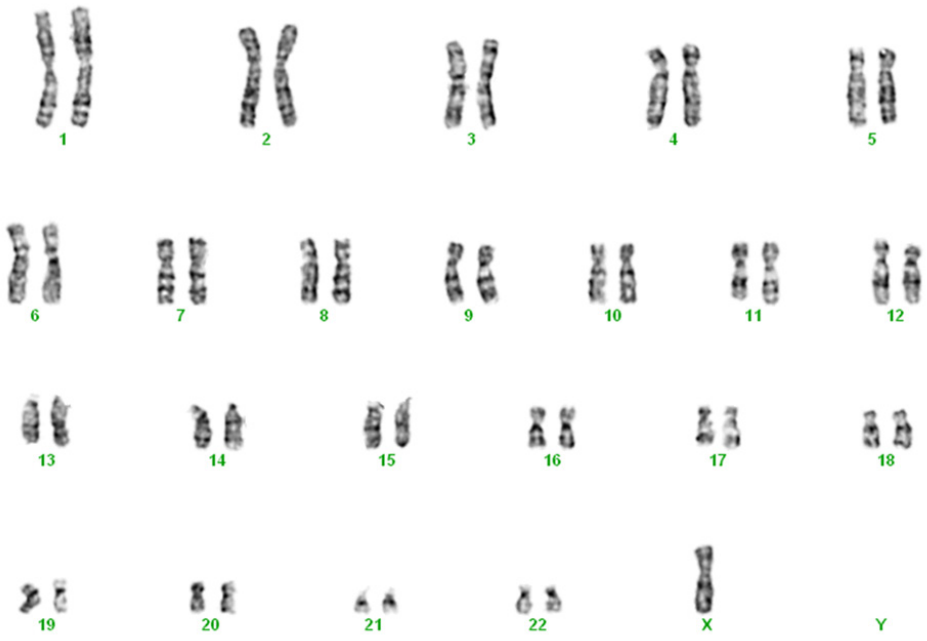
Síndrome Malformativo: la palabra síndrome deriva del griego que significa "cosas que van juntas". Se caracteriza por ser un patrón de rasgos causalmente relacionados: una apariencia facial peculiar debida, primariamente, más a la presencia de malformaciones menores que a las mayores. Existen muchísimos 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.

FIGURA 1: Cariotipo de paciente con Síndrome de Turner, 45,X0.



GENTILEZA DE. Dra. Marcela Lagos. Laboratorio Biología Molecular y Citogenética, Departamento de Laboratorios Clínicos Facultad de Medicina Pontificia Universidad Católica de Chile

SEMIOLOGÍA GENÉTICA

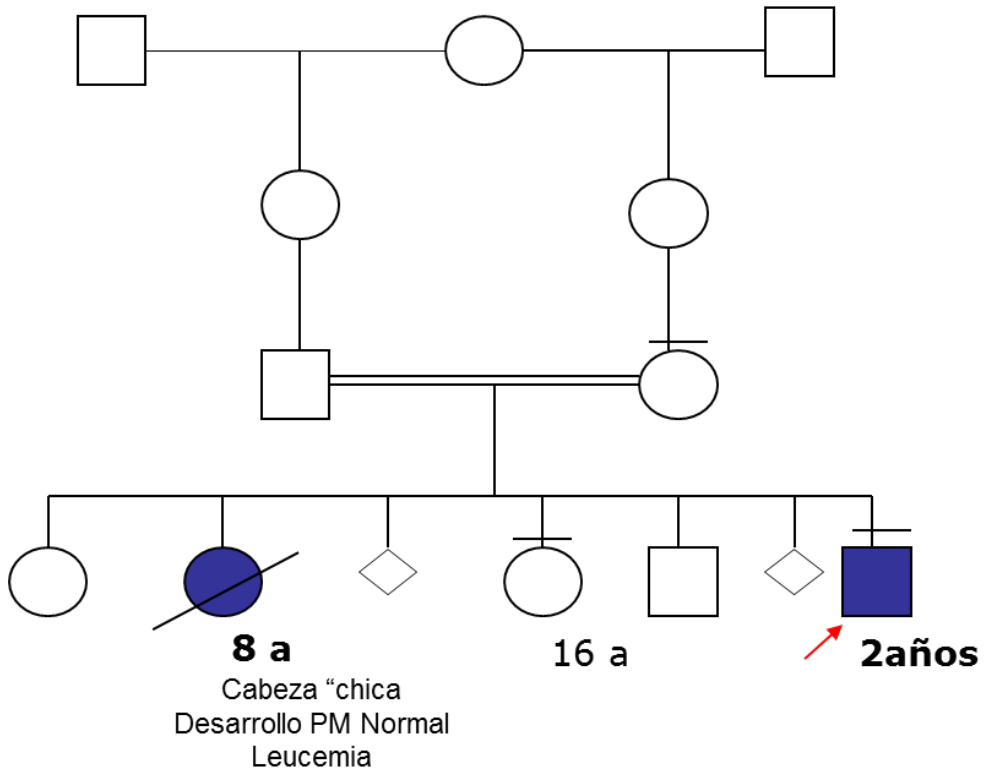
La semiología se define como conocimiento, búsqueda e interpretación de los síntomas y signos que denotan salud o enfermedad. La semiología genética incluye la anamnesis familiar y personal junto con examen físico del propósito, o probando, quien es la persona que motiva la consulta. Se debe confrontar 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 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 la 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

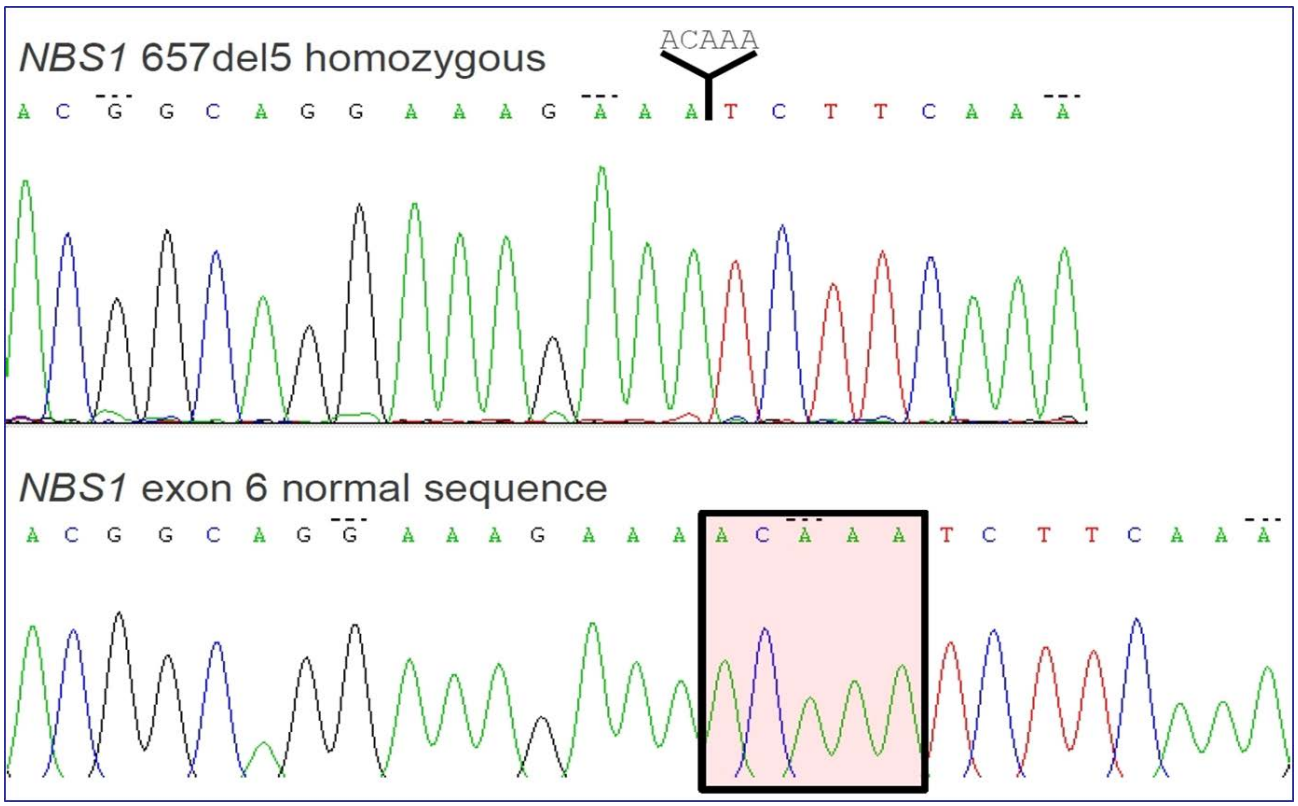
Paciente de 2 años de vida, derivado por retraso psicomotor y microcefalia. El probando era el menor de una hermandad de padres consanguíneos que vivían en una localidad rural en la sexta región de Chile **(Figura 2)**. La segunda hija de esta pareja también había nacido con perímetro craneano pequeño (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.

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 deleción de 5 pares de nucleótidos en el exón 6 del gen *NBN* según se muestra en la **figura 3.**

FIGURA 3: Electroferograma: deleción 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, 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 asfixia 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 deprivación 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 (G4P1A3), 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 diagnostica. 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 anormalidades 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 Marfán).

- La inspección parte en el momento que el/ los pacientes ingresan a la consulta. A modo de ejemplo:
  - Niños de talla alta y longilineos, 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 transverso (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 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.

PUNTOS CLAVES

- **Las enfermedades genéticas son un grupo heterogéneo de afecciones en cuya etiología contribuye significativamente un componente genético (genómico, monogénico u otro) y constituyen una causa creciente de morbimortalidad en pediatría.**
- **Médicos generales y pediatras deben aprender a "pensar genéticamente" y reconocer las ''claves genéticas'' que permitan sospechar estas enfermedades.**
- **Anomalía congénita es una alteración estructural o funcional de órganos, sistemas o partes del cuerpo, que ocurre durante la vida intrauterina.**
- **Variante normal es una malformación menor presente en más del 4% de la población general. Los hallazgos fenotípicos de un paciente deben contrastarse con los de su familia.**
- **Síndrome malformativo es un patrón de anomalías y/o rasgos causalmente relacionados. Se caracterizan por una apariencia facial peculiar debida primariamente a las malformaciones menores más que a las mayores. Los síndromes pueden tener causas genéticas, teratogénicas o bien a la fecha desconocidas.**
- **La semiología genética incluye historia familiar y personal, examen físico completo, ordenado del paciente. Se debe contrastar estos hallazgos con sus familiares cercanos. La genealogía es una importante herramienta diagnóstica. En ocasiones su análisis permite deducir un patrón de herencia específico y/ o personas en riesgo de ser portadores o bien afectados de determinada condición.**

Referencias

1. Nazer J, Cifuentes L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. Rev Chil Pediatr 2011; 82 (2): 105- 12.
2. Bull M et al. Clinical Report – Health Supervision for Children With Down Syndrome. Pediatrics 2011; 128: 393-406.
3. Lirio J, García J. Protocolo de seguimiento del síndrome de Down. Pediatr Integral 2014; XVIII (8): 539-549.
4. Lizama M, Eugenin MI, Paul MA (2019). Protocolo de seguimiento nacional de niños y adolescentes con síndrome de Down (no publicado).
5. Lizama M, Cerda J, Monge M, et al. Morbimortalidad hospitalaria en niños con síndrome de Down. Rev Chil Pediatr 2016M; 87 (2): 102-109.

Síndrome de Down

DRA. MACARENA LIZAMA C.
Equipo NANEAS
Unidad de Pediatría Ambulatoria
Departamento de Pediatría
Facultad de Medicina
Directora Centro UC síndrome de Down
Pontificia Universidad Católica de Chile.

¿Qué es el Síndrome de Down?

Un síndrome corresponde a un conjunto de signos y síntomas clínicos que definen una condición clínica. Se habla de que una persona tiene Síndrome de Down (SD), cuando ese niño, niña, joven o adulto presenta un conjunto de características comunes tales como: Rasgos físicos particulares; mayor riesgo de presentar malformaciones congénitas, mayor vulnerabilidad de desarrollar enfermedades a lo largo de la vida y retraso del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual en grado variable.

El SD es la manifestación clínica producida por una trisomía del cromosoma 21 (T21), es decir, por un cromosoma 21 adicional o una parte de él. Este material genético extra provoca los cambios en el desarrollo y las características físicas habituales que reconocemos en las personas con SD.

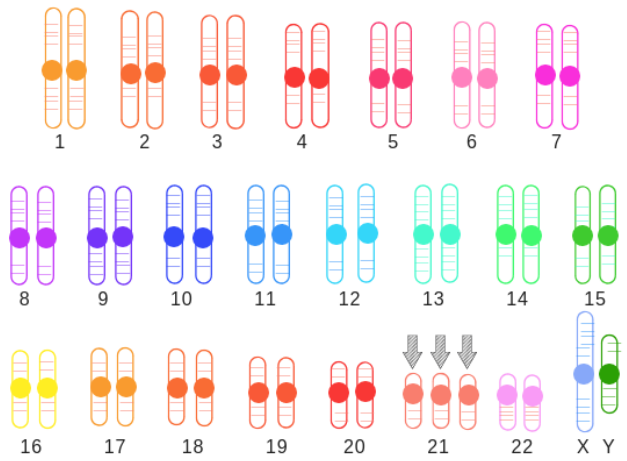
Se describen 3 variantes genéticas en las personas con SD: 1) T21 libre 2) T21 por Translocación robertsoniana y 3) T21 en mosaico.

T21 libre: En el caso de esta variable genética, todas las células del individuo tienen tres cromosomas 21 en vez de dos, y los tres cromosomas 21 se encuentran libres e independientes entre sí. Esto sucede durante el proceso de meiosis del espermatozoide o del óvulo, lo que técnicamente se conoce como "no disyunción". Aproximadamente el 95% de las personas con SD presentan este tipo genético, que se origina a partir de que alguno de los gametos (espermatozoide u óvulo) contienen 24 cromosomas en vez de 23, al contener un cromosoma 21 adicional, dando origen a un nuevo individuo con 47 cromosomas, a expensas de 3 cromosomas 21 en vez de dos.

La confirmación diagnóstica se realiza con un cariograma (estudio genético de los cromosomas) ya sea en células de la sangre del recién nacido, del líquido amniótico o tejido fetal. El informe del cariograma se leerá de la siguiente forma: 47,XX,+21 ó 47,XY,+21 **(Figura 1)**, donde 47 corresponde al número de cromosomas identificados en la célula estudiada, XY o XX corresponde a la identificación de los cromosomas sexuales del individuo, siendo XY en el caso cromosomas sexuales masculinos, y XX en el caso de cromosomas sexuales femeninos; finalmente "+21" hace referencia al cromosoma adicional identificado en la célula estudiada.

Este tipo genético ocurre al azar y se describe que aumenta su frecuencia en la medida que aumenta la edad de los padres. Cuando el hijo o hija con SD presenta este tipo genético, el riesgo de recurrencia, es decir, de tener un segundo hijo o hija con SD en futuros embarazos es de un 1%, lo que puede aumentar en casos de embarazos en mujeres a edades sobre los 40 años.

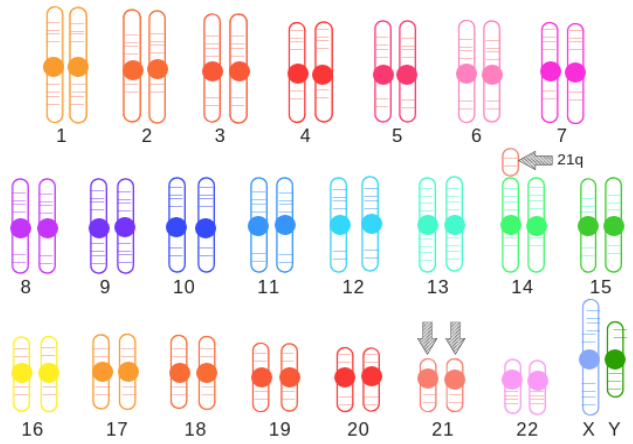
FIGURA 1: Esquema de cariograma de un niño con T21 libre: 47,XY,+21.



Esquema desarrollado por Macarena Lizama.

Translocación robertsoniana: El SD también se puede presentar en personas cuyas células tienen material adicional de parte del cromosoma 21 y este segmento se encuentra unido (translocado) a otro cromosoma. En este caso, las células del individuo tienen las dos copias habituales del cromosoma 21, pero también tienen material genético adicional del cromosoma 21 unido a otro cromosoma, como por ejemplo al cromosoma 14. En este caso el cariograma leería el siguiente informe: 46,XY;t(14,21), donde la célula estudiada tiene 46 cromosomas y en el 14, tiene traslocado un segmento del cromosoma 21 adicional **(Figura 2)**, lo que en suma resulta en material genético extra del cromosoma 21.

FIGURA 2: Esquema de cariograma de un niño con T21 por translocación: 46,XY;t(14,21).

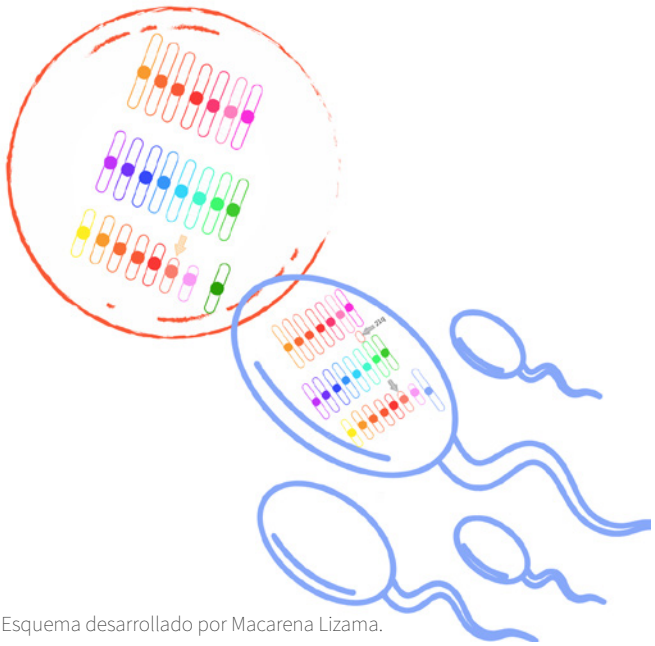


Esquema desarrollado por Macarena Lizama.

Este tipo genético ocurre en baja frecuencia (3-4%), sin embargo, es una condición que en ocasiones puede ser heredada de alguno de los padres, quienes "portan" el cromosoma translocado. En el caso de un padre portador, su cariograma leería el siguiente informe: 45,XY;t(14,21), donde la célula estudiada tiene 45 cromosomas, sólo 1 cromosoma 21 libre y el otro adherido al cromosoma 14, lo que, en suma, no genera material genético extra del cromosoma 21 y es lo que se llama translocación balanceada. Lo más frecuente es que este tipo de alteración genética ocurra "de novo", es decir, que ocurra en el proceso de formación de los gametos (óvulo o espermatozoide) o en el proceso de fusión de ellos, sin que el padre ni la madre sean portadores; sin embargo, en las menos de las veces, puede que alguno de ellos sea portador de la translocación balanceada.

Es importante considerar que cuando el padre o la madre porta la translocación balanceada, ellos no tienen SD, pues contienen 2 cromosomas 21, pero al tener uno de esos cromosomas 21 fusionado a otro cromosoma, al formarse sus gametos (que contienen 23 cromosomas y sólo una copia de cada cromosoma), algunos gametos contendrán el cromosoma traslocado además del 21 libre y con ello, contendrán el doble material genético del cromosoma 21 que, al fusionarse con el otro gameto, se generará la T21 **(Figura 3)**. Cuando un niño o niña presenta este tipo genético, es recomendable aconsejar a los padres realizarse un cariograma, de manera de identificar si alguno de ellos es portador de la translocación encontrada en su hijo o hija, pues de ser así, el riesgo de recurrencia en futuros embarazos podría ser mayor a lo reportado para la T21.

FIGURA 3: Esquema de formación de un individuo con T21 por translocación 14:21, con el padre portador de la translocación balanceada.



Esquema desarrollado por Macarena Lizama.

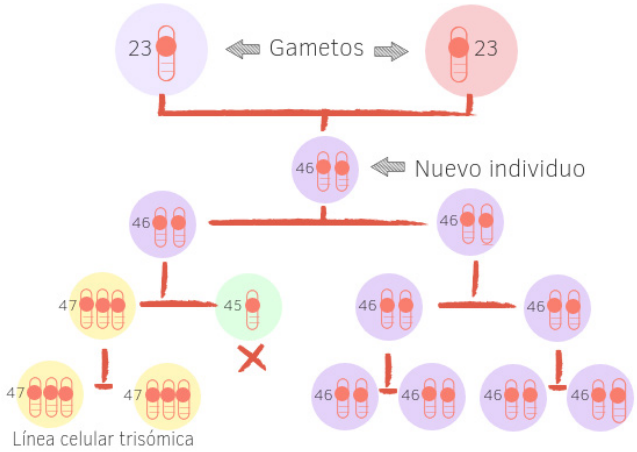
T21 por Mosaico: En un mismo individuo se encuentran células con tres cromosomas 21 (trisómicas) y otras células con solo dos (euploides) (ej: 46,XX[20]/47,XX,+21[30]) **(Figura 4)**. Es el tipo genético menos frecuente (1-2%) y que a veces genera confusión respecto a cómo se entrega la noticia del diagnóstico por la posibilidad de tener menor riesgo de desarrollar manifestaciones clínicas del SD.

Corresponde a la situación en que óvulo y espermatozoide poseen cada uno 23 cromosomas (y por consiguiente un cromosoma 21 cada uno) como es lo habitual, y por tanto la primera célula que se forma a partir de la fusión de ambos, contiene 46 cromosomas, sin embargo, en las sucesivas divisiones mitóticas ocurre una alteración en la división celular, con líneas celulares con 47 cromosomas, donde el extra es un cromosoma 21 adicional. Toda la línea celular originada a partir de esa célula trisómica, tendrá 47 cromosomas, mientras que las células que deriven de las células con 46 cromosomas darán origen a células regulares, formando a un individuo con células trisómicas y células regulares (euploides).

El momento en que haya ocurrido la alteración en la división celular, determinará el porcentaje final de células trisómicas en el individuo. En el caso de que las células trisómicas estén en escasa proporción, pudiese ser que las características clínicas y los riesgos condiciones de salud concurrentes sean menores, sin embargo, es difícil de determinar, pues, aunque sean pocas las células afectadas, pueden afectar líneas celulares determinantes en el desarrollo o en la predisposición a alguna enfermedad en particular, por lo que no garantiza mejor pronóstico.

El riesgo de recurrencia del SD en futuros embarazos, en el caso de la T21 por mosaico, es de 1% lo que pudiera ser mayor en la medida que aumenta la edad materna.

FIGURA 4: Esquema de formación de un individuo con T21 por mosaico.



Esquema desarrollado por Macarena Lizama.

En general: Desde el punto de vista clínico, con solo evaluar las características físicas de la persona, no se puede identificar el tipo genético de una con SD. El cariograma pasa a ser el examen no solo confirmatorio del diagnóstico, sino también, el que entrega la información del genotipo (tipo genético) y que ayuda a realizar un consejo genético adecuado a las familias, en cuanto a riesgo de recurrencia de SD en la familia.

EPIDEMIOLOGÍA

Según el reporte del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), la prevalencia promedio de nacimientos de niños y niñas con SD en los hospitales chilenos que participan del ECLAMC, es de 2,4 por 1.000 nacidos vivos.

Estudios en países desarrollados muestran que la tasa de nacimiento de niños y niñas con SD ha ido disminuyendo en esos países debido a leyes de aborto libre o en donde la condición de SD es causal legal de aborto, llevando a prevalencias menores a 1 por 1.000 nacidos vivos.

De acuerdo con el ECLAMC, en comparación con otros países de Latinoamérica, la tasa de nacimientos de personas con SD en Chile es significativamente mayor que los otros países del continente **(Tabla 1)**, probablemente debido al aumento paulatino de la edad materna en nuestro país, a la buena calidad de salud materno fetal y a que la condición de SD no está dentro de las tres causales de aborto en Chile.

TABLA 1: Tasas de prevalencia al nacimiento de Síndrome de Down de los países Sudamericanos del ECLAMC. Período 1998-2005.

PAÍS	TASA POR MIL NACIMIENTOS
Chile	2,47
Argentina	2,01
Paraguay	1,98
Brasil	1,72
Colombia	1,72
Bolivia	1,55
Venezuela	1,49
Ecuador	1,48
Uruguay	1,32
Hospital Clínico Universidad de Chile	1,88
Total del ECLAMC	1,88

EXTRAÍDO DE. "Estudio epidemiológico global del síndrome de Down".

A la fecha no se ha identificado un factor ambiental, tóxico, infeccioso o alimenticio que aumente el riesgo de tener un hijo o hija con SD, el único elemento ampliamente demostrado como elemento de riesgo, es la edad de los padres, donde la edad materna es el principal factor de mayor riesgo, determinando un riesgo de incidencia de 1% a los 40 años. En el reporte de Nazer y Cifuentes, se observa un aumento de la prevalencia de nacimiento de niños con SD y adicionalmente un aumento en la edad materna de las mujeres en Chile.

PROCESO DIAGNÓSTICO DEL SD Y SU ACOMPAÑAMIENTO INTERDISCIPLINARIO PERINATAL

En la actualidad, el diagnóstico de SD se puede realizar durante el embarazo (etapa prenatal) o al nacer (etapa postnatal).

Las pruebas disponibles que pueden entregar una sospecha diagnóstica son llamadas de **tamizaje o de screening**, y dan información de **riesgo** de que ese feto tenga SD, pero no entregan diagnóstico. Para el diagnóstico definitivo, están las **pruebas confirmatorias** que también se pueden realizar en etapa prenatal o en el periodo postnatal.

La tasa de diagnóstico prenatal de SD es variable, y depende de los factores de riesgo de la población (por ejemplo: edad materna de la población), de los protocolos locales de pesquisa prenatal y de técnicas de diagnóstico citogenético disponibles.

En Chile, a pesar de lo que se cree en la población general, existe una baja tasa de diagnóstico prenatal, la que hace 10 años era no mayor al 40%, principalmente determinado porque el momento de mayor oportunidad para la sospecha diagnóstica es entre las 12 y 14 semanas de embarazo, y si

es que en ese momento no se realizan los test de screening, la posibilidad de sospecha se reduce en las siguientes semanas de embarazo, especialmente en aquellos donde el feto no presenta malformaciones congénitas que pudieran hacer sospechar el diagnóstico en los siguientes trimestres del embarazo.

Factores de riesgo de la población: La edad materna

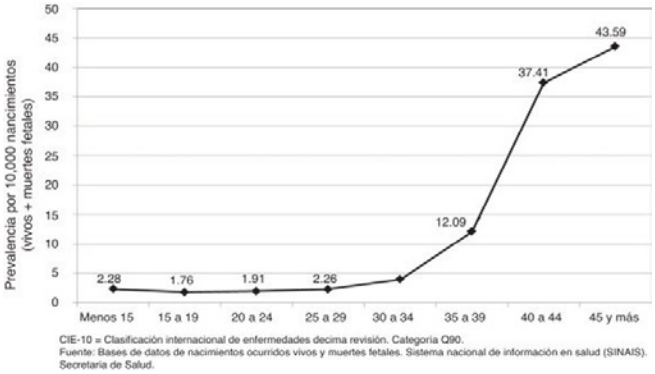
La edad materna es el único factor cuyo vínculo con los problemas cromosómicos de número (es decir, por aumento o disminución del número de cromosomas: monosomías, trisomías) es reconocido hasta ahora de manera inequívoca, siendo las más representativas las trisomías de los cromosomas 13, 18 y 21, para las cuales predomina el origen materno del cromosoma extra (93% en la T18 y T21).

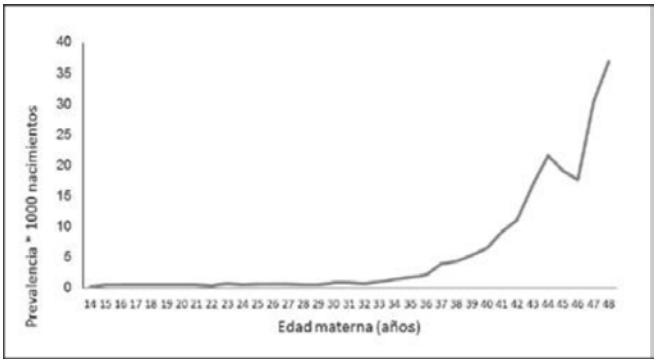
La edad materna es un factor conocido y bien estudiado para riesgo de SD. A medida que aumenta la edad materna, aumenta el riesgo de tener un hijo o hija con SD, y la edad de inflexión del riesgo, es a partir de los 35 años. La probabilidad de tener un hijo o hija con SD a los 30 años se describe que es de 1 en 1.000 embarazos, pero a los 35 años es de 1 en 400 embarazos, y esta incidencia continúa aumentando: a los 42 años es de 1 en 60 embarazos y a los 49 años, de 1 en 12 embarazos. Si bien la edad materna es un factor de riesgo, no excluye que las mujeres jóvenes no tengan riesgo de tener un hijo con SD, solamente, se hace menos probable, pues el factor edad no es el único elemento. Existen otros factores que no conocemos y que pueden influir en la formación de los cromosomas a nivel de los gametos y al momento de la formación del nuevo individuo.

De acuerdo con el estudio de Nazer y colaboradores, sobre Vigilancia epidemiológica del SD en Chile; "…*la tasa de prevalencia al nacimiento de SD, sobre los promedios de edad materna de la población general atendida en la maternidad del Hospital Clínico de la Universidad de Chile, se obtiene una recta que incrementa en 0,475 por 1.000 la tasa de SD por cada año que aumenta el promedio de edad materna*".

Otros estudios en Latino América replican dichas experiencias: En Costa Rica, reportan un ascenso del riesgo de tener un hijo o hija con SD a partir aproximadamente de los 35 años, basados en la experiencia de 20 años (1996 al 2016) **(Figura 5A)** lo mismo que se describe en México En México, de acuerdo con la publicación de prevalencia de nacimientos con SD, por grupos quinquenales de edad de la madre. México, 2008-2011 **(Figura 5B)**.

FIGURA 5. A Y B: Figura 5A: Riesgo al nacimiento de SD, según edad materna en años. Costa Rica, 1996-2016. Extraído de: Prevalencia al nacimiento de SD, según edad materna en Costa Rica, 1996-2016. Acta méd. costarric, 2019. Figura 5B: En México, de acuerdo con la publicación de prevalencia de nacimientos con SD, por grupos quinquenales de edad de la madre. México, 2008-2011.





Los países en vías de desarrollo han aumentado la edad materna, por diversas razones, dentro de ellas, el aumento de las mujeres en educación superior y en la fuerza laboral, lo que posterga la decisión de maternidad y los segundos matrimonios, que aumentan la probabilidad de hijos a edades más avanzadas de la mujer. Algunos autores han relacionado también la edad del padre como elemento de riesgo de SD, sin embargo, recientemente, el estudio de James A Thompson desestima esa relación, luego de analizar cerca de 12 millones de nacimientos a partir de la base de datos de nacimientos en Estados Unidos entre los años 2014-2016, donde concluye que la edad avanzada del padre no aumentaría el riesgo de prevalencia de SD.

PRUEBAS PARA SOSPECHA Y CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA

Pruebas de sospecha prenatal: Corresponden a los métodos de tamizaje (cribado o en inglés *screening*) que detectan embarazos en donde el feto tiene un riesgo aumentado de tener SD. Generalmente se aplican a mujeres embarazadas que tienen un mayor riesgo de tener un hijo o hija con dicha condición, ya sea por haber tenido historia obstétrica de abortos recurrentes, un embarazo previo con SD o por tener 35 años o más. La Academia Americana de Ginecología y Obstetricia y la Academia Española de Obstetricia recomiendan realizar estudios de tamizaje en forma amplia a la población "en riesgo", de manera de aumentar la posibilidad de detección prenatal.

La probabilidad diagnóstica depende del aporte que cada prueba de tamizaje entrega, y de sus combinaciones con la edad materna.

De acuerdo con las recomendaciones de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. En su publicación "Cribado y diagnóstico precoz de anomalías genéticas", a mayor combinación de pruebas, mayor tasa de detección prenatal de SD **(ver anexo: Tabla rendimiento diferentes métodos de tamizaje para el diagnóstico prenatal de anomalías congénitas).**

Pruebas de sospecha prenatal:

a) Traslucencia nucal:

Medición ecográfica fetal, que se realiza entre la semana 11 y la semana 13+6 días. Corresponde a un marcador mayor para trisomías 13, 18 y 21, y también es un marcador para monosomía X y cardiopatías congénitas. Mide los milímetros de la traslucencia nucal cuando el feto tiene una longitud cráneo-caudal entre 45 y 84 mm. En la medida que aumentan los mm del grosor de la trasluscencia, aumenta el riesgo. Su medición se combina con el riesgo predeterminado por la edad materna y entrega así un riesgo combinando ambos factores. Los criterios para la estandarización de sus mediciones son los de la Fetal Medicine Foundation, en donde se certifican y auditan los ecografistas para la realización de esta medición. Esta medición ecográfica, en general, se recomienda realizar a las 12 semanas de edad gestacional, pues es en esa semana donde también se pueden evaluar otros elementos anatómicos fetales que pudieran complementar la información para la sospecha prenatal.

Es importante considerar que el resultado de la trasluscencia nucal no es diagnóstico, sólo entrega una probabilidad de riesgo, la que debe ser evaluada persona a persona.

b) Tamizaje hormonal materno de primer trimestre:

Corresponde a la medición de ß-hCG y PAPP-A en sangre materna, que tienen su mayor rendimiento al tomarse entre la semana 9 y 14 de edad gestacional. La combinación de edad materna, traslucencia nucal y tamizaje hormonal materno puede llegar a pesquisar entre el 85 y 95% de los niños o niñas con SD, con un 5% de falsos positivos.

En Chile, el tamizaje hormonal materno no es habitual que se realice de rutina, por lo que, en nuestra realidad, los marcadores ecográficos toman un rol preponderante en el proceso de sospecha diagnóstica.

c) Marcadores ecográficos:

En Chile, el método más frecuente de sospecha es por medio de hallazgos ecográficos fetales como lo son el aumento de la traslucencia nucal, y la presencia de otros marcadores tales como: ausencia de hueso nasal, doppler alterado del ducto venoso y regurgitación de la válvula tricuspídea. Si bien, hoy en día, al tener los elementos de edad materna, traslucencia nucal y hormonas maternas, los marcadores ecográficos no aumentan más las probabilidades de detectar niños o niñas con SD en etapa prenatal, algunos autores plantean que podría reducir el porcentaje de falsos positivos o complementar la sospecha en casos de mayor riesgo.

Debido a que, en Chile, el tamizaje hormonal materno no se realiza de rutina, o cuando se plantea la sospecha, ya ha pasado el periodo en que ese examen es de utilidad, los marcadores ecográficos pasan a tener un rol importante para abordar en forma más específica a aquellos embarazos detectados con riesgo, de manera de definir con mayor certeza quienes requieren de pruebas de confirmación diagnóstica. En forma complementaria, también se han descrito otros marcadores ecográficos, los que pudieran estar presente en la población general en forma aislada, pero que, si se presentan en contextos de riesgo, pudiesen ayudar a orientar el proceso de sospecha diagnóstica.

Los marcadores ecográficos blandos (Huesos largos cortos, Intestino hiperecogénico, Pielectasia, Restricción del crecimiento intrauterino, Traslucencia nucal aumentada, Hipoplasia hueso nasal, Hiperrefringencia ventrículo izquierdo, Quistes de plexo coroídeo, Regurgitación tricuspídea) por sí solos son de baja utilidad en la orientación diagnóstica y deben considerarse en el contexto de Edad Materna, Traslucencia nucal y marcadores hormonales maternos si están disponibles. Los marcadores o malformaciones mayores (Cardiopatía congénita (Canal AV), Ventrículomegalia, Atresia duodenal, Hydrops Fetal y Clinodactilia) tienen una especificidad mayor, especialmente en presencia de malformaciones mayores como: canal aurículo-ventricular o atresia duodenal[16].

d) ADN libre fetal en sangre materna:

El ADN libre fetal en sangre materna corresponde a un estudio de sangre periférica de la madre, que detecta ADN fetal considerado como método no invasivo, sin riesgo para el feto, que, si bien no es confirmatorio, tiene una alta tasa de sensibilidad y especificidad (99%) al realizarlo en madres con sospecha de tener un hijo o hija con SD, con un valor predictivo positivo de 85% en aneuploidía detectada/ aneuploidía sospechada. **(ver anexo: Tabla sensibilidad y especificidad de ADN libre fetal en sangre materna y Tabla valor predictivo positivo observado de ADN libre fetal en sangre materna para aneuploidía).**

Esta técnica de reciente uso ha demostrado que es capaz de detectar el 99% de los casos de T21 y el 98% de los casos de T18 y de T13. No detecta mosaicos ni trisomías parciales, no es útil en embarazos múltiples o embarazos con abortos previos recientes ni tampoco entrega información sobre riesgos de malformaciones, por lo que no reemplaza las ecografías necesarias para el seguimiento habitual del embarazo.

Esta técnica no es invasiva, pero es de alto costo, por lo que no es una técnica recomendada como tamizaje masivo, si

no que como estrategia de segunda etapa de tamizaje, lo que si bien, implica costos, reduce el porcentaje de estudios invasivos, y subsecuentemente el número de pérdidas fetales por año, de acuerdo a lo descrito por el grupo de expertos de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, *"basándonos (para el modelo matemático) en un n° de partos de 400.000/ año en España conseguiríamos una tasa de detección de SD en primer trimestre, del 90% (similar a la estrategia utilizada usando edad materna + hormonas maternas + traslucencia nucal), pero con una disminución muy significativa del número de pérdidas globales asociadas a las técnicas confirmatorias invasivas: de 2-100/año en la estrategia sin muestra de ADN fetal libre en sangre materna, y entre 4 y 20/año en la estrategia propuesta por el grupo de expertos".*

Este estudio se puede realizar a partir de la semana 10 de embarazo, no es recomendado para embarazos múltiples ni con abortos previos recientes.

En consideración a lo anterior, el proceso de tamizaje recomendado sería:
En mujeres con factores de riesgo: edad materna de 35 años o más, antecedente de hijo previo con SD, antecedente de abortos recurrentes. Evaluar la combinación de:

Edad Materna + Traslucencia nucal + Marcadores hormonales maternos (PAPP-A y ßhCG), entre las semanas 11 y 13+6, tendría una tasa de detección de 90% de niños o niñas con SD, con un 5% de falsos positivos.

A partir de ello se pueden obtener 3 alternativas de probabilidad de que ese hijo o hija que se espera tenga síndrome de Down:

A. Alta probabilidad, mayor o igual a 1 en 100.
B. Probabilidad intermedia, entre 1 en 101 y 1 en 1.000.
C. Baja probabilidad, menor a 1 en 1.001.

Para la alternativa A, la sugerencia es confirmar el diagnóstico por medio de amniocentesis o estudio de vellosidades coriales; en el Caso B, se sugiere realizar una segunda etapa de tamizaje, complementando con marcadores ecográficos adicionales para definir de mejor manera el riesgo o con ADN fetal libre en sangre materna; y en el caso C, hacer seguimiento habitual.

La propuesta de realizar una segunda etapa de tamizaje al grupo de riesgo intermedio permite afinar de mejor forma el riesgo de ese grupo. De acuerdo con los estudios de Nicolaides[15], el protocolo de aproximación de sospecha diagnóstica para SD, con tamizaje en dos etapas tiene el potencial de identificar durante el primer trimestre del embarazo más de 90% de los fetos con SD, con una tasa de falsos positivos de 2-3%.

Pruebas de confirmación diagnóstica prenatal:
El estudio confirmatorio corresponde al estudio cromosómico de células fetales, por medio de una técnica invasiva que toma una muestra de líquido amniótico o de vellosidades coriales. Las técnicas citogenéticas aplicadas a las muestras de líquido amniótico o de vellosidades coriales pudieran ser cariograma, FISH o PCR. Estas técnicas requieren de un procedimiento invasivo, con un riesgo de un 1% de desencadenar un parto prematuro o pérdida del embarazo.

Algunas familias deciden no realizar el estudio confirmatorio, debido al riesgo obstétrico antes señalado, que, si bien es bajo, es razonable y comprensible que haya familias que quieran evitar poner en el mínimo riesgo al hijo o hija que esperan. Los padres deberán considerar este riesgo al decidir si realizar el estudio confirmatorio invasivo o esperar la confirmación en el momento del nacimiento.

En la realidad de nuestro país, es frecuente encontrar familias que prefieren no poner en riesgo el embarazo y esperar la confirmación al momento del nacimiento. En estos casos, se debe mantener la sospecha hasta el parto y proceder respecto al seguimiento prenatal como un embarazo de alto riesgo e intentar de que nazca en un centro con hospitalización neonatal.

Pruebas de confirmación diagnóstica postnatal:
La **sospecha diagnóstica postnatal** se realiza a partir de los hallazgos clínicos, especialmente del examen físico, donde la hipotonía es el signo clínico más constante.

La **confirmación diagnóstica postnatal** se realiza con el cariograma, a partir de una muestra de sangre del recién nacido. También existen otras técnicas citogenéticas que pudieran entregar la confirmación diagnóstica en forma más rápida como es la PCR o el FISH. Si bien estas técnicas son confirmatorias al igual que el cariograma, no entregan la información del tipo genético de SD (T21 libre o translocación), que si se logra a través del cariograma y que permite entregar información importante para el consejo genético a las familias.

En resumen, para tomar decisiones, considerar
1. La entrega de información sobre sospecha diagnóstica es difícil y sensible.
2. No todas las familias están ambientadas en la terminología de "tamizaje", "sospecha" o diagnóstico".
3. El concepto de "riesgo "o de "probabilidad" no es completamente entendida por todas las familias ni tan bien explicada por todos los profesionales de la salud, pues un riesgo de un 1% puede ser interpretado como "alto" por algunos o "bajo" para otros y eso puede canalizar a distintas rutas de decisiones.
4. Las decisiones de estudios dependen de la individualidad de cada caso, tomando en consideración las recomendaciones generales, que a veces no consideran algoritmos para casos excepcionales.
5. Usando la medición ecográfica de la translucencia nucal (TN) combinado con parámetros bioquímicos analizados en el suero materno (ß-hCG y PAPP-A), la tasa de detección de SD alcanza el 90% con una tasa de falsos positivos global del 5% en condiciones óptimas de realización de dichas pruebas.

6. De acuerdo con la revisión Cochrane, la Ecografía del primer trimestre sola o en combinación con pruebas séricas del primer trimestre para la detección del SD[18], las estrategias que combinan los marcadores ecográficos con los séricos, especialmente PAPP-A y ßhCG libre y la edad materna fueron significativamente mejores que las que comprendían a los marcadores ecográficos solos (con o sin edad materna) excepto el hueso nasal. Detectan cerca de nueve de cada 10 embarazos que esperan un niño o niña con SD, para una tasa de falsos positivos fija del 5%. Aunque la ausencia del hueso nasal parece tener una exactitud diagnóstica alta, sólo se detectaron 5 de cada 10 embarazos con SDa una tasa de falsos positivos de 1%.
7. Los marcadores ecográficos pueden complementar el proceso de tamizaje en una segunda etapa, al realizarlos en embarazos con riesgos intermedios.
8. La ecografía no causa ningún efecto adverso para la paciente; los análisis de sangre pueden causar malestar, equimosis y, rara vez, infección.
9. El test de ADN libre fetal en sangre materna no es un examen de confirmación diagnóstica y su alto costo lo hace NO ser recomendado como tamizaje masivo.
10. La entrega de la información sobre la sospecha diagnóstica por parte del equipo médico debe considerar elementos recomendados para entrega de noticias inesperadas (mal llamado *entrega de malas noticias*), de manera que la información sea honesta, balanceada y objetiva de la realidad que viven hoy las personas con SD.

ACOMPAÑAMIENTO PRENATAL EN SEGUIMIENTO OBSTÉTRICO Y CONSEJERÍA PRENATAL EN LA SALUD DEL FUTURO RECIÉN NACIDO.

El seguimiento de la mujer embarazada que espera un niño o niña con SD debe realizarse en forma interdisciplinaria por un equipo compuesto por: Obstetra experto en perinatología, genetista, neonatólogo o pediatra especialista en seguimiento de niños o niñas con SD y psicólogo/a.

Seguimiento obstétrico: Se recomienda realizar en programas de alto riesgo obstétrico (PARO) teniendo en cuenta las siguientes consideraciones:

1. Feto con mayor probabilidad de malformaciones congénitas mayores, como cardiopatías congénitas (50%) o malformaciones del tubo digestivo (10%).
2. Mayor riesgo de restricción del crecimiento intrauterino e indicación de interrupción del embarazo por esa causa.
3. Mayor riesgo de prematurez, la que es cercana al 25-28% de los recién nacidos con SD.
4. Dada la mayor edad de las madres, pudiese haber mayor frecuencia de madres con enfermedades crónicas que determinen riesgos adicionales durante el embarazo.
5. Mayor riesgo de problemas de salud mental (trastornos ansiosos y del ánimo) desencadenados por la noticia del diagnóstico.

El seguimiento obstétrico es individual y acorde con los riesgos propios de cada mujer embarazada y del hijo o hija que espera. La frecuencia de controles, estudios complementarios y tratamientos, serán acorde a las necesidades individuales. Se recomienda una visita al genetista, quien puede entregar información sobre el diagnóstico, explicar mecanismos patogénicos e informar sobre la potencial recurrencia en futuros embarazos.

La visita prenatal con pediatra o especialista experto en seguimiento de niños y niñas con SD tiene por finalidad entregar información actualizada, reducir inquietudes y aprehensiones. En esta oportunidad se sugiere entregar información por escrito a los padres, así como ponerlos en contacto con agrupaciones de padres e instituciones que apoyan a las familias. La derivación a experto en seguimiento de niños y niñas con SD puede ser al equipo de NANEAS del Centro de Referencia de Salud (CRS) correspondiente.

Se recomienda derivación a salud mental, de manera de abordar el proceso diagnóstico, de duelo y aceptación, y tener instancias de detección precoz de enfermedades de salud mental, tales como trastornos ansiosos o depresión reactiva.

PROCESO DE SOSPECHA Y DIAGNÓSTICO POSTNATAL.
En Chile, cerca de la mitad de las familias recibe el diagnóstico de SD de su hijo o hija al momento del parto, cuando las características físicas del recién nacido hacen sospecharlo **(Tabla 2 y Figura 6)**.

TABLA 2: Características clínicas del recién nacido con síndrome de Down.

Hipotonía
Perfil facial plano
Piel marmórea
Nariz pequeña y puente nasal bajo
Fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba (ojos almendrados)
Manchas de Bruschfield en la periferia del iris
Pliegues epicánticos
Orejas pequeñas, lóbulos auriculares pequeños o ausentes
Boca pequeña y lengua protruyente
Braquicefalia, cuello corto y piel redundante en zona posterior del cuello
Hiperlaxitud de articulaciones
Pliegue palmar único, hipoplasia de falange media del 5to dedo y clinodactilia
Espacio aumentado entre primer y segundo ortejo
Pelo fino, suave y liso
Genitales externos pequeños

*En prematuros, pudiera ser difícil identificar con claridad las características habitualmente encontradas en un recién nacido de término con SD. Por otra parte, no todos presentan todas las características fenotípicas descritas.

FIGURA 6: Fotografías de pacientes con SD. La Jardinera Producciones, gentileza Centro UC SD.



Al nacer, la sospecha se realiza por las características clínicas del recién nacido y se confirma con cariograma en sangre del recién nacido. El cariograma puede entregar la información del tipo genético del niño o niña, pudiendo ser: T21 libre, T21 por translocación o T21 mosaico.

Aproximación del Recién Nacido

Los cuidados durante el periodo inmediato al nacimiento no se deben centrar únicamente en el recién nacido. Hay que atender correctamente a la familia y favorecer la formación de un vínculo fuerte entre madre, padre (si está presente) y el recién nacido.

En la evaluación de todo recién nacido con SD se debe contemplar:

1. Adecuación a la vida extrauterina. Esta aproximación inmediata es la que se debe dar a cualquier recién nacido, aportando medidas de reanimación si es necesario.
2. Examen físico exhaustivo, especialmente en búsqueda de malformaciones congénitas.
3. Evaluación de elementos de riesgo e indicación de hospitalización en servicio de neonatología.
4. Evaluación multidisciplinaria del recién nacido.
5. Evaluación por cardiología para búsqueda activa de cardiopatías congénitas con ecocardiograma realizado por cardiólogo pediátrico. Esta evaluación debe realizarse a todos los recién nacidos con SD independiente de que tengan soplo o no.
   a) Evaluación de presencia de malformaciones del tubo gastrointestinal por medio de examen físico y evaluación en proceso de alimentación y eliminación oportuna de meconio.
   b) Evaluación de succión y deglución y educación en lactancia materna. Solicitud de evaluación por fonoaudiología de deglución en caso de problemas de succión y deglución.
   c) Tamizaje de hipoacusia sensorio neural con potenciales evocados auditivos automatizados.
   d) Tamizaje clínico en búsqueda de cataratas congénitas por medio de rojo pupilar. En caso de sospecha o alteración del rojo pupilar realizar fondo de ojo por oftalmólogo pediátrico.
   e) Tamizaje de hipotiroidismo congénito realizado a las 48 horas de vida con TSH y T4libre.
   f) Tamizaje de enfermedades hematológicas, con hemograma para pesquisa de poliglobulia o citopenias.
6. Derivación a programas de atención temprana
7. Dejar conectada a la familia con asociaciones de familias o instituciones que acogen a nuevas familias que tienen hijos o hijas con SD.

8. Evaluación y derivación oportuna a profesionales de salud mental en forma preventiva o en caso de sospecha de problema en salud mental tanto de la madre como del padre.
9. Educación en todas las estrategias disponibles para fomentar el vínculo y apego del recién nacido y su familia, especialmente cuando ese recién nacido se encuentra hospitalizado.
10. Consejería por parte del equipo de seguimiento de niños, niñas y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud (NANEAS) para la programación del seguimiento de salud ambulatorio que tendrá al momento del alta.

La evaluación de antropometría neonatal se realiza en las curvas de crecimiento intrauterino desarrolladas para la población general y que en Chile son las de curva de Alarcón – Pittaluga de Crecimiento Intrauterino.

Es frecuente encontrar recién nacidos con SD de menor peso y estatura para su edad gestacional, lo que debe motivar a monitorear su incremento de peso los primeros días de vida. Aquellos catalogados como Pequeños para la Edad Gestacional, deben abordarse desde el punto de vista de evaluación al igual que cualquier otro RN PEG, es decir, monitoreando su hematocrito y glicemia las primeras horas de vida.

TABLA 3: Resumen de evaluación neonatal.

CONDICIONES DE SALUD ASOCIADAS DE PRESENTACIÓN NEONATAL	PARTICULARIDADES	¿CÓMO EVALUARLAS?
Cardiopatías congénitas *	Cerca del 50% presenta algún tipo de CC. Lo más frecuente son defectos del tabique auriculo-ventricular (Canal auriculo ventricular, Comunicación interventricular y comunicación interauricular).	Ecocardiograma por cardiólogo pediátrico dentro de las 24-48 hrs de vida.
Hipertensión pulmonar	Hipertensión pulmonar persistente del recién nacido.	Ecocardiograma por cardiólogo pediátrico dentro de las 24-48 hrs de vida.
Hipoacusia*	Sensorioneural 2-3%. La mayoría de las hipoacusias son de conducción y se presentan a lo largo de la vida del niño, niña, joven o adulto.	Potenciales evocados auditivos de tronco automatizados (en caso de no estar disponibles, se puede realizar emisiones otoacústicas).
Mielopoyesis alterada en el periodo de recién nacido	Puede presentar poliglobulia, citopenias y trastorno mieloproliferativo transitorio (con mayor frecuencia en prematuros), el cual es de resolución espontánea, sin embargo, un 20-30% está asociado a desarrollo de Leucemia mieloide aguda*.	Hemograma (es importante el hemograma completo, no solo hematocrito).
Hipotiroidismo congénito	Ocurre en el 1 a 2 % de los recién nacidos.	TSH, T3 y T4libre a las 48 hrs de vida. *Si no está disponible, la TSH del tamizaje neonatal podría ser una alternativa adecuada.
Trastorno de succión y deglución	De frecuencia variable, más frecuente en prematuros, con cardiopatía congénita o aquellos con mayor hipotonía.	Evaluación clínica y por fonoaudiología si es necesario.
Malformaciones del tubo digestivo	Lo más frecuente es la atresia o estenosis duodenal. También tiene una mayor frecuencia las malformaciones ano rectales (ej: ano imperforado).	Evaluación clínica de tránsito intestinal. Estudio radiológico según sospecha clínica, no se recomienda estudios de tamizaje a todos.
Enfermedad de Hirschsprung	Se puede presentar por íleo meconial, enterocolitis necrotizante o en forma más tardía como constipación crónica de difícil manejo.	Evaluación clínica de tránsito intestinal. Estudio según sospecha, no se recomienda estudios de tamizaje a todos.
Problemas visuales	Las cataratas congénitas* son los problemas visuales de presentación neonatal. Otros problemas visuales pueden manifestarse a lo largo de la vida.	Rojo pupilar a todos los recién nacidos y evaluación de fondo de ojo por oftalmólogo en caso de alteración del rojo pupilar.
Problemas asociados a la prematurez	Entre el 25 y 28% de los RN con SD son prematuros, y por consiguiente, pueden desarrollar problemas propios del prematuro*	

*Corresponden a condiciones de salud con prestación garantizada por programa de Garantías Explícitas de Salud (GES).

Consideraciones Especiales en el Periodo de Recién Nacido

a) Salud mental de los padres:

El periodo de nacimiento de un hijo o hija con SD puede ser un momento difícil y marcar la vida de su madre y padre, quienes viven un proceso de duelo, que puede ser muy variable familia a familia y con distintos tiempos entre el padre y la madre. Hay personas con mayor riesgo de presentar problemas de salud mental y/o problemas de vínculo, así como problemas en las relaciones de pareja. Es fundamental estar alerta a dichos riesgos, anticipar a las familias y derivar en forma oportuna a salud mental, de manera de acompañarlos de forma lo más cercana, acogedora y adecuada posible, y así ayudarlos a sobrellevar esta etapa de forma saludable, en un escenario optimista y realista, considerando el autocuidado de la salud mental de cuidadores.

De manera general, entre el 60 y 70% de las familias, tienen capacidad de adaptación a las demandas que requiere un recién nacido con SD, pero a pesar de la capacidad de adaptación, eso no evita que la condición del recién nacido les afecte, generando desequilibrio y confusión y subsecuentes problemas en salud mental o de relaciones interpersonales. De acuerdo con Brazelton y Sparrow, los padres que conocen que su futuro hijo o hija tiene SD, atraviesan momentos emocionales ambiguos, sentimientos de culpa, desapego, miedo o negación. Otros autores relatan que las madres tienen sentimientos de miedo, culpa, ansiedad, enfado y en casos extremos, deseo suicida. Inevitablemente los padres pasan por un proceso de "duelo por la pérdida del hijo esperado", lo que requiere de un ajuste de expectativas que toma tiempos variables persona a persona. De este "re-ajuste" depende el subsecuente vínculo del binomio madre-hijo/a.

El estrés en los padres, no solo viene generado por la propia condición y sus características, sino que indirectamente, puede ser un factor de estrés la insatisfacción con su rol de padres y la reducción de oportunidades en otras esferas de la propia vida, como por ejemplo el sentir que el plan de vida debe cambiar, postergando expectativas propias por tener un hijo o hija con SD.

En contraste, los relatos de madres y padres de niños con SD revelan que no cambiarían a su hijo o hija con dicha condición y destacan fuertemente los aspectos positivos en la crianza de sus hijos, encuentran un sentido a su vida, desarrollando aptitudes que no hubiesen adquirido en otras circunstancias, con un aprendizaje personal y una actitud más constructiva acerca de los desafíos que se presentan a lo largo de la vida de una persona.

Es importante derivar a salud mental, en forma dirigida, a aquellas familias en donde se detecten problemas de duelo patológico, descompensación de problemas de salud mental previas, depresión reactiva al diagnóstico, depresión post parto, problemas vinculares madre/padre-hijo y/o problemas en la relación de pareja o disfunción familiar.

b) Lactancia materna:

Algunas recomendaciones generales para promover la lactancia materna en este grupo son:

- Despertar bien al niño antes de ponerle al pecho.
- Mantener sin secreciones las vías respiratorias.
- Mantener una postura correcta tanto del niño o niña como de la madre.
- Estimular la succión.
- Dejar que mame el tiempo suficiente hasta que vacíe el pecho y se separe espontáneamente. Pueden tardar más que otros niños o niñas o niñas (más de 10 minutos).
- Dar de mamar frecuentemente, a demanda del niño, pero teniendo en cuenta que estos niños o niñas, debido a su hipotonía, lloran y patalean menos y por lo tanto pueden reclamar el pecho de una forma menos intensa que otros niños o niñas o niñas.

El estudio de Génova y colaboradores reporta una alta frecuencia de lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses en el binomio madre-hijo/a con SD, con una tasa de 46,6% y de 71,2% de lactancia materna exclusiva y no exclusiva hasta los 6 meses. Destaca además que el 96% de las madres dio lactancia por al menos 1 mes. Los motivos de cese de lactancia materna exclusiva son de causas múltiples, como lo reporta la Dra. Génova en su estudio, siendo la hospitalización antes de los 6 meses el principal factor que afecta la lactancia materna exclusiva los primeros 6 meses.

Es importante considerar que la lactancia materna es:

- El alimento natural por excelencia.
- Extremadamente beneficiosa por su composición, adaptada a las necesidades del niño o niña, y por su gran aporte de anticuerpos que entrega inmunidad al recién nacido o lactante.
- De fácil absorción y permite la maduración de sistema digestivo.
- La succión durante la lactancia fortalece el desarrollo de la musculatura de la cara, mejorando la hipotonía de los músculos faciales y la coordinación boca-lengua-labios, lo que favorece el lenguaje futuro.
- La lactancia materna exclusiva ha sido descrita como un factor que fomenta el apego, permite un mejor desarrollo psicomotor, mejor capacidad de aprendizaje y se asocia a un mayor coeficiente intelectual futuro.

ENTREGA DE LA NOTICIA DEL DIAGNÓSTICO

Entrega del diagnóstico durante el embarazo

La forma en que los padres conocen que su hijo o hija tiene el SD va a ser determinante en la aceptación y en el establecimiento del vínculo entre ellos, por lo tanto, se debe informar de la manera más alentadora posible.

Los resultados de las pruebas diagnósticas deben ser entregados por personal entrenado en la entrega de noticias difíciles o inesperadas y con conocimiento actualizado sobre SD. La mayoría de las veces, esa persona experta es el especialista en obstetricia, quien además es la persona más cercana a la mujer embarazada en ese momento, aunque puede hacerse acompañar del genetista clínico, pediatra/neonatólogo(a) o especialista idóneo y que esté más actualizado respecto al cuidado de personas con SD.

La noticia debe ser idealmente entregada a la mujer embarazada en compañía de su pareja si es que está presente, en un ambiente privado, agradable y sin interrupciones, evitando entregar resultados por teléfono o correo electrónico. Se recomienda usar un lenguaje simple y directo, evitando adjetivos negativos (ej.: "mongolismo" o "lo siento"). Se debe ser un mensaje honesto, conversar sobre las características positivas, expectativas de vida, condiciones de salud co-ocurrentes y sobre la discapacidad cognitiva variable de las personas con esta condición. Al finalizar esta visita, es recomendable resumir lo más importante por escrito.

Entrega del diagnóstico al nacer

Para entregar adecuadamente la noticia del diagnóstico, se recomienda considerar:

Quién	El profesional de la salud presente con mayor experiencia en SD. Es ideal que sea el obstetra o pediatra neonatólogo, quienes se pueden hacer acompañar por matrona o enfermera con experiencia en personas con SD o NANEAS.
Dónde	En un lugar cómodo y privado, idealmente fuera de la sala de partos, en una sala de recuperación, sin otros pacientes a su alrededor y libre de interrupciones.
Cuándo	En forma inmediata, apenas se sospecha el diagnóstico, una vez que la madre se encuentre recuperada del parto (nunca durante el alumbramiento o sutura de cesárea).
Cómo	En presencia de ambos padres, felicitándolos por el nacimiento de su hijo o hija, nombrando al recién nacido por su nombre y comentando la sospecha diagnóstica de SD basado en los hallazgos del examen físico. Entregar información de forma sensible y preocupada, pero con seguridad y franqueza, con lenguaje neutral, entendible, claro y conciso. Evitar juicios de valor y términos anticuados y/u ofensivos.
Qué	Información actualizada y balanceada respecto a aspectos positivos y las dificultades en torno a las personas con SD. Acotarse a la información esencial (evitar proyectarse a largo plazo en esta primera conversación). Entregar material escrito (manual de supervisión de salud y manual de atención temprana). Entregar listado de instituciones que prestan servicios de atención temprana. Entregar contacto con agrupaciones de padres.

Probablemente sin ninguna mala intención de quien las emite, hay lenguaje que es ofensivo o inadecuado, y que refleja falta de conocimiento o conocimiento desactualizado sobre personas con SD y discapacidad, por lo que es importante ser consciente de las palabras que se usan.

A continuación, encontrarán algunos ejemplos frecuentes en donde el equipo de salud se expresa de manera poco adecuada y recomendaciones de cómo hacerlo mejor:

NO DIGA	PREFIERA USAR
Mongolito, Enfermito, Downcito, mi sobrino es Down	Persona con SD, sobrino con SD, paciente con síndrome de Down.
Inválido, discapacitado	Persona con discapacidad cognitiva o en situación de discapacidad.
Lo lamento, su hijo tiene SD	Felicitaciones por el nacimiento de su hijo o hija, hay elementos que nos hacen sospechar de que tenga SD.
Le tengo una mala noticia	Le tengo una noticia que para ustedes puede ser inesperada.

NO DIGA	PREFIERA USAR
Estos niños o niñas son angelitos	Las personas con SD no son angelitos.
Será un niño que lo acompañará toda la vida	No son eternos niños o niñas y trabajaremos para que sea autónomo e independiente en el futuro.
Él o ella "no podrá…leer, escribir, andar en bicicleta, ir al colegio, etc.…"	Él o ella podrán lograr lo que se propongan con mucho esfuerzo y perseverancia.
Son personas diferentes	Son personas como cualquier niño o niña, donde cada uno es distinto a otro y es ahí donde está la riqueza de la diversidad.
Se le nota poco, por lo que es probable que tenga mosaico	La intensidad de los rasgos es variable y depende también de las características de las familias. La intensidad de los rasgos no permite sospechar uno u otro tipo genético de SD. Por otra parte, sólo por probabilidad, es poco probable que tenga mosaicismo, el que se presenta en el 1% de las personas con SD.
Se le nota poco, tiene grado leve	No existen grados de SD, se tiene o no se tiene. En la evolución del desarrollo, hay niños o niñas que tienen discapacidad intelectual en grado variable, lo que está determinado por sus genes y por el ambiente que enriquece o limita su desarrollo.

SUPERVISIÓN DE SALUD INTEGRAL DEL NIÑO O NIÑA CON SD.

Evaluación nutricional: Para el diagnóstico nutricional y de crecimiento adecuado, se debe contemplar el peso, la talla y la circunferencia craneana en curvas de crecimiento construidas especialmente para población con SD. La evaluación nutricional recomendada por Ministerio de Salud de Chile se expone la norma técnica para la evaluación nutricional de personas con SD (2022)[22], según las siguientes tablas:

TABLA 4: 4A: Calificación nutricional de niños con SD. 4B: Calificación estatural de niños con SD. 4C: Calificación de perímetro cefálico en niños con SD.

Calificación Nutricional	< 1 año* (Zemel, 2015)	< 1 año* (OMS 2006)	Entre 1 año y 5 años 29 días (OMS 2006)	Entre 5 años 1 mes y 19 años (OMS 2007)**
Desnutrición	P/E < p10	P/E ≤ -2DE	P/T ≤ -2DE	IMC/E ≤ -2DE
Riesgo de desnutrir	P/E ≥ p10 y < p25	P/E ≤ -1DE y > -2DE	P/T ≤ -1DE y > -2DE	IMC/E ≤ -1DE y > -2DE
Normal o Eutrófico	P/E ≥ p25 y < p90	P/E > -1DE y < +1DE	P/T > -1DE y < +1DE	IMC/E > -1DE y < +1DE
Sobrepeso	----------	P/T ≥ +1DE y < +2DE	P/T ≥ +1DE y < +2DE	IMC/E ≥ +1DE y < +2DE
Obesidad	----------	P/T ≥ +2DE	P/T ≥ +2DE	IMC/E ≥ +2DE y < +3DE
Obesidad Severa	----------	----------	----------	IMC/E ≥ +3DE

Calificación	Talla/Edad (Zemel et al. 2015)
Talla baja	p< p5
Normal	p≥ p5 y < p95
Talla alta	p≥ p95

Calificación	PCefálico/ Edad (Zemel et al. 2015)
Microcefalia	p< p5
Normal	p≥ p5 y < p95
Macrocefalia	p≥ p95

PROBLEMAS DE CO-OCURRENTES EN NIÑOS Y NIÑAS CON SÍNDROME DE DOWN [1]

Los problemas de salud que ocurren con mayor frecuencia en personas con SD pueden ocurrir a lo largo de la infancia, en la adolescencia o en la etapa adulta **(ver anexo: Tabla incidencia de coexistencia de condiciones médicas en pacientes con SD).**
Lo importante es conocer los riesgos, de manera de detectarlos en forma oportuna, y darles el tratamiento adecuado, antes de que dejen secuelas a largo plazo o complicaciones no deseadas.

Los problemas de salud asociados a la condición de síndrome de Down:
- Son problemas de salud comunes a cualquier niño o niña.
- Tienen una mayor probabilidad respecto a la población general.
- Son problemas, en su mayoría, tratables.

Por ello es que se recomienda anticiparse usando las recomendaciones internacionales de seguimiento en salud, siendo las más actualizadas las recomendadas por la Academia Americana de Pediatría 2022 **(ver anexo: Tabla recomendaciones internacionales de seguimiento de niños con SD, AAP 2022).**

Especial atención debe tener la alta frecuencia de co-ocurrencia con espectro del autismo (EA)

La prevalencia de EA en población con SD es variable y se describe hasta en un 15% según los diferentes test que se han utilizado para el diagnóstico.

En el grupo de niños con SD y EA se ha descrito una menor frecuencia de trastorno en la imitación, el uso de gestos y el juego de imitación social, menores dificultades en el contacto ocular, en la sonrisa y contacto social con pares y en la empatía, en comparación con personas con EA y sin SD. En los patrones restringidos, se describe una mayor tendencia a las conductas repetitivas o rutinarias que aquellos con EA sin SD.

El diagnóstico de EA es aún más tardío que en la población general, con un promedio de aparición de síntomas después de los 3 años. Un diagnóstico temprano es ideal, ya que se aplicarían estrategias destinadas a EA sobre las que se utilizan para personas con SD.

Para la presencia de **EA** en niños con SD, recomendamos aplicar a partir de los 18 meses, el *test* de screening mayormente usado: MCHAT R.

Se debe considerar los puntos de evaluación motora como elementos que pueden mejorar en el tiempo, por lo que se sugiere recontrolar con 6 meses de diferencia si es que el *test* arroja puntaje intermedio a costa de items motores.

El diagnóstico de EA en SD es principalmente clínico, apoyado en los TEST de evaluación, los cuales no están desarrollados para población con SD, por lo que los expertos aún no llegan a un consenso sobre cuál es el mejor test para detectar este grupo de pacientes. Un buen test de aproximación diagnóstica y que permite identificar áreas en donde es necesario mayor apoyo es el Test ADOS 2, el cual debe ser aplicado por un profesional con experiencia en discapacidad, que permita mayor sensibilidad y discriminación en contextos de discapacidad intelectual.

Lo más importante es estar alerta a los signos tempranos sugerentes de EA en este grupo, los que se resumen en la **tabla 5**, publicada por Ortiz y colaboradores.

TABLA 5: Señales de alarma tempranas o precoces seleccionadas para el diagnóstico de TEA en niños de 0-4 años con SD.

Ausencia de sonrisa social
Falta de atención compartida
Falta de búsqueda de consuelo/protección
Ausencia de queja
Poco interés por el otro
No señala
No imita
Ausencia de balbuceo, vocalización
Expresión facial inapropiada
Rituales verbales o acciones repetitivas
Manierismos manos/dedos
Estereotipias
Interés sensorial
No integración de la mirada y la conducta

Consideraciones especiales en salud oral
Los tiempos de dentición temporal y permanente suelen estar atrasados, generalmente los dientes empiezan a salir a los 12 meses. Muchas veces salen en desorden, y pueden faltar en número.

La maloclusión, boca entreabierta, gingivitis y falla en la higiene, desencadena periodontitis, retracción gingival, movilidad dental y caída prematura del diente.

Por lo anterior, será importante la educación sobre aseo dental desde la salida del primer diente (o antes en forma preventiva) y evaluación por odontopediatra antes de los dos años y luego anualmente.

DERIVACIÓN A PROGRAMAS DE ATENCIÓN TEMPRANA

Se entiende por atención temprana el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad del niño, han de ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar.

En la planificación de la intervención, se debe considerar el momento evolutivo y las necesidades del niño en todos los ámbitos y no sólo el déficit o *discapacidad* que pueda presentar. En Atención Temprana se ha de considerar al niño en su globalidad, teniendo en cuenta los aspectos intrapersonales, biológicos, psico-sociales y educativos, propios de cada individuo, y los interpersonales, relacionados con su propio entorno, familia, escuela, cultura y contexto social.

Los programas de atención temprana se basan en aprovechar la ventana de oportunidad que da la plasticidad del cerebro en los primeros 10 años de vida. Aprovechar esa plasticidad cerebral depende de las oportunidades que se le entreguen a ese niño o niña desde el ambiente que lo rodea, el que influye en forma decisiva en el desarrollo y maduración cerebral. La plasticidad es, por tanto, la propiedad que permite que la genética sea invadida, corregida, rectificada por la experiencia vital de cada individuo.

La tarea de los profesionales que acompañan el desarrollo del niño o niña y de sus familias es enriquecer ese ambiente, de manera de que sea un ambiente estimulante, desafiante y saque a relucir su máximo potencial de desarrollo:

1. Los niños estimulados adquieren niveles de desarrollo más altos que los niños sin estimular.
2. Los niños estimulados adquieren los hitos del desarrollo a edades más tempranas que los niños de los grupos control.
3. A lo largo de los años, los niños estimulados mantienen un nivel más alto y estable en su cociente de desarrollo o coeficiente intelectual, sufriendo un declive menor que en el caso de los niños sin estimular.

Para lo anterior es fundamental el desarrollo de un trabajo en equipo, bien cohesionado, en donde participen profesionales de distintas disciplinas, que puedan compartir miradas del desarrollo del niño o niña en forma individual y desde la expertise de cada profesional, poniendo como finalidad principal el objetivo común que es el desarrollo de ese niño o niña en particular, en estrecho vínculo con la familia, quienes cumplen un rol imprescindible en la puesta en práctica de dichas intervenciones en el cotidiano del día a día, en el juego, en las actividades de la vida diaria y en las actividades sociales y vinculares.

Una de las grandes preguntas de las familias al personal de salud es cómo avanza el desarrollo del niño o niña, y si va adelantado o más atrasado respecto a sus pares y respecto a la población general.

La respuesta no es fácil, pues lo más importante es que cada niño o niña escribe su propia historia y tiene su propia trayectoria de desarrollo, lo importante es que tenga avances. Es importante destacar que los hitos del desarrollo, en promedio, se cumplen en forma más tardía que la población general, sin embargo, el rango en que éstos aparecen es muy amplio, lo que refuerza el concepto de gran variabilidad de desarrollo en este grupo de niños y niñas, como se ejemplifica en la tabla de media y rangos de hitos de desarrollo motor, publicados por Patricia Díaz Caneja.

La derivación a programas de atención temprana es indispensable dentro de las acciones que se debe realizar en la supervisión de salud de todo niño o niña con SD. La familia es el entorno en el que mejor se realiza la atención temprana y mejor se atiende a las necesidades reales individuales. La principal tarea de los profesionales es conseguir que la familia asuma ese papel, comprenda los objetivos que se pretenden en el desarrollo del niño o niña, y aprovechen, con dedicación e ilusión, las miles de oportunidades que la actividad diaria les ofrece.

PUNTOS CLAVES

- **El cuidado de salud de personas con síndrome de Down comienza desde el diagnóstico prenatal, con el primer contacto que es la entrega de la noticia, de la que cualquier profesional de la salud debe considerar el cómo, qué, cuándo y dónde de la noticia que entrega, considerando que es un momento que las familias nunca olvidarán y puede marcar la trayectoria de vinculación entre esa familia y el niño o niña con síndrome de Down.**
- **El diagnóstico prenatal es un esfuerzo que busca promover cuidados particulares durante el embarazo, educar a las familias en torno a la realidad de las personas con síndrome de Down y permitirá una búsqueda activa de problemas de salud asociados que permitan prepararse en forma anticipada a un nacimiento en un lugar y momento lo más adecuado y seguro para el recién nacido.**
- **El nacimiento de un niño o niña con síndrome de Down es un momento de alegría por el nacimiento de un hijo o hija para cualquier familia. Los equipos de salud debemos evitar cualquier comentario inoportuno o inadecuado (muchas veces involuntario), que tiña de juicios el diagnóstico de síndrome de Down. Hable con honestidad y sobre los problemas que afectan al recién nacido en particular.**
- **Todo momento de supervisión de salud es un momento para abordar en forma integral el cuidado especial de un niño o niña con síndrome de Down, para lo que es importante recordar que existen recomendaciones de evaluación nutricional especial y chequeos rutinarios en la búsqueda activa de comorbilidades, para su prevención, diagnóstico precoz y tratamiento óptimo y oportuno.**
- **Es importante considerar que quien más conoce ese niño o niña con síndrome de Down son su madre, padre o cuidadores, por lo que, al considerar los problemas de comunicación expresiva que pueden tener los niños y niñas con síndrome de Down, es fundamental valorar las percepciones e interpretaciones que tienen las familias en torno a los síntomas y manifestaciones de malestar que ellos puedan tener.**

Referencias

1. Bull MJ. Down Syndrome. N Engl J Med. 2020;382.
2. Nazer J, Cifuentes L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. Rev. chil. pediatr. 2011;82.
3. Retamales N, et al. Morbilidad y Mortalidad durante el primer año de vida en Pacientes con Síndrome de Down. Rev. chil. pediatr. 2009;80.
4. Nazer H J, Aguila R A, Cifuentes O L. Vigilancia epidemiológica del síndrome de Down en Chile, 1972 a 2005. Rev Med Chil. 2006;134.
5. Benavides-Lara A, Barboza-Arguello M. Prevalencia al nacimiento de síndrome de Down, según edad materna en Costa Rica, 1996-2016. Acta méd. costarric. 2019;61.
6. Sierra M, et al. Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011. Bol. Med. Hosp. Infant. Mex. 2014;71.
7. Song Y, Jieping S, Tianshu Z, Zhijun Z, Jingxuan Z, Bo W. Incidence of Down Syndrome by maternal age in Chinese population. Front Genet. 2022;13.
8. Laignier MR, Lopes-Júnior LC, Santana RE, Leite FMC, Brancato CL. Down Syndrome in Brazil: Occurrence and Associated Factors. Int J Environ Res Public Health. 2021;18.
9. Aprigio J, de Castro CML, Lima MAC, Ribeiro MG, Orioli IM, Amorim MR. Mothers of children with Down syndrome: a clinical and epidemiological study. J Community Genet. 2023;14.
10. Elmerdahl Frederiksen L, Ølgaard SM, Roos L, Petersen OB, Rode L, Hartwig T, Ekelund CK; Danish Central Cytogenetics Registry Study Group; Vogel I. Maternal age and the risk of fetal aneuploidy: A nationwide cohort study of more than 500 000 singleton pregnancies in Denmark from 2008 to 2017. Acta Obstet Gynecol Scand. 2024;103.
11. Thompson JA. Disentangling the roles of maternal and paternal age on birth prevalence of down syndrome and other chromosomal disorders using a Bayesian modeling approach. BMC Med Res Methodol. 2019;19.
12. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics; Committee on Genetics; Society for Maternal-Fetal Medicine. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities: ACOG Practice Bulletin, Number 226. Obstet Gynecol. 2020;136.
13. SEGO Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Cribado y diagnóstico precoz de anomalías genéticas. Prog Obstet Ginecol 2018;61.
14. The Fetal Medicine Foundation. Risk for trisomies at 11-13 weeks calculator. Disponible en https://fetalmedicine.org/research/assess/trisomies
15. Nicolaides KH, Spencer K, Avgidou K, Faiola S, Falcon O. Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75 821 pregnancies: results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stage first-trimester screening. Ultrasound Obstet Gynecol. 2005;25.
16. Sharda S, Phadke SR. Uptake of invasive prenatal diagnostic tests in women after detection of soft markers for chromosomal abnormality on ultrasonographic evaluation. J Perinatol. 2007;27.
17. Taneja PA, Snyder HL, de Feo E, Kruglyak KM, Halks-Miller M, Curnow KJ, Bhatt S. Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. Prenat Diagn. 2016 Mar;36.
18. Alldred SK, Takwoingi Y, Guo B, Pennant M, Deeks JJ, Neilson JP, Alfirevic Z. First trimester ultrasound tests alone or in combination with first trimester serum tests for Down's syndrome screening. Cochrane Database Syst Rev. 2017;3.
19. Milad M, et al. Recomendación sobre Curvas de Crecimiento Intrauterino. Rev. chil. pediatr. 2010;81.
20. Genova L, et al. Buenos indicadores de salud en niños con síndrome de Down: Alta frecuencia de lactancia materna exclusiva a los 6 meses. Rev. chil. pediatr. 2018;89.
21. Skotko BG, Kishnani PS, Capone GT. Down Syndrome Diagnosis Study Group. Prenatal diagnosis of Down syndrome: how best to deliver the news. Am J Med Genet A. 2009;149.
22. Subsecretaría de Salud Pública, División de Políticas Públicas Saludables y Promoción, Departamento de Nutrición y Alimentos. Norma Técnica para la Evaluación Nutricional de Niños, Niñas y Adolescentes con Síndrome de Down. 2022.
23. Bull M, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW, THE COUNCIL ON GENETICS; Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. Pediatrics. 2022; 149.
24. Ortiz B, Videla L, Gich I, et al. Señales de alarma precoces del trastorno del espectro autista en personas con síndrome de Down. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down. 2017; 21.
25. Grupo de atención temprana. Libro Blanco De La Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad, 2011.
26. Diaz P. Tablas e hitos del desarrollo. Downciclopedia Fundación Iberoamericana Down 21. Disponible en https://www.downciclopedia.org/educacion/atencion-temprana/332-tablas-e-hitos-del-desarrollo.html



Nutrición

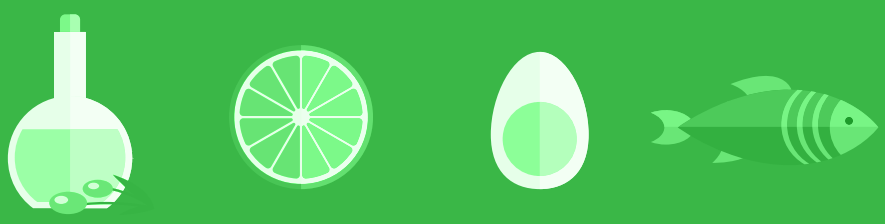
Alimentación en la niñez y la adolescencia

Lactancia materna

Vegetarianismo

Obesidad

Desnutrición



Alimentación durante la niñez y adolescencia

DRA. SALESA BARJA Y.
DRA. VALERIA DE TORO N.
Departamento de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica.
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

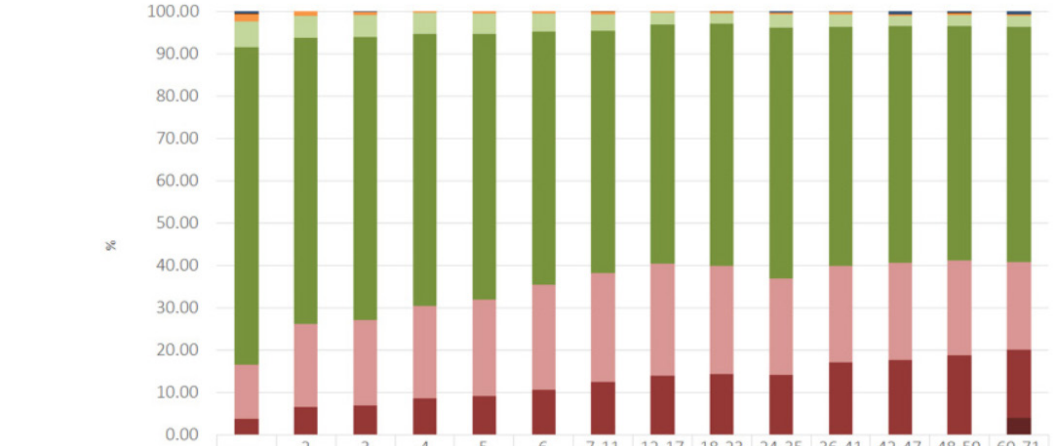
Introducción

La alimentación y nutrición en la edad pediátrica es un tema central, por sus proyecciones y consecuencias en la vida adulta. La alimentación normal se asocia a un crecimiento y desarrollo psicomotor normal, a disminución del riesgo de enfermedades crónicas no transmisibles de origen nutricional (obesidad, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemias, hipertensión arterial) a conductas alimentarias saludables, ciclo sueño-vigilia, regulación de la inmunidad y disminución del riesgo de contraer enfermedades infectocontagiosas.

Las etapas más críticas son los primeros 2 años de vida y la adolescencia, caracterizadas por un **rápido crecimiento y altas demandas nutricionales**. Tradicionalmente el riesgo más temido ha sido la desnutrición, porque aumenta la morbimortalidad e impacta el desarrollo psicomotor. Sin embargo, actualmente tiene muy baja prevalencia en Chile y afectaba en 2021 a 0,3% en los menores de 6 años en control del sistema de salud público y menos del 3% en los escolares de prekínder a 1ro Medio, de acuerdo al mapa nutricional JUNAEB en 2021. A la inversa, la obesidad alcanzó el mismo año a 31%, la obesidad grave a 10,8% y la eutrofia solamente a 34,3%. Hoy ponemos gran interés en que la edad pediátrica se trata de un período sensible, en el cual **se establecen las bases de la conducta alimentaria**, con factores tanto protectores como de riesgo para la malnutrición por exceso.

En la **figura 1 y 2** se muestran las prevalencias de los diferentes estados nutricionales en la población pediátrica de Chile. En la primera, desde el nacimiento hasta los 6 años en la población bajo control de salud del sistema público en 2021, es posible observar que ya desde el segundo mes de vida la proporción de eutróficos disminuye, así como la de obesidad y sobrepeso aumentan gradualmente. La segunda muestra los datos de la población escolar, desde prekínder hasta primero medio, según el Mapa Nutricional de JUNAEB en 2022 y destaca que el sobrepeso alcanzó el 26,8% y la obesidad 26,2%, correspondiendo a un tercio la forma grave.

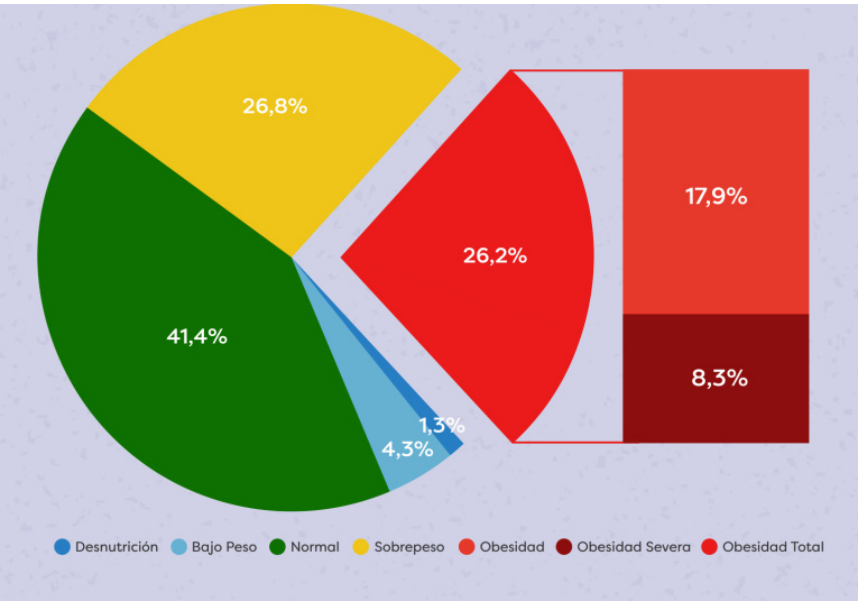
FIGURA 1: Diagnóstico nutricional según rango etario en menores de 6 años (%). Población en control en el sistema de Salud Público de Salud. Chile.



	1 Mes	2 Meses	3 Meses	4 Meses	5 Meses	6 Meses	7-11 Meses	12-17 Meses	18-23 Meses	24-35 Meses	36-41 Meses	42-47 Meses	48-59 Meses	60-71 Meses
Sin Calificación	0.53	-0.10	0.08	-0.37	-0.20	-0.10	-0.01	-0.06	0.01	0.25	0.16	0.66	0.37	0.62
Desnutricion Secundaria	0.04	0.04	0.03	0.03	0.05	0.08	0.03	0.01	0.03	0.02	0.02	0.01	0.08	0.02
Desnutrido	1.72	1.13	0.82	0.70	0.65	0.58	0.66	0.32	0.48	0.40	0.45	0.32	0.36	0.31
Riesgo de Desnutrición	6.06	5.10	5.01	4.90	4.74	4.13	3.92	2.76	2.46	3.18	3.08	2.54	2.54	2.66
Normal	75.07	67.53	66.86	64.36	62.84	59.94	57.22	56.51	57.07	59.14	56.30	55.85	55.47	55.59
Sobrepeso	12.72	19.64	20.25	21.72	22.77	24.75	25.70	26.47	25.59	22.81	22.79	22.88	22.46	20.66
Obeso	3.86	6.66	6.95	8.66	9.15	10.63	12.47	13.99	14.36	14.19	17.20	17.74	18.73	16.22
Obeso Severo	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	3.93

FUENTE. Ministerio de Salud, 2021.

FIGURA 2: Prevalencias estado nutricional en población de prekínder, kínder, 1° básico, 5° básico y 1° Medio. Chile, Mapa Nutricional JUNAEB 2022.



FUENTE. Chile, Mapa Nutricional JUNAEB 2022

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

1. Energía

El **gasto energético total** (GET) es la suma de varios componentes **(Figura 3)**: el metabolismo basal, representado por el **gasto energético en reposo** (50-60%), el **crecimiento** (35% en los primeros 3 meses de vida, 5% a los 12 meses, 3% el segundo año de vida y 1-2% hasta la adolescencia), siendo el componente más variable **la actividad física** (5% el primer año y hasta un 30% después de los 6 años). Se suman la **termogénesis de los alimentos** (10%) y las **pérdidas fecales** (3-4%).

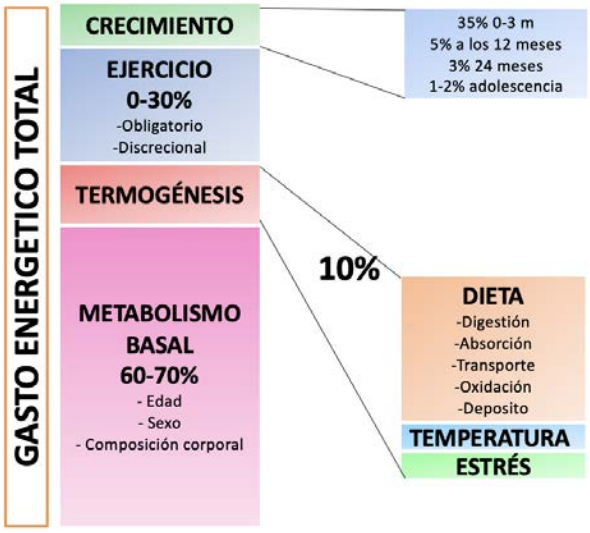


FIGURA 3: Componentes del gasto energético total.
FUENTE. FAO/WHO/ UNU 2001.

Cambio del requerimiento de energía a lo largo de la vida

Desde la niñez a la edad adulta el GET disminuye y cambian sus componentes, como muestra la **figura 4**. Se observa la disminución del requerimiento de energía (expresado como kcal/kg/día) a casi un tercio, desde el nacimiento a la adolescencia y adultez. Cambia particularmente la proporción destinada al crecimiento, que es muy rápido el primer año, hasta nulo después de la adolescencia. Las pérdidas fecales son estables y la actividad física, variable.

FIGURA 4: Gasto energético total desde el nacimiento hasta los 18 años.

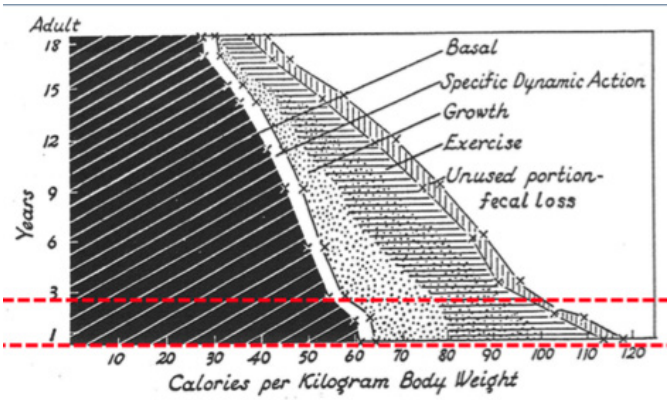


Figure 3–1 Total daily expenditure of calories with approximate distribution among individual factors in relation to age and weight (Calorie = large calorie = 1 kcal = 1 Cal).

FUENTE. Fomon SJ. 1974.

Recomendación de energía en la niñez

Las recomendaciones de energía se focalizaban antiguamente en prevenir la desnutrición y se estimaban en base a la ingesta de un lactante eutrófico con lactancia materna exclusiva, sumándose 25% (+2DE), factor de seguridad para cubrir a 98% de la población. Su cumplimiento excesivo puede haber colaborado en aumentar la prevalencia de obesidad infantil, sumado a la disminución de la actividad física, especialmente en países desarrollados y en aquellos con transiciones nutricionales rápidas como Chile.

Actualmente se enfatiza el prevenir la obesidad, con las recomendaciones FAO 2004, basadas en mediciones objetivas del GET en salas metabólicas y por el método de agua doblemente marcada. Dichos estudios consideraron el GET sumado a la energía requerida para crecimiento, corregido por el nivel de actividad física en mayores de seis años. Es así como entre los años 1985 y 2000, las recomendaciones energéticas bajaron entre 9 y 12%.

Como observamos en las **tablas 1 y 2**, desde los 3 meses hasta los primeros 3 años de vida se requiere aproximadamente 80 kcal/kg/día, sin diferencia por sexo. Posteriormente disminuyen gradualmente porque el crecimiento cada vez es menor, hasta llegar a la adolescencia, cuando se recomiendan 50 kcal/kg/día a los quince años, siendo un poco mayores en los hombres que en las mujeres. Sobre los seis años debe corregirse por la actividad física, que si es leve se disminuye un 15% y si es intensa, se aumenta un 15%. Es importante considerar que dichas recomendaciones son para población eutrófica.

TABLA 1: Requerimientos de energía para los menores de 1 año.

EDAD (MESES)	ENERGÍA CAL/KG/DÍA	
	NIÑOS	NIÑAS
1	113	107
2	104	101
3	95	94
4	82	84
5	81	82
6	81	81
7 - 9	79	78
10 - 11	80	79
12	81	79

FUENTE:. FAO, U.N.U (2001).

TABLA 2: Requerimientos diarios de energía en los mayores de un año.

EDAD (AÑOS)	NIÑOS (CAL/KG/DÍA)	NIÑAS (CAL/KG/DÍA)
1 – 3 a	82,4 – 83,6	80,1 – 80,6
3,1 – 6 a	79,7 – 74,5	76,5 – 71,5
6,1 – 9 a	72,5 – 68,5	69,3 – 63,8
9,1 – 12 a	66,6 – 62,4	60,8 – 54,8
12,1 – 15 a	60,2 – 55,7	52,0 – 47,0
15,1 – 18 a	53,4 – 50,3	45,3 – 44,1

FUENTE. FAO, U.N.U. (2001).

2. Requerimientos hídricos

En la **tabla 3 y 4** aparecen los requerimientos hídricos diarios según edad; al final del 1er año corresponden a 100 mL/kg/día, posteriormente sobre los 10-20 kilos, se calcula con el método de Holliday-Segar o según la superficie corporal. Para cumplir con estos requerimientos hídricos se debe considerar todo líquido contenido en la alimentación: lácteos, sopas, postres, agua libre a beber, comidas etc.

TABLA 3: 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

FUENTE. American Academy of Pediatrics 2009.

TABLA 4: Requerimientos hídricos durante la niñez y adolescencia.

MÉTODO	PESO (K)	VOLUMEN POR DÍA:
(Volumen / Peso) a	0 – 10 k	100 mL/k/día
	10 – 20k	1.000 mL + 50 mL por cada kg sobre 10 k
	> 20 k	1.500 mL + 20 mL por cada kg sobre 20 k
(Volumen / SC) b	0 - 70	1.500 – 1.800mL /m2

FUENTE: A. Método de Holliday-Segard. b. Superficie corporal (SC) = √ [[Peso(kg) x Talla(cm)] / 3600].

3. Requerimientos de macronutrientes

Las proteínas corresponden a 10-15% de las calorías totales y 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 durante el primer año de vida a obesidad futura.** Se recomienda un aporte de 1,5 g/k/día de 0-6 meses, decreciendo a 1,0 g/k/día al año de vida, a 0,9 entre 1 y 3 años, 0,8 entre 3 y 14 años y 0,7 g/k/día en adelante.

Los primeros dos años 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). Posteriormente los requerimientos comienzan a parecerse a los de los adultos, disminuyen los requerimientos de proteínas y grasas y aumentan los de carbohidratos. Se mantiene la recomendación de AGE y se acentúa la importancia del consumo de fibra dietaria, recomendándose 14 g por cada mil calorías que se ingieren en total.

4. Requerimientos de micronutrientes

Los micronutrientes principales son: vitamina B_{12}, vitamina D, hierro, zinc y calcio, todos importantes en el crecimiento. En general, si estos son suficientes, el resto de los micronutrientes se encuentra también cubierto. Una alimentación omnívora completa y saludable entrega suficiente vitamina B_{12}, hierro, zinc y calcio, pero hay actualmente grupos de riesgo de deficiencia por dietas restrictivas de distintas causas, a los cuales evaluar y suplementar (ver capítulo de vegetarianismo).

En Chile, por insuficiente irradiación solar y bajo contenido en la leche materna, se indica suplementar a todo lactante con vitamina D hasta el año de vida. A los mayores no se indica suplementar de rutina, salvo en zonas australes y grupos de riesgo. La alta prevalencia de su deficiencia justificó la fortificación con vitamina D de alimentos de consumo extendido como lácteos y harina, estrategia aprobada en el año 2022 en nuestro país.

ALIMENTACIÓN EN EL MENOR DE DOS AÑOS

Los primeros 2 años de vida son una etapa crítica, caracterizada por un **rápido crecimiento y altas demandas nutricionales, durante el cual se establecen las bases de la conducta alimentaria.**

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 – 24 meses: Incorporación a la comida del hogar.

1. PRIMER SEMESTRE: LACTANCIA

Características del menor de 6 meses

- Presentan crecimiento rápido: Altos requerimientos de energía y proteínas.
- Tienen baja actividad física.
- Desarrollo: Tienen reflejo de succión y deglución aptos para líquidos, presencia del reflejo de extrusión que impide la propulsión de sólidos (la lengua expulsa hacia afuera cualquier sólido).
- Sistema gastrointestinal: Tienen capacidad gástrica limitada y su mucosa gastrointestinal es inmadura, permeable a proteínas que pueden traspasar la mucosa, enfrentándose a un sistema inmune aún inmaduro, con riesgo de desencadenar alergias alimentarias. Ingerir un alimento diferente a leche materna o fórmula láctea adaptada antes de las 17 semanas de vida es factor de riesgo para desarrollar alergias alimentarias. También presentan maduración diferida de enzimas digestivas, con menor expresión de disacaridasas del reborde intestinal, 50% de actividad de lipasa pancreática, 10% de amilasa pancreática y menor pool de ácidos biliares.
- Capacidad funcional renal limitada: No debe ser recargado con proteínas u otros solutos como sodio.

Alimentación del menor de 6 meses

- La alternativa óptima es la **lactancia materna (LM) exclusiva** hasta los 6 meses, ya que aporta los nutrientes necesarios, favorece la autorregulación del apetito, y previene la obesidad, dentro de múltiples otras ventajas. LM exclusiva significa que la/el lactante recibe leche del pecho de su madre o leche materna extraída de su madre o de un banco de leche humana, y no recibe otros líquidos o sólidos, excepto: solución de rehidratación oral, suplementos de vitaminas/minerales o medicamentos.
- La segunda opción son las **fórmulas lácteas de inicio**, cuyo origen es en general de leche de vaca industrialmente modificadas para imitar la composición de la LM y pueden ser un reemplazo o un complemento de ésta, cuando no es posible o es insuficiente. Antiguamente se les llamaba "leches maternizadas", término en desuso, por prestarse a confusión y por no contener leche materna. Desde el punto de vista de macronutrientes se han modificado a través de los años para disminuir el aporte proteico, cuyo exceso se asocia a obesidad en los menores de 1 año.

Frecuencia de alimentación

El lactante alimentado al pecho de modo exclusivo lo es a libre demanda, es decir, según el niño lo requiera; habitualmente será cada 2-3 horas y espontáneamente irá espaciando hasta cada 3-4 horas entre el 4° al 6° mes, y en paralelo disminuirá progresivamente su necesidad de alimentarse durante la noche. Si recibe fórmula láctea, será cada 3 horas.

Composición nutricional de la alimentación láctea

Como muestra la tabla 5, la LM tiene un menor contenido de proteínas que las fórmulas de inicio, pero de alto valor biológico, absorbidas con mayor eficiencia. Con respecto a los ácidos grasos esenciales (AGE), la LM los contiene si la madre los consume, por lo que se recomienda a las madres que amamantan consumir pescado 2 veces en la semana. Las fórmulas de inicio tienen menor contenido de grasas y están suplementadas con AGE.

TABLA 5: Composición nutricional de la leche materna y fórmulas de inicio (contenido en 100 mL).

	LECHE MATERNA	FL DE INICIO
Energía (Cal)	68	64-67
Proteínas (g)	1,0	1,2-1,3
Lípidos (g)	4,2	3,4-3,6
Ac. Linoleico (%) **Ac. L Linolénico (%)**	6,9-23,8 0,3-2,8	13-15 1,2-1,8
Carbohidratos	7,2	7,4-7.7
Calcio (mg)	28	39-45
Fósforo (mg)	14	22-26
Sodio (mg)	18	15-22
Vitamina C (mg)	4	8,8-12,9
Vitamina D (UI)	2,2	40-44
Vitamina E (mg)	0,23	0,81-1,6
Niacina (mg)	0,15	0,44-0,71
Hierro (mg)	0,04	0,68-0,81
Zinc (mg)	0,12	0,40-0,78
Cobre (mcg)	25	49-70

FUENTE: Guía de alimentación del niño (a) menor de 2 años 2005, MINSAL y etiquetados de fórmulas lácteas de inicio actuales.

Programa Nacional de Alimentación Complementaria (PNAC)

El PNAC es un programa de carácter universal que considera un conjunto de actividades de apoyo nutricional de tipo preventivo y de recuperación, a través del cual se distribuyen, de acuerdo a los criterios que se establecen para cada subprograma, alimentos destinados a la población infantil menor a 6 años **(ver tabla 6)**, gestantes, mujeres que amamantan y personas con diagnóstico de algún error innato del metabolismo que requiera tratamiento nutricional.

TABLA 6: Programa Nacional de Alimentación Complementaria para la población infantil de 0 a 6 años.

SUBPROGRAMA	0-12 MESES	12-23 MESES	24-71 MESES
Básico **Eutróficos o con malnutrición por exceso**	Fórmula láctea de inicio	Leche Purita +Pro1 (Leche entera fortificada)	Leche Purita +Pro2 (Leche semidescremada fortificada)
De refuerzo **Malnutrición por déficit**	Fórmula láctea de inicio + Mi sopita (6-12 meses).	Leche Purita +Pro1 (Leche entera fortificada) + Mi sopita	Leche Purita +Pro1 (Leche entera fortificada) + Mi sopita

FUENTE: Ministerio de Salud de Chile.

- **Fórmula láctea de inicio:** Para lactantes de término con peso al nacer adecuado a la edad gestacional, que no puedan ser amamantados o en los cuales la LM es insuficiente (en forma proporcional a la LM que reciban). Con apoyo previo de clínicas de lactancia para favorecer LM.
- **Leche Purita +Pro1:** Fortificada con vitamina C (70-98 mg/100g), Vitamina D (10-14ug/100g), Cobre (0,4-0,5 mg/100g), Hierro (10-14 mg/100g) y Zinc 6-7,5 mg/100g). Leche entera 26 g grasa/L. Libre de gluten. Dilución: 12% (5 medidas para completar 200mL).
- **Leche Purita +Pro2:** Fortificada con vitamina C (70-98 mg/100g), Vitamina D (10-14ug/100g), Cobre (0,4-0,5 mg/100g), Hierro (10-12,5 mg/100g) y Zinc (6-7,5 mg/100g). Leche Semidescremada 14-16 g grasa/L. Libre de gluten. Dilución: 13% (5 medidas para completar 200 mL).
- **Mi sopita:** Producto en polvo para preparar una sopa-crema (colado) infantil en base a cereales y leguminosas, con carne y verduras, fortificado con vitaminas y minerales.

Preparación de las Mamaderas:

Para la preparación es preferible utilizar medidas estándar (según la fórmula láctea o leche a utilizar), 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 7** muestra los diferentes pesos de los componentes:

TABLA 7: Equivalencias en medidas de las leches y los alimentos de fortificación.

PRODUCTO	1 MEDIDA ESTÁNDAR (RASA)	CUCHARADITAS DE TÉ
Leche en polvo no instantánea	5 g	2
Leche en polvo instantánea	4,3 g 8 g	2 4
Maltodextrina	5 g	2
Azúcar	8-10 g	2
Cereal instantáneo	2-3 g	2
Aceite	5 mL	2

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

Suplementación de micronutrientes

La **tabla 8** muestra los suplementos de micronutrientes que se indican al lactante, según el tipo de alimentación que recibe.

TABLA 8: Suplementos de vitaminas y minerales en el lactante.

TIPO DE ALIMENTACIÓN	VIT D	HIERRO	ZINC
LM exclusiva o predominante (>50%)	400 UI/día	RNT: (desde 4m hasta el año), 1-2 mg Fe++/k/día. Prematuros: 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). No consensuado.
Fórmulas de inicio o de prematuros	400 UI/día	RNT: No* Prematuros: desde duplicación PN (2m), hasta el año de edad corregida (2 mg Fe++/k/día).	No* No*

* No se requiere suplementar si el niño (a) ingiere un volumen suficiente de fórmula fortificada.
Si existe intolerancia al hierro o baja adherencia, se sugiere dar 3 dosis (25mg) o 1 dosis (60 a 80mg) de hierro, por semana.
FUENTE: Ministerio de salud. 2023.

2. SEGUNDO SEMESTRE: ETAPA DE TRANSICIÓN

Características de este período

- Desarrollo general: disminuye la velocidad de crecimiento, aumenta la actividad física, comienzan a gatear. Despierta la capacidad exploratoria y tienen 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. Tienen mayor control muscular y coordinación, controlan el tronco, desarrollan reacciones de acercamiento y retirada a estímulos, destrezas motoras finas y aparecen movimientos masticatorios.

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: nuevos sabores y texturas.
3. Colaborar a la socialización y al desarrollo global del niño.
4. Contribuir al desarrollo maxilofacial.

Alimentación en la etapa de transición:

Lácteos:

- Alternativa óptima: Sigue siendo la Lactancia materna.
- En su reemplazo: Fórmulas lácteas de inicio o de continuación. La fórmula de inicio se puede mantener hasta el año y el cambio a fórmulas de continuación no es imprescindible por indicación nutricional.

Alimentación complementaria:

- Es la introducción de alimentos sólidos: almuerzo a los 6 meses (volumen aprox. 150 mL) y cena a los 8 meses (volumen aprox. 200 mL).
- Puré de verduras con carne, farináceo y aceite vegetal + puré de frutas **(tabla 9)**. No se debe adicionar sal a las comidas, ni azúcar o endulzante a la fruta.
- Los farináceos, con o sin gluten (harinas, fideos, avena, arroz, quinoa) se modulan según estado nutricional, pero deben comenzarse a los 6m, aunque existan antecedentes familiares de enfermedad celíaca.
- Incorporación de carnes (vacuno, aves, cerdo, pescado), huevo, leguminosas desde los 6 meses y no requieren un orden específico en su introducción.
- Aún no hay consenso en la rapidez de la introducción de alimentos nuevos, sin embargo se plantea cada 3 días, para observar tolerancia y posibles reacciones alérgicas.
- Consistencia: puré suave, licuado al inicio, luego más grumoso desde los 9 meses y semimolidas a picadas desde los 10 meses, según aparición de los dientes. Es importante hacer la transición en los tiempos mencionados, para favorecer la exposición a nuevos alimentos y texturas.
- Ofrecer agua, a partir de los 6 meses, en pequeñas cantidades y siempre que no interfiera con la ingesta de la alimentación normal. 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, en los postres o en una colación, si ésta fuera necesaria.

Baby led weaning

Se ha difundido en los últimos años un método de alimentación llamado baby led weaning (BLW) (alimentación del lactante por sí mismo, con sus manos) que evita la fase de alimentos triturados y pasa directamente a alimentos más sólidos, pero blandos. Un beneficio buscado a través de este método es la mejor autorregulación del consumo energético, con la disminución subsecuente del riesgo de desarrollar obesidad. Sin embargo, un metaanálisis de 2022 que seleccionó 8 estudios, 6 observacionales transversales y 2 ensayos clínicos controlados, no muestra este beneficio. Otros efectos como mayor duración de la lactancia materna o menor rechazo alimentario tampoco se han evidenciado. Los posibles riesgos del BLW son mayor riesgo de asfixia y falta de crecimiento por deficiencia de macronutrientes, los cuales no

tienen evidencia, pero sí la hay sobre micronutrientes. Para evitar este último, se ha introducido el método BLISS "Baby-led Introduction to Solids", que hace énfasis en alimentos ricos en hierro y zinc, particularmente carnes en forma molida. Dado que el método BLW no ha demostrado beneficios sobre la alimentación complementaria tradicional con cuchara, bien llevada y cumpliendo los hitos y transiciones de alimentos, no debe ser una recomendación universal y solo se debe llevar a cabo en hogares con supervisión profesional y padres bien entrenados.

Alimentación complementaria respetuosa (*responsive*)
En este método de alimentación se prioriza la conducta activa del lactante: la comida es ofrecida solamente en respuesta a sus señales y finaliza cuando él lo pide. Las comidas son ofrecidas en los tiempos, maneras, texturas y cantidades de acuerdo a su desarrollo psico-neuro- motor, siendo parte de las del hogar, siempre y cuando estas sean adecuadas. Tiene evidencia, aunque baja, de un efecto positivo en ganancia pondoestatural y disminución de la obesidad en los 2 primeros años.

Frecuencia de la alimentación:
A partir de los 6 meses el niño recibe 4 leches al día y una comida (el almuerzo). Después de los 8 meses, 3 leches y dos comidas. Entre los 12 y 18 meses se suspende la leche de las 22-23h y recibirá dos leches y dos comidas, con una colación opcional a media mañana.

TABLA 9: Preparación de la alimentación complementaria.

TIPO	COMPONENTES Y PREPARACIÓN
Puré Mixto (200g)	• Vegetales: • Coloreados 60g (zapallo, zanahoria, algas marinas, champiñones, betarragas, berenjenas, etc.). • Verdes 15g (espinaca, acelga, zapallo italiano, apio, lechuga, repollo, porotos verdes, brócoli, etc.), • Cereales: 10g, en crudo (arroz, fideos, avena, quinoa, sémola, maíz, etc.), • Tubérculos 50g (papa). • Carnes: 30g, posta negra y rosada, ave sin piel, pavo y cerdo (menos frecuente), pescado o mariscos 30g (jurel, salmón, sardina, merluza, reineta, tollo, congrio, albacora, blanquillo) o medio huevo. Preparación: Cocer y licuar a consistencia de papilla o puré suave. Antes de servir agregar 5mL de aceite (canola, maravilla, o marino). Se comienza con 2-3 cucharadas y se aumenta gradualmente.
Puré de leguminosas (200g)	Legumbres 70-80g cocidas (garbanzos, lentejas, porotos), vegetales coloreados 20g, fideos o arroz 10g. Preparación: Las legumbres deben remojarse durante varias horas o desde la noche anterior. No requiere adición de carnes.
Postre (50-100g)	Fruta natural, excepto las que no tengan cáscara dura y crezcan a ras de suelo, licuada.

FUENTE: Adaptada de la guía de alimentación del niño (a) menor de 2 años. MINSAL 2023.

Recomendaciones de alimentación durante el primer año
- Ambiente tranquilo (físico y humano) – no viendo TV ni jugando celular.
- Estructura: Horarios ordenados, duración definida (máximo 45 minutos cada vez).
- Indicación individual, según el crecimiento y desarrollo del lactante.
- Permitir la autorregulación (respetar los signos de apetito y saciedad del lactante).
- Oferta variada en sabores; en esta etapa se gesta el desarrollo de gustos y preferencias alimentarias futuras.
- Las neofobias, o rechazo de un alimento nuevo, constituyen un comportamiento fisiológico, que comienza el 2° semestre y se atenúa al final del 2° año. Debe insistirse (sin obligar) hasta que sea reconocido por el niño (En promedio 16 veces. Se puede mejorar la respuesta al ofrecer con un alimento ya aceptado).
- Evitar comidas a deshora y entrega de colaciones innecesarias. No ofrecer bebidas gaseosas o jugos envasados antes del año.

Posibles riesgos
- Aporte energético disminuido → Mal incremento pondoestatural (falla de medro).
- Aporte micronutrientes disminuido → anemia ferropriva (déficit de Fe), talla baja (déficit de Zinc).
- Sobrealimentación → obesidad.
- Jugos (o bebidas) → obesidad, diarrea crónica inespecífica, inapetencia.
- Retraso de sólidos, alimentación forzada/inadecuada → Trastorno de hábito alimentario.

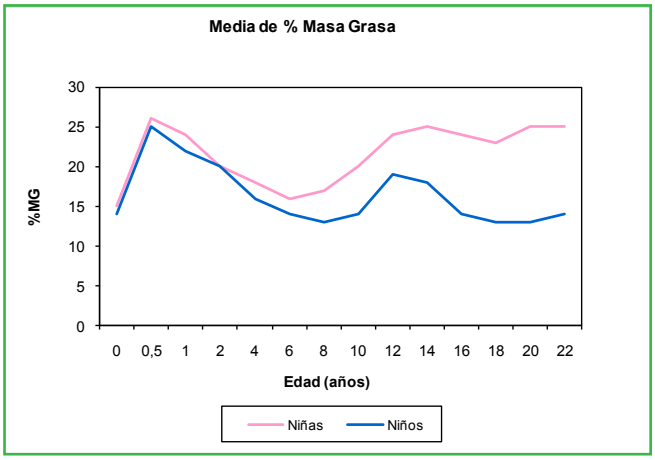
Retraso de introducción de alimentación complementaria más allá de los 9 meses→ riesgo de alergia alimentaria, riesgo de deficiencias de micronutrientes.
Falta de supervisión → Ingesta o aspiración de cuerpo extraño.

3. SEGUNDO AÑO DE VIDA: INCORPORACIÓN A LA COMIDA DEL HOGAR

Características del segundo año de vida

- 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 **(Figura 5)**.
- 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).

FIGURA 5: Composición corporal (% Masa grasa) durante la niñez y adolescencia.



FUENTE: Barja S. 2015.

Alimentación en el 2º año:

- La OMS recomienda continuar con la leche materna hasta el segundo año de vida, siendo la mejor alternativa, si el niño recibe la alimentación complementaria de modo saludable, posee un buen estado nutricional y existe confort de la madre y el niño.
- La siguiente opción es la leche entera y desde los 24 meses, la semidescremada o descremada si existe malnutrición por exceso **(Tabla 10)**.
- El niño se incorpora gradualmente 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 natural: aporte moderado, hasta 150 mL/día.

TABLA 10: Fórmulas lácteas a partir del segundo año de vida (Aportes por cada 100mL).

	LECHE ENTERA[1]	LECHE SEMIDESCREMADA FORTIFICADA[2]	LECHE DESCREMADA, FORTIFICADA
Energía (Cal)	50	42,7	32,9
Proteínas (g)	2,5	2,61	2,83
H de C. (g)	4,1	4,88	4,35
Lípidos (g)	2,6	1,41	0,47

[1] Leche Purita +Pro1 (12%).
[2] Leche Purita +Pro2 (13%). No se consideran leches fluidas saborizadas.

Factores que favorecen un hábito saludable de alimentación

1. Ambiente (físico y humano), modelaje 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 autorregulación en el niño (apetito/saciedad).
5. Oferta **variada**, equilibrada, saludable (inicio ensaladas).
6. Evitar comidas a deshora y colaciones innecesarias.
7. Limitar y ojalá evitar bebidas gaseosas o jugos envasados.
8. **Comidas Familiares:** son un factor protector de obesidad y trastornos alimentarios futuros, si existe un hábito familiar saludable. Este 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, aprende que existen señales internas de hambre y saciedad y que ellas se relacionan con cuándo y cuánto comemos.

Interculturalidad

Es importante reconocer y respetar las particularidades de la población de pueblos originarios y también de los migrantes que han llegado a nuestro país. La alimentación es un hecho sociocultural integral, relacionado con las cosmovisiones, la concepción de salud, bienestar y está asentada en las diversas visiones del buen vivir. Se recomienda validar sus prácticas y adaptar las indicaciones según la evidencia disponible.

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, hacia la independencia parcial con guía progresiva por parte de los padres o cuidadores, hasta la independencia completa del adolescente.

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

1. PREESCOLAR (2 a 4 años)

Características de este período:
- Tienen un crecimiento más lento que en el período 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).

Alimentación saludable
- Variada, con porciones adecuadas, ordenada en los horarios, incluso en los fines de semana. Llamativa, apetitosa, abundante en frutas y verduras (5 porciones al día) y favorecer el 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 castigan 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.

TV, pantallas y comidas
- Las pantallas no debieran iniciarse antes de los 2 años (AAP 2008), porque estimulan la ingesta de alimentos poco saludables, no permiten cumplir los roles social ni hedónico de la alimentación y fomentan el sedentarismo.
- Mientras más horas de TV/computador usa el niño, mayor es la prevalencia de obesidad. Está descrito que >2hrs totales de pantalla al día puede aumentar en un 67% el riesgo de sobrepeso/obesidad.
- Comer mientras se observan pantallas incrementa el consumo de alimentos ultraprocesados, y puede aumentar en un 28% el riesgo de sobrepeso.
- 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.

Lácteos en el preescolar:
- Debiera preferirse los lácteos descremados. 3 porciones o equivalente 3 vasos por día, para 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.

2. ESCOLAR (6 a 11 años)

Características de esta etapa
- 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 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.

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. Sin comidas a deshora.
- Ojalá 4 comidas diarias (desayuno, almuerzo, once y cena) y una colación para el colegio.
- El desayuno es importante, su consumo se asocia a un mejor rendimiento intelectual de los niños en el colegio.
- La colación se requiere cuando pasan más de 4 horas sin comer, debe ser saludable. Se recomienda que corresponda a un 5% del requerimiento total de energía (equivale a 80-100 calorías), es decir, una fruta o un lácteo descremado o medio pan o 1 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. Es progresiva en su aplicación.
- 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.

3. ADOLESCENTE (12 a 18 años)

Características de esta etapa

- Presentan cambios dramáticos en el cuerpo, en su forma y composición corporal; el dimorfismo sexual se hace evidente.
- Aumenta la velocidad del Crecimiento (estirón).
- Disminuye significativamente la actividad física.
- Hay desorden alimentario y abandono de lácteos.
- Deseo de probar nuevas comidas: Búsqueda de identidad propia.
- 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, al optar por un vegetarianismo sin supervisión.

Recomendaciones

- Privilegiar la alimentación grupal; evitar la comida a solas o frente a una pantalla.
- Mantener una alimentación estructurada: 4 comidas al día.
- Dar oportunidades de probar comidas diferentes.
- Chequear la actitud hacia la alimentación y percepción de la imagen corporal (peso saludable vs. ideal).
- Si se decide una dieta vegetariana, debe ser con supervisión profesional y de modo responsable (ver el capítulo correspondiente).
- Desanimar el consumo de alcohol hasta después de la mayoría de edad. Modelar conductas frente al tabaco y drogas.
- 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 ello.
- En la **figura 6** se muestran pautas básicas para las diferentes edades.
- 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: 2.516 Jóvenes con ≥ 5 comidas familiares por semana desarrollan menores conductas extremas de control de peso a 5 años de seguimiento.

FIGURA 6: Recomendaciones promedio y tablas de frecuencia de ingesta recomendadas.
Material educativo del **Programa HaViSa UC**, para la prevención de la obesidad y enfermedades crónicas. Centros de Educación Inicial, Pontificia Universidad Católica de Chile. Barja S y col. Rev Chil Pediatr. 2020;91.

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:



Diariamente	2-3 veces/sem	2 veces/sem	1 vez o menos/sem
Frutas, verduras, ensaladas	Pollo, pavo o carne roja	Pescado	Golosinas
Leche, prod. lácteos	Huevo	Legumbres	Prod. de pastelería
Pan, cereales, arroz, fideos			Bebidas gaseosas
Agua 6-8 vasos			

Pauta diaria para un niño de 12-18 años
eutrófico y de actividad física promedio

Aporte de 1900 (m) a 2400 (h) Cal/día:



Diariamente	2-3 veces/sem	2 veces/sem	1 vez o menos/sem
Frutas, verduras, ensaladas	Pollo, pavo o carne roja	Pescado	Golosinas
Leche, prod. lácteos	Huevo	Legumbres	Prod. de pastelería
Pan, cereales, arroz, fideos			Bebidas gaseosas
Agua 6-8 vasos			

PUNTOS CLAVES

- **La alimentación tiene diferentes objetivos, cuyo logro desde etapas tempranas favorece la salud global.**
- **La alimentación se modifica según la maduración y desarrollo del lactante. Las preferencias alimentarias se gestan desde el primer año de vida; es fundamental la exposición a alimentación variada y saludable.**
- **En la etapa escolar y adolescencia se consolidan los hábitos y el estado nutricional tenderá a persistir hacia la adultez, por lo cual el rol parental sigue siendo fundamental.**
- **En las etapas de individuación e independencia se requiere incorporar a las decisiones de alimentación del hogar.**
- **La actividad física, menor sedentarismo y horas adecuadas de sueño son parte fundamental de los hábitos de vida saludable.**
- **Las recomendaciones son una referencia, se aplican individualmente y a nivel poblacional, cambian según la situación epidemiológica.**
- **Son factores protectores la crianza saludable y respetuosa en alimentación y las comidas en familia.**

Referencias

1. Diagnóstico nutricional según rango etario en menores de 6 años (%). Población en control en el sistema de Salud Público de Salud. Chile 2021. ISBN 978-956-348-215-7. Disponible en: https://epi.minsal.cl.
2. Estado nutricional escolares en Chile. Mapa nutricional JUNAEB 2022. Disponible en: https://www.junaeb.cl/mapa-nutricional/
3. Human energy requirements: Report of a joint FAO/WHO/UNU 2001 Expert Consultation. En: https://www.fao.org/3/y5686e/y5686e05.htm#bm05.4
4. Fomon, S.J. 1974. Infant nutrition. Philadelphia, Pennsylvania, USA, W.B. Saunders.
5. Fomon SJ. Feeding normal infants: rationale for reccomendations. J Am Diet Assoc 2001;101:1002.1005.
6. American Academy of Pediatrics. Pediatric Nutrition Handbook. 6th Edition. 2009.
7. Holliday MA, Segar WE. Pediatrics. 1957;19:823–832.
8. Institute of Medicine. 2005. Dietary Reference Intakes for Energy, Carbohydrate, Fiber, Fat, Fatty Acids, Cholesterol, Protein, and Amino Acids. Washington, DC: The National Academies Press. https://doi.org/10.17226/10490.http://www.nap.edu/catalog/10490.html.
9. Food and Nutrition Board, Institute of Medicine, National Academies. Nutrient Recommendations: Dietary Reference Intakes (DRI).
10. https://ods.od.nih.gov/HealthInformation/nutrientrecommendations.aspx#dri
11. Ministerio de salud, Guía de alimentación del niño (a) menor de 2 años, año 2016 https://www.crececontigo.gob.cl/wp-content/uploads/2016/01/Guia-alimentacion-menor-de-2.pdf
12. Ministerio de salud, Guía de alimentación del niño (a) menor de 2 años, año 2023 (En consulta pública). Disponible en: https://www.minsal.cl/wp-content/uploads/2021/11/Gui%CC%81a-de-Alimentacio%CC%81n-nin%CC%83a-y-nin%CC%83o-menor-de-2-an%CC%83os-y-Guia-alimentacio%CC%81n-adolescencia-ed-2023-consulta-pu%CC%81blica-febrero-marzo-2023.pdf
13. Ministerio de Salud de Chile. Reformulación de la Norma técnica del Programas Nacional de alimentación complementaria 2023. Disponible en: https://dipol.minsal.cl/reformulacionpnac/
14. Barja S. Evaluación del Estado Nutricional. En: Valenzuela P y Moore R. Pediatría ambulatoria: Un enfoque integral. Tercera edición. Ediciones UC, Santiago, Chile, 2015, pág. 88.
15. "Ley 20.606 sobre composición nutricional de los alimento

Lactancia materna

DRA. PATRICIA VALENZUELA C.
DRA. MARÍA INÉS BRUGAL S.
DRA. DEIDYLAND ARENAS E.
DRA. ROMINA TORRES S.
Unidad de Pediatría Ambulatoria
Departamento de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La leche materna (LM) es el alimento por excelencia para el lactante. Además de su alto valor nutricional, posee elementos bioactivos con múltiples beneficios, que confieren al lactante inmunoprotección en una etapa de gran inmadurez y fortalece el vínculo madre-hijo, presentando beneficios para la madre, el lactante y la sociedad.

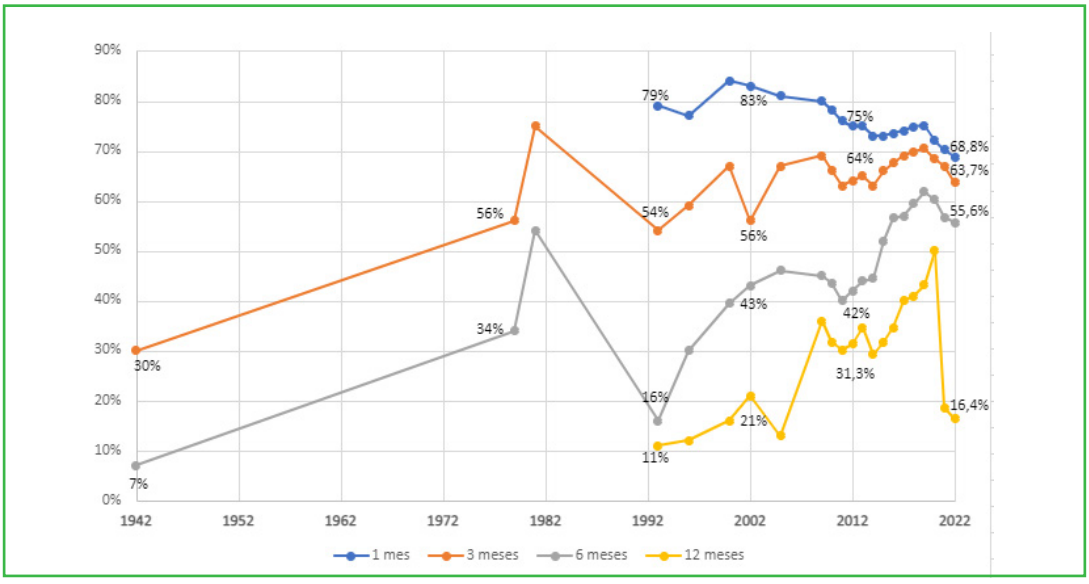
La OMS y UNICEF recomiendan lactancia materna exclusiva (LME) hasta los 6 meses y complementada con otros alimentos hasta, al menos, los 2 años de vida. La LME significa no recibir otro suplemento sólido ni líquido, incluyendo el agua, por lo que no debería recibir ningún tipo de fórmula ni jugos ni aguas de hierba u otros líquidos.

EPIDEMIOLOGÍA

En Chile, a fines de la década de los 40 la prevalencia de lactancia materna exclusiva al sexto mes de vida en zonas urbanas no superaba el 7%. Desde 1980 se han implementado estrategias a distintos niveles para promover la lactancia materna, tales como campañas del Ministerio de Salud, modificación de la norma de alimentación infantil, Iniciativa Hospital Amigo del niño y de la madre (1992), capacitación de equipos de salud, incorporación de Clínicas de Lactancia, programa Chile Crece Contigo (2007), permiso postnatal parental (2011), creación del primer Banco de leche Humana (2015), modificación de ley de alimentos donde se prohíbe la publicidad a sucedáneos de la leche materna para lactantes menores de 12 meses (2018) y la ley 21.155 de protección de la lactancia materna y su ejercicio (2019).

Todas estas medidas han logrado que Chile esté entre los seis países con mayor prevalencia de lactancia materna exclusiva al sexto mes (55,6% en el año 2022) **(Figura 1)**, registros solo del área pública de salud. Las principales razones para el cese de la lactancia materna exclusiva antes de los 6 meses tienen relación con la percepción de que el lactante queda con hambre, seguido de una inadecuada técnica de lactancia, y el inicio de actividades laborales o académicas, según la Encuesta Nacional de Lactancia Materna (ENALMA) 2013.

FIGURA 1: Prevalencia de Lactancia Materna en Chile.



FUENTE. Elaboración propia en base datos obtenidos de estudios poblacionales, encuestas nacionales de lactancia y registro estadístico mensual del Ministerio de salud.

BENEFICIOS DE LA LECHE MATERNA (o riesgos de no amamantar)

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 al lactante, se pueden destacar: (Tabla 1)

- **Previene el desarrollo de infecciones:** reduciendo riesgo de otitis media agudas, infecciones respiratorias bajas y diarreas severas. Además, reduce en 72% el riesgo de hospitalización por infecciones respiratorias al estar con LME al menos 4 meses.
- **Disminuye riesgo de muerte súbita:** dependiendo de la duración de la lactancia varía la disminución del riesgo entre un 40-64%. Para ver esta magnitud de efecto, la lactancia materna debe estar presente al menos por 2 meses.
- **Enterocolitis necrotizante:** disminuye la incidencia 58% en prematuros con LM vs fórmula. Mientras más prematuro, mayor beneficio.
- **Disminuye el riesgo de atopía:** se ha visto una reducción en un 26% de eczema los primeros dos años de vida al recibir al menos 3 a 4 meses de lactancia materna exclusiva. El haber recibido lactancia materna alguna vez, reduce en 12% el riesgo de presentar asma entre los 5 y 18 años, y una mayor duración de la lactancia materna es más protectora de presentar sibilancias en los primeros 2 años de vida.
- Reduce 10 a 22% el riesgo de obesidad, a mayor tiempo de lactancia materna, mayor protección.
- Disminuye un 33% el riesgo de Diabetes Mellitus tipo 2 y hasta un 57 % el riesgo de Diabetes Mellitus tipo 1.
- Reduce 52% el riesgo de enfermedad celíaca si el gluten se introduce mientras hay LM.
- Reduce el riesgo de presentar enfermedades inflamatorias intestinales.
- Reduce el riesgo de presentar leucemia, con mayor protección a mayor duración de lactancia.
- 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, favorece el control de fertilidad (amenorrea de la lactancia), disminuye el riesgo de diabetes mellitus e hipertensión y disminuye el riesgo de cáncer de mama, ovario, endometrio y tiroides. La lactancia protegería de depresión post parto y se asocia a menor riesgo de fractura en edad adulta **(Tabla 2)**.

La leche materna tiene múltiples beneficios, sin embargo, existen escasas contraindicaciones de lactancia materna que se mencionan a continuación:

1. VIH materno en Chile.
2. HTLV materno.
3. Enfermedades metabólicas en el niño que pueden contraindicar parcial o totalmente la lactancia. Como, por ejemplo: galactosemia, fenilcetonuria, enfermedad orina olor a jarabe de arce.
4. Herpes simple mamario.
5. Medicamentos: algunos psicotrópicos sedantes y opioides, radio-iodo, quimioterapia citotóxica, algunos anticonvulsivantes. Se recomienda siempre revisar una base de datos sobre medicamentos en lactancia (por ej. LactRX, e-lactancia.org).

No son contraindicaciones: madre con Hepatitis B, mastitis, abscesos mamarios.

TABLA 1: Beneficios de Lactancia Materna para Lactante.

		DISMINUCIÓN DE RIESGO	LACTANCIA MATERNA	COMPARACIÓN
	Muerte Súbita	40%	2-4 meses	Sin LM
		60%	4-6 meses	Sin LM
		64%	>6 meses	Sin LM
	Neonatal (8-27 días)	40 - 51%	Alguna vez	Nunca
	Postneonatal (28-365 días)	19-21%	Alguna vez	Nunca
		38%	> 3 meses	Nunca
	Infantil (7 - 365 días)	26%	Alguna vez	Nunca
	Infantil en países en desarrollo	25%	Inicio en 1ra hora de vida	Inicio luego de 1ra hora de vida
		93%	Exclusiva	Sin LM
		79%	Exclusiva	Parcial
		33%	Exclusiva	Predominante
	Infección Respiratoria Baja	19%	Exclusiva 6 meses	Exclusiva <4meses
	Diarrea severa o persistente	30%	Exclusiva 6 meses	Exclusiva <4meses
	Otitis Media	33%	Alguna vez	Nunca
		43%	Exclusiva 6 meses	Nada
	Asma, cualquier edad	22%	Mayor duración	Menor duración
	Asma, 5-18 años	12%	Alguna vez	Nunca
	Eczema, 2 años	26%	Exclusiva 3-4 meses	Menos 3-4 meses
EII	**Enfermedad de Crohn**	29%	Alguna vez	Nunca
		80%	12 meses	3-6 meses
	Colitis Ulcerosa	22%	Alguna vez	Nunca
		79%	12 meses	3-6 meses
	Leucemia	11%	Alguna vez	Nunca
		19%	6 meses	Nunca o < 6 meses
	Diabetes tipo 1	57%	Exclusiva 6 meses	Nunca
		56%	12 meses	Nunca
	Diabetes tipo 2	33%	Alguna vez	Nunca
	Infantil y Adulta	23%	Alguna vez	Nunca
		31%	Exclusiva	No Exclusiva
	Infantil	22%	Alguna vez	Nunca
		20%	Exclusiva 6 meses	No exclusiva
		18%	>6 meses	Nunca
		11%	>6 meses	<6 meses

(EII: enfermedad inflamatoria intestinal)

FUENTE. Elaboración propia en base a Policy Statement: Breastfeeding and the Use of Human Milk. Pediatrics (2022).

TABLA 2: Beneficios de Lactancia Materna para Madre.

		DISMINUCIÓN DE RIESGO	LACTANCIA MATERNA	COMPARACIÓN
	Diabetes tipo 2	30%	>12 meses	<12 meses
	DM2 y Diabetes Gestacional	78%	Mayor duración	Menor duración
		58%	Exclusiva	Nunca
	Hipertensión	8%	<6meses	Nunca
		11%	6-12 meses	Nunca
		12%	>12 meses	Nunca
	Cáncer de Mama	28%	Exclusiva	Sin LM
		22%	Alguna vez	Sin LM
		7%	<6 meses	Sin LM
		9%	6-12 meses	Sin LM
		26%	>12 meses	Sin LM
	Cáncer de Mama premenopausia	14%	Alguna vez	Sin LM
	Cáncer de Mama postmenopausia	11%	Alguna vez	Sin LM
	Cáncer de Ovario	30%	Alguna vez	Nunca
		17%	<6meses	Sin LM
		28%	6-12 meses	Sin LM
		37%	>12 meses	Sin LM
	Cáncer de Endometrio	11%	Alguna vez	Nunca
	Cáncer de Tiroides	9%	Alguna vez	Nunca

FUENTE. Elaboración propia en base a Policy Statement: Breastfeeding and the Use of Human Milk. Pediatrics (2022).

FISIOLOGÍA DE LA LACTANCIA MATERNA

La glándula mamaria tiene como función principal producir leche para alimentar y proteger al recién nacido después del nacimiento. Está constituida por un parénquima glandular, compuesto por alvéolos, 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 cada una. **(Tabla 3)**

La leche se produce en las células alveolares (en los lactocitos) a partir de los sustratos que son transportadas desde el plasma sanguíneo a las células alveolares y mediante síntesis intracelular. La leche sintetizada contiene todos los nutrientes y es secretada a los alvéolos y conductos.

TABLA 3: Etapas de la producción Láctea.

ETAPAS DE LA PRODUCCIÓN LÁCTEA	
Lactogénesis I o Diferenciación del tejido mamario	En el primer trimestre del embarazo el estrógeno estimula la producción de los conductos lactíferos. En el segundo semestre del embarazo los alveolos sobrepasan a los conductos. Las células epiteliales se diferencian a lactocitos. La prolactina estimula la secreción glandular llenando a los alveolos de precalostro. La producción de grandes volúmenes de leche esta inhibida por los esteroides placentarios. En esta etapa se observan los cambios de pigmentación y crecimiento de la areola y pezón. Al nacer va a salir calostro producto del alumbramiento de la placenta y la primera succión del recién nacido.
Lactogénesis II o Activación de la secreción:	Ocurre entre el tercer día y los 15 días postparto. Luego de la eliminación de la placenta, disminuyen los niveles de 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. El volumen de leche aumenta bruscamente, lo que se conoce en nuestro medio como la "bajada de la leche".
Lactogénesis III o Galactopoyesis:	Desde la segunda semana post parto en adelante, la producción de leche ya no es afectada tan directamente por las hormonas, sino que posee un mecanismo de regulación local o autocrino. Los principales factores involucrados son la succión frecuente y el adecuado vaciamiento mamario.

Regulación hormonal de la lactancia:

- **Prolactina:** es la hormona más importante en el inicio de la producción alveolar de leche. Sintetizada y liberada por la hipófisis anterior. Induce al ARNm de transferencia para la síntesis de la proteína de la leche y actúa sobre la lactoalbúmina para la síntesis de la lactosa. Luego que la lactancia está establecida, esta tiene un rol de facilitador de la lactancia.

  La secreción de prolactina está inhibida por la dopamina. Cuando el lactante succiona se inhibe la dopamina y se libera la prolactina. 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.

- **Oxitocina:** sintetizada en el hipotálamo y almacenada y liberada por el lóbulo posterior de la hipófisis. Actúa sobre la célula mioepitelial que contrae y provoca el reflejo de eyección lácteo (REL) que permite el paso de la leche desde el alveólo a la boca del lactante. La oxitocina es liberada por la succión del pezón y otros estímulos (olfativos, visuales, táctiles, emociones, pensamiento, contacto piel con piel). La secreción de oxitocina es retrasada por las catecolaminas (estrés y dolor). Además, la oxitocina, es un ansiolítico natural: 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.

- **Factor inhibidor de la lactancia (FIL/Serotonina):** la glándula produce el FIL que actúa a nivel local. Si la leche permanece en el lumen alveolar por un periodo de tiempo prolongado se secreta y se acumula, ejerciendo un feedback negativo local en la producción y al depurarse se reanuda. Por otro lado, la distensión alveolar que se produce al no haber vaciamiento se ha asociado a una alteración morfológica del receptor de prolactina que impide su unión, disminuyendo la producción localmente.

Al entender la fisiología de la lactancia podemos comprender, prevenir y manejar los problemas de lactancia.

COMPOSICIÓN DE LA LECHE

La leche humana es un fluido vivo y cambiante, diseñado especialmente para esta especie, que además de macro y micronutrientes, contiene células, inmunoglobulinas, enzimas y hormonas, que se adaptan a las necesidades específicas de cada lactante. **(Tabla 4 y 5)**

La leche materna está compuesta por agua en un 88% con una osmolaridad semejante a la del plasma, permitiendo mantener el equilibrio electrolítico. Además, posee compuestos nutricionales y más de 250 compuestos con funciones inmunológicas o tróficas. Tiene un aporte calórico entre 65 a 70 kcal/100 ml. Algunos de sus componentes son sintetizados en el lactocito y otros provienen de las reservas o dieta materna. Sin embargo, su composición no varía significativamente con la dieta, excepto algunos nutrientes críticos como la Vitamina B12, ácidos grasos y yodo.

TABLA 4: Composición de la leche.

Macronutrientes	1. **Proteínas:** mayor concentración en el calostro luego oscila entre 0,8 - 1,2 g/dL en la leche madura (70% proteínas del suero y 30% caseína). Las proteínas del suero de la leche humana contienen α-lactoalbúmina, lactoferrina, lisozimas e IgA secretora, entre otros. A diferencia de la leche de vaca que posee b-lactoalbúmina y su concentración proteica es de 3,1 g/dL. La lactoferrina posee acción bacteriostática sobre ciertas bacterias ferrodependientes (por ej. E. coli) y facilita la absorción intestinal del hierro en el lactante. Las lisozimas poseen acción antimicrobiana no específica y mecanismos antiinflamatorios, favoreciendo una flora intestinal adecuada. La IgA secretora es el factor inmunoprotector más importante de la leche materna, ya que contiene información inmunológica de la madre, especialmente del sistema respiratorio y digestivo, y es resistente a enzimas proteolíticas. La IgA secretora se une a virus, bacterias y antígenos, produciendo inmunidad local y disminuyendo el riesgo de infecciones, protegiendo al recién nacido y lactante susceptible debido a su inmadurez inmunológica y permeabilidad aumentada de la mucosa intestinal, que no se completa hasta los 6 años. 2. **Lípidos:** proporcionan cerca de 50% del aporte calórico de la leche humana. Los lípidos son el componente más variable de la leche materna (3 - 5 g/dL), ya que su cantidad varía entre mujeres, según la hora del día y su concentración es mayor al final de la mamada, produciendo saciedad y aumento de peso del lactante. Destaca el ácido linoleico, alfa linolénico, araquidónico y docosahexanoico (DHA), que son fundamentales para el desarrollo cerebral y de la retina. Estos ácidos grasos varían dependiendo de la dieta materna. 3. **Hidratos de carbono:** el principal es la lactosa que está en grandes cantidades (7 gr/dL) produciendo un tránsito intestinal acelerado con deposición ácida y líquida con cuerpos reductores presentes, que generan una flora bacteriana intestinal saludable con bacterias como el lactobacillus bifidus. Otros carbohidratos son los glicolípidos, glicoproteínas y abundantes oligosacáridos. Los oligosacáridos además de ser fuente de nitrógeno no proteico constituyen un mecanismo de defensa local al impedir unión a patógenos, favorecer el desarrollo de la flora intestinal y tener funciones inmunomoduladoras.

Micronutrientes	1. **Vitaminas:** contiene adecuada cantidad de vitaminas A, C, D, E, K y del complejo B. Sin embargo, la leche materna no compensa el déficit de vitamina D secundario a la escasa exposición solar a esta edad, por lo que es necesario suplementar con 400 UI/día de vitamina D desde el nacimiento al año de vida. 2. **Minerales:** contiene hierro, calcio, fósforo, magnesio y zinc, entre otros, con alta biodisponibilidad. El aporte de hierro en la leche materna es suficiente hasta los 4 a 6 meses de edad en la mayoría de los niños de término sin factores de riesgo de anemia. Luego de esta edad, las reservas de hierro acumuladas durante la gestación disminuyen, dando paso a la anemia fisiológica del lactante, por lo que es necesario suplementar a los niños que se encuentran con lactancia materna exclusiva con 1 mg/kg/día de hierro desde los 4 meses si fueron recién nacidos de término y 2 mg/kg/día a los prematuros desde los 14 días de vida hasta el año de edad gestacional corregida.
Compuestos bioactivos	Posee enzimas, hormonas, factores de crecimiento y factores inmunoprotectores e inmunomoduladores, entre los que se encuentran células vivas (macrófagos, linfocitos B y T activados, linfocitos natural killer y células madre totipotenciales), inmunoglobulinas de la madre (IgA, IgG e IgM), bacterias probióticas que favorecen una flora intestinal adecuada, además de lactoferrina, oligosacáridos y mucinas.

TABLA 5: Tipos de leche.

CALOSTRO	LECHE DE TRANSICIÓN	LECHE MADURA
		
Primeros 3 a 5 días. Poco volumen (7 ml hasta 20 ml por toma, debido a la capacidad gástrica reducida del lactante). Alta concentración de IgA secretora, linfocitos activados, macrófagos, lactoferrina, vitaminas liposolubles (A, E, K), sodio y betacaroteno. Primera inmunización del recién nacido.	Desde el día 2 al 14 postparto. Aumenta volumen de 60 a 80 ml por toma. Mayor contenido de agua y lactosa con disminución del sodio.	Desde la segunda semana post parto. Con mayor volumen y lactosa. Además, contiene inmunoglobulina, lactoferrina y células de inmunidad que se mantienen estables en cantidad, pero en menor concentración por mayor contenido de agua.

FUENTE IMÁGENES. Acompañando tu lactancia. Grupo LAM y MINSAL. 2017.

En el caso de los prematuros como la leche se adapta a las necesidades del niño, esta contiene mayor cantidad de proteínas y menor cantidad de lactosa que la leche madura por tiempo prolongado, ya que el recién nacido pretérmino presenta mayores requerimientos proteicos. Además, posee mayor concentración de lactoferrina e IgA. Sin embargo, en prematuros menores a 32 semanas o 1500 gramos, es necesario fortificar la leche materna.

TÉCNICA DE LACTANCIA

El proceso de atención del parto y los primeros días de vida son determinantes para una instalación exitosa de la 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 recién nacido se encuentren sanos y activos. Lo ideal es proteger 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 recién nacido 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.

Un buen acople se evidencia al ver al **recién nacido con ambos labios evertidos, la boca muy abierta y el pezón tocando el paladar blando** (Figura 2). El mentón toca la mama, la nariz puede, como no, tocar la mama, esto depende más del volumen mamario. Al lograr un buen selle labial se generan presiones intraorales negativas y además la lengua hace un masaje en la parte inferior de la areola (presión positiva), moviendo la mandíbula lo que permite la extracción de leche. 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 este el mejor signo de que el niño se alimenta bien. (Tabla 6)

FIGURA 2: Correcto acople.



FUENTE: Acompañando tu lactancia. Grupo LAM y MINSAL. 2017.

TABLA 6: Indicadores de Lactancia materna efectiva.

- Deglución audible.
- Niño relajado mamando de forma rítmica.
- Buen incremento ponderal (20 a 30 g/d, prematuros > 30 g/d).
- 6 pañales de diuresis/ 4 pañales de deposiciones.
- No hay dolor al amamantar.
- Pezón y pecho sano.
- Lactante tranquilo post toma.

Se debe evaluar la técnica de lactancia en la maternidad, en la primera consulta con pediatra, estando siempre atentos a apoyar a la madre cuando tiene alguna duda o problema como dolor, grietas o mal incremento de peso del niño. La mayoría de los problemas de lactancia tienen que ver con el mal acople al pecho y las tomas infrecuentes.

Libre demanda y señales de hambre:

La lactancia debe ser a libre demanda independientemente de la edad del niño, sin embargo, en los primeros días no debiera ser inferior a 8 a 10 tomas en 24 horas, asegurándose de despertarlo si está durmiendo en exceso o no muestra señales de hambre **(Figura 3)**. Habitualmente se recomienda a la madre que no deje pasar más de 3 horas sin amamantar, esto es, contando el tiempo desde que inició la mamada. Si el niño está subiendo bien de peso en los días posteriores se puede dejar que las señales del niño guíen el ritmo, enseñando a la madre a reconocer esas señales precoces de hambre para que no lo alimente tardíamente cuando ya está llorando. Lo habitual es que tomen de día y de noche indistintamente en especial los primeros 3 meses. Luego de un tiempo, el binomio madre-hijo tiende a ordenarse solo, con tendencia a tomas más frecuentes durante el día, disminuyendo su frecuencia en las noches.

FIGURA 3: Señales de Hambre.



FUENTE: Acompañando tu lactancia. Grupo LAM y MINSAL. 2017.

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 recién nacido. Por otro lado, la leche del final de la mamada tiene mayor contenido graso, lo que contribuye a satisfacer la saciedad y a aumentar su peso. Es por esto, que el niño debe tomar de una mama hasta vaciarla por completo y luego, cambiar a la otra. Se recomienda alternar la mama con la que se inicia cada vez. No es necesario dar de las dos mamas cada vez, pero si permitir el vaciamiento al menos de una por toma.

Existen muchas posturas para amamantar, lo importante es que debe ser cómodo para el niño y la madre logrando un buen acople del recién nacido o lactante al pecho materno. En postura sentada, la madre debe tener la espalda bien apoyada, abdomen del niño en contacto con el abdomen de la madre, el cuerpo del bebé debe estar alineado (oreja, hombro y cadera en el mismo eje) y la madre ofrece el pecho sosteniéndolo con el dedo pulgar por encima de la mama y los 4 dedos restantes por debajo de la areola formando una C, lo que permite introducir una mayor parte de la areola dentro de la boca del niño. La posición de caballito se recomienda en caso de reflejo eyecto-lácteo poderoso o en caso de niños somnolientos o hipotónicos. En esta posición, el niño se sienta con las piernas abiertas sobre el muslo de la madre, quien sujeta la cabeza entre el índice y el pulgar **(Figura 4)**.

FIGURA 4: Posturas para amamantar.



FUENTE: Acompañando tu lactancia. Grupo LAM y MINSAL. 2017.

Cómo lograr una lactancia exitosa:

La lactancia no depende del instinto, sino que requiere aprendizaje y apoyo tanto en su inicio como en la solución de dificultades. La lactancia materna requiere más que la dedicación de la madre.

Se requieren políticas públicas, apoyo de la familia y del lugar de trabajo, prácticas perinatales que favorezcan la lactancia.

- **Políticas públicas:** el descanso postnatal pagado es fundamental para la mantención de la lactancia ya que el reinicio del trabajo materno es una de las principales causas de destete. Políticas públicas como el Hospital amigo del niño y de la madre con sus 10 pasos para lograr una lactancia exitosa han demostrado mejorar las tasas de lactancia materna **(ver anexo: iniciativa Hospital Amigo del niño y de la madre y sus 10 pasos)**.
- **Prácticas perinatales:** impactan positivamente la lactancia el parto vaginal, contacto piel con piel precoz y mantenido, acople espontáneo al pecho en la primera hora de vida, alojamiento conjunto madre-hijo. La cesárea impacta negativamente en el inicio de la lactancia por la separación de la díada y al hacer menos contacto piel con piel y retrasar la primera lactancia. Pero también retrasa la lactogénesis II (bajada de la leche) por lo que se requiere más apoyo en estas madres. El uso excesivo de fluidos endovenoso puede producir edema mamario y dificultades en el acople así como baja excesiva de peso del recién nacido en los primeros días. El uso excesivo de anestésicos puede producir sedación e interferencia con una succión adecuada del recién nacido **(Tabla 7)**.
- **Condición socioeconómica:** tener lo básico como vivienda segura, alimentación adecuada, acceso a servicios de salud, redes de apoyo.

TABLA 7: Factores que favorecen una lactancia exitosa.

- Trabajo de parto espontáneo, evitar intervenciones innecesarias.
- Parto vaginal.
- Contacto piel con piel precoz y mantenido.
- Alojamiento conjunto.
- Permitir que se acople espontáneamente en la primera hora de vida.
- Mamadas frecuentes y efectivas.
- Revisar y educar sobre el correcto acople si es necesario.

PROBLEMAS EN LA LACTANCIA

Para un diagnóstico oportuno de problemas de lactancia se debe observar a la madre amamantar al menos en la primera consulta y siempre que haya dolor al amamantar, mal incremento de peso o cualquier duda con la técnica de lactancia. También se debe examinar los pechos de la madre y evaluar boca y succión del niño dentro de un examen físico completo.

Las **grietas en el pezón** pueden ser producidas por mal acople, succión disfuncional o infecciones, por lo que es necesario observar la técnica de lactancia y examinar el pecho de la madre siempre que exista dolor o grietas. El mal acople puede ser solo una falla en la posición o también 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, hipo o hipertonía, prematuridad, dolor facial por fórceps, uso de chupete o mamadera en RN inmediato, frenillo sublingual corto).

Las **grietas superficiales** se deben manejar corrigiendo el acople, evaluando disfunciones de succión susceptibles de corregir y aplicando leche materna post mamada. Si existe sospecha de sobreinfección bacteriana se puede usar mupirocina local.

Si hay **grietas profundas** que producen mucho dolor, se puede extraer leche y usar otro medio de administración hasta sanar (sonda al dedo). En grietas que no sanan o se profundizan se debe sospechar sobreinfección bacteriana o micótica y también otras patologías cutáneas como el eccema del pezón.

Se debe sospechar **mastitis** frente a una paciente que se sienta agripada, con calofríos, mialgias, fiebre mayor a 38°C axilar, dolor y enrojecimiento en la mama. Los factores predisponentes son: grietas del pezón, obstrucción de conducto, mal acople, mamadas poco frecuentes, estrés o fatiga materna. El tratamiento consiste en reposo de la madre por 48 horas, mantener la lactancia directa o extracción con vaciamiento frecuente y efectivo, pero no excesivo y antiinflamatorios. Si no se resuelve dentro de 24 horas se debe iniciar antibióticos (flucloxacilina, cloxacilina o cefadroxilo por 10 - 14 días). En caso de no haber mejoría después de 48 horas

se debe evaluar cambio de tratamiento y ampliar estudio con ecografía si existe sospecha de absceso (que pudiese requerir drenaje por punción bajo ecografía en caso de que no drene espontáneamente a través de los conductos). Existen estudios que muestran efectos positivos al tratar con probióticos a madres cursando mastitis aguda o recurrente, pero aún la evidencia no es sólida. Si se considera utilizar probióticos deben contener L. Salivarius o L Fermentum. En algunos casos la mastitis se puede volver crónica o subaguda, produciendo dolor tipo puntada que requiere un tratamiento antibiótico más largo o de segunda línea. Si se sospecha mastitis subaguda se puede complementar el estudio con cultivo de leche materna y antibiograma.

La **candidiasis del pezón** como causa de dolor al amamantar actualmente es controversial, ya que no se ha podido aislar la cándida en cultivos. Se puede observar un pezón, de coloración rosada brillante. Siempre revisar la boca del niño en busca de algorra y la zona del pañal en busca de dermatitis micótica. Se maneja con antimicótico tópico para madre y boca del recién nacido (nistatina o miconazol por 14 días) o sistémico (fluconazol), hervir todo lo que esté en contacto con el pezón materno y la boca del niño y mantener el pezón lo más seco posible. Si se encuentra dolor asociado a este cuadro, hay que descartar otras causas antes de pensar que la cándida es la responsable. La mayoría de las veces el dolor agudo, pinchazo, urente que se había atribuido a cándida es producido por bacterias.

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. En ocasiones se puede observar un punto blanco en el pezón obstruyendo la salida de un conducto ("perla de leche"). En este caso, la madre refiere un dolor tipo clavada, cólico en la mama, junto con el reflejo eyecto-lácteo. Las perlas pueden producirse por tracción, éstas se ven bien delimitadas. Se maneja evaluando y mejorando el acople, aplicando paños tibios húmedos antes de la mamada y realizando masaje desde la zona indurada hacia el pezón durante la mamada. Evitar sostenes que comprimen la mama. Otras medidas que pueden ayudar son el uso de antibióticos si se sospecha infección, antiinflamatorios y probióticos.

Ante un **mal incremento de peso del recién nacido**, se debe evaluar si es por mala técnica de lactancia, problemas en producción de leche o en la extracción de leche por parte del lactante. Lo primero es evaluar y 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 las tomas y/o se puede usar un suplemento en caso necesario, a través de un suplementador (usando sonda al pecho para favorecer estimulación del pezón y con esto producción de leche), se debe seguir de cerca a la diada para ir retirando la suplementación una vez que se obtenga una producción de leche acorde para ese lactante.

En caso de que no sea posible dar pecho directo (grieta profunda, mucho dolor, problemas de acople o succión, etc.) la leche extraída puede ser administrada de varias formas. Si se quiere estimular la succión en un bebé con succión disfuncional o inmadura, es recomendable usar 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. También se puede usar un vasito o cuchara y el niño toma directo de él con su lengua. Si se opta por la mamadera se debe elegir una de base ancha similar al pecho, con tetina flexible y con un flujo lento para hacerlo similar a la succión al pecho.

El uso de galactogogos, se debe evaluar caso a caso, ya que es solo un complemento a todas las otras medidas y no una solución en si mismo. De usarlo la elección es domperidona, no más de dos semanas y se debe suspender paulatinamente. 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.

Es importante realizar examen físico completo del lactante con especial atención al complejo cráneo-cervico-mandibular. Mirando si existen deformidades craneales, tensiones en cuello, asimetrías mandibulares. La evaluación de la cavidad oral debe ser completa, evaluando encías, paladar, mejillas, lengua y la succión no nutritiva con dedo enguantado. En caso de detectarse un frenillo sublingual corto (anquiloglosia) que afecte la succión y extracción de leche, se debe derivar a fonoaudiología para una evaluación de la funcionalidad lingual y posterior derivación a cirugía si fuera necesario, en coordinación con fonoaudiología, ya que se requiere una rehabilitación post frenectomía. El tono muscular y examen neurológico del lactante es relevante. En pacientes hipotónicos, prematuros o con disfunción motora, puede ser necesario la terapia con fonoaudiología. La fisura labio-palatina no contraindica la lactancia, se deben preferir posiciones más verticales hasta corregir el defecto.

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.

CÓMO ADMINISTRAR LECHE EXTRAÍDA

FIGURA 5: Formas de administración de leche extraída.

CUCHARA CON CALOSTRO O LM



SONDA AL DEDO



SONDA AL PECHO



FUENTE: Manual Lactancia Materna. MINSAL. 2010. Acompañando tu lactancia. Grupo LAM y MINSAL. 2017

TABLA 8: Conservación de Leche Materna Extraída.

LUGAR	T°	DURACIÓN	OBSERVACIONES
Ambiente	10 a 25°C	6-12 horas	Almacenar en contenedor cubierto y mantener lo más frío posible.
		1 hora	Si ha sido descongelada.
Nevera/Cooler	-15 a 4°C	24 horas	Mantener unidades refrigerantes en contacto con contenedor de leche y evitar abrir cooler.
Refrigerador	4°C	3 a 5 días	Almacenar en 1ra bandeja de refrigerador al fondo. Nunca en la puerta.
		24 horas	Si ha sido descongelada.
Freezer 1 puerta	-15°C	14 días	Almacenar al fondo del freezer o congelador.
Freezer 2 puertas	-18°C	3 a 6 meses	
Congelador	-20°C	6 a 12 meses	

FUENTE: Cartillas Chile Crece Contigo y Acompañando tu lactancia. Grupo LAM y MINSAL 2017.

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 debida a 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 eyecto-lácteo 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, vómitos 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 antigravedad como a caballito o posición biológica (con el niño en prono sobre el pecho).

Falla primaria de lactancia se refiere a la insuficiente producción de leche a pesar de haber una adecuada posición, frecuencia, acople, en un recién nacido sin problemas de anatomía o función oral que impidan una correcta extracción de leche. Para evaluar la causa se debe realizar una anamnesis de la madre preguntando por antecedentes de problemas

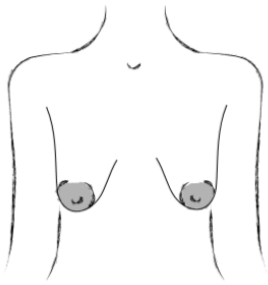
hormonales que se han asociado con falla en lactancia como: síndrome de ovario poliquístico, resistencia a la insulina o diabetes, alteraciones en función tiroidea, tratamiento de infertilidad, irregularidades menstruales, ausencia de crecimiento mamario durante el embarazo, cirugía mamaria en especial de reducción u otra con resección en aréola.

Es importante examinar las mamas para evaluar cicatrices y signos de **hipoplasia de glándula mamaria** (Figura 6), también llamada "insuficiente tejido glandular" ya que existen características anatómicas que hacen sospechar esta condición (pero no son un requisito) como: separación excesiva de ambas mamas, pezones apuntando hacia fuera o abajo, forma tubular o en "saco vacío", areola desproporcionadamente grande o abultada, asimetría mamaria notoria. Los implantes mamarios no deberían afectar la lactancia, pero muchas veces la razón para implantarlos es por haber presentado hipoplasia de glándula mamaria.

La insuficiente producción láctea no es una razón para destetar, al contrario, se deben aplicar todas las medidas discutidas previamente para despejar otros factores que puedan afectar negativamente la lactancia y potenciar al máximo la producción. Algunas veces es necesario complementar con fórmula para lograr el volumen total y en ese caso la lactancia mixta (pecho + fórmula) es posible y puede ser muy exitosa si es bien manejada.

La retención placentaria es una causa de falla de lactogénesis II (bajada de la leche) que si se sospecha se debe estudiar con ecografía. Se resuelve al retirar los restos placentarios y así disminuir los niveles de progesterona. El síndrome de Sheehan es un infarto en la hipófisis anterior debido a hemorragia durante el parto y produce falla de lactancia al no haber suficiente prolactina.

FIGURA 6: Hipoplasia mamaria.



FUENTE: Acompañando tu lactancia. Grupo LAM y MINSAL. 2017.

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 (Figura 7). 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, observarlas amamantar 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, no arreglar lo que no está roto. Se recomienda complementar con evaluación y seguimiento de clínica de lactancia cuando sea necesario.

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.

FIGURA 7: Inicio temprano de la Lactancia materna.



FUENTE: UNICEF, OMS, Capturar el momento: Inicio temprano: Inicio temprano de la Lactancia Materna: El mejor comienzo para cada recién nacido. Nueva York: Unicef, 2018.

CÓDIGO DE COMERCIALIZACIÓN DE SUCEDÁNEOS DE LA LECHE MATERNA

Fue aprobado en 1981 por la Asamblea Mundial de Salud de la OMS en un esfuerzo por disminuir el alza del uso de fórmulas con la consecuente morbi-mortalidad asociada a esta práctica. Es un compromiso ético que los distintos gobiernos se comprometen a cumplir para regular la comercialización y publicidad de los sucedáneos de la leche materna. En algunos países este código se ha incorporado a las leyes de la nación para velar por su cumplimiento y es de vital importancia que los profesionales de la salud lo conozcan **(ver anexo: código de comercialización de sucedáneos de la leche materna)**.

PUNTOS CLAVES

- **La leche materna es el mejor alimento e inmunoprotección para el lactante humano.**
- **Se recomienda lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses y complementada, al menos, hasta los 2 años.**
- **El uso de fórmula láctea debe plantearse como el uso de un medicamento ya que tiene efectos secundarios.**
- **La leche humana se adapta a las necesidades de cada lactante.**
- **El inicio de la producción de leche materna tiene control endocrino (prolactina y oxitocina) y la mantención, control autocrino (vaciamiento completo y frecuente de la mama).**
- **Entre los múltiples beneficios de la lactancia se encuentra reducción de mortalidad infantil, infecciones, riesgo de atopía y enfermedades crónicas a largo plazo.**
- **La madre que amamanta presenta menor riesgo de hemorragia y depresión postparto, DM2, cáncer de mama y ovario.**
- **Existen problemas de lactancia que se pueden prevenir si se favorece un parto vaginal, contacto piel con piel precoz al nacer y acople espontáneo al pecho.**
- **Cuando ya hay un problema de lactancia, se debe analizar la causa y realizar un plan de intervención y seguimiento oportuno de la díada hasta resolverlo.**

Referencias

1. Section on Breastfeeding. Breastfeeding and the use of human milk. Pediatric 2012. Pediatrics. 2012 Mar;129(3):e827-41.
2. Brahm P, Valdes V. Benefits of breastfeeding and risks associated with not breastfeeding. Rev Chil Pediatr. 2017;88(1):15-21.
3. Madrid Muñoz R, Cano C. C, Cortés Rojas R. Impacto de la extensión del postnatal en la adherencia a la lactancia materna. Estudio de Cohorte. Rev Chil Pediatr. 2018;89(4): 484-490.
4. Ageitos ML, Pugin E, Valdés V. Lactancia. En: Meneguello. Pediatría. 6ta edición. 2013.
5. Lactancia Materna. En: Valenzuela P, Moore R. Pediatría Ambulatoria: Un enfoque integral. 3ra edición. 2015.
6. Brugal MI. Lactancia. En: Gana JC, Hodgson MI. Práctica clínica en gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica. 1ra edición. 2015.

7. MINSAL. Manual de Lactancia Materna. 3ra edición. 2010.
8. Encuesta Nacional de Lactancia Materna, Minsal, 2013.
9. Ip S, Chung M, Raman G, Chew P, Magula N, DeVine D, Trikalinos T, Lau J. Breastfeeding and Maternal and Infant Health Outcomes in Developed Countries. Evidence Report/Technology Assessment No. 153 (Prepared by Tufts-New England Medical Center Evidence-based Practice Center, under Contract No. 290-02-0022). AHRQ Publication No. 07-E007. Rockville, MD: Agency for Healthcare Research and Quality. April 2007.
10. Bartik M, Stuebe A, Schwarz E, Luongo C, Reinhold A, Foster M. Cost analysis of maternal disease associated with suboptimal breastfeeding. Obstet Gynecol 2013;122:111–9.
11. Kramer M, Kakuma R. Optimal duration of exclusive breastfeeding. Cochrane Database Syst Rev. 2012 Aug 15;8:CD003517.
12. McNiel ME, Labbok MH, Abrahams SW. What are the risks associated with formula feeding? A re-analysis and review. Birth. 2010 Mar;37(1):50-8.
13. Gale C, Logan KM, Santhakumaran S, Parkinson JR, Hyde MJ, Modi N. Effect of breastfeeding compared with formula feeding on infant body composition: a systematic review and meta-analysis. Am J Clin Nutr. 2012 Mar;95(3):656-69.
14. Belfort MB, Rifas-Shiman SL, Kleinman KP, Guthrie LB, Bellinger DC, Taveras EM, Gillman MW, Oken E. Infant feeding and childhood cognition at ages 3 and 7 years: Effects of breastfeeding duration and exclusivity. JAMA Pediatr. 2013 Sep;167(9):836-44.
15. Kramer MS1, Aboud F, Mironova E, Promotion of Breastfeeding Intervention Trial (PROBIT) Study Group. Breastfeeding and child cognitive development: new evidence from a large randomized trial. Arch Gen Psychiatry. 2008 May;65(5):578-84.
16. Ballard O, Morrow AL. Human milk composition: nutrient and bioactive factors. Pediatr Clin North Am. 2013 Feb;60(1):49-74.
17. Picciano MF. Nutrient composition of human milk. Pediatr Clin North Am. 2001 Feb;48(1):53-67.
18. Alecia-Jane Twigger, Stuart Hodgetts, Luis Filgueira, Peter E. Hartmann and Foteini Hassiotou. From Breast Milk to Brains: The Potential of Stem Cells in Human Milk. J Hum Lact 2013 29: 136.
19. Fernández L, Langa S, Martín V, Maldonado A, Jiménez E, Martín R, Rodríguez JM. The human milk microbiota: origin and potential roles in health and disease. Pharmacol Res. 2013 Mar;69(1):1-10.
20. Lönnerdal B.Nutritional and physiologic significance of human milk proteins. Am J Clin Nutr. 2003 Jun;77(6):1537S-1543S.
21. Ying-Ying Jin, Wei Zhao, Rui-Ming Cao, Xi Wang, Sheng-Mei Wu and Tong-Xin Chen. Characterization of Immunocompetent Cells in Human Milk of Han Chinese. J Hum Lact 2011 27: 155Effect of caesarean section on breast milk transfer to the normal term newborn over the first week of life.
22. Garofalo R. Cytokines in human milk. J Pediatr. 2010 Feb;156(2 Suppl):S36-40.
23. Bode L. Human milk oligosaccharides: prebiotics and beyond. Nutr Rev. 2009 Nov;67 Suppl 2:S183-91.
24. Stam J, Sauer PJ, Boehm G. Can we define an infant´s need from the composition of human milk? Am J Clin Nutr. 2013 Aug;98(2):521S-8S.
25. Neville MC, Morton J, Umemura S. Lactogenesis. The transition from pregnancy to lactation. Pediatr Clin North Am. 2001 Feb;48(1):35-52.
26. Neville MC, Morton J. Physiology and endocrine changes underlying human lactogenesis II. J Nutr. 2001 Nov;131(11):3005S-8S.
27. K Evans, R Evans, JC Kent. How breastfeeding works. Journal of Midwifery & Women's Health, 2007.
28. R Royal, A Esterman, and S James. Effect of caesarean section on breast milk transfer to the normal term newborn over the first week of life. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2003 September; 88(5): F380–F382.
29. Neville MC, Keller R, Seacat J, Lutes V, Neifert M, Casey C, Allen J, Archer P. Studies in human lactation: milk volumes in lactating women during the onset of lactation and full lactation. Am J Clin Nutr. 1988 Dec;48(6):1375-86.
30. Moore ER, Anderson GC, Bergman N, Dowswell T. Early skin-to-skin contact for mothers and their healthy newborn infants. Cochrane Database Syst Rev. 2012 May 16;5.
31. Bergmann RL, Bergmann KE, von Weizsäcker K, Berns M, Henrich W, Dudenhausen JW. Breastfeeding is natural but not always easy: intervention for common medical problems of breastfeeding mothers- a review of scientific evidence. J Perinat Med. 2014 Jan;42(1):9-18.
32. Conde-Agudelo A, Belizán JM, Diaz-Rossello J. Kangaroo mother care to reduce morbidity and mortality in low birthweight infants. Cochrane Database Syst Rev. 2011 Mar 16;(3).
33. Donovan TJ, Buchanan K. Medications for increasing milk supply in mothers expressing breastmilk for their preterm hospitalised infants. Cochrane Database Syst Rev. 2012 Mar 14;3.
34. Horvath T, Madi BC, Iuppa IM, Kennedy GE, Rutherford G, Read JS. Interventions for preventing late postnatal mother-to-child transmission of HIV. Cochrane Database Syst Rev. 2009 Jan 21;(1).
35. Pang W, Hartman P. Initiation of human lactation: Secretory differentiation and Secretory activation. J Mammary Gland Biol Neoplasia 2007. 12: 211-221.
36. Meek JY. Policy Statement: Breastfeeding and the Use of Human Milk. Pediatrics. 2022, June; 150 (1): e2022057988.

Vegetarianismo en la niñez y adolescencia

DRA. VALERIA DE TORO N.
DRA. SALESA BARJA Y.
Departamento de Gastroenterología
y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIÓN

La persona vegetariana se define como aquella que no consume alimentos de origen animal como carnes o sus derivados, productos del mar como pescados y mariscos, huevos, lácteos y en algunos casos también la miel. Existen diferentes tipos de dietas vegetarianas dependiendo de las restricciones que cada una considere, esquematizadas en la **figura 1**. La más restrictiva es la dieta vegana y la más permisiva es la flexitariana.

FIGURA 1: Tipos de dietas vegetarianas y riesgo de deficiencias de micronutrientes.

DIETA	FLEXITARIANA	PESCETARIANA	LACTO-OVO-VEGETARIANA	LACTO-VEGETARIANA	OVO-VEGETARIANA	VEGANA	MACROBIÓTICA
TIPO DE ALIMENTOS							
Granos							
Verduras							
Frutas							
Miel							
Lácteos							
Huevos							
Pescado							
Otras carnes							
MICRONUTRIENTES EN RIESGO							
Vitamina B12							
Vitamina D							
Hierro							
Zinc							
Calcio							
n-3 (DHA)							

ADAPTADO DE. Andrewski E et al. Pediatr Rev. 2022;43(2):61-70.

- **Para tipo de dieta: VERDE:** sin restricción. **AMARILLO:** consumo limitado. **ROSADO:** evitación general. **ROJO:** evitación total.
- **Para micronutrientes en riesgo: VERDE:** bajo riesgo. **AMARILLO:** riesgo moderado. **ROJO:** riesgo alto.

EPIDEMIOLOGÍA

Se ha descrito que las dietas vegetarianas han aumentado, alcanzando hasta 10% de la población general y 0,4 - 6% en la niñez. En Chile actualmente desconocemos su prevalencia y en el mundo esta puede variar según el país o zona geográfica y según el tipo de dieta considerada. Las motivaciones son diversas, como: la búsqueda de hábitos más saludables, la protección al mundo animal, el cuidado del ambiente, creencias religiosas, culturales u otras.

RELEVANCIA

La niñez y adolescencia son períodos de rápido crecimiento y desarrollo, con altos requerimientos de energía, macro y micronutrientes, que pueden no ser aportados de modo suficiente por las dietas vegetarianas, por ser estas de carácter restrictivo. Excluyen con frecuencia nutrientes críticos, cuya falta o aporte deficiente puede afectar la salud y el crecimiento. Es mayor la probabilidad de que ello ocurra en el caso de dietas más restrictivas o realizadas en períodos de mayor velocidad de crecimiento (lactantes y adolescentes). No existe consenso entre las diferentes sociedades científicas con respecto a la recomendación de dietas vegetarianas en la niñez, aunque es fundamental destacar que si bien es posible que las dietas basadas en plantas sean nutricionalmente completas para todas las etapas de la niñez, ello requiere educación, responsabilidad y capacidad económica familiar para cumplir la dieta y la suplementación necesarias, así como una adecuada supervisión profesional.

También se debe considerar que cada país cuenta con diferentes productos, derivados y fortificaciones, por lo que no todos los estudios y resultados extranjeros se pueden extrapolar a nuestra realidad. En el caso de Chile, contamos con programas de fortificación de hierro y ácido fólico en la harina de trigo, de yodo en la sal, flúor en el agua y prontamente entrará en vigencia la de vitamina D en harinas y lácteos. Sin embargo, algunos de estos alimentos pudieran no estar incluidos o ser insuficientes en algunas dietas vegetarianas, junto a que la ingesta recomendada de los mismos es parte de dietas omnívoras, en las cuales el contenido de nutrientes críticos se complementa con el de otros alimentos.

FISIOLOGÍA / FISIOPATOLOGÍA

En la **tabla 1** se muestran los principales nutrientes críticos a considerar en las diferentes dietas vegetarianas, y en la **tabla 2**, las recomendaciones diarias según edad y los alimentos en los cuales están contenidos. Es importante monitorizar y suplementarlos de modo suficiente, según la edad y el status de cada uno. Los principales nutrientes críticos son: proteínas, ácidos grasos esenciales omega 3 (AGEΩ3), hierro, zinc, vitamina B_{12}, calcio y vitamina D.

Hay que considerar que a pesar de que los alimentos incluidos en las dietas vegetarianas contengan macro y micronutrientes, en general se deben consumir altas cantidades, que pueden resultar en dietas no balanceadas, con dificultad de cumplir, o que no alcanzan a ser suficientes por menor biodisponibilidad que en los alimentos de origen animal.

En el caso de los lactantes menores de 6 meses alimentados con leche materna, es sumamente relevante la suplementación de las madres durante el embarazo y lactancia, ya que existen nutrientes en la leche materna que reflejan el status de la madre como son la vitamina B_{12}, AGEΩ3, yodo, hierro y vitamina D.

Nutrientes críticos

a. **Proteínas:** un adecuado, planificado y variado consumo de proteínas de origen vegetal puede cubrir los requerimientos proteicos y de aminoácidos esenciales. Se debe considerar aumentar su aporte por tener menor biodisponibilidad que las proteínas de origen animal. En el caso de los veganos la principal fuente proteica son las legumbres (particularmente la soya, con digestibilidad de 95%), los cereales, nueces y semillas. Se debe considerar un consumo frecuente y variado durante el día para optimizar el score aminoacídico.

b. **AGE:** las dietas vegetarianas cubren los requerimientos de Ω6 y tiende a haber un sobreconsumo de éstos, por lo que la razón Ω6/Ω3 aumenta, ya que además consumen cantidades marginales de Ω3, contenidos principalmente en frutos secos y algas marinas.

c. **Hierro:** su biodisponibilidad es menor en dietas vegetarianas, por contener solamente hierro no-hem, junto a la presencia de fitatos en las verduras, que disminuyen su absorción. Su carencia es más probable en lactantes por su alto requerimiento y en mujeres adolescentes, por mayores pérdidas.

d. **Zinc:** su absorción es también menor por la presencia de fitatos en los alimentos de origen vegetal que lo contienen. En las dietas veganas se estima una biodisponibilidad de 15%, en las dietas más flexibles de 30-35% vs. las omnívoras, en las que puede llegar hasta 50-55%.

e. **Vitamina B_{12}:** es la deficiencia más importante, puesto que en etapas críticas de rápido crecimiento, especialmente en el lactante, puede causar daño neurológico irreversible. Su absorción activa es muy limitada (de entre 1,5 a 2 ug por comida al día), y depende de la saturación máxima del transportador y receptor, por lo que su suplementación requiere de varias dosis al día o una dosis mayor si es con menor frecuencia. La vitamina B_{12} se encuentra en cantidad significativa solo en los alimentos de origen animal y su muy escasa presencia en alimentos vegetales hace imprescindible la suplementación o el uso de alimentos fortificados. Los lácteos y huevos contienen menor cantidad de B_{12} en comparación con las carnes, por lo que su suplementación es requerida incluso en las dietas lacto-ovo-vegetarianas en algunas etapas como la adolescencia.

f. **Calcio:** las fuentes de calcio en los alimentos de origen vegetal son diversas, sin embargo se debe consumir una alta cantidad de éstos, para lograr el aporte necesario en forma natural. El calcio contenido en los lácteos tiene mejor absorción, por lo cual no hay riesgo de esta deficiencia en las dietas que los incluyen en cantidad adecuada. Las fórmulas lácteas en base a soya o arroz tienen suficiente fortificación, las bebidas vegetales requieren de adecuado volumen por su menor absorción, y las bebidas artesanales en base a almendras, avellanas u otros contienen cantidades muy bajas de calcio.

g. **Vitamina D:** la hipovitaminosis D es frecuente en la población pediátrica de nuestro país debido a la baja exposición solar y ubicación geográfica, por lo que se sugiere un adecuado consumo de alimentos fortificados o suplementación.

TABLA 1: Nutrientes críticos en dietas vegetarianas, ingesta diaria recomendada para lactantes y niños y su fuente alimentaria principal.

MICRONUTRIENTES		PROTEÍNAS	OMEGA 3	HIERRO	ZINC	VIT. B12	CALCIO	VIT. D
Recomendaciones según edad								
0-6 meses		1,52		0,27	2	0,4	200	400
7-12 meses		1		11	3	0,5	260	400
1-3 años		0,87		7	3	0,9	700	600
4-8 años		0,76		10	5	1,2	1000	600
9-13 años		0,76		8	8	1,8	1300	600
14-18 años	niños	0,73		11	11	2,4	1300	600
	niñas	0,71		15	9			
Contenido en alimentos								
ALIMENTOS	**UNIDAD**	**PROTEÍNAS**	**OMEGA 3**	**HIERRO**	**ZINC**	**VIT. B12**	**CALCIO**	**VIT. D**
Pescado[1]	100	17,3 g	1,5 g	0,2 mg	0,1 mg	2,7 ug	67 mg	-
Carne[2]	100	21,2	-	1	3,7	2,2	10	-
Pollo[3]	100	22,3	0,0	0,1	0,9	0,2	28	.
Lácteos[4] entera fluida	200	5,2	-	-	-	-	180	-
Nidal junior	200	4	2,4 linoleico	2	1,0	0,25	130	56
LNIdo1+	200	3,8	-	14	12	2,4	1600	370
Cereales (no fortificados) avena	100	9,6	-	2,7	1,6	-	148	-
Huevo	1u	13,5	0,0	2,2	1,3	1,0	45	-
Legumbres garbanzos	100	18,2	-	7,3	3,4	-	134	-
Nueces	100	12,8	-	2,6	3,0	-	55	-
Almendras	200	19,9	0,0	2,0	2,9	-	294	-
Espinacas cocidas	100	2,1	-	2,8	0,8	-	65	-
Soya* cocido	100	17	-	5,1	-	-	100	-
Tofu *	100	6,6	-	1,1	-	-		-

[1]merluza o pescada, [2]posta rosada, [3]gallina pierna
Guía de la composición nutricional de alimentos naturales, de la industria y preparaciones chilenas habituales. 2da edición INTA. U Chile.
* Soya y tofu: U.S. Department of Agriculture, Agricultural Research Service. 2000.

TABLA 2: Suplementación de vitamina B12 y vitamina D.

DOSIS DE SUPLEMENTACIÓN DE VITAMINA B12 Y VITAMINA D SEGÚN EDAD				
Edad	**Dosis en mantención**		**Dosis en deficiencia**	
	B12	Vit D	B12	Vit D
0 - 6 meses	5 ug	400 UI	250 ug/día o 10 ug 3 veces al día	1000 UI/día por 6 - 8 semanas
6 meses - 3 años	5 ug	400 - 1000 UI	250 ug/día o 10 ug 3 veces al día	1000 -3000 UI/día por 6 - 8 semanas
4 - 6 años	25 ug	400 - 1000 UI	500 ug/día 4 veces a la semana	1000 -3000 UI por 6 - 8 semanas o 50.000 UI/semanal por 6 semanas
7 - 10 años	25 ug	400 - 1000 UI	500 ug/día 6 veces a la semana	1000 -3000 UI por 6 - 8 semanas o 50.000 UI/semanal por 6 semanas
> 10 años	50 ug	400 - 1000 UI	1000 ug/día	1000 -3000 UI por 6 - 8 semanas o 50.000 UI/semanal por 6 semanas

Si vitamina B_{12} < 100 pg/mL (~75 pmol/L) indicar suplementación por 4 meses; entre 100 y 200 pg/mL (~75 - 150 pmol/L) indicar por 3 meses; entre 200 y 300 pg/mL (~150 - 220 pmol/L) indicar por 2 meses y si entre 300 y 400 pg/mL (~220 - 300 pmol/L) por un mes.

CLÍNICA

Anamnesis

- **Anamnesis próxima:** se debe realizar un recordatorio de 24 horas y frecuencia de consumo semanal para evaluar los alimentos consumidos habitualmente y así poder clasificar el tipo de dieta y estimar las posibles deficiencias. La frecuencia de consumo semanal es necesaria, porque puede no haber restricción absoluta de algún nutriente crítico, pero el consumo real (por ej. una vez al mes) es insuficiente.
- **Revisión por sistemas:**
  - Síntomas asociados a anemia (somnolencia, cansancio), a deficiencia B_{12} (CEG, debilidad, síndrome convulsivo, RDSM), o a otras deficiencias.
  - En adolescentes es importante preguntar por síntomas que hagan sospechar un trastorno alimentario (percepción de imagen corporal, temor a subir de peso, conductas purgativas etc.), puesto que el deseo de vegetarianismo puede ocultar inicialmente un trastorno alimentario.
- **Anamnesis remota:** consultar por antecedentes familiares y personales de patologías crónicas, trastornos de conducta alimentaria u otras dietas.

  Considerar nivel socioeconómico, educacional y apoyo familiar para la preparación y disponibilidad de alimentos especiales en contexto familiar con dieta omnívora y supervisión de la adherencia a la suplementación. En los lactantes, se debe indagar en la supervisión nutricional, suplementación y adherencia de la madre a las indicaciones durante el embarazo.

Examen físico

- **Antropometría:** establecer el estado nutricional, con curvas OMS para edad y sexo, de acuerdo a normativa vigente. En caso de malnutrición por déficit o por exceso, o talla baja, se debe derivar a un especialista en nutrición.
- **Examen físico general:** buscar signos carenciales específicos en piel y fanéreos (ver capítulo de desnutrición).
- **Examen físico segmentario:** cabeza (craneotabes), cuello (bocio) tórax (rosario costal), abdomen (hepatomegalia, deposiciones duras), extremidades (tibia vara).

Exámenes de laboratorio

Los exámenes de laboratorio debieran solicitarse de modo basal y posteriormente, con frecuencia semestral (en menores de 4 años), anual en los mayores, o con mayor frecuencia en caso de deficiencias que se encuentren en tratamiento.

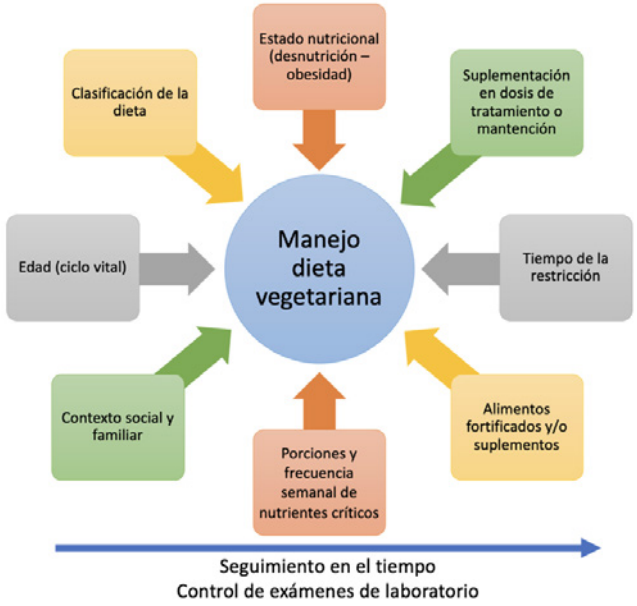
Son en general:

- Perfil bioquímico (proteínas, albúmina, calcemia, fosfemia, fosfatasas alcalinas, creatininemia).
- Hemograma: Hb, Hcto (anemia), VCM (macro o microcitosis), HCM y CHCM (ferropenia).
- Ferritina plasmática (ferropenia).
- TSH y T4libre (hipotiroidismo).
- Vit B_{12} plasmática (deficiencia) o elevación de homocisteína (alteración precoz).
- 25OH vitD plasmática.
- Rx carpo (edad ósea, ensanchamiento diafisiario).
- Zinc plasmático: no existe certeza de la representatividad de déficit, ni valores normales de referencia, por lo que no se recomienda su medición. Evaluar indirectamente a través de la encuesta alimentaria.

MANEJO

El manejo del vegetarianismo se realiza de acuerdo a la clasificación de la dieta del paciente en particular, la que considera: los alimentos excluidos, los aceptados (porciones y frecuencia de los nutrientes críticos) y la ingesta de alimentos fortificados y/o suplementos. Además se debe considerar la edad, el estado nutricional, el tiempo de la restricción y los resultados de los exámenes de laboratorio **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Consideraciones en el manejo del vegetarianismo.



El manejo puede realizarse en atención primaria por un pediatra o nutricionista capacitados. Sin embargo, en los menores de 2 años es recomendable que sean evaluados en atención secundaria por un médico nutriólogo pediátrico. En general los pacientes no requieren hospitalización, salvo excepciones como deficiencias severas de micronutrientes, hipoalbuminemia o desnutrición crónica descompensada, en que se requiera una supervisión y tratamiento estrechos.

En Chile, todos los menores de 6 meses con lactancia materna exclusiva reciben hierro y vitamina D como suplementación general hasta el año de vida, y el yodo debería estar cubierto a través de la sal yodada en la alimentación materna. En estos niños, es esencial la suplementación de la madre vegana o vegetariana con vitamina B_{12} y AGEΩ3. En caso de no ser amamantados, deben recibir fórmulas de inicio fortificadas, en base a proteína de arroz o soya y no utilizarse bebidas vegetales de almendra, coco o avena u otra fuente, sean estas de origen comercial o elaboradas en forma artesanal, ya que no son nutricionalmente adecuadas.

Desde los 6 meses hasta los dos años los niños con dietas vegetarianas deben mantenerse bajo control periódico, adaptando la alimentación y ajustando los suplementos indicados según el peso.

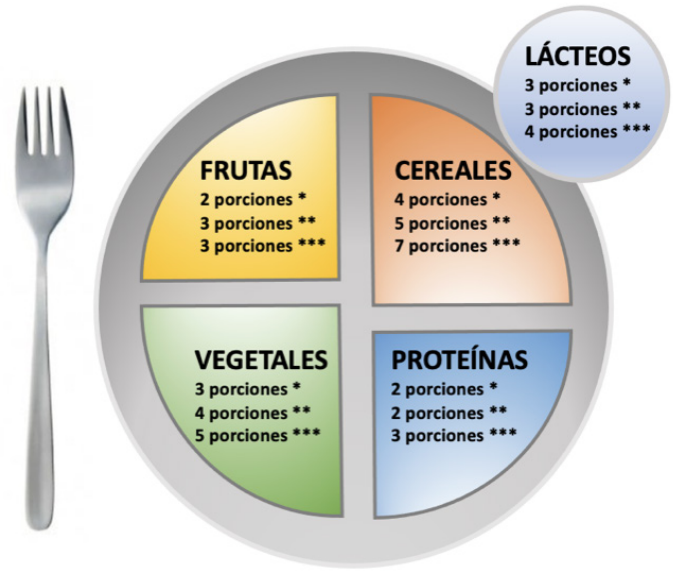
El aporte de nutrientes críticos va desde el aumento de su ingesta hasta la necesidad de suplementación en dosis de mantención o de tratamiento:

- **Proteínas:** se debe considerar aumentar el aporte de la proteína vegetal en: lactantes 10-15%, preescolares 20-30%, escolares y adolescentes 15-20%. Además de consumir una variedad de proteínas vegetales y con adecuada frecuencia de consumo durante el día.
- **Ácidos grasos esenciales:** si no existe consumo de pescado, se debe incluir desde el inicio de la alimentación complementaria el aporte de AGEΩ3 a través de 10 mL/día de aceite de canola, pepita de uva o de pescado (en lacto-ovo-vegetarianos) y en los veganos, dar suplemento de AGEΩ3 mediante preparados farmacéuticos, sean estos en base a aceite de pescado o de algas.
- **Hierro:** se debe aumentar la ingesta de fórmulas lácteas o leches y cereales fortificados en los lacto-vegetarianos, y suplementar farmacológicamente en los veganos o en caso de que se demuestre anemia o depósitos de hierro disminuidos. Las dosis de mantención son de 1-2 mg/kg/día y de tratamiento 3-5 mg/kg/día. Además para optimizar la absorción del hierro debemos favorecer alimentos ricos en vitamina C y evitar el consumo de café y té con las comidas.
- **Zinc:** se recomienda evaluar suplementación de acuerdo a la información que se obtiene a través de la encuesta alimentaria detallada. Es recomendable suplementar a los veganos, utilizando como referencia los requerimientos según edad **(tabla 1)**.
- **Vitamina B_{12}:** para considerar su suplementación se deben considerar su concentración plasmática, el tipo de ingesta y la edad. Sin embargo, los adolescentes con dieta ovolactovegetariana deben ser igualmente suplementados. Se recomienda para el tratamiento que sea B_{12} de origen animal y su vía de administración preferente aún es controversial, sin embargo estudios recientes muestran que las vías IM, oral y sublingual son comparables. Las dosis de tratamiento por vía oral se especifican en la **tabla 2**.
- **Calcio:** se recomienda la suplementación farmacológica de calcio en caso de no recibir lácteos, con los requerimientos especificados en la **tabla 1**. En los mayores de 3 años, pudieran cumplirse con la ingesta de bebidas vegetales fortificadas.

- **Vitamina D:** en general la población pediátrica de nuestro país se encuentra con deficiencia de vitamina D, por lo que se sugiere alimentos fortificados o suplementación de acuerdo a los niveles plasmáticos. La dosis de tratamiento se especifican en la **tabla 2**.

En los niños mayores de 2 años es conveniente evaluar la distribución y frecuencia de porciones de alimentos en el día, de modo de cumplir con las recomendaciones, una idea aproximada es posible de ver en la **figura 3**.

FIGURA 3: Mi plato vegetariano.



Frutas y verduras: variadas, de diferentes colores.
Cereales: preferir los integrales.
Lácteos: preferir semidescremados o descremados.
Proteínas: variadas, mezclando de origen animal (pescados, huevos)/ legumbres/ frutos secos.

Número de porciones diarias según el aporte calórico total diario: * 1600 calorías, **2000 calorías, ***2400 calorías.
ADAPTADO DE. https://www.myplate.gov

PUNTOS CLAVES

- **Es necesario conocer la motivación y acuerdo de ambos padres con respecto a la dieta vegetariana en su hijo, así como realizar un compromiso de adherencia a las indicaciones y controles indicados.**
- **Se requiere educar a la familia sobre las posibles carencias y sus consecuencias y preguntar abiertamente sobre dudas e inquietudes; una buena relación médico-paciente irá en beneficio de la salud del hijo(a).**
- **Se reitera que si bien es posible que las dietas basadas en plantas sean nutricionalmente completas para todas las etapas de la niñez, ello requiere educación y responsabilidad familiar para cumplir la dieta y la suplementación necesarias, así como una adecuada supervisión profesional.**
- **Lamentablemente a pesar del buen cumplimiento de las dietas basadas en plantas, éstas no están exentas de riesgos sobre todo en etapas críticas de crecimiento, como son los menores de 2 años, por lo que aún no existe consenso entre las sociedades científicas. Por esta razón se recomienda explicitar a las familias los posibles riesgos y supervisarlas para disminuirlos.**

Referencias

1. Redecilla Ferreiro S, Moráis López A, Moreno Villares JM; en representación del Comité de Nutrición y Lactancia Materna de la AEP; Autores. Recomendaciones del Comité de Nutrición y Lactancia Materna de la Asociación Española de Pediatría sobre las dietas vegetarianas. An Pediatr. 2020;92(5):306.e1-306.e6. doi:10.1016/j.anpedi.2019.10.013.
2. Rudloff S, Bührer C, Jochum F, et al. Vegetarian diets in childhood and adolescence : Position paper of the nutrition committee, German Society for Paediatric and Adolescent Medicine (DGKJ). Mol Cell Pediatr. 2019;6(1):4. Published 2019 Nov 12. doi:10.1186/s40348-019-0091-z
3. American Dietetic Association; Dietitians of Canada. Position of the American Dietetic Association and Dietitians of Canada: Vegetarian diets. J Am Diet Assoc. 2003;103(6):748-765. doi:10.1053/jada.2003.50142
4. Melina V, Craig W, Levin S. Position of the Academy of Nutrition and Dietetics: Vegetarian Diets. J Acad Nutr Diet. 2016;116(12):1970-1980. doi:10.1016/j.jand.2016.09.025
5. Amit M. Vegetarian diets in children and adolescents. Canadian Paediatric Society, Community Paediatrics Committee. Paediatr Child Health. 2010;15(5):303-314.
6. Gutiérrez R M, Marín B V, Raimann T X, Le Roy O C. Dietas vegetarianas en Pediatría: Recomendaciones de la Rama de Nutrición. Andes Pediatr. 2021;92(5):781-789. doi:10.32641/andespediatr.v92i5.3787
7. Schürmann S, Kersting M, Alexy U. Vegetarian diets in children: a systematic review. Eur J Nutr. 2017;56(5):1797-1817. doi:10.1007/s00394-017-1416-0
8. Simeone G, Bergamini M, Verga MC, et al. Do Vegetarian Diets Provide Adequate Nutrient Intake during Complementary Feeding? A Systematic Review. Nutrients. 2022;14(17):3591. Published 2022 Aug 31. doi:10.3390/nu14173591
9. Jensen CF. Vitamin B12 levels in children and adolescents on plant-based diets: a systematic review and meta-analysis. Nutr Rev. 2023;81(8):951-966. doi:10.1093/nutrit/nuac096
10. Kiely ME. Risks and benefits of vegan and vegetarian diets in children. Proc Nutr Soc. 2021;80(2):159-164. doi:10.1017/S002966512100001X
11. Desmond MA, Sobiecki JG, Jaworski M, et al. Growth, body composition, and cardiovascular and nutritional risk of 5- to 10-y-old children consuming vegetarian, vegan, or omnivore diets. Am J Clin Nutr. 2021;113(6):1565-1577. doi:10.1093/ajcn/nqaa445

Obesidad infanto-juvenil

DRA MARÍA VIRGINIA AMÉZQUITA G.
DRA. SALESA BARJA Y.
Departamento de Gastroenterología
y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La obesidad es el problema nutricional más importante en Chile y el mundo y la enfermedad crónica más frecuentes en pediatría.

Se define como un aumento del peso corporal más allá de los valores aceptables para la edad y la estatura, es producto de un incremento de la masa grasa e implica riesgos para la salud (OMS 2008).

La obesidad afecta en forma adversa a todos los órganos y sistemas del organismo. Tiende a permanecer durante la vida y la probabilidad de su persistencia hacia la adultez aumenta con la edad del niño, la gravedad de la obesidad y el antecedente de obesidad de los padres. Lo anterior respalda la importancia del diagnóstico precoz y tratamiento oportuno de la obesidad en la niñez.

Las **figuras 1 y 2** del capítulo de alimentación en la niñez y adolescencia, muestran la situación nutricional de la población menor a 6 años bajo control en el sistema público de salud y de los escolares chilenos. En 2021 el sobrepeso tuvo una prevalencia de 23,1% y la obesidad de 15,2% en los menores de 6 años. En la primera figura es posible apreciar el incremento de la obesidad y sobrepeso conforme aumenta la edad, ya a partir del mes de vida.

Por otro lado, el informe de la Junta nacional de auxilio escolar y becas (JUNAEB) de 2022 indica que más de la mitad de los estudiantes evaluados tenía malnutrición por exceso, correspondiendo 26,8% al sobrepeso 26,2% a la obesidad, siendo 8,3% de grado severo **(figura 2)**. Tuvieron mayor prevalencia de obesidad: el nivel de quinto básico en relación a los demás, los estudiantes chilenos en relación a los extranjeros y las regiones de Aysén y Magallanes en relación a las demás. La población más vulnerable tuvo 18,9% mayor riesgo de obesidad y no hubo diferencia significativa por sexo ni pertenencia a pueblos originarios.

ETIOLOGÍA

La obesidad es una enfermedad crónica de origen multifactorial causada por un desequilibrio prolongado entre la ingesta y el gasto calórico, determinado por interacciones complejas entre factores ambientales y una susceptibilidad genética.

De acuerdo con su causa, se clasifica en:

- **Primaria, nutricional o exógena** (constituye 95% o más de los casos). Los principales factores etiológicos son los ambientales, especialmente una alta ingesta de alimentos altos en calorías, grasas saturadas y azúcares refinados sumada a un estilo de vida sedentario. Sin embargo, es necesario reconocer en la obesidad primaria una herencia de tipo poligénico, atribuible al efecto aditivo de múltiples polimorfismos asociados a obesidad a los que se suman también determinantes epigenéticos.
- **Secundaria, orgánica o endógena** (menos de 5% de los casos). Corresponde a síndromes genéticos, mutaciones de un gen mayor, endocrinopatías, o puede ser secundaria a fármacos. En la **tabla 1** se muestran las banderas rojas que deben hacer sospechar una obesidad secundaria.

TABLA 1: 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 (puntaje z >+4)	
Uso de medicamentos	¿Obesidad 2aria a drogas?
Talla Baja	Trastornos endocrinos (hipotiroidismo, déficit GH, S. Cushing, pseudohiperparatiroidismo 1ario).
Talla Alta	¿Síndromes genéticos? (SPW, S. Bardet Biedl, S. Alstrom, S. Cohen, S. Smith Magens, S. X frágil, mutación SM1, S WAGR).
Retraso del desarrollo psicomotor, retraso cognitivo	
Dismorfias	
Def. línea media, Cx intracraneana	Disfunción hipotalámica

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, minimiza fluctuaciones y favorece la estabilización del peso y la grasa corporal. En la **figura 1** aparecen los ámbitos asociados a la obesidad primaria y en la **tabla 2**, los principales factores de riesgo a tener presente.

FIGURA 1: Ámbitos asociados al desarrollo de obesidad primaria.

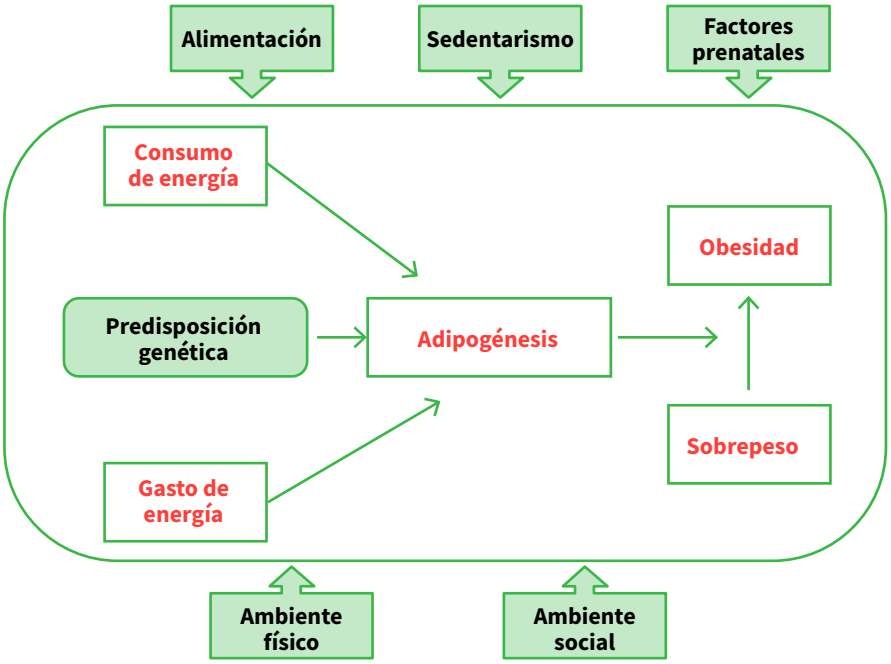
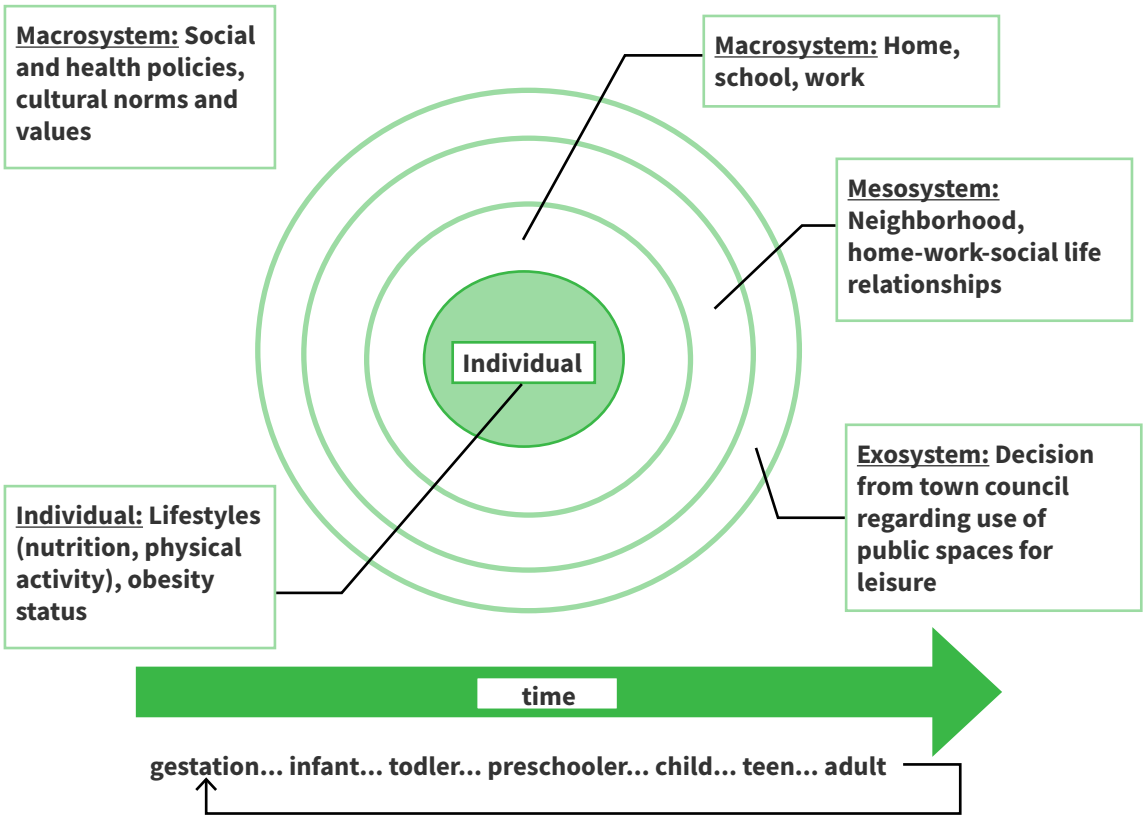


TABLA 2: Factores de riesgo de obesidad primaria.

	Factores de riesgo
Individuales	Peso < 2.500 g al nacer Peso > 4.000 g al nacer Incremento de peso acelerado los dos primeros años de vida
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 con obesidad
Ambientales	Estilos de vida familiar poco saludables Dieta alta grasas saturadas, azúcares y sal Sedentarismo, escasa actividad física (programada y recreacional) Exceso de pantallas

Desde el punto de vista epidemiológico, el modelo socioecológico de la obesidad con sus componentes multinivel, que dan forma a los diferentes estilos de vida y determinan el riesgo de obesidad en los individuos, permite comprender la génesis y perpetuación de la obesidad. La niña o niño con sus características individuales, está inserto dentro de sistemas concéntricos que se modifican en el curso de la vida, desde la etapa intrauterina en adelante **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Modelo socioecológico de la obesidad primaria.



FUENTE: Pérez-Escamilla R et al. Int J Obes Suppl. 2013 Jun;3(Suppl 1):S3-S5.5

FISIOPATOLOGÍA DEL DAÑO METABÓLICO PRODUCIDO POR LA OBESIDAD

La obesidad se caracteriza por la expansión del tejido adiposo blanco (TAB), cuya capacidad de almacenar lípidos y función metabólica dependen de su ubicación anatómica. El aumento predominante en la zona intra abdominal visceral (obesidad central) se asocia a resistencia a la insulina, daño vascular y mayor riesgo de desarrollar enfermedades cardio-metabólicas. El aumento del tejido adiposo subcutáneo en tanto, no tendría estos efectos adversos. En las personas con obesidad, el tejido adiposo se expande a través del aumento en el número de adipocitos (hiperplasia), originados a partir de células madre mesenquimales locales y por aumento de volumen del adipocito (hipertrofia). El depósito subcutáneo crece predominantemente por hiperplasia y el visceral por hipertrofia, en este último los adipocitos con un diámetro muy grande alcanzan el límite de la distancia máxima de difusión de oxígeno, produciéndose hipoxia y desarrollo de un perfil de expresión inflamatorio caracterizado por altos niveles de leptina, TNF e IL-6 y cambio del fenotipo de los macrófagos residentes desde uno antinflamatorio a otro proinflamatorio, promoviendo inflamación local y sistémica de bajo grado, resistencia a la insulina y desarrollo de tejido adiposo fibrótico. Este proceso limita la capacidad de expansión del tejido adiposo, causando el almacenamiento de triglicéridos en otros órganos, como hígado, músculos y páncreas.

La resistencia insulínica (RI) es la respuesta disminuida de los órganos blanco (tejido adiposo, hígado y musculo esquelético) a la acción de esta hormona, con menor capacidad de frenar la lipolisis desde del TAB y la glucogenólisis hepática, así como menor captación de glucosa en el hígado y músculos. Como consecuencia, incrementa la glucosa disponible en la circulación que induce hiperinsulinismo compensatorio para corregirla. A largo plazo, de mantenerse la obesidad, ello llevará al agotamiento pancreático, diabetes tipo 2 y mayor prevalencia de enfermedades crónicas y cardiovasculares en el adulto. La RI se asocia a la obesidad central o abdominal y a síndrome metabólico precoz.

EVALUACIÓN CLÍNICA

Debe ser completa, en la primera consulta se recomienda priorizar en la construcción de una relación cercana entre el médico (o equipo de salud) con el paciente y su familia, basada en el respeto a su estado, y a las creencias sociales y culturales propias de la familia y su entorno.

1. Anamnesis remota

- Antecedentes maternos y perinatales.
- Alimentación (duración de la LM, inicio alimentación complementaria).
- Desarrollo psicomotor.
- Antecedentes mórbidos.
- Inicio del exceso de peso y su evolución.
- Antecedentes familiares:
  - De obesidad y enfermedades crónicas.
  - Nivel socioeconómico y educacional de los padres.
  - Historia social.

2. Anamnesis actual

- Ingesta dietética.
- Nivel de actividad física y tiempo dedicado a actividades sedentarias (pantallas).
- Uso del tiempo libre.
- Ingesta de fármacos asociados a aumento de peso: antipsicóticos, antidepresivos inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, corticoides, anticonvulsivantes, antihipertensivos y anticonceptivos (incluidos los inyectables).
- Evaluación de las barreras y disposición al cambio.
- Evaluación de los factores o cirugías de riesgo, signos y síntomas tempranos de los trastornos de la conducta alimentaria.

3. Examen físico general y segmentario

- Determinar magnitud y características de la obesidad (antropometría: peso, talla, pliegues cutáneos y circunferencia de cintura).
- Descartar causas secundarias de obesidad.
- Verificar presencia de comorbilidades (acantosis nigricans, trastornos cutáneos infecciosos, hipertensión arterial, organomegalia, trastornos ortopédicos).

4. Antropometría

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.

- **<u>Diagnóstico de obesidad:</u>**
  - En los menores de 5 años, en Chile utilizamos el índice Peso/Talla a partir del mes de vida y hasta los 5 años, con la referencia OMS_{2006}.
  - Desde los 5 a los 19 años utilizamos el índice de Masa Corporal o IMC= [peso en kg/ (talla en m)^2], con la referencia OMS_{2007}, utilizada en el sistema público de Salud desde 2017.
  - Los puntos de corte se detallan en la **tabla 3**.

TABLA 3: Puntos de corte que definen el estado nutricional de niños y adolescentes.

ESTADO NUTRICIONAL	En menores de 5 años z P/T (OMS_{2006})	ENTRE 5 - 19 AÑOS Z IMC (OMS_{2007})	IMC (K/M2) A LOS 19 AÑOS
Obesidad severa	-	≥ +3	36
Obesidad	≥ +2	+2 a +2,9	30
Sobrepeso	+1 a + 1,9	+1 a +1,9	25
Eutrofia	-0,9 a +0,9	-0,9 a +0,9	19 - 24
Riesgo a desnutrir	-1 a -1,9	-1 a -1,9	18,5 - 17,5
Desnutrición	≤ -2	≤-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**.

- **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 estatural:**
  - La longitud o estatura se clasifican según la **tabla 4**.

TABLA 4: Puntos de corte que definen el diagnóstico estatural en población infanto-juvenil.

DIAGNÓSTICO ESTATURAL	z T/E ($OMS_{2006\ o\ 2007}$)
Talla Alta	≥ +2
Talla normal-alta	+1 a + 1,9
Normal	-0,9 a +0,9
Talla normal-baja	-1 a -1,9
Talla Baja	≤ -2

- **Diagnóstico de obesidad abdominal:**
  - Se utiliza el perímetro de cintura. 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 (Técnica NHANES). 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 5)**. Este punto de corte se ha asociado a marcadores indirectos de riesgo cardiovascular a mediano plazo.

5. Consecuencias de la obesidad

Pueden ser de corto, mediano o largo plazo, algunas de las cuales se harán evidentes con el paso del tiempo, pero su origen se encuentra tempranamente en la vida.

a. Cardio-metabólicas: se inician tempranamente en la vida, son asintomáticas y aumentan el riesgo cardiovascular a mediano y largo plazo.
- Dislipidemias: 56% de los pacientes con obesidad (la más frecuente es dislipidemia mixta: aumento de los triglicéridos en más del 40% y ↓CHDL en 20-30%).
- RI (30-40%) no debe sobre diagnosticarse, ya que durante la pubertad se produce RI fisiológicamente.
- HTA (10-20%) dentro de los niños hipertensos, la mayoría lo son por obesidad.
- Síndrome Metabólico: 9,1% en sobrepeso y 28,5% en los con obesidad.

b. Aparato locomotor: el exceso de peso constituye una sobrecarga para el aparato locomotor y es de las complicaciones más frecuentes.
- 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.

c. Endocrinológicas: requieren en su mayoría evaluación por especialista.
- Crecimiento lineal aumentado.
- Pubertad adelantada.
- Síndrome de ovario poliquístico (SOP) en niñas adolescentes.
- Hipotiroidismo subclínico (¿causa o consecuencia de la obesidad?).

d. Hepáticas y gastrointestinales:
- 10 - 15% de los niños obesos tienen elevadas las transaminasas.
- 50% de los adolescentes con colelitiasis tienen obesidad.
- Colelitiasis, favorecida por bajas de peso bruscas.
- Esteatosis hepática asociada a disfunción metabólica (MASLD por su sigla en inglés) alcanza entre 20 - 30%.

e. Respiratorias:
- Asma bronquial.
- Síndrome de apneas obstructivas del sueño (SAHOS).
- Peor evolución en infecciones respiratorias agudas bajas (influenza, COVID).

f. Consecuencias psicosociales:
- Con mayor prevalencia en el sexo femenino.
- Baja autoestima, trastornos conductuales.
- Mayor probabilidad de conductas antisociales

6. Estudio complementario

El estudio complementario se focaliza en detectar complicaciones cardio-metabólicas.

- Los exámenes de laboratorio habituales son: perfil lipídico, pruebas hepáticas, pruebas tiroideas (TSH T4L), 25OH vitamina D, glicemia, insulinemia de ayunas e índice HOMA.
- El test de tolerancia oral a la glucosa abreviado, hemoglobina A1c, ecografía abdominal, radiografía de carpo, monitorización de presión arterial u otros, se solicitan según la evaluación individual.
- Los estudios de obesidad secundaria quedan a cargo de especialistas.

La solicitud de estudio de laboratorio dependerá de los siguientes factores:

- **Edad:** en los menores de 10 años se solicitan menos exámenes. En niños de 2 a 9 años se recomienda realizar sólo el perfil lipídico, puesto que estudios poblacionales muestran que las dislipidemias ocurren a partir de los 3 años con tasas mucho más altas en aquellos con obesidad. El riesgo de MASLD y de DM2 es bajo en los menores de 10 años, especialmente en ausencia de obesidad grave, por lo que no se recomienda su pesquisa.
- **Grado de obesidad:** todo niño con obesidad severa deberá estudiarse, la obesidad central es de regla en todos ellos, sin embargo la presencia de obesidad central en presencia de obesidad menos que severa es también factor de riesgo.
- **Hallazgos del examen físico:** presencia de acantosis nigricans, HTA, hepatomegalia.
- **Antecedentes familiares:** se debe considerar la presencia familiar de diabetes gestacional, resistencia insulínica, DM2, síndrome de ovario poliquístico y de MASLD.
- **Nivel de atención:** en el nivel primario del servicio público de salud, desde los 10 años y más se sugiere realizar: perfil lipídico en ayunas, glicemia en ayunas y determinación de transaminasas. En los menores de 10 años, solamente perfil lipídico.

TABLA 5: Distribución percentilar de los valores de perímetro de cintura (cm).

VOLVER

EDAD	HOMBRES					MUJERES				
(años)	Pc10	Pc25	Pc50	Pc75	Pc90	Pc10	Pc25	Pc50	Pc75	Pc90
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	88,1
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

ADAPTADO DE: Fernández J et Al. J Pediatr. 2004; 145:439-44.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la obesidad en niños y adolescentes se centra en modificar las conductas que conducen a la ingesta excesiva de calorías y gasto energético insuficiente. Su principal objetivo 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.

Las alternativas de tratamiento son: la terapia de modificación del estilo de vida (TME), el uso de fármacos y en tercer lugar, la cirugía bariátrica.

1. Terapia de Modificación del estilo de vida

Es la primera línea y base del tratamiento. Tiene un enfoque multicomponente basado en la familia, que incorpora intervenciones en la dieta, actividad física, sedentarismo y conductas de sueño. Podría complementarse con fármacos y en situaciones específicas, como adolescentes con obesidad severa y comorbilidades graves con cirugía bariátrica.

Actualmente se recomienda una TME libre de estigmas, individualizada según edad, grado de obesidad y complicaciones asociadas, adaptable en el tiempo y de largo plazo.

El principal factor que determina la efectividad del tratamiento es la precocidad de su inicio y la intensidad o dosis de la intervención, medida en horas de contacto con el paciente. El tratamiento intensivo ≥ a 26 horas de contacto, impartido en un tiempo no inferior a tres meses, es especialmente importante en niños desde los 6 años y adolescentes con obesidad grave.

Alimentación:

- Alimentación sana y equilibrada, evitar las dietas estructuradas (tienen bajas tasas de adherencia y de éxito a largo plazo). No es necesario contar las calorías.
- Mayor ingesta de cereales integrales, frutas y verduras.
- Menor consumo de bebidas gaseosas y golosinas.
- Consumo de lácteos descremados.
- Realizar pequeños cambios cada vez (los cambios radicales no se mantienen en el tiempo).

Actividad física, tiempo de pantalla y sueño:

- La actividad física (AF) tiene múltiples beneficios para la salud: disminuye la adiposidad, mejora las funciones respiratoria, muscular, cardio-metabólica (presión arterial, dislipidemia, glucosa y resistencia a la insulina), ósea, los resultados cognitivos y la salud mental. El sedentarismo tiene los efectos contrarios, además de asociarse a conducta antisocial y menor duración del sueño.

- La Organización Mundial de la salud (OMS) recomienda:
  - En preescolares: 180 minutos de AF de cualquier intensidad, incluidos al menos 60 minutos de AF moderada a vigorosa, durante el día. El tiempo frente a pantallas debe ser menor de una hora diaria y las horas de sueño deben ser de 10 a 13.
  - En escolares y adolescentes: al menos 60 minutos al día de AF moderada a vigorosa, la mayor parte aeróbica, y tres o más días/semana sumar actividades con refuerzo de músculos y huesos. Limitar el tiempo de pantallas a menos de 2 horas al día, y en cuanto a horas de sueño, para 6-12 años: 10 a 11 y para adolescentes, 9 a 10 horas.

2. Tratamiento medicamentoso

Podrían indicarse en adolescentes en conjunto con la TME, en casos de obesidad severa, con mayor carga de enfermedad y respuesta insuficiente al TME aplicado de manera intensiva. Su efectividad en reducir el IMC fluctúa entre 5-7% durante 6 a 12 meses.

Es importante que la prescripción de los fármacos sea hecha por médicos especialistas, capacitados en cuanto a sus acciones, dosificación, interacciones farmacológicas, efectos adversos y contraindicaciones.

Al año 2023, contamos con 5 fármacos aprobados por la Food and Drug Adminstration de Estados Unidos (FDA) para el tratamiento de la obesidad en pediatría: orlistat, fentermina, liraglutide, semaglutide y la combinación de fentermina y topiramato. Estos fármacos podrían prescribirse a partir de los 12 años y a largo plazo, excepto la fentermina, aprobada desde los 16 años y para el tratamiento de la obesidad de corto plazo (no más allá de 12 semanas). El semaglutide y fentermina/topiramato no se encuentran disponibles en Chile.

a. **Orlistat:** inhibidor reversible de la lipasa gástrica y pancreática, reduce la absorción de los lípidos dietarios hasta en 30%. Sus efectos colaterales son principalmente gastrointestinales y bastante frecuentes, se observan hasta en un 40% de los pacientes. Se usa poco por su efectividad limitada y efectos adversos frecuentes.

b. **Fentermina:** amina simpaticomimética que inhibe la recaptación de norepinefrina y en menor grado, de dopamina. Su mecanismo de acción es activar señales anorexígenas en el centro del apetito en el hipotálamo. Los efectos secundarios más frecuentes derivan de su acción simpaticomimética.

c. **Liraglutide:** agonista del receptor GLP-1 (péptido similar al glucagón-1). Tiene efectos incretínicos como estimular la síntesis y secreción de insulina, mejora la sensibilidad a la insulina, tiene efectos en centros del apetito y de recompensa del SNC, disminuyendo el apetito y la ingesta hedónica de alimentos. Disminuye también el vaciamiento gástrico. Los efectos secundarios más frecuentes son las náuseas, vómitos, diarrea o constipación. Los efectos secundarios (poco frecuentes) son: dolor abdominal, colecistopatía, pancreatitis, hipoglicemia, gastroparesia y deterioro de la función renal.

3. Cirugía Bariátrica:

Está reservada para adolescentes con obesidad severa o grave que no han respondido en forma adecuada al TME a cargo de un equipo multidisciplinario calificado por al menos 6 meses y que además estén comprometidos con el proceso de baja de peso y cuenten con buen apoyo familiar. Adicionalmente, que presenten enfermedades asociadas como diabetes, hipertensión arterial, hígado graso, dislipidemia, SAHOS, etc., así como una calidad de vida física y/o psicológica disminuida producto de la obesidad.

El procedimiento más usado en adolescentes es la gastrectomía en manga (técnica restrictiva), seguido por el bypass gástrico (técnica restrictivo-malabsortiva). Solo se recomienda en casos en los que la cirugía representa menor riesgo para el paciente que las condiciones médicas y/o psicológicas que esté sufriendo, debido a que son procedimientos irreversibles, con complicaciones a corto y a largo plazo, especialmente nutricionales.

PUNTOS CLAVES

- **Definición:** aumento del peso corporal más allá de los valores aceptables para la edad y la estatura, que es producto de un incremento de la masa grasa e implica riesgos para la salud.
- **Agente causal:** en la gran mayoría es de causa primaria, por un aumento de la ingesta de alimentos altos en calorías, grasas saturadas y azúcares refinados, sumada a un estilo de vida sedentario. En < 5% de los casos es secundaria a enfermedades, drogas o genética.
- **Hallazgos principales:** la evaluación debe ser completa, priorizando una relación cercana entre el médico (o equipo de salud) y el paciente con su familia. El examen físico persigue determinar la magnitud y características de la obesidad, descartar causas secundarias de obesidad y verificar presencia de comorbilidades.
- **Diagnóstico:** de acuerdo a los índices antropométricos: Peso/Talla (en menores de 5 años) o IMC/Edad (desde 5 a 19 años) ≥ +2DE según referencias de crecimiento OMS 2006 y 2007, respectivamente.
- **Tratamiento:** el tratamiento de la obesidad en niños y adolescentes se centra en modificar las conductas que conducen a la ingesta excesiva de calorías y gasto energético insuficiente, mediante la terapia de modificación del estilo de vida. Frente a resultado insuficiente de ésta, en seleccionados pacientes, se plantea el uso de fármacos y la cirugía bariátrica. El principal objetivo es alcanzar y mantener un peso saludable.

Referencias

1. Hampl SE, Hassink SG, Skinner AC, et al. Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Treatment of Children and Adolescents with Obesity. Pediatrics. 2023;151:e2022060640. doi:10.1542/peds.2022-060640
2. Lister NB, Baur LA, Felix JF. et al. Child and adolescent obesity. Nat Rev Dis Primers, 24 2023. doi:10.1038/s41572-023-00435-4
3. Fox CK. Managing Pediatric Obesity Using Advanced Therapies. Practical Guide for Pediatric Health Care Providers 2023. ISBN 978-3-031-37379-4 ISBN 978-3-031-37380-0 (eBook). Doi:10.1007/978-3-031-37380-0
4. O'Hara V, Cuda S, Kharofa R, Censani M, Conroy R, Browne NT. Clinical review: Guide to pharmacological management in pediatric obesity medicine. Obes Pillars. 2023 Apr 27;6:100066. doi: 10.1016/j.obpill.2023.100066
5. Klish WJ, Skelton JA, Definition, epidemiology, and etiology of obesity in children and adolescents. In UpToDate, Mitchell E Geffner (Ed). This topic last updated: Dec 08, 2023.
6. Mardones F, Arnaiz P, Barja S, Giadach C, Villarroel L, Dominguez A, Castillo O, Farias M. Estado nutricional, síndrome metabólico y resistencia a la insulina en niños de Santiago, Chile. Nutr Hosp. 2013; 28: 1999-2005. doi: 10.3305/nh.2013.28.6.6770
7. Barja S, Núñez E, Velandia S, Urrejola P, Hodgson MI. Adherencia y efectividad a mediano plazo del tratamiento de la obesidad infantil. Rev Chil Pediatr 2005; 76: 151-8. Doi:10.4067/S0370-41062005000200005
8. Pérez-Escamilla, R., Kac, G. Childhood obesity prevention: a life-course framework. Int J Obes Supp 3 (Suppl 1), S3–S5 (2013). doi:10.1038/ijosup.2013.2
9. World Health Organization. (2019). Guidelines on physical activity, sedentary behavior and sleep for children under 5 years of age. WHO. https://iris.who.int/handle/10665/311664.
10. World Health Organization 2020 guidelines on physical activity and sedentary behavior. Br J Sports Med. 2020 Dec;54(24):1451-1462. doi: 10.1136/bjsports-2020-102955

Desnutrición y falla de medro

DRA. SALESA BARJA Y.
Departamento de Gastroenterología
y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIONES

Desnutrición: estado patológico resultante de un balance negativo entre los aportes de energía/nutrientes y los requerimientos del organismo, lo cual afecta su constitución y funciones. En la niñez afecta el crecimiento y desarrollo, especialmente cuando se produce durante los períodos de mayor velocidad de crecimiento (menores de 2 años y adolescencia). Desde el punto de vista clínico, se define mediante indicadores antropométricos ajustados por sexo y edad, según curvas de crecimiento de poblaciones de referencia **(Tabla 1).**

"Riesgo a desnutrir": zona inferior de la eutrofia, definida por encontrarse el índice Peso/Edad (en < 12 meses) o Peso/Talla (en 1 a 5 años) entre -1 y -1,9 DE.

"Falla de medro" (*Failure to thrive, growth failure, growth faltering*): insuficiente progresión del peso y/o la estatura en relación a la edad y sexo, según un estándar de referencia, en niños menores de 3 años. Refleja más bien las etapas previas de la desnutrición, en que los índices antropométricos se mantienen aún dentro del rango que define la eutrofia.

TABLA 1: Clasificación del estado nutricional en niños y adolescentes basado en la antropometría (Ministerio de Salud de Chile, 2018).

ESTADO NUTRICIONAL	EDAD		
	Menor de un año1	**RN a 5 años[1]**	**5 a 19 años[2]**
Obesidad Severa	z P/T ≥ +3		z IMC ≥ +3
Obesidad	z P/T +2 a +2,9		z IMC +2 a +2,9
Sobrepeso	z P/T +1 a +1,9		z IMC +1 a +1,9
Eutrofia	z P/E -0,9 a +0,9	z P/T -0,9 a +0,9	z IMC -0,9 a +0,9
Riesgo de desnutrir	z P/E -1 a -1,9	z P/T -1 a -1,9	z IMC -1 a -1,9
Desnutrición aguda moderada	z P/E –2 a –2,9	z P/T –2 a –2,9	z IMC –2 a –2,9
Desnutrición aguda grave	z P/E ≤ –3	z P/T ≤ –3	z IMC ≤ –3
Desnutrición crónica	z T/E ≤ –2		

IMC: índice de masa corporal. P/T: relación peso/talla. T/E: talla para la edad. z: puntuación z.
[1] **DESDE RECIÉN NACIDO A 5 AÑOS (OMS 2006):** https://www.who.int/tools/child-growth-standards
[2] **EDAD DE 5 A 19 AÑOS (OMS 2007):** https://www.who.int/toolkits/growth-reference-data-for-5to19-years

ETIOLOGÍA

Según su etiología, la desnutrición se puede clasificar en: primaria, secundaria y mixta.

La desnutrición primaria se produce por insuficiente o inadecuada ingesta de nutrientes. Ello tiene causas básicas a nivel social (entorno, pobreza, políticas sociales) que determinan causas subyacentes a nivel del hogar (acceso insuficiente a los alimentos, cuidado inadecuado del niño y de la madre, e insuficientes servicios de salud y saneamiento básico), todo ello llevará a la ingesta insuficiente de alimentos, favorecida por enfermedades (infecciosas en su mayoría), que son las dos causas inmediatas de la desnutrición primaria.

En países desarrollados, las causas de baja ingesta en lactantes y preescolares son: problemas de lactancia materna, preparación incorrecta de fórmulas lácteas, depresión del cuidador, negligencia, trastornos alimentarios o dietas restrictivas mal supervisadas.

La desnutrición secundaria se produce por enfermedades, a través de cuatro mecanismos principales: disminución de la ingesta, aumento de los requerimientos, aumento de las pérdidas y disminución de la utilización de los nutrientes **(Tabla 2)**.

La desnutrición es de causa mixta cuando ambas coexisten. En el caso de la falla de medro, es frecuente la coexistencia de causas médicas y psicosociales.

TABLA 2: Mecanismos etiopatogénicos de desnutrición secundaria.

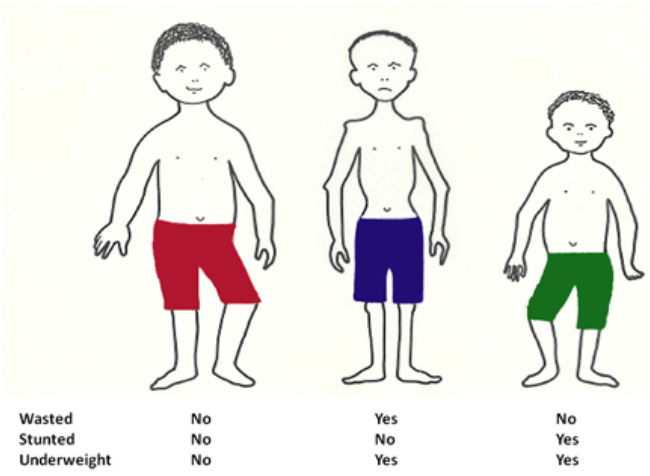
MECANISMO	CAUSA	EJEMPLOS
↓ Ingesta	Anorexia	Enfermedades oncológicas, infecciones Trastornos de alimentación, ARFID
	Disfunción motora oral	Prematurez
	Disfagia	Enfermedades neurológicas
↑ Requerimientos energéticos	↑Catabolismo	Infecciones, gran quemado, politraumatizado
	↑ Gasto energético en reposo	Fibrosis Quística, Displasia broncopulmonar, Cáncer
↑ Pérdidas	Malabsorción	Insuficiencia pancreática (Fibrosis Quística, atresia de las vías biliares) Enfermedades de la pared intestinal (Enf. Celíaca)
	Vómitos	Hiperemesis Reflujo gastroesofágico
	Renales	Insuficiencia renal crónica, acidosis tubular renal
↓ Utilización de los nutrientes	Hipoxemia	Enfermedad pulmonar crónica
	Acidosis	Errores congénitos del metabolismo

CLASIFICACIÓN

De acuerdo al tipo de carencia, la desnutrición puede clasificarse en: global (calórico-proteica) y específica. La malnutrición calórico-proteica corresponde a un espectro, donde en un extremo se encuentra el marasmo (predominio del déficit calórico) y en el opuesto se encuentra el Kwashiorkor (predominio del déficit proteico). Por otra parte, la desnutrición específica incluye la deficiencia de minerales, vitaminas u oligoelementos particulares.

Con respecto al tiempo de evolución, como resume la **figura 1**, la desnutrición puede ser aguda, afectando el peso pero no la talla, también llamada emaciación (*Wasting* en idioma inglés) o ser crónica, de larga duración, que afecta el peso y después, la talla, llevando a desmedro, retraso de talla o talla baja (*Stunting*).

FIGURA 1: Comparación de un niño normal, uno con desnutrición aguda o emaciado (wasted) y uno con desnutrición crónica y talla baja (stunted), todos de un año de edad.



FUENTE: J. C. Waterlow. Malnutrición proteico-energética. Editorial Edward Arnold. 1992. ISBN 0-340-60060-8.

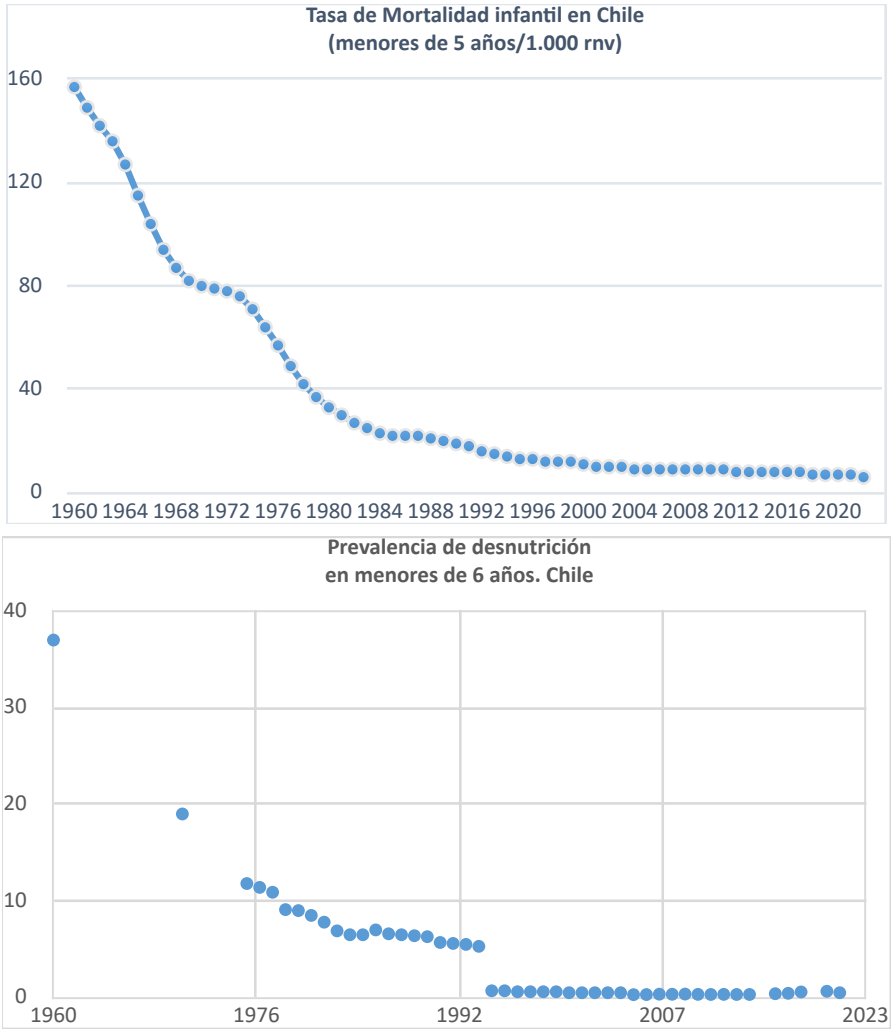
EPIDEMIOLOGÍA

A nivel mundial la desnutrición sigue siendo el principal problema nutricional en la niñez, afectando a 7% de todos los menores de 5 años (desnutrición aguda). Se distribuye de modo heterogéneo, con estrecha relación al grado de desarrollo de los países, de modo que la prevalencia es mayor a 15% en Asia del sur, de 6 a 9,5% en África, 2,9% en el Caribe, 2,4% en Europa, 1% en América del Sur y 0,2% en Norteamérica. A mayor nivel de desarrollo disminuye la prevalencia de desnutrición y se desplaza a los niveles socioeconómicos más bajos, a los migrantes, a otros grupos de riesgo (enfermedades crónicas, dietas restrictivas) y a las edades extremas de la vida (recién nacidos, prematuros, tercera edad). En niños hospitalizados de países desarrollados es de 6 a 51%, siendo más frecuente en aquellos con múltiples diagnósticos.

En Chile ha habido un descenso progresivo de la tasa de desnutrición infantil desde 37% en 1960 a menos de 5% en 1995 **(Figura 2)**, con disminución de la morbimortalidad asociada a ésta. Ello ha sido consecuencia de diferentes factores: el Programa de Control periódico de salud (SNS, 1952), el Plan Nacional de Alimentación Complementaria (PNAC y sus predecesores, desde 1937), el Programa de inmunizaciones (1960), el fomento de la lactancia materna (1970), los centros para la recuperación de niños desnutridos (CONIN, 1973), el aumento del control de embarazo y partos hospitalarios (1952) y el desarrollo de las UCI neonatales (1978-82). Todo lo anterior dentro del marco global de desarrollo del país, con mejoría de las condiciones de vida de la población.

Durante los últimos 25 años, en nuestro país la desnutrición se mantiene en prevalencias muy bajas, siendo en 2022 de 0,5% en los menores de seis años que se encontraban en control de salud en el sistema público (MINSAL) y de 1,3% en los escolares de quinto a primero medio (JUNAEB). En ambos grupos corresponde principalmente a desnutrición secundaria o de causa mixta.

FIGURA 2: Mortalidad y desnutrición infantil en Chile (1960-1922).



Relevancia

La desnutrición representa una carga significativa de enfermedad y se asocia a 50% de las muertes en menores de 5 años. A corto plazo aumenta la morbimortalidad porque favorece las infecciones y a largo plazo, disminuye el coeficiente intelectual, con mayor tasa de fracaso escolar, disminución de la calidad de vida y capacidad de trabajo en la vida adulta.

FISIOPATOLOGÍA

En la desnutrición aguda se producen diferentes adaptaciones fisiológicas, incluyendo la disminución del crecimiento, la pérdida de masa grasa, muscular y visceral, la disminución del metabolismo basal y del gasto metabólico total. Los mecanismos serán metabólicos, hormonales y glucorregulatorios, en los cuales las principales hormonas involucradas son las tiroideas, la insulina, la hormona del crecimiento y el cortisol. La glicemia baja inicialmente por depleción de los depósitos de glicógeno, por neoglucogénesis se pierden masas musculares (uso de los aminoácidos, piruvato y lactato). Posteriormente está la fase de conservación proteica, con lipolisis y cetogénesis, junto a retención intracelular de sodio y depleción de potasio.

La desnutrición impacta los diferentes sistemas del organismo **(Tabla 3)**, los cuales dependerán de la edad e intensidad de ésta. La desnutrición crónica determina una adaptación metabólica que será necesario considerar en el momento de la realimentación.

TABLA 3: Efectos de la desnutrición sobre los diferentes sistemas del organismo.

SISTEMA	FISIOPATOLOGÍA	MANIFESTACIÓN CLÍNICA
Nervioso Central	↓ crecimiento tejido cerebral. Alteración de la mielinización.	Retraso cognitivo. Alt. motrices
Cardiovascular	↓ masa muscular cardíaca	Hipotensión, hipotermia. Menor amplitud pulso. Precordio hipodinámico. Soplo cardíaco. Hipoperfusión periférica
Respiratorio	↓ masa muscular intercostal y accesorios. ↓ movilización de secreciones. ↓ IgA Secretoria	Bradipnea. Neumonias recurrentes
Gastrointestinal	Acortamiento y aplanamiento vellosidades. Hipoclorhidria. Sobrecrecimiento y traslocación bacteriana. Hígado: ↑radicales libres, toxinas, salida de lipoproteínas. Páncreas: ↓secreción de lipasa y amilasas	Malabsorción, esteatorrea. Intolerancia a disacáridos. Infecciones y diarrea aguda. Estreñimiento. Hígado graso. Insuficiencia pancreática exocrina
Inmunológico	Pérdida barreras anatómicas. Atrofia órganos linfoides. Hipocomplementemia (c3). ↓Quimiotaxis y fagocitosis. Deficiencia linfocitaria. Alts. De la inmunidad humoral	Infecciones recurrentes y más severas. Vacunas menos eficientes
Endocrino	Hipercortisolismo inicial. ↓ T3. ↓ Somatomedina C	Hipercortisolismo. Hipocortisolismo posterior. Hipotiroidismo. Talla Baja
Hematológico	↓disponibilidad de hierro. Anemia hipocroma microcítica	Cansancio, palidez, cianosis distal, hipocratismo digital
Renal	↓ filtración glomerular. ↓ flujo plasmático renal. ↑iones H libres, acidez, amonio	Disminuye tasa FG. Proteinuria Acidosis Metabólica. Edema

CLÍNICA

Anamnesis
Es importante registrar los antecedentes desde el embarazo y nacimiento, antropometría neonatal, morbilidad pasada y actual, al igual que una acuciosa revisión por sistemas, considerando además los suplementos normativos de minerales y/o vitaminas.

Repasar la historia alimentaria: la lactancia materna y su respuesta, inicio de fórmulas lácteas y de la alimentación complementaria, con preferencias y conductas, así como cambios observados y posibles factores condicionantes. La encuesta de alimentación actual detallada, mediante un registro de 24hrs de un día habitual y de frecuencia semanal de ingesta por grupo de alimentos permitirán identificar ingesta calórica y de nutrientes críticos.

Antecedentes familiares de importancia son: la talla baja familiar, tipos constitucionales, enfermedades genéticas, metabólicas, psiquiátricas y aspectos psicosociales.

Antropometría
Se mide el peso, la talla y el perímetro craneano, de modo estandarizado, según la normativa MINSAL. Posteriormente se calculan los índices antropométricos P/E, T/E, P/T y PCr/Edad, y se contrastan con las referencias OMS 2006 (en menores de 5 años) y OMS 2007 (para 5 a 19 años).

Se aplican los puntos de corte detallados en la tabla 1, considerando todos los índices de modo integrado y graficando el progreso de las mediciones, lo cual permite visualizar fácilmente la tendencia y velocidad de crecimiento en el tiempo, por sobre cambios puntuales.

El peso puede ser menor en niños constitucionalmente delgados, los cuales son sanos, crecen a buen ritmo en su carril de crecimiento en estatura, y tienen P/T o IMC habitualmente entre -1 y -2 DE. El perímetro craneano es un indicador nutricional importante que debe medirse hasta los 3 años, pero se afecta también en genopatías e infecciones connatales y puede estar determinado por la constitución familiar. Por otra parte, el retraso de talla puede ser de causa nutricional, pero también puede corresponder a talla baja familiar, retraso constitucional del crecimiento o deberse a causas genéticas o endocrinas.

Examen físico
Persigue cuantificar el déficit de crecimiento, buscar las repercusiones de éste, identificar carencias específicas y descartar enfermedades crónicas o síndromes que producen desnutrición.

En el examen físico general, debe evaluarse el desarrollo psicomotor y observarse la interacción del niño con sus cuidadores, así como buscar signos de carencias de micronutrientes **(Tablas 4 y 5)**. Junto a la antropometría antes detallada es útil la estimación de la composición corporal mediante perímetro medio-braquial y pliegues cutáneos, para valorar la masa magra y masa grasa, respectivamente. Deben buscarse alteraciones en segmentos corporales, dismorfias u otras alteraciones al examen segmentario, sugerentes de patología orgánica.

Estudio complementario
Los exámenes de laboratorio deben estar guiados por los hallazgos de la anamnesis y examen físico; si estos no entregan una guía clara, es recomendable contar con: hemograma, ferritina plasmática, perfil bioquímico, función renal y examen de orina, el estudio de deposiciones dependerá de la historia y contexto ambiental. La solicitud de anticuerpos antiendomisio o antitransglutaminasa (más IgA total), test de sudor o niveles de vitaminas (D, B12, folato u otras) pueden ser parte de una primera línea si hay elementos que lo sugieran. El estudio genético y metabólico así como de imágenes u otros más específicos deben ser solicitados por médicos subespecialistas.

TABLA 4: Funciones de las principales vitaminas presentes en los alimentos, fuentes alimentarias y síntomas/signos de su deficiencia.

	FUNCIONES	FUENTES ALIMENTARIAS	DEFICIENCIA
Vitaminas hidrosolubles			
A	Esencial para: crecimiento normal, visión nocturna, y mantenimiento del epitelio y las mucosas	Retinol: leche, mantequilla, queso, yema huevo, hígado y pescado azul. Carotenoides: leche, zanahorias, tomates, vegetales de hoja verde	Visión nocturna reducida Daño en la córnea ↑ susceptibilidad a infecciones
D	Favorece la absorción del calcio, formación de dientes y huesos	Exposición a la luz solar Mantequilla, pescado azul, yema huevo	Desarrollo óseo anómalo Raquitismo (niños) Osteomalacia (adultos)
E	Antioxidante	Aceites vegetales, frutos secos	Daño oxidativo y celular

	FUNCIONES	FUENTES ALIMENTARIAS	DEFICIENCIA
K	Esencial en la coagulación sanguínea	Síntesis por la flora bacteriana Vegetales de hoja verde	↑ tiempo de coagulación Vitaminas liposolubles
Vitaminas liposolubles			
C	Formación de colágeno y hueso Propiedades antiinfecciosas Antioxidante. ↑absorción hierro	Frutas cítricas, vegetales de hoja verde y papas	Escorbuto. Difícil cicatrización
B1	Metabolismo de la glucosa Importante para la función cerebral y nerviosa general	Cereales, frutos secos y legumbres, vegetales de hoja verde, frutas	Beriberi
B2	Metabolismo de proteínas y lípidos	Hígado, leche, queso, huevos, vegetales de hoja verde, levadura	Alteraciones de la piel y mucosas
B3	Metabolismo energético	Hígado, ternera, cerdo, pescado	Pelagra
B6	Esencial para el funcionamiento sistema nervioso y la piel	Hígado, frutos secos, plátanos	Convulsiones Dermatitis
B12	Formación de las células sanguíneas y fibras nerviosas	Carne, huevos, leche	Anemia perniciosa Retardo DSM
Folatos	Formación de células sanguíneas. Prevención defectos tubo neural	Hígado, zumo de naranjas, verduras, frutos secos	Anemia megaloblástica

TABLA 5: Funciones de los principales minerales presentes en los alimentos, fuentes alimentarias y síntomas de su deficiencia.

MINERAL	FUNCIONES	FUENTES ALIMENTARIAS	DEFICIENCIA
Calcio	Formación y mantenimiento de huesos y dientes. Esencial en agregación plaquetaria y función nerviosa	Leche y derivados, legumbres, guisantes y pan	Osteopenia, fragilidad ósea
Magnesio	Importante para el metabolismo energético celular, actividad enzimática y muscular	Cereales integrales, frutos secos, espinacas	Depresión, irritabilidad, cansancio
Fósforo	Componente celular. Parte de la estructura ósea y dientes	Leche y derivados, carne, pescados y huevos	Raramente se produce deficiencia
Sodio	Regulación del agua corporal Función del sistema nervioso	Sal de cocina	Fatiga, náuseas
Potasio	Funcionamiento celular Parte de los fluidos corporales	Muy abundante en todos los alimentos	Debilidad, confusión mental, fallo cardíaco
Hierro	Formación de hemoglobina	Carnes rojas, cereales enriquecidos y pan	Anemia
Zinc	Crecimiento, maduración sexual Parte de enzimas	Leches y derivados, carne, pescado y huevos	Retraso del crecimiento y de la pubertad
Yodo	Formación de hormonas tiroideas	Leche, pescado, sal yodada	Bocio y cretinismo
Flúor	Aumento de la resistencia de los dientes	Pescado, aguas fluoradas	Caída de dientes
Selenio	Antioxidante celular	Cereales, carne, pescado, queso, huevos	Enfermedades del corazón

TRATAMIENTO

El tratamiento dependerá de la causa que origina la desnutrición. En el caso de la desnutrición primaria, el objetivo estará centrado en educar a la familia y en suplementar la energía, los macro y micronutrientes necesarios para recuperar el status de normalidad. En la desnutrición secundaria, deberá tratarse la patología que la ocasiona en forma paralela al manejo nutricional.

1. Consejería nutricional

Es necesario considerar la cultura, creencias familiares en cuanto a la alimentación y entorno socioeconómico, siendo la educación fundamental para lograr resultados a largo plazo. Se requiere entregar a los cuidadores estrategias concordantes, sencillas y consistentes.

2. Soporte nutricional

Se realiza a partir de la estimación de las necesidades de crecimiento de recuperación, es de utilidad la siguiente ecuación, para calcular el aporte diario de energía: [Calorías requeridas por kg de peso = (RDA x Peso ideal) / Peso actual]. En general se considera como adecuado el aporte proteico de 12% de las calorías totales y se aumenta la ingesta calórica en alrededor de 50% de la recomendada, mediante estrategias escalonadas que deben considerar la gravedad y la causa del déficit nutricional, así como la capacidad de ingesta del paciente:

a. Fortificar la alimentación habitual y posiblemente introducir una o dos colaciones, de modo de aumentar el número de comidas, de menor volumen y mayor densidad energética, dejando al menos 3 horas de descanso interprandial. Es de utilidad concentrar la fórmula láctea y adicionar suplementos modulares calóricos (carbohidratos y lípidos) y/o proteicos. En las comidas, aumentar la densidad energética con alimentos ricos en grasas vegetales y carbohidratos complejos, así como proteínas de buena calidad biológica. Fortificar también los postres, restringir la ingesta de jugos y suprimir el consumo de gaseosas y snacks en los mayores.

b. Introducir suplementos nutricionales completos, como son las fórmulas poliméricas, en reemplazo de las colaciones, pero no de las comidas, pudiéndose implementar un aporte nocturno extra.

c. Considerar la vía enteral (NE), en caso de desnutrición aguda grave o habiendo agotado las intervenciones por vía oral en la de mayor duración. Debe ser consensuada dentro del equipo tratante y con la familia, manteniendo el estímulo de la vía oral y darse apoyo conductual. A corto plazo vía sonda nasogástrica, o por gastrostomía si se requiere por periodos mayores a 2 o 3 meses.

d. En niños con desnutrición severa, la rehabilitación nutricional es más compleja y se basa en un programa integrado con diez pasos esenciales, esquematizados en la **figura 3.**

FIGURA 3: Etapas del tratamiento del niño con desnutrición grave, según la OMS.

ACTIVIDAD	TRATAMIENTO INICIAL		REHABILITACIÓN	SEGUIMIENTO
	DÍAS 1-2	DÍAS 3-7	SEMANAS 2-6	SEMANAS 7-26
Tratar o prevenir: Hipoglicemia Hipotermia Deshidratación				
Corregir el desequilibrio electrolítico				
Tratar la infección				
Corregir carencias de micronutrientes	Sin hierro		Con hierro	
Iniciar alimentación				
Aumentar alimentación hasta recuperar la pérdida de peso (“Crecimiento compensador”)				
Estimular el desarrollo emocional y sensorial				
Preparar el alta				

ADAPTADO DE: https://www.who.int/nutrition/publications/guide_inpatient_esp.pdf

3. Tratamiento medicamentoso

El aporte de micronutrientes (minerales, vitaminas u oligoelementos) dependerá de que el déficit sea alimentario o por suplementación insuficiente, de la clínica y del estudio complementario.

En el caso de desnutrición severa, deberá administrarse diariamente suplemento de vitaminas (que incluya tiamina), ácido fólico, sulfato de zinc, sulfato de cobre, según el esquema OMS y vitamina D según normativa local. El hierro se inicia posteriormente, una vez compensadas las alteraciones hidroelectrolíticas y controlada la infección.

4. Derivación y hospitalización

La hospitalización debe ser un recurso excepcional; en el contexto médico actual, puede aumentar la morbilidad y en general no provee de un ambiente propicio para estudiar y/o tratar problemas que no hayan sido identificados en los controles ambulatorios. Sin embargo, está indicada si existe desnutrición grave, edema o deshidratación grave, carencias múltiples, si existe sospecha de maltrato o si se requiere optimizar y coordinar estudios de laboratorio más complejos. Aunque la mayoría de los niños con desnutrición pueden ser manejados de modo ambulatorio, por su pediatra de cabecera y un profesional experto en nutrición pediátrica, lo óptimo (a veces imprescindible en casos difíciles) es contar con un equipo multidisciplinario que incluya psicólogo/psiquiatra, terapeuta ocupacional y fonoaudiólogo. La salud mental parental y familiar debe incluirse junto a soporte de asistencia social.

5. Seguimiento y pronóstico

El tratamiento de los pacientes con desnutrición requiere de seguimiento con controles frecuentes inicialmente, y apoyo a la familia con una actitud de soporte y estímulo positivo, a la vez que con atención a signos que sugieran negligencia. El círculo infección-desnutrición está con frecuencia presente: deben asegurarse las vacunas actualizadas, la consulta precoz en caso de síntomas, evitar ayuno o dietas restrictivas innecesarias y descartar déficits inmunitarios, si se justifica. La falla de Medro puede persistir como una condición crónica, con mejorías y retrocesos en el tiempo y requerir acompañamiento del equipo de salud por largos períodos.

La talla baja resultante de desnutrición puede recuperarse durante los primeros años de vida, sin embargo, una vez establecida, el niño puede evolucionar a obesidad si se sigue manteniendo el criterio de sobrealimentación, de modo que es importante el seguimiento a largo plazo.

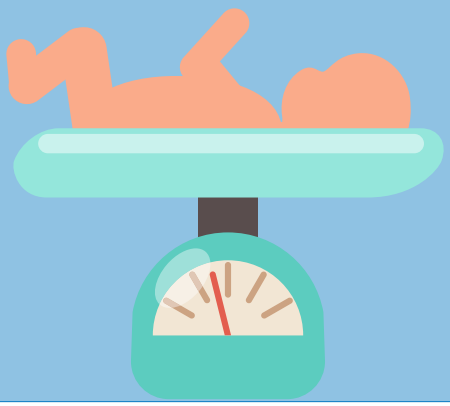
La desnutrición primaria en los niños es reversible cuando se trata a tiempo, y su prevención es la mejor herramienta para lograr los resultados de un capital humano con todo su potencial y sin el daño ocasionado por la desnutrición.

PUNTOS CLAVES

- **La desnutrición infantil constituye una importante carga de enfermedad en países subdesarrollados, siendo de causa primaria y ligada directamente a los niveles de pobreza.**
- **En países desarrollados la desnutrición tiene baja prevalencia y es en su mayoría de causa secundaria o mixta.**
- **En Chile, la desnutrición es de 0,1% en población menor a 6 años y de 1,3% en los escolares. Se concentra en los pacientes con patologías crónicas, aunque han surgido nuevos grupos de riesgo como aquellos con dietas restrictivas o trastornos alimentarios.**
- **Tiene importantes efectos sobre todo el organismo, los cuales dependen del momento de inicio y la duración en el tiempo.**
- **Se define objetivamente en base a medidas antropométricas contrastadas con referencias OMS: P/E, P/T e IMC/E.**
- **Sus mecanismos fisiopatológicos son diversos y dependiendo de estos será su tratamiento.**

Referencias

1. DiPasquale V, Cucinotta U, Romano C. Acute Malnutrition in Children: Pathophysiology, Clinical Effects and Treatment. Nutrients. 2020;12(8):2413. Published 2020 Aug 12. doi:10.3390/nu12082413.
2. Waterlow JC. Libro: Malnutrición proteico-energética. Editorial Edward Arnold. 1992. ISBN 0-340-60060-8
3. Levels and trends in child malnutrition UNICEF / WHO / World Bank Group Joint Child Malnutrition Estimates Key findings of the 2023 edition. https://datos.bancomundial.org/
4. Barja S. Capítulo 30. Mal incremento pondoestatural. En: Gana JC, Harris D, Hodgson M I. Práctica clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Primera edición. Editorial Ediciones UC. Santiago de Chile, 2015. Pág. 329-346.
5. Sanabria MC. Capítulo 5. Desnutrición crónica de causa primaria. En: Barja S, Alberti G, Le Roy C. Nutrición en enfermedades crónicas de la niñez y adolescencia. Ediciones UC. 2021; Santiago, Chile. ISBN 978-956-14-2776-1. Pag.71-80.



Neonatología

Adaptación y atención inmediata

Hiperbilirrubinemia

Prematurez y bajo peso

Infecciones bacterianas en el recién nacido

Dificultad respiratoria en el recién nacido









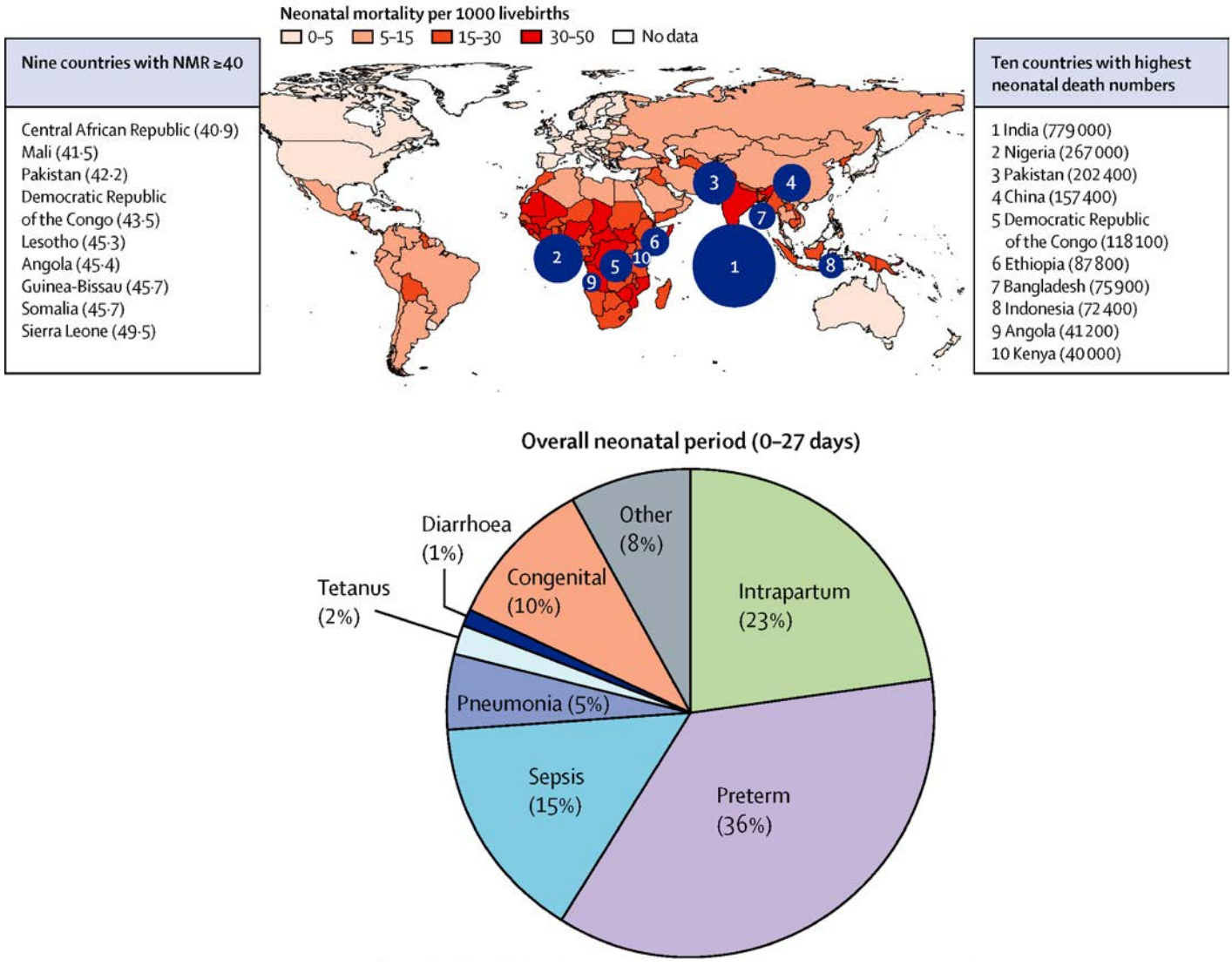
Adaptación y asfixia neonatal

DRA. PAULINA TOSO M.
DRA. SOLEDAD URZÚA B.
Departamento de Neonatología.
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Se llama adaptación neonatal, al proceso fisiológico por el cual el RN pasa desde las condiciones de vida intrauterina a las extrauterina. Este 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)**.

FIGURA 1: Mortalidad neonatal en el mundo.



FUENTE. Adaptado de *Lawn JE et al Lancet* 2014; 384: 189-205

En Chile la tasa de mortalidad infantil es de 5-6/1.000 RNV, y de estos, 4-5 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 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 morbimortalidad.

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 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 fetal, existen ciertas comunicaciones que son normales, como el **foramen oval** que comunica ambas aurículas y el **ductus arterioso** que comunica la aorta con la arteria pulmonar, mezclándose la sangre venosa con la arterial.

Una vez que la sangre llega a la aurícula derecha, se mezcla con la 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 y circulación pulmonares.

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 ir a la circulación sistémica vía ductus arterioso y un muy bajo flujo va hacia la circulación pulmonar. La sangre que llega a la Aorta, tiene los niveles más altos de saturación, alrededor de un 70%, que posteriormente van 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 al 70%, lo cual es fisiológico durante la vida fetal.

La arteria umbilical refleja el estado ácido base del feto. Si el feto sufre hipoxemia por cualquier razón, como por ejemplo, por un desprendimiento de placenta, cayendo drásticamente el flujo sanguíneo, la oxemia disminuye, lo que se verá reflejado en la sangre de la arteria umbilical. La sangre de la vena umbilical refleja el estado ácido básico de la la madre o de la placenta.

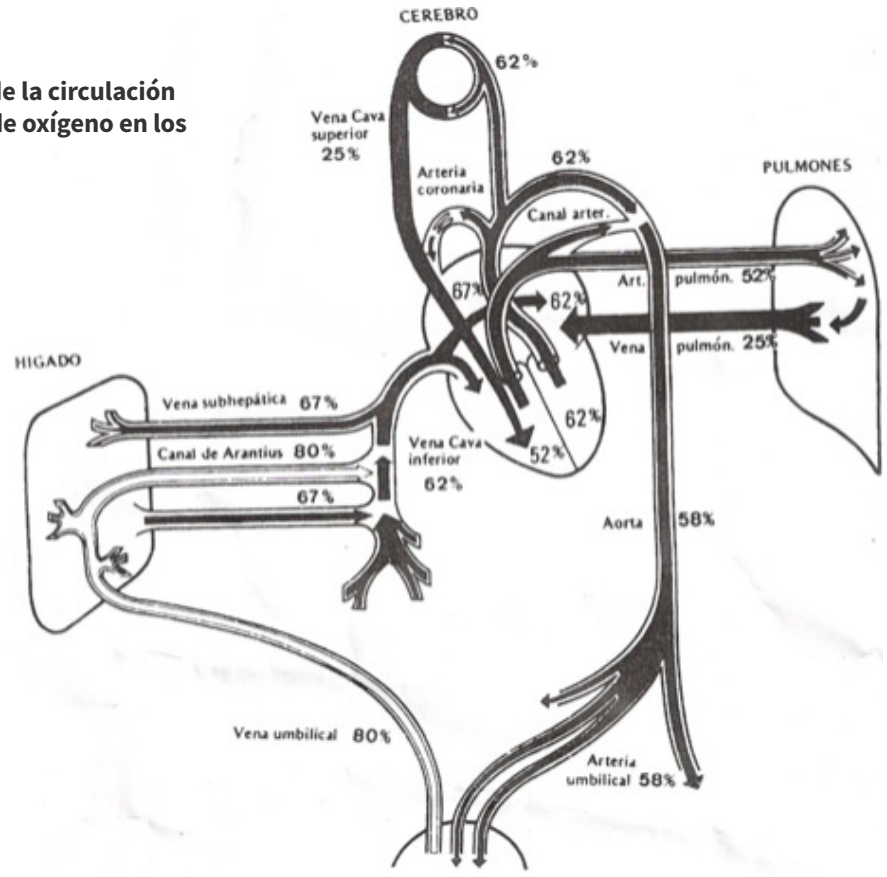


FIGURA 2: Esquema de la circulación fetal y la saturación de oxígeno en los distintos territorios.

FISIOLOGÍA DE LA ADAPTACIÓN NEONATAL

El pulmón colapsado es un área de alta resistencia, solo recibe flujo arterial lo suficiente para oxigenarse, pero no para realizar el intercambio gaseoso. Cuando el feto nace y se liga el cordón umbilical, aumenta inmediatamente la presión arterial, esto porquesale 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, ingresando bastante oxígeno en forma brusca al alvéolo, suficiente para vasodilatar las arterias pulmonares, disminuyendo la resistencia vascular pulmonar lo que favorece el aumento de flujo sanguíneo a los pulmones.Y con cada respiración se mejora 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 la sangre en la arteria pulmonar prefiere irse hacia los pulmones que a través del ductus, lo que permite que se empiece a cerrar. El Ductus, en las primeras 2-48 horas se contrae (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 retirar 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 aumentar la oxigenación se comienza a producir una caída de la resistencia.
- Óxido nítrico: aumenta cuando comienza a oxigenarse el 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 más afín al oxígeno, asociado a una **mayor cantidad de masa eritrocitaria** (pues el feto tiene hematocrito entre 45-65%). Entonces el contenido de oxígeno disponible para los tejidos es similar al de la vida extrauterina. Por otro lado, en el feto se **redistribuyen los flujos**, privilegiando el flujo hacia ócerebrro, coronarias y riñones, dejando escaso flujo hacia otros territorios como el mesentérico y pulmonar.

¿Cuáles son los mecanismos por los que el feto logra realizar un buen intercambio gaseoso en los pulmones?

Se han descrito distintos mecanismos:

a. **Absorción del fluido pulmonar:** 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.

b. **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.

c. **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 sin trabajo de parto, o en un parto muy rápido, se 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 durante la adaptación, algún problema que interfiera en todos estos mecanismos, puede llevar a complicaciones 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: • Déficit de surfactante • Inmadurez del centro respiratorio • Falta de reabsorción líquido pulmonar	• E. de membrana hialina • Apneas del prematuro • Taquipnea transitoria
S. circulatorio • Hipertensión pulmonar • Inmadurez vascularización retiniana	• Circulación fetal persistente • Retinopatía del prematuro
S. nervioso central • Inmadurez anatómica y funcional de vasos cerebrales	• Hemorragia intraventricular
• Inmadurez metabolismo de bilirrubina • Inmadurez sistema termorregulador • Inmadurez adaptación metabólica • Inmadurez tubo digestivo • Inmadurez sistema inmunitario	• 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 una **taquipnea transitoria**, enfermedad pulmonar en la que radiológicamente se ve un pulmón con edema pulmonar, y el recién nacido para compensar , aumenta su frecuencia respiratoria, hace hipoxia lo que se reflejado en el requerimiento de apoyo con oxígeno, mejorándose en un tiempo variable desde horas a un par de días.

Con respecto al sistema circulatorio, si hay hipoxia profunda, y el árbol vascular pulmonar no logra una vasodilatación adecuada, se mantiene la circulación fetal, se perpetua la hipoxia, y el recién nacido reacciona con hipertensión pulmonar, lo cual es muy grave. Es por esto, que durante la adaptación neonatal, se debe velarque el paciente se oxigene bien, cosa que se produzca la baja de la presión de la arteria pulmonar prontamente luego del 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 Esto 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, y al nacer pierden calor por diferentes mecanismos. Existen una serie de medidas para manejar esto, como por ejemplo, que al nacer primero se sequen (evitar evaporación) se pongan en cunas radiantes (radiación), en apego piel-piel con la mamá o el papá (conducción), que se cubra con mantas precalentadas (conducción), que el ambiente esté a una temperatura 26-28°C sin fluctuaciones (convección), etc.

Asfixia

EPIDEMIOLOGÍA EN CHILE

La asfixia tiene una incidencia de 6/1.000 recién nacidos vivos. Se mueren 0,21 por cada 1.000 recién nacidos vivos. Generalmente, los niños que se mueren son los niños que hacen encefalopatía severa.

En Chile actualmente es más frecuente la asfixia que las infecciones en el recién nacido, por lo que es importante saber qué es la asfixia, qué pacientes están en riesgo de sufrirla y qué es lo que se debe hacer.

Definición y conceptos:
Asfixia: 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, síncope materno.

- 70% durante el trabajo de parto, donde las causas pueden ser múltiples, como por ejemplo compresión del cordón, oligoamnios, trabajo de parto prolongado, etc.
- 0% se producen durante el período neonatal: asfixia por aplastamiento o sofocación.

El momento más crítico 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 con diabetes, PEG, infecciones, etc.

El reflejo de protección de buceo se produce en el feto cuando se somete a hipoxia, protege su cerebro y corazón principalmente, redistribuyendo el flujo sanguíneo hacia ellos y disminuyendo hacia los otros parénquimas.

La asfixia puede producirse de forma abrupta o de forma intermitente donde el feto se ve sometido a una hipoxia/isquemia de forma más larvada. Por ejemplo, niños con restricción del crecimiento intrauterino debido a HTA materna, 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)**.

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 cerebral más generalizado.

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 DPPNI Vasa previa sangrante Rotura uterina	Hipertensión materna Circular de cordón Distocia de presentación RCIU
Sin cambios adaptativos	Cambios adaptativos
Sustancia gris Tálamo Núcleos de la base Tronco central	Sustancia gris Núcleos de la base
Muerte o daño neurológico profundo	Signos piramidales Compromiso multisistémico

FISIOPATOLOGÍA DE LA ASFIXIA PERINATAL

Si hay hipoxia se produce acidosis fetal, lo que disminuye el calcio, y esto deteriora la función ventricular. El RN es capaz de compensar un poco debido que aún en hipoxia puede obtener energía para seguir funcionando. (glicólisis anaeróbica) Cuando se agota esta fuente de energía, se producirá una insuficiencia cardíaca y compromiso multisistémico. La hipoxia también aumenta el el tono simpático lo que lleva a una gran vasoconstricción, activado por 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)**.

La hipoxia produce y mantiene la 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 la reperfusión. Lamentablemente esta reperfusión es perjudicial para el recién nacido porque no está bien protegido, y puede producirse apoptosis, problemas con el glutamato, con los radicales libre de oxígeno, y desencadenar muerte celular. En el período de reperfusión los órganos empiezan a llenarse de sustancias tóxicas, sin embargo, existe un período de gracia(antes de las 6 primeras horas de vida), donde se puede intervenir y tratar para que todas estas sustancias no dañen el sistema nervioso central, órgano frecuentemente comprometido durante la asfixia **(FIGURA 4)**.

FIGURA 3: Fisiopatología de la asfixia perinatal

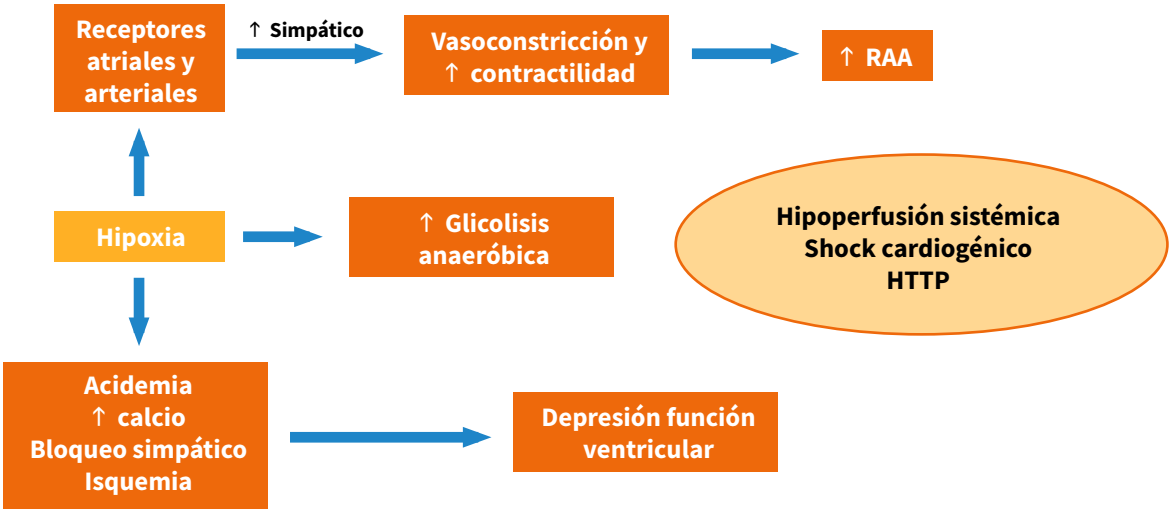
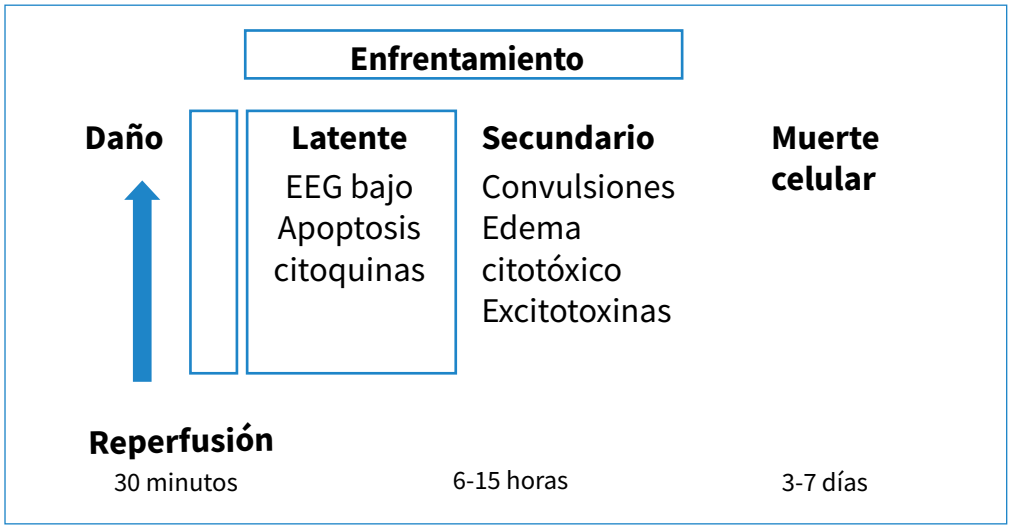


FIGURA 4: Fases del daño cerebral secundario a asfixia perinatal



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, con desarrollo de graves secuelas en el desarrollo psicomotor del niño. 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 Academia Americana de Pediatría

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 en la sangre de la arteria umbilical o en 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, aumento de enzimas cardiacas).

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
pCO2	52	74
pO2	17	6
BE	-4	-11

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 (grave) **(TABLA 4)**. Los pronósticos de las 3 son muy distintos, los niños con encefalopatía leve evolucionarán sin parálisis cerebral, los con encefalopatía grave, el 50% tendrá riesgo de mortalidad y el otro 50% tendrá secuelas, por lo que la clasificación permite determinar el riesgo y el pronóstico de los pacientes.

TABLA 4: Clasificación de Sarnat de la EHI

	LEVE	MODERADA	GRAVE
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	Periódica	Apnea
Convulsiones	Ausentes	Frecuentes: focal o multifocal	Raras
EEG	Normal	Alterado	Anormal
Duración	< 24 horas	2-14 días	Horas a semanas

Un RN con **encefalopatía grado I** es muy irritable, 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 grave 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 utiliza la hipotermia moderada, sometiendo a los RN a temperaturas alrededor de 33-34°C, por 72 horas. Es la única terapia que ha demostrado mejorar el pronóstico neurológico de estos niños. Esta terapia ha demostrado beneficio en los niños con encefalopatía grado II, pero no en los niños con encefalopatía grave.

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 secuelados.

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%**

PUNTOS CLAVES

- **La asfixia causa un millón de muertes al año.**
- **Es la causa más importante de parálisis cerebral.**
- **La asfixia y sus complicaciones 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.**

Referencias

1. González H, Toso P, Kattan J, et al. Tratamiento de la asfixia perinatal con hipotermia corporal total: Caso clínico. Rev. chil. pediatr., Jun 2005;76.
2. Tapia J, Gonzalez A. Neonatologia. Capítulo “Asfixia Perinatal”. Cuarta Edición. Editorial Mediterráneo, 2018.
3. Fasce J, Novoa JM, Toso P, García-Alix A. Current status of Therapeutic Hypothermia in Hypoxic-Ischemic Encephalopathy. Andes Pediatr. 2021;92.
4. Russ JB, Simmons R, Glass HC. Neonatal Encephalopathy: Beyond Hypoxic-Ischemic Encephalopathy. Neoreviews. 2021;22.

Hiperbilirrubinemia

DRA. M. JOSÉ ESCALANTE R.
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 casi todos los prematuros 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 directa mayor de **1 mg/dl**, como parte de una recomendación conjunta de las Sociedades Americana y Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. **Una concentración de bilirrubina directa de >20% del total ya no se considera necesaria para el diagnóstico de colestasia**. Esta es siempre patológica en el recién nacido, por lo que al observar un RN ictérico más allá de la segunda semana de vida, se debe pedir exámenes solicitando específicamente bilirrubina directa y no solo 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, basalmente 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 ictérico es siempre patológico, al igual que la ictericia en las primeras 24 horas de vida. Lo fisiológico es que se vaya poniendo ictérico 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 **asfixia** o **infección**, y por lo tanto se traduce en ictericia y mayor riesgo de daño neurológico.

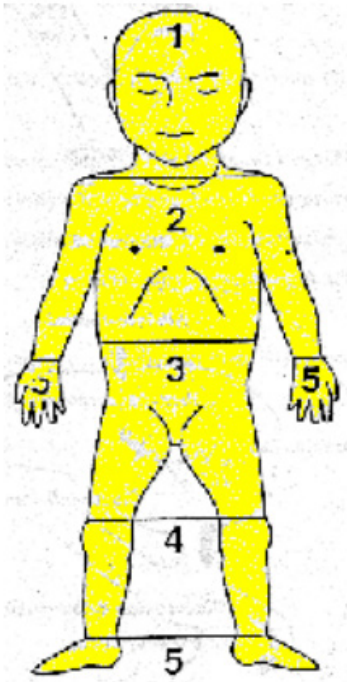
   Siempre es patológico pesquisar una **ictericia precoz**, es decir, dentro de las primeras 24 horas de vida, con ascenso rápido mayor a 0,5 mg/hora o 5 – 8 mg/día. La curva de ascenso es importante, no solo el número. Por otro lado, la aparición o la persistencia de la **ictericia más allá de la segunda 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 ictérica 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 pesquisando casos graves de hiperbilirrubinemia.

FIGURA 1: Progresión cefalo-caudal de la ictericia: Correlación con cifras de laboratorio.



FUENTE. González A., Toso P., Capítulo 51, Hiperbilirrubinemia neonatal. Neonatología de Tapia J., González A., Editorial Mediterráneo, Tercera Edición, 2008.

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

con ictericia 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.

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 a la curva que usamos habitualmente para tomar decisiones de fototerapia. Es un método de pesquisa que implica confirmación con 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
  - Hemolisis 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 Najjar I y II, Síndrome de Gilbert.
  - **Disfunción hepática:** asfixia, sepsis, shock, insuficiencia cardiaca, 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 ictérico, 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 (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 definitoria. Importante recordar solicitar bilirrubina directa, ya que en algunos lugares informarán sólo la bilirrubina total.

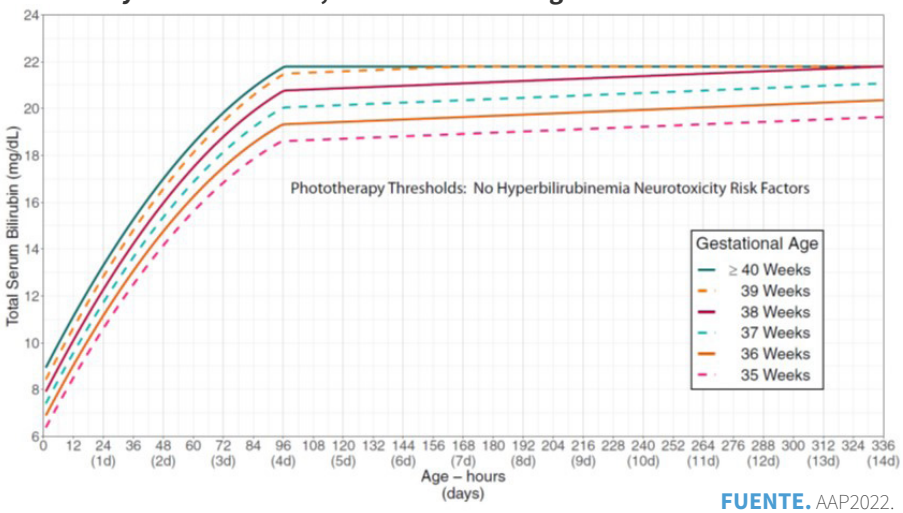
TRATAMIENTO

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.

En el año 2022 se realiza una publicación de la Academia Americana de Pediatría que actualiza y sustituye la guía de práctica clínica publicada el año 2004. **(Figura 2)**. Algunos de los cambios claves en la guía actualizada son el aumento de los umbrales para la fototerapia y la revisión de la evaluación del riesgo para el manejo terapéutico de la hiperbilirrubinemia en recién nacidos de 35 semanas de gestación y mayores. Los nuevos umbrales de fototerapia descritos en la guía se basan en la edad gestacional, los factores de riesgo de neurotoxicidad por hiperbilirrubinemia y la edad del recién nacido en horas. Se refuerza la definición de factores de riesgo de neurotoxicidad, los cuales son: albúmina menor a 3 g/dl, trastornos hemolíticos como enfermedad hemolítica isoinmune y déficit de glucosa fosfato 6-deshidrogenasa; sepsis e inestabilidad clínica significativa en las últimas 24 horas. La prematuridad como factor de riesgo de neurotoxicidad es abordado a través de las curvas diferenciadas por edad gestacional, tanto para fototerapia como para exanguinotransfusión. Sin embargo, plantea que pueden tratarse a niveles inferiores, lo que depende de las circunstancias individuales, las preferencias de la familia y la toma de decisiones compartida con los médicos.

Para los menores de 35 semanas de edad gestacional, no existe un acuerdo universal de que valores utilizar para inicio de fototerapia y existen varias guías de práctica clínica a nivel mundial.

FIGURA 2: Umbral de fototerapia por edad gestacional y edad en horas para RN igual o mayor a 35 semanas, sin factores de riesgo de neurotoxicidad.



FUENTE. AAP2022.

PUNTOS CLAVES

- **Condición frecuente.**
- **La mayoría de los casos corresponden a hiperbilirrubinemia indirecta. Hiperbilirrubinemia patológica debe sospecharse cuando es precoz o después de la segunda semana**
- **Aumento de la producción BR (mayor masa eritrocitaria y menor Vm).**
- **Limitaciones en captación y conjugación BR. Menor actividad de glucoronil transferasa. Aumento reabsorción BR.**
- **Niveles altos de B-glucoronidasa en mucosa intestinal y leche materna.**

Referencias

1. Kemper A, Newman T, Slaughter J, et al. Clinical Practice Guideline Revision: Management of Hyperbilirubinemia in the Newborn Infant 35 or More Weeks of Gestation. AAP, 2022;150.

Prematurez y bajo peso

DRA. SOLEDAD URZÚA B.
DRA. CAROLINA PÉREZ V.
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 (RNBPN) que pesan menos de 2500 gr, recién nacido de muy bajo peso de nacimiento (RNMBPN) con peso menor a 1500 gr, y en recién nacidos con extremo bajo peso de nacimiento (EBPN) que incluye a aquellos que pesan menos de 1000 gr. Estos últimos concentran mayor morbimortalidad.

En Chile, aproximadamente el 10% de los recién nacidos son prematuros, de los cuales el 90% posee un peso adecuado, un 6% es RNBPN, un 1% es RNMBPN y un 0,4% es EBPN.

Los recién nacidos, tanto de término como pretérmino, se clasifican según su peso para la edad gestacional: esto es el peso esperado para una determinada edad, el cual se distribuye en percentiles: bajo p10 es pequeño para edad gestacional (PEG), entre p10 y p90 es adecuado para la edad gestacional (AEG) y sobre p90 es grande para edad gestacional (GEG).

Por otro lado, se define RCIU (Restricción del crecimiento intrauterino) 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 reflejan que el feto sometido a hipoxia, 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 conducta ante RCIU, es buscar una causa desencadenante y realizar seguimiento obstétrico para determinar el momento en que debe interrumpirse el embarazo.

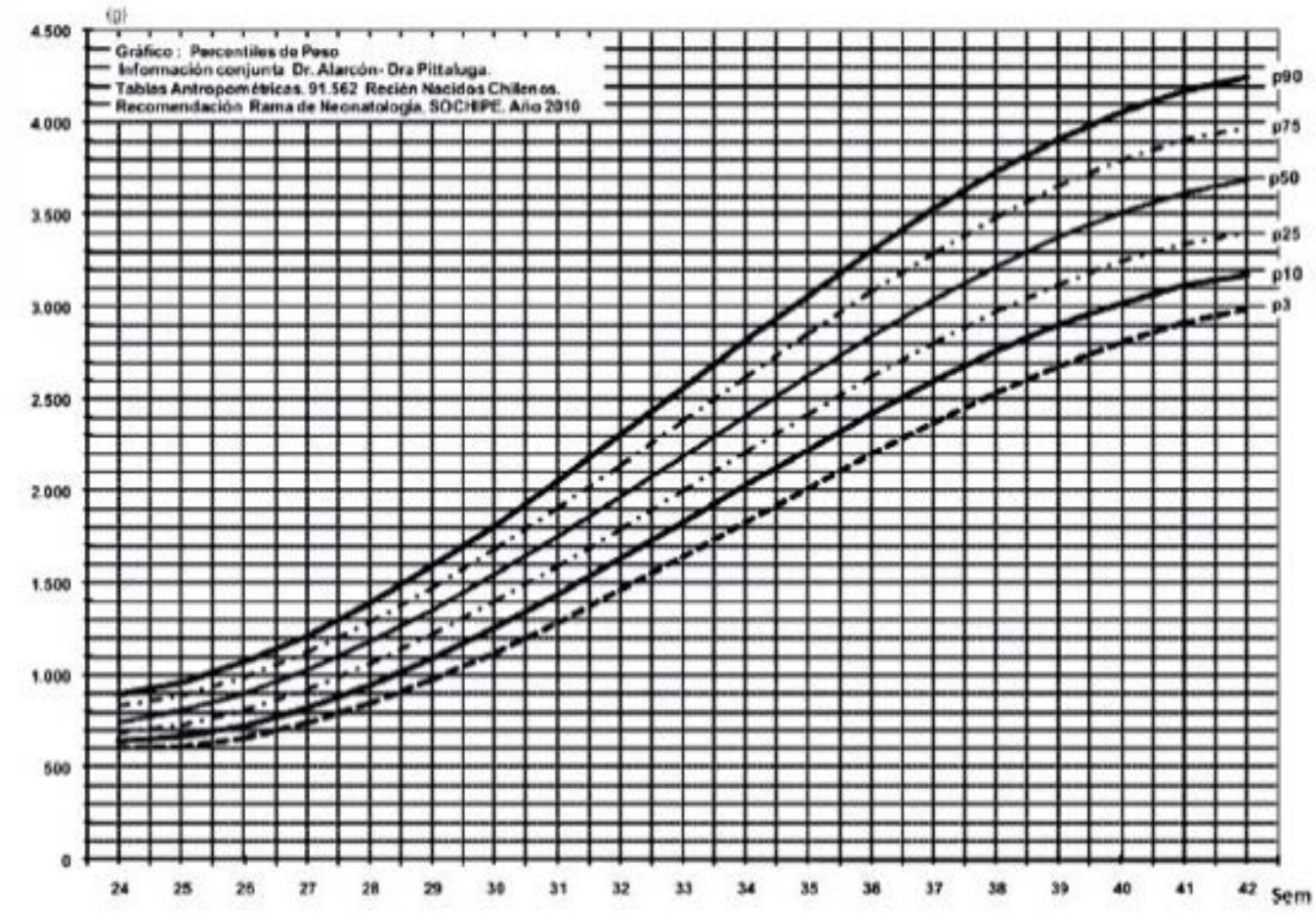
En cuanto a la fisiopatología de RCIU, el feto sometido a hipoxia permanente desencadena mecanismos de compensación y protección: al bajar los aportes de oxígeno y glucosa, se generan efectos metabólicos que tienden al ahorro energético, energía que se invierte en el crecimiento de órganos nobles. Bajan los niveles de insulina y actúan las hormonas de contrarregulación (glucagón, cortisol, adrenalina, noradrenalina) que permiten redistribución flujo, privilegiando los órganos nobles (cerebro y corazón) y dejando de lado otros órganos. Además, intenta compensar aumentando la eritropoyesis. Cuando no logra revertir la hipoxia, deja de crecer, llega el punto en que el feto se paraliza, no produce líquido amniótico y sólo late su corazón. Si el déficit se mantiene, disminuye su frecuencia cardiaca, 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 (meconio en líquido amniótico), ambos signos de alarma. Estos signos tienen relevancia para la pesquisa e intervención oportuna.

Existen diferentes causas para ambos (RCIU y prematurez)

1. **Factores maternos:** síndrome hipertensivo del embarazo, madre fumadora o con enfermedades crónicas.
2. **Factores placentarios:** vellositis, infartos, inserción anormal, desprendimiento.
3. **Fetales:** genéticos (síndrome de Down) e infecciones *per se* pueden generar una restricción del crecimiento intrauterino.

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, construidas con pacientes entre 26 y 42 semanas de gestación. Actualmente, se usan una combinación 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 **(Figura 1)**. 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.

FIGURA 1: Curva de crecimiento intrauterino Alarcón-Pittaluga, Partenciles de peso según EG.



CLÍNICA

La prematurez y el RCIU producen complicaciones en el recién nacido. Algunas de estas complicaciones o patologías son frecuentes tanto en la prematurez como en RCIU, mientras que otras son más específicas o más frecuentes en cada una de estas condiciones **(TABLA 1)**.

En el prematuro, las complicaciones más importantes por frecuencia o gravedad son: alteración de la termorregulación, depresión cardio-respiratoria, infecciones, enterocolitis necrotizante (ECN: sufrimiento del intestino por hipoxia con necrosis secundaria), enfermedad de membrana hialina (EMH: colapso pulmonar por déficit en la producción de surfactante), 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 por hiperflujo pulmonar y robo sistémico), hemorragia intraventricular y leucomalacia periventricular (HIV-LPV), enfermedad metabólica ósea (EMOP), retinopatía del prematuro (ROP) y displasia broncopulmonar (DBP).

El niño con RCIU también tiene complicaciones secundarias a sus problemas adaptativos, como ECN, HIV-LPV (más leucomalacia que hemorragia producto de zonas de hipoxia cerebral), infecciones y cromosomopatías (causa más que efecto).

TABLA 1: Complicaciones asociadas a la prematurez y RCIU

PREMATURO	RCIU
Alteraciones de la termorregulación	
Depresión cardiorrespiratoria	
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/HTPP
Apnea	
Ductus arterioso	
Infecciones	Infecciones/TORCH
Hipotiroidismo	
Anemia del prematuro	
	Cromosomopatías
Enf. Metabólica ósea del prematuro (EMOP)	
Retinopatía del prematuro (ROP)	
Displasia broncopulmonar (DBP)	

PATOLOGÍAS Y DIAGNÓSTICO

La **enterocolitis necrotizante** es una enfermedad multifactorial que se asocia a hipoxia, prematurez, al 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, pasa gas a sus paredes pudiendo terminar en perforación y necrosis **(Figura 2)**.

La neumatosis es un signo característico de la ENC en la radiografía, donde se pueden observar aire intramural (imagen lineal o como burbujas).

El pronóstico es reservado y se asocia a peor resultado neurológico, más aún si requiere cirugía.

En la **enfermedad de Membrana Hialina**, los neumocitos tipo II son inmaduros y no producen surfactante todavía, por lo que el pulmón se colapsa y no es capaz de ventilar. En la radiografía se observa un pulmón blanco, con condensación difusa, broncograma aéreo e imagen en vidrio esmerilado **(Figura 3)**.

Es una enfermedad exclusiva del prematuro. No se produce en los niños con RCIU porque cuando esta hipóxico, aumenta mucho los niveles de cortisol, que estimula la maduración de los neumocitos tipo II y la producción de surfactante. Es por esto que a las madres embarazadas se les coloca betametasona para madurar al feto cuando hay riesgo de parto prematuro.

Hemorragia Intraventricular: es una patología bastante exclusiva del prematuro, se produce porque la autorregulación del flujo cerebral no existe, y porque la matriz germinal y la membrana endotelial (donde están las células germinales) son muy delgadas y no están bien protegidas. Por lo tanto, si la presión arterial aumenta en forma excesiva y brusca o baja, esto se trasmite al territorio vascular cerebral y las paredes de los vasos se rompen, con salida de sangre hacia los ventrículos laterales y al tercer y cuarto ventrículo **(Figura 4)**. Se clasifican de grado I al grado IV. La mortalidad es muy alta en hemorragias muy graves. Junto con la enterocolitis e infecciones, es una de las causas más frecuentes de muerte en los prematuros.

Infecciones: los recién nacidos, en especial los prematuros, tienen una inmunidad insuficiente para defenderse en forma óptima de las infecciones. Las barreras mecánicas y la inmunidad celular y humoral son inmaduras y menos

eficientes. 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. De este modo, el nivel de anticuerpos maternos dependerá de la EG al momento de nacer, mientras más prematuro, menor niveles de anticuerpos. Por otro lado, los prematuros suelen estar invadidos, tienen catéteres venosos o están conectados al ventilador. Todo esto, los hace más susceptibles a infectarse.

Retinopatía del prematuro: patología exclusiva del prematuro, es multifactorial pero se asocia principalmente a hipo e 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. La retinopatía es causa de ceguera, por lo que se debe hacer seguimiento estricto de fondo de ojo a los prematuros y evitar situaciones de hipoxia o hiperoxia.

El **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, liberan meconio y pueden aspirarlo hacia los pulmones al momento de respirar. Produce compromiso pulmonar y de la vía aérea, con un sistema de válvula en el que empiezan a atrapar aire.

La **displasia broncopulmonar** es una secuela de la prematurez debido al daño pulmonar producido por la ventilación, el oxígeno y el barotrauma.

FIGURA 2: Radiografía Enterocolitis necrotizante.

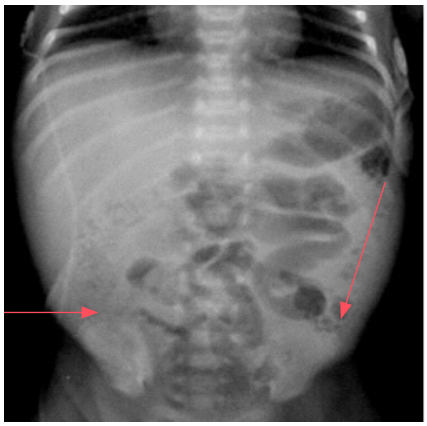


FIGURA 3: Radiografía Enfermedad Membrana Hialina

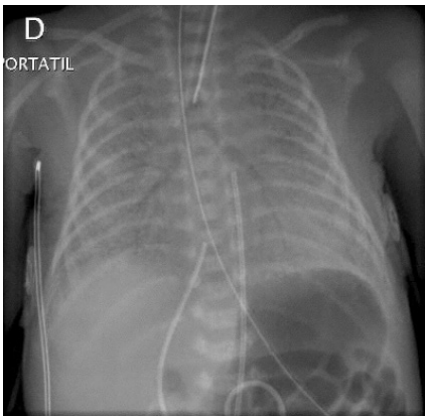
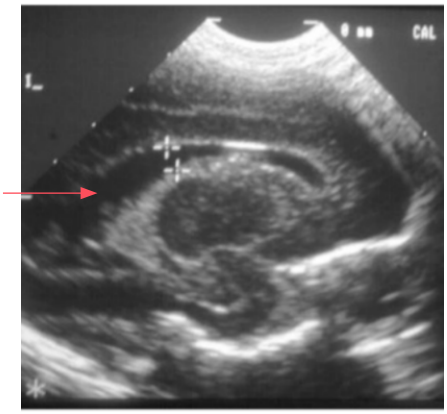


FIGURA 4: Radiografía Hemorragia intraventricular



TRATAMIENTO

A menor peso de nacimiento y edad gestacional el riesgo de complicaciones es mayor, por lo que siempre se hospitaliza al RN menor de 2000 gramos. En el periodo inmediato luego del parto se controlan con exámenes generales (glicemia y hematocrito a las 2 horas de vida).

Siempre se hospitaliza al prematuro menor de 34 semanas y se le administra un suero glucosado al 10% con una carga de glucosa mayor a 4 mg/kg/min.

Según los antecedentes, se debe descartar que tenga una infección asociada.

Cuando se inicia alimentación enteral, lo ideal es hacerlo con leche materna porque es un factor protector de desarrollar enterocolitis necrotizante.

El manejo más específico dependerá de la causa de prematurez, el peso al nacer y la edad gestacional y las complicaciones que vayan apareciendo durante su evolución.

PRONÓSTICO

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.

La sobrevida depende del peso y la edad gestacional, por lo que, idealmente se debe esperar que el feto crezca y madure lo más posible antes de interrumpir el embarazo, ya que después de las 28 semanas el pronóstico es más favorable **(Tabla 2).**

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

RCIU: de los RN 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 con peso adecuado, más TDAH e hiperactividad y presentan más enfermedades crónicas en la edad adulta: obesidad, HTA, hipercolesterolemia, enfermedad CV y DM 2, o resistencia a la insulina.

Prematurez: los prematuros, entre las 22 y 26 semanas, el 20% desarrollará retraso psicomotor grave, 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. Tienen más problemas de aprendizaje escolar y más trastornos del desarrollo como lo es el espectro autista. Un cuarto de estos niños tiene un examen neurológico anormal. Un feto mayor a 24 semanas de gestación es viable y tiene posibilidad de sobrevida.

De los RN 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 3)**.

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 bacterianas en el recién nacido

DRA. SOLEDAD URZÚA B.
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.

Es una de las principales causas de muerte en el periodo de recién nacido y la principal en los menores de 28 semanas de EG **(Gráfico 1)**.

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%, dependiendo de la edad gestacional y del microorganismo involucrado.

En prematuros, la incidencia es mayor y se reporta que hasta el 20% de ellos puede infectarse en algún momento de su evolución.

Por otro lado, las infecciones se asocian a mayor morbilidad, como se puede ver en la **tabla 1**.

GRÁFICO 1: Causas de muerte según edad gestacional

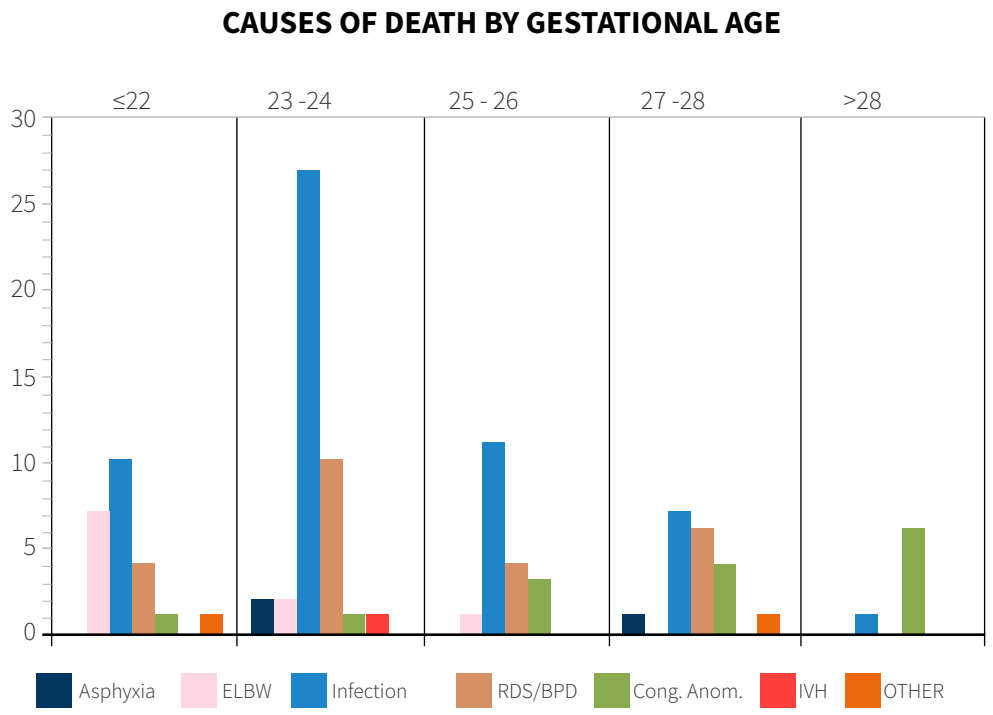


TABLA 1: Resultados adversos asociados a infección del torrente sanguíneo en recién nacidos de muy baja peso al nacer (RNMBPN) en una unidad de cuidados intensivos neonatales.

RESULTADO ADVERSO	ESTUDIO	EFECTO 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.

DEFINICIONES

Sepsis neonatal: la sepsis neonatal se clasifica en precoz y tardía. Esta clasificación se relaciona con la vía por la cual se adquiere la infección; en la sepsis precoz, es vertical, es decir de la madre el RN por la placenta o canal del parto. En cambio, en la sepsis tardía la vía de infección es horizontal.

Sepsis precoz: corresponde a la aparición de síntomas y signos sugerentes de infección antes de las 72 horas de vida y debe tener al menos un hemocultivo o un cultivo de líquido cefalorraquídeo positivo. Para *Streptococcus* grupo B, se considera sepsis precoz hasta los 7 días pues la vía sigue siendo vertical.

Sepsis tardía: recién nacido con síntomas y signos sugerentes de infección después de las 72 horas. de vida hasta los 3 meses de edad; debe tener al menos un hemocultivo o un cultivo de líquido cefalorraquídeo positivo.

Se diferencian dos tipos de pacientes con sepsis tardía: el recién nacido que fue dado de alta, y estando en su casa se enferma, y el RN que estando hospitalizado, después de 72 horas de vida, presenta una infección. Es importante diferenciarlos ya que tantos los agentes etiológicos, como el tratamiento que se va a usar en estos niños es diferente.

La sepsis clínica o sepsis con cultivo negativo se define como un RN con síntomas sugerentes de infección ya sea en forma precoz o tardía, sin un cultivo positivo, tratada por lo menos cinco días con antibióticos. En estos casos se debe considerar etiologías no bacterianas como causa de la infección.

En la sepsis tardía del niño hospitalizado, la transmisión de la infección es nosocomial y el riesgo se asocia al grado de invasión que tenga ese niño, si se encuentra intubado, si tiene puesta una sonda Foley o algún catéter venoso central, mayor es el riesgo de infección. Estas son puertas de entradas para microorganismos, generalmente intrahospitalarios, que han colonizado al recién nacido.

INMUNIDAD DEL RECIÉN NACIDO

El recién nacido, y especialmente los prematuros, tiene una inmunidad insuficiente o sub-óptima para defenderse de las infecciones.

Se encuentran comprometidos todos los mecanismos de defensa que forman parte del sistema inmune, inmunidad innata y adaptativa. Por ejemplo, la piel que está aún en desarrollo, es más permeable, sobre todo en los prematuros

extremos que no han desarrollado aún estrato córneo; el pH gástrico recién es normal a las 3 semanas de vida, la actividad de los cilios es menor y están poco desarrollados al nacer, etc.

La inmunidad humoral, el complemento, la opsonización, quimiotaxis, la actividad de los fagocitos, neutrófilos y macrófagos, es menos eficiente que en la edad pediátrica. Lo mismo sucede con sustancias como las interleuquinas e interferón gamma, todos elementos importantes para la defensa.

Los linfocitos tienen disminuida su función y todo lo relacionado con la diferenciación de las células B, con menor producción de anticuerpos. Por otro lado, los anticuerpos maternos que atraviesan la barrera placentaria (IgG) alcanzan su peak entre las 37-38 semanas, por lo tanto, al nacer prematuro el niño no tendrá anticuerpos maternos suficientes.

FACTORES DE RIESGO PERINATALES

Existen factores de riesgo perinatales para las infecciones en el recién nacido. Hay factores que son específicos para la infección por *Streptococcus agalactiae o Streptococcus* grupo B (SGB), agente causal más frecuente de infecciones en el grupo de recién nacidos, que deben ser vigilados para tomar una determinada conducta. Estos son:

- Antecedente de una infección urinaria por SGB o un urocultivo positivo para SGB en embarazo actual.
- Trabajo de parto prematuro antes de las 37 semanas.
- Ruptura de membranas por más de 18 horas.
- Embarazada con fiebre durante el trabajo de parto.
- Embarazada con antecedente de hijo anterior con sepsis por *Streptococcus* grupo B.Factores de riesgo de sepsis precoz
- Factores de riesgo en la madre
  - Rotura prematura de membranas
  - Rotura prolongada de membranas mayor o igual a 18 horas
  - Colonización por SGM
  - Hijo previo con sepsis por SGB
  - Parto prematuro
  - Fiebre intraparto mayor a 38°C
  - Taquicardia materna
  - Infección intraamniótica
  - Factores de riesgo en el RN
  - Prematurez
  - Bajo peso al nacimiento
  - Sexo masculino
  - Taquicardia fetal
  - Meconio en líquido amniótico (sin otra causa evidente)
  - Líquido amniótico color café o marrón
  - RN con “aspecto enfermo”

El CDC publicó en el 2011 recomendaciones para manejo de SGB en embarazadas y el RN.

Sugiere screening a mujeres embarazadas con cultivo perineal y profilaxis con penicilina EV. durante el trabajo de parto frente a la presencia de factores de riesgo o cultivo positivo para SGB **(Tabla 2)**.

TABLA 2: CDC. Indicación y no indicación para profilaxis antibiótica intraparto y prevención de sepsis precoz por SGB

INDICACIÓN DE PROFILAXIS SGB INTRAPARTO	SIN INDICACIÓN DE PROFILAXIS SGB INTRAPARTO
• 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: ▶ Parto < 37 semanas de gestación. ▶ Rotura de membrana amniótica ≥ 18 horas. ▶ Temperatura materna intraparto ≥ 38°C ▶ PCR intraparto positivo para SGB.	• 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)

Existen otros factores de riesgo aplicables a las infecciones en el RN como por ejemplo: mujeres con un mal control del embarazo, mujeres embarazadas con dispositivos intrauterinos, embarazadas usuarias de drogas y embarazadas con enfermedades crónicas cursando algún cuadro infeccioso entre otros.

ETIOLOGÍA

Desde los años 70 que SGB se reconoce como principal microorganismo causal de sepsis precoz (SP); en segundo lugar, se encuentra *Escherichia coli* y posteriormente *Listeria monocytogenes.* Con las distintas estrategias de prevención y profilaxis para infección por SGB, *E.coli* ha tomado mayor importancia alcanzando el primer lugar durante los últimos años especialmente en menores de 2.500 g y/o menores de 34 semanas. Stoll y cols. comunicaron en el año 2020, la incidencia de SP en una cohorte de más de 30.000 RN menores de 28 semanas describiendo cómo ha ido aumentando la SP causada por *E. coli* en RN menores a 37 semanas de EG **(Tabla 3)**.

TABLA 3: Tasa de sepsis precoz por cada 1.000 RNV en según peso y edad gestacional.

	N° SP (%)	SGB (%)	E. COLI (%)
Todos	**235 (1)**	**71 (30)**	**86 (37)**
Peso (g)			
401-1500	88 (13,9%)	10 (11)	51 (58)
1501-2500	39 (1,9%)	7 (18)	15 (38)
≥2500	108 (0,6%)	54 (50)	21 (19)
EG (semanas)			
22-28	67 (18%)	5 (7,5)	44 (66)
29-33	50 (6,2%)	9 (18)	20 (40)
34-36	14 (7,3%)	3 (21)	4 (29)
≥37	104 (0,6%)	54 (52)	18 (17)

ADAPTADO DE. Stoll B, et al. Early-Onset Neonatal Sepsis 2015 to 2017, the Rise og Escherichia coli, and the Need for Novel Prevention Strategies. JAMA Pediatr 2020;174.

En la sepsis tardía, si el recién nacido está en su casa, los agentes causales son los mismos que para la sepsis precoz, SGB en primer lugar, luego la *E. coli* y por último la *L. monocyotgenes*. Se agrega el *S. aureus* ya que tiene el ombligo como puerta de entrada y otras bacterias de la comunidad (*S. pneumoniae, N. meningitidis*, etc).

Si el niño está hospitalizado, el agente causal más frecuente es el *Staphylococcus epidermidis*. Al agrupar las bacterias, las cocáceas gram positivas son las que más causan infecciones, seguidas por los bacilos gram negativos y en tercer lugar los hongos. En algunos países en vías de desarrollo, los bacilos gram negativos pueden ocupar el primer lugar.

CLÍNICA

En general, un recién nacido que cursa con una infección tiene síntomas muy inespecíficos, puede ser sólo la percepción materna o del médico de que el recién nacido "no se ve bien" o por otro lado puede presentarse como un cuadro muy sintomático y evidente.

Los síntomas más frecuentemente descritos en la sepsis neonatal son:

- Antecedentes fetales: taquicardia, meconio, APGAR bajo.
- Trastornos de termorregulación: hipotermia/fiebre.
- Síndrome de distrés respiratorio sin causa aparente.
- Hipoalimentación o rechazo de la alimentación.
- Hipoactividad.
- Irritabilidad.
- Cianosis /apneas.
- Convulsiones.
- Distensión abdominal y vómitos.
- Ictericia- hepatomegalia.

Al evaluar a un RN con sospecha de sepsis precoz, es importante considerar que este puede tener una transición más lenta o difícil desde la vida fetal a la vida extrauterina y presentar síntomas que pueden ser confundentes como son: dificultad en termorregular, disminución de la glicemia, cianosis al amamantar, etc. Es la persistencia o no de estos los que nos orientaran a tomar la decisión de iniciar o no una determinada terapia cuando el cuadro no es concluyente. Muchas veces, frente a estos síntomas se decide iniciar un tratamiento antibiótico pero se debe reevaluar más tarde, con más elementos, si se mantiene o se suspende la terapia.

Considerando que el SGB es el agente causal más frecuente en la sepsis precoz del RN se han desarrollado distintas estrategias destinadas a prevenir la infección del RN.

En el RN de término y prematuros 35 semanas, la AAP propone 3 posibles maneras de enfrentar al RN, dependiendo de los recursos, infraestructura de cada centro, posibilidad de monitorización y evaluación clínica seriada entre otros.

1. Categorizar según factores de riesgo: considerando el factor de mayor relevancia la fiebre materna intraparto, en base a lo cual se realiza la primera evaluación para decidir hospitalización, exámenes y tratamiento. Estos factores de riesgo son los mismos propuestos en las recomendaciones del CDD 2011.
2. Utilización de la Calculadora de riesgo del grupo Kaiser permanente: utiliza una calculadora de riesgo al que se puede acceder a través del sitio web: https://neonatalsepsiscalculator.kaiserpermanente.org/. Esta calculadora considera la incidencia local de sepsis por SGB, factores de riesgo maternos, edad gestacional, estatus de colonización por SGB en la madre, uso de antibióticos

intraparto y estado clínico del RN. Según la condición clínica del RN, el riesgo puede ser mayor o menor y sugiere una conducta en relación e a exámenes, monitorización y antibióticos.

3. Observación clínica: en este tipo de enfrentamiento, el estado clínico del RN es lo más importante a considerar y no es necesario comenzar un tratamiento antibiótico, aunque se presenten los factores de riesgo maternos.

Es importante recordar que estas estrategias son herramientas que contribuyen a tomar una decisión, pero no sustituyen el criterio clínico.

Cuando se sospecha una sepsis tardía, también es importante considerar si los síntomas y signos pueden ser explicados por otra etiología no infecciosa y decidir posteriormente si mantenemos o no la terapia.

DIAGNÓSTICO: ESTUDIO DE LABORATORIO

- **Hemocultivos:** en sepsis precoz se solicita un hemocultivo con al menos 1 ml de sangre en frasco de hemocultivo pediátrico. Con un hemocultivo es suficiente en los recién nacidos ya que dos hemocultivos no aumentan la sensibilidad de forma importante.

  En sistemas automatizados, un hemocultivo de 1 ml de sangre tiene una sensibilidad de un 98% cuando el recuento bacteriano de > 4 UFC/mL.

  En sepsis tardía se debe solicitar 2 hemocultivos. Si no tiene acceso central, 2 por punción venosa. Si tiene acceso central, 1 por el acceso central y otro por punción.

- **Hemograma:** se pueden encontrar algunos elementos que pueden sugerir una infección como leucopenia o leucocitosis. Considerar que el recuento de blancos en un recién nacido, los primeros días de vida, es normalmente entre 5.000 y 30.000 leucocitos x mm^3 con mayor proporción de formas inmaduras. Por esta razón, se calcula la relación Inmaduros/Totales (I/T): índice que relaciona las formas inmaduras de glóbulos blancos (sumatoria de los porcentajes de baciliformes, mielocitos y juveniles en el numerador) y las formas maduras (en el denominador). Se considera alterado cuando la relación I/T es mayor a 0,16.

  Este índice solo se usa en la primera semana de vida, después se utiliza la desviación izquierda de los glóbulos blancos (> 500 formas inmaduras).

  La trombocitopenia también se relaciona a infección, sobre todo por bacilos gram negativos y hongos.

- **Proteína C reactiva:** no se utiliza para sepsis precoz, sólo para sepsis tardía en cuyo caso, lo que más sirve son dos valores de PCR normales seriados, con un valor predictivo negativo alto.

- **IL2, IL4, IL6, IL10, IFy, procalcitonina:** estos marcadores en general no se usan y ninguno ha demostrado ser de real utilidad.

- **Otros cultivos:** urocultivo asociado a orina completa en sepsis tardía (no en precoz), cultivo de secreción traqueal cuantitativo si el paciente esta intubado, otros cultivos de sitio estéril cuando se pueden obtener, etc.

- **Radiografía de tórax.**

- **Estudio de LCR:** la incidencia descrita de meningitis en sepsis precoz es de 0,02-0,04 casos por 1.000 RNV, aumentando a 0,7 casos por 1.000 RNV en prematuros. Aproximadamente el 23% de las bacteriemias cursa también con meningitis y hasta 1/3 de las meningitis, tienen HC negativos. Por lo tanto, la punción lumbar está indicada cuando el niño está sintomático; en el niño que convulsiona, febril, con hipotermia u otro síntoma o signo sugerente de infección.

  En los casos de sepsis tardía, donde la meningitis es más frecuente, siempre se debe hacer una punción lumbar. Algunos de los serotipos del SGB que causan infección tardía suelen tener mayor tropismo por las meninges, como el serotipo III.

TABLA 4: Parámetros normales de LCR según la edad del RN

EDAD	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 ± 12,1	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 (65-150)	50 (65-150)
RNT		8	0-22	0-42	90 (20-170)	52 (34-119)
RNT 28d		6	<15		70 (<127)	46 (>25)
29 a 60 d		4,3	<9		53 (<99)	48 (>28)

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. Los RN pueden tener un recuento de GB más alto en el LCR por lo que se deben ver las tablas cuando se haga una punción lumbar en un recién nacido (Tabla 4). En el caso de una punción traumática con un LCR hemático se puede 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 en los RN la glucosa baja en forma considerable. Los prematuros tienen un recuento de glóbulos blancos más alto y proteínas más altas que el RN de término.

Infección urinaria y urocultivo
La infección urinaria no es frecuente en la sepsis precoz a no ser que el RN presente una malformación grave de la vía urinaria (ej; cloaca). En cambio, en la sepsis tardía siempre debe evaluarse la posibilidad de ITU mediante un examen de orina completa y urocultivo, por punción vesical o por sonda.

TRATAMIENTO

El tratamiento empírico está orientado a los agentes causales más frecuentes.

Sepsis precoz: en la sepsis precoz se recomienda ampicilina (SGB-*Listeria*) y gentamicina (*E.coli*). Pero se debe cambiar aminoglicósido por cefalosporina de 3G si se sospecha meningitis por bacilo gran negativo.

Múltiples publicaciones han demostrado que en los recién nacidos las cefalosporinas de tercera generación (cefotaxima) se asocian a varios efectos adversos importantes; aumenta la morbimortalidad y aumenta el riesgo de infecciones por levaduras. Por esta razón, solo se utiliza cuando hay sospecha clínica y/o de laboratorio de meningitis bacteriana, dado que la gentamicina no atraviesa la barrera hematoencefálica en forma adecuada. También debe utilizarse de forma empírica si se constata bacteremia por una bacilo gram negativo y no se ha podido realizar PL .

Sepsis tardía: como los agentes etiológicos son los mismos que en la sepsis precoz en el RN que se encuentra en su casa, se usa el mismo tratamiento, ampicilina más gentamicina. Muchas veces el niño tiene el cordón umbilical aún por lo que se debe agregar cloxacilina para cubrir al *S. aureus*.

En los RN hospitalizados, el tratamiento empírico más utilizado es cloxacilina y 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, dando tiempo para certificar su presencia y en ese caso cambiarse a vancomicina.

El *S. aureus* siempre debe ser cubierto, por lo que de existir una alta prevalencia de S. aurerus resistente a oxacilina, debe utilizarse vancomicina. Cuando el paciente está muy grave, con falla multiorgánica o compromiso hemodinámico severo, también se debe plantear el cambio de oxacilina a vancomicina.

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 prematuro puede llegar al 50%, por lo que se debe asegurar una buena cobertura, y la amikacina cubre más o menos el 97% de los BGN.

PRONÓSTICO

La mortalidad por sepsis precoz en el recién nacido de término es de 2 a 3% y de 1 a 2% en la sepsis tardía. En el recién nacido de pretérmino es de 5-10%.

La sepsis precoz tiene peor pronóstico que la tardía cuando hay meningitis. En ambos casos, el outcome neurológico se compromete.

PREVENCIÓN

Profilaxis para SGB.
Dentro de las estrategias de prevención de la infección por SGB está el realizar un cultivo tomado de la zona perineal de la embarazada, alrededor de las 36-37 semanas de embarazo para identificar la presencia de SGB y en ese caso, administrar penicilina durante el trabajo de parto. Lo mismo debe hacerse en caso de que la madre tenga factores de riesgo. La indicación de profilaxis antibiótica se resume en la siguiente tabla **(Tabla 5).**

TABLA 5: Indicación de profilaxis para prevenir SP por SGB

Cultivo SGB (+) en embarazo actual (tamizaje)
Antecedente de bacteriuria para SGB en embarazo actual
Antecedente de hijo previo con sepsis por SGB
Parto prematuro
Fiebre materna > 37,9°
Rotura de membranas ≥ 18 h.
SGB desconocido pero (+) en embarazos previos

Si existen algunos de estos criterios se le administra penicilina o ampicilina a la madre, una dosis de carga inicial y luego cada 4 horas durante el trabajo de parto. Se considera una profilaxis adecuada cuando se le administró a la madre al

menos una dosis de penicilina o ampicilina 4 horas antes del parto.

Con esto se ha logrado disminuir significativamente la sepsis precoz por SGB, no así la sepsis tardía por este agente, que no es afectada por la profilaxis.

Infecciones congénitas

Existen infecciones en el RN, que pueden causar un cuadro semejante a una sepsis neonatal o una sepsis con cultivo negativo y que además, pueden tener graves consecuencias y mortalidad.

El acrónimo TORCH es una sigla que ya no se utiliza, pero que buscaba englobar los microorganismo capaces de causar estas infecciones, prefiriéndose hoy en día hablar de infecciones congénitas. Son varios los microorganismos, virus, bacterias y parásitos que pueden infectar al feto por vía transplacentaria (infección congénita).

- **Sífilis:** agente causal es el *Treponema pallidum.* En Chile se controla de forma obligatoria a la mujer embarazada 4 veces con alguna técnica no treponémica como VDRL o RPR.
- **CMV:** no existe tamizaje universal por lo que se requiere el diagnóstico precoz del RN para iniciar tratamiento con ganciclovir en los niños neurológicamente sintomáticos. Es la causa de sordera congénita más frecuente en el mundo. Esta aparecer hasta los 6 años de edad por lo que debe realizarse un seguimiento por otorrino hasta esa edad.

  Cuando se adquiere en forma post natal, no produce sordera y el tratar o no depende del cuadro clínico.
- **Toxoplasma:** si bien no es muy frecuente su infección se previene con educación a la mujer embarazada de evitar conductas de riesgo como: comer carne poco cocida, consumo de frutas y verduras mal lavadas, presencia de gatos, jardinear. En caso de confirmarse la infección en la embarazada se debe iniciar terapia.
- **Herpes simplex y enterovirus:** son dos virus que pueden producir un cuadro igual a una sepsis bacteriana. La infección por VHS se puede sospechar por la presencia de lesiones herpéticas en la madre y/o en el RN, aunque pueden no estar presentes. Tanto la infección por VHS como por enterovirus, pueden evolucionar como un cuadro clínico grave, semejante a una sepsis con hepatitis y que no responde a tratamiento con antibióticos. Son infecciones graves cuando ocurren en el RN con alta morbimortalidad.

  El virus herpes simplex se trata con aciclovir, lo que disminuye la mortalidad y las secuelas. Debe iniciarse en forma empírica cuando se sospecha infección por este agente. Para el enterovirus no existe tratamiento específico.
- **Chagas:** actualmente en Chile los casos nuevos de enfermedad de Chagas son por trasmisión vertical. Se realiza tamizaje con IgG de Chagas en todas las embarazadas y seguimiento en los RN cuyas madres resultan ser positivas para certificar o descartar la infección del RN. En caso de existir infección está indicado el tratamiento del RN con antiparasitarios.
- **VIH:** se realiza tamizaje a toda embarazada al menos 2 veces durante el embarazo. En caso de diagnosticarse una embarazada con VIH se debe tratar con terapia antirretroviral durante el embarazo y luego tratar al recién nacido por 6 semanas para prevenir la trasmisión vertical. Las terapias actuales reducen el riesgo de trasmisión alrededor del 1%, pero no lo elimina.
- **Hepatitis B:** el riesgo de infección por hepatitis B en un hijo de madre portadora es muy alto, llegando casi al 80% y produce infección crónica en el recién nacido en más del 90%. 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.

Dificultad respiratoria en el recién nacido

DR. JOSÉ LUIS TAPIA I.
DRA. PAULINA TOSO M.
DR. JAVIER KATTAN S.
DRA. MARÍA JOSÉ ESCALANTE R.
DRA. CAROLINA PÉREZ V.

Departamento de Neonatología
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 asfixia 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 Pa02 y pH, más la liberación de compuestos humorales vasodilatadores. El aumento de la Pa02 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 paradojal a la hipoxemia. Se produce una hiperventilación transitoria de algunos segundos (por estimulación de quimioreceptores) 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 “paradojal” 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 **(Tabla 1 y Figura 1)**.

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 2)**.

TABLA 1: Causas Pulmonares de SDR

ALTERACIONES PARÉNQUIMA	ALTERACIONES VÍA AÉREA	ALTERACIONES MECÁNICAS	ALTERACIONES DEL DESARROLLO
• Enfermedad de membrana hialina • Déficit proteínas surfactante (SP-B, SP-C, ABCA3) • Taquipnea transitoria • Neumonía • Síndrome aspirativo meconial • Edema o hemorragia pulmonar • Linfangectasia pulmonar	• Atresia o estenosis coanas • Membrana laríngea • Atresia laríngea • Laringotraqueo-bronquiomalacia • Estenosis subglótica	• Anomalías de la caja torácica (displasias esqueléticas) • Neumotórax • Neumomediastino • Derrame pleural • Quilotórax congénito o adquirido	• 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 1: Posibilidades diagnósticas ante un SDR.

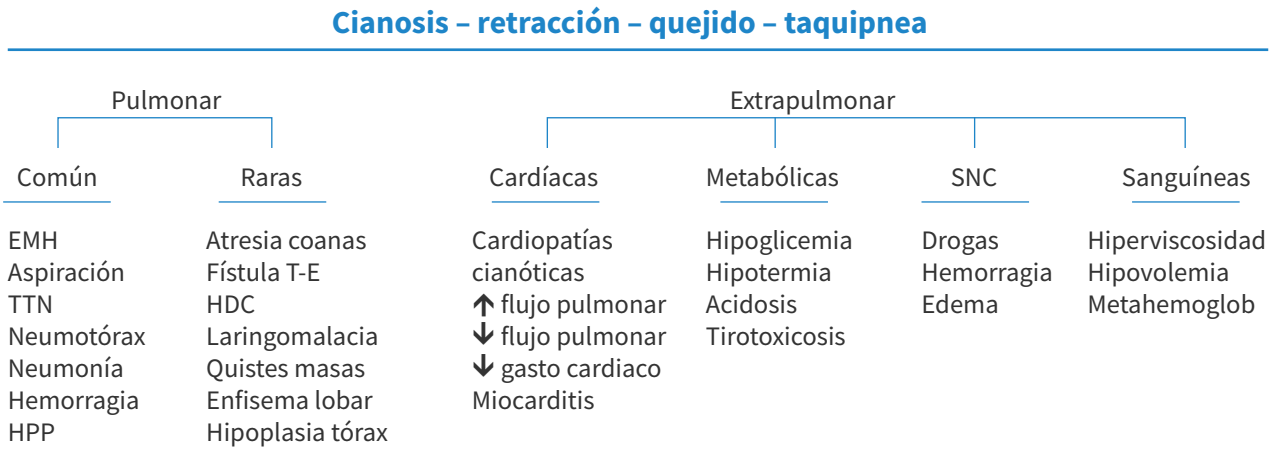


TABLA 2: Clasificación y comparación de las distintas causas de dificultad respiratoria en el recién nacido

	CLASIFICACIÓN DE LOS PROBLEMAS RESPIRATORIOS DEL RN								
	I) Relacionado con asfixia perinatal		II) Condicionado por prematurez 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 paradojal 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 der 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 der 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 parto 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 esteroidales, 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 período 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

- 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 3 g/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 recién nacido se ve pletórico sugiere Poliglobulia.
- Si el recién nacido está teñido de meconio se sospecha aspiración de este.
- La forma del tórax en barril sugiere aumento de volumen y el tórax en campana una disminución **(TABLA 3)**.

TABLA 3: 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.

- El prematuro extremo (<1000g) tiene una pared torácica muy complaciente. En las respiraciones normales se produce una presión intrapleural 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 paradojal típica del SDR severo.
- Taquipnea se considera sobre 60 respiraciones por minuto, siendo el signo aislado más sensible.
- Los recién nacidos en condición normal pueden presentar un patrón respiratorio llamado respiración periódica, que consiste en salvas de respiraciones seguidas de cese del esfuerzo respiratorio de manera breve por 5-10 segundos.
- 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 fistula traqueoesofágica, 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.

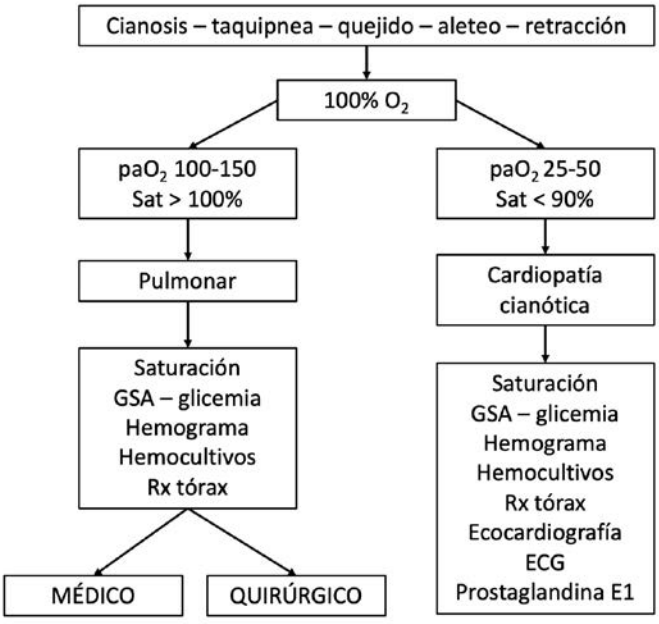
Exámenes de laboratorio

- **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 4)**.
- **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 2)**.
- **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 4: Hallazgos normales (A) y variantes comunes (B) en radiografías nonatales.

A) HALLAZGOS NORMALES	B)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 seudohiperlúcido
Broncograma aéreo	Herniación apical o intercostal
Silueta cardíaca < 60% del tórax	Radiolucidez de la fosa supraesternal

FIGURA 2: 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 paradojal 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 hipercarbia.

- **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 cardiofetales 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. Precozmente hay polipnea y signos de dificultad respiratoria: retracción costal, quejido y aleteo nasal. El tórax se aprecia abombado con aumento de su diámetro ántero-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.

- **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

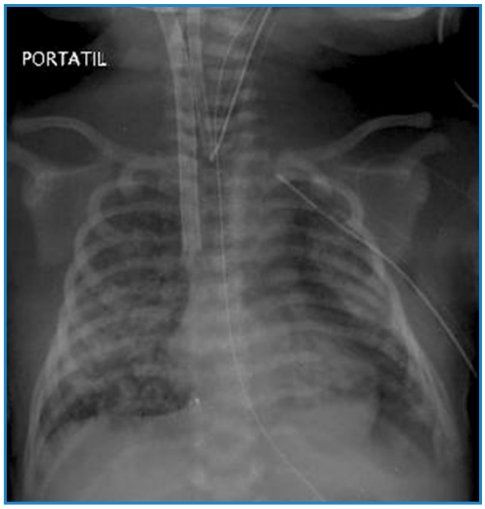
están a veces aplanados. Es importante descartar la presencia de neumotórax **(Figura 3)**.

- 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 esta hipotónico y sin respirar, es una práctica que actualmente no está recomendada en la reanimación.

FIGURA 3: 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.



II. Problemas respiratorios condicionados por la prematurez 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 hipercarbia acrecentada también por la fatiga de los músculos respiratorios. La hipoxemia y acidosis aumentan la resistencia vascular pulmonar, lo que agrava más el cuadro.

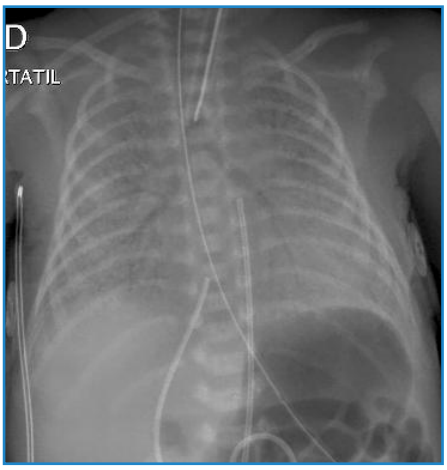
- **Epidemiología:** es la principal causa de morbilidad y mortalidad de origen respiratorio en el prematuro. Su incidencia se estima en alrededor de un 50% de los menores de 29 semanas de gestación y sólo de 5% en los mayores de 34 semanas. Se han descrito factores de riesgo asociados a EMH como; sexo 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 FiO2 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 paradojal 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 4)**.
  - Gases en sangre: demuestran requerimientos de oxígeno que rápidamente necesitan una fracción inspirada de oxígeno (FiO2) sobre 30-40%. Dependiendo de la gravedad del caso puede haber acidosis respiratoria y/o metabólica.

FIGURA 4: 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.



- **Diagnóstico diferencial:** el más importante y difícil es la neumonía connatal 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 sobrepasan 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 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 FiO2 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.

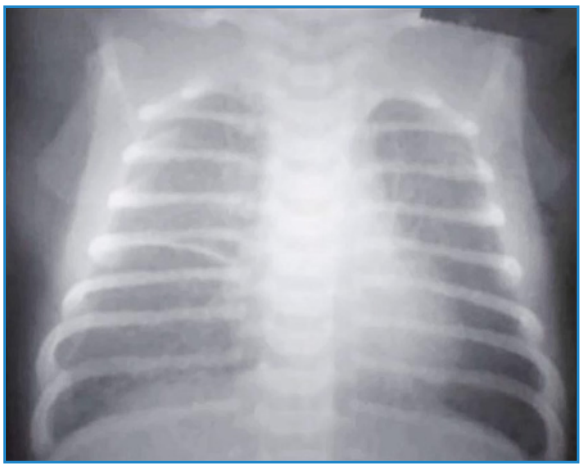
Se debe desconfiar del diagnóstico si el parto ha sido vaginal y sospecharse una neumonía.

- **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 5)**.

- **Tratamiento:** se administra oxígeno para mantener una PaO2 normal según los requerimientos determinados por los gases en sangre. Cursa con pCO2 algo aumentada. Se deja en régimen cero por boca mientras la FiO2 esté cercana a 0,40 y la frecuencia respiratoria por sobre 70 por minuto.

FIGURA 5: 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).

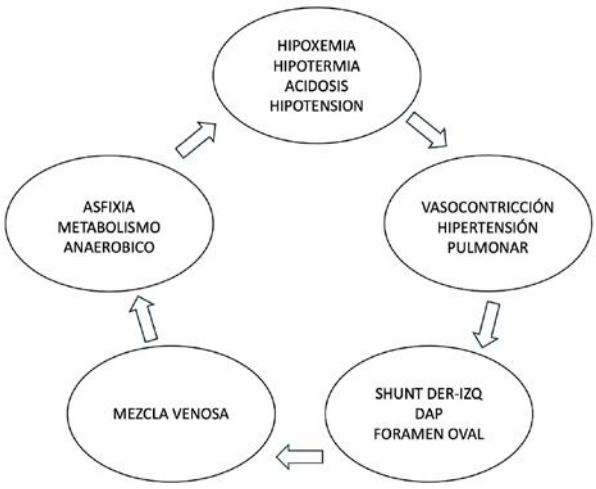
- **Definición:** se caracteriza por una alteración en el paso de la circulación fetal a la neonatal. La presión de la arteria pulmonar y la resistencia vascular pulmonar se mantienen alta como ocurre en el periodo fetal, lo que se traduce en hipoperfusión pulmonar y cortocircuitos de derecha a izquierda 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 6)**.

- **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, neumonia 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.

FIGURA 6: Ciclo de eventos que llevan a la perpetuación de la HPP.



- **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 grave 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 vasocontricción 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 vasocontricción 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 ≥ 34 semanas y ≥ 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.

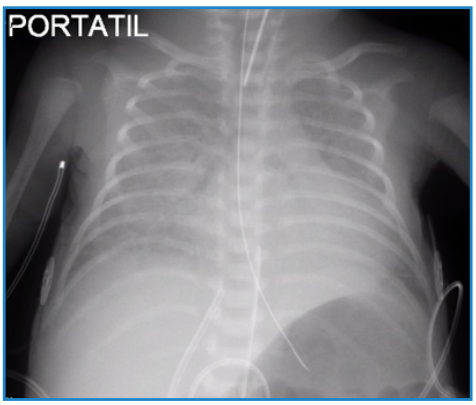
- **Clínica:** la historia habitual es la de un prematuro de muy bajo peso, que en su etapa de mejoría de una EMH, al disminuir la resistencia vascular pulmonar, presenta un soplo sistólico de eyección, menos frecuente continuo, que se ausculta mejor en la región infraclavicular izquierda y borde paraesternal 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.

- **Exámenes**
  - Radiografía de tórax: puede mostrar cardiomegalia y signos de congestión pulmonar **(FIGURA 7)**.
  - 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.

FIGURA 7: 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.



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*, Salmonelas,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 agente 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 malforma-ciones **(Tabla 5)**. 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 debie-ra 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.

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 adenomatoídeas 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 laringoscopía o a través de una traqueostomía.

TABLA 5: Malformaciones que pueden comprometer el sistema respiratorio.

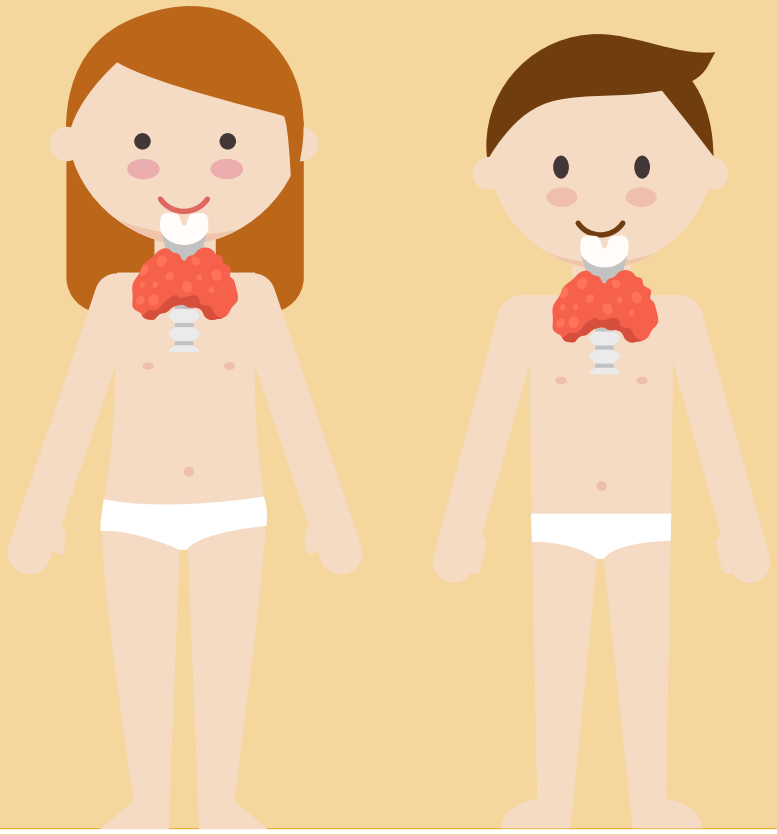
Malformaciones de la vía aérea superior	atresia de coanas, secuencia de Pierre Robin, macroglosia, insuficiencia velopalatina, laringomalacia, parálisis de cuerdas vocales, tumores laríngeos, atresia esofágica con fístula traqueoesofágica, agenesia traqueal, estenosis traqueal congénita, traqueobroncomalacia, 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. 8)**, deformaciones del esternón, deformaciones torácicas, debilidad muscular, displasias esqueléticas

FIGURA 8: Radiografía de un RNT portador de una hernia diafragmática congénita izquierda.



Referencias

1. Bahadue FL, Soll R. Early versus delayed selective surfactant treatment for neonatal respiratory distress syndrome. Cochrane Database Syst Rev. 2012 Nov 14; 11:CD001456.
2. Bancalari E, Claure N, Gonzalez A. Patent ductus arteriosus and respiratory outcome in premature infants.Biol Neonate. 2005; 88(3):192-201.
3. Committee on Fetus and Newborn; American Academy of Pediatrics. Respiratory support in preterm infants at birth. Pediatrics. 2014; 133:171-4.
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
5. Fehlmann E, Tapia JL, Fernández R, Bancalari A, Fabres J, D'Apremont 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.
6. 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.
7. 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.
8. 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.
9. González A, Fabres J, D'Apremont 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.
10. Grupo Colaborativo Neocosur. Very Low Birth Weight Infants outcome in 11 South American NICU´s. J Perinat 2002; 22:2-7.
11. 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.
12. 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.
13. Henderson-Smart DJ, Steer PA. Methylxanthine treatment for apnea in preterm infants. The Cochrane Library, Issue 4, 2004.
14. Henderson-Smart DJ, Steer PA. Caffeine versus theophylline for apnea in preterm infants. Cochrane Database Syst Rev. 2010 Jan 20 ;(1):CD000273.
15. 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.
16. 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.
17. Ministerio de Salud Chile. Guía Clínica AUGE Sindrome de dificultad respiratoria del recién nacido. Garantías Explícitas en Salud. Noviembre 2011. www.supersalud.gob.cl
18. 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.
19. Neonatal Inhaled Nitric Oxide Study Group: Inhaled nitric oxide in full-term and nearlly full-term infants with hypoxic respiratory failure. N Engl J Med 1997; 336: 597-604.
20. NIH Consensus Conference. Effect of corticosteroids for fetal maturation on perinatal outcomes. JAMA; 1995:413.
21. 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.
22. 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.
23. 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.
24. Tapia JL, Toso P, Kattan J. Enfermedades respiratorias del recién nacido en: Tapia JL, González A "Neonatología" 2017. Ed Mediterráneo, Santiago, Chile.
25. 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.
26. 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.
27. UK Collaborative ECMO Trial Group: UK collaborative randomised trial of neonatal extracorporeal membrane oxygenation. Lancet 1996; 348: 75.
28. Vento M. Oxygen supplementation in the neonatal period: changing the paradigm. Neonatology. 2014; 105:323-31.
29. 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
30. Weisz DE, McNamara PJ .Patent ductus arteriosus ligation and adverse outcomes: causality or bias? J Clin Neonatol. 2014 Apr; 3(2):67-75.
31. 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.
32. Weisman LE, Hansen TN, eds. Contemporary Diagnosis and Management of: Neonatal Respiratory Diseases 3rd ed. Newton, PA; Handbooks in Health Care; 2003.



Endocrinología

Hipotiroidismo

Talla alta

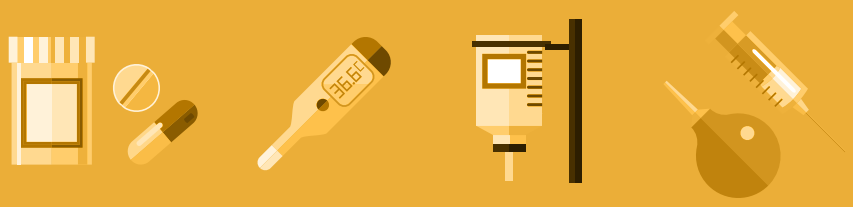
Talla baja

Pubertad precoz y variantes normales

Retraso del desarrollo puberal y variantes normales

Urgencias endocrinológicas

Diabetes Mellitus tipo 1 y cetoacidosis



Hipotiroidismo en niños y adolescentes

DRA. FRANCISCA GROB L.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

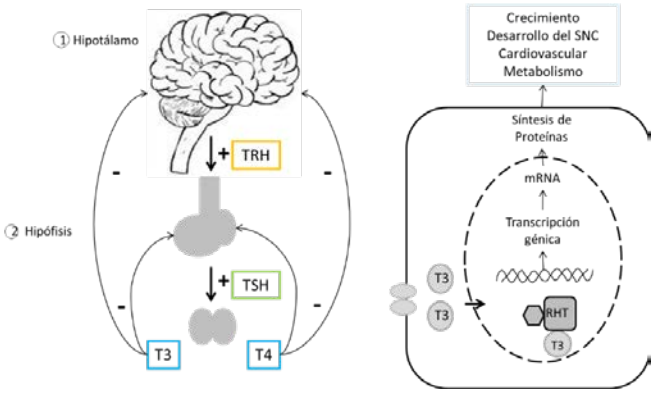
Introducción

La glándula tiroides produce hormonas que cumplen importantes funciones relacionadas con el metabolismo energético, control de la temperatura corporal, desarrollo óseo y maduración del sistema nervioso central. En los niños, además, las hormonas tiroideas son clave para un correcto crecimiento y desarrollo. El hipotiroidismo es la deficiencia de producción de hormonas tiroideas de la glándula tiroides, y tiene un espectro amplio de presentaciones clínicas, desde formas transitorias y subclínicas, hasta casos muy severos. El objetivo de este capítulo es revisar las causas de hipotiroidismo en pediatría y entregar una aproximación práctica al diagnóstico y tratamiento.

FISIOLOGÍA

La producción de hormonas tiroideas (HT) es controlada por el eje hipotálamo hipófisis tiroideo (HHT). El hipotálamo secreta la hormona liberadora de tirotropina (TRH), que actúa en el receptor de TRH en la hipófisis anterior, estimulando la síntesis de hormona tiroestimulante (TSH) **(Figura 1)**. La TSH se une al receptor de TSH en la membrana del tirocito, donde estimula la producción de hormonas tiroideas. La unión de la TSH a su receptor estimula la entrada de yodo inorgánico a la célula a través del co-transportador sodio- yodo (NIS). Luego, el yodo es transportado a través de la membrana apical al lumen folicular a través de la pendrina. En la superficie apical de los tirocitos, la peroxidasa tiroidea (TPO) oxida el yodo, siendo incorporado a los residuos de tirosina de la tiroglobulina para formar las monoyodotirosinas y las diyodotirosinas. La TPO también cataliza el acoplamiento de las yodotirosinas en yodotironinas. La yodación de la tiroglobulina requiere peróxido de hidrogeno, el que es producido por las oxidasas duales (DUOX2). Finamente, la tiroglobulina yodinada es internalizada a la célula por pinocitosis, y es degradada en los lisosomas para liberar triyodotironina (T3) y tetrayodotironina (T4). La T4 es la principal hormona secretada por los tirocitos y funciona como una prohormona que es convertida en los tejidos periféricos a la forma biológicamente activa T3.

FIGURA 1: Eje hipotálamo hipófisis tiroides (HHT)



Las HT juegan un rol crítico en diferentes procesos fisiológicos. Durante el periodo fetal e infancia, son necesarias para el crecimiento y desarrollo y son cruciales para el desarrollo del sistema nervioso central. Debido a que el tiroides fetal inicia la síntesis y secreción de HT desde la semana 16 del desarrollo, la circulación de HT en el feto depende directamente de la concentración de HT maternas durante el primer trimestre de gestación. La T4 fetal es transportada al cerebro y metabolizada a T3, ingresando a neuronas y oligodendrocitos. Aquí, la T3 se une al receptor nuclear de HT y regula la transcripción de genes que participan en los procesos de mielinización, arborización dendrítica, desarrollo de sinapsis y migración de neuronas.

ETIOLOGÍA

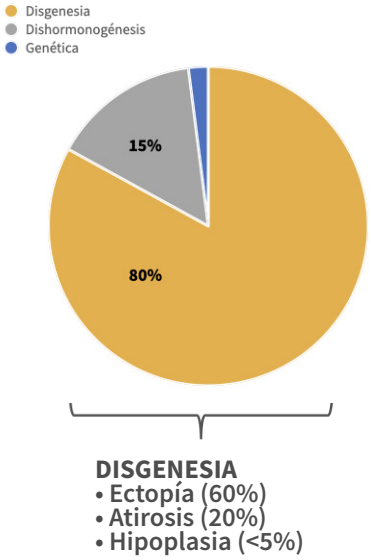
Las causas de hipotiroidismo pueden clasificarse en aquellas que afectan la síntesis y liberación de hormonas tiroideas (hipotiroidismo primario) y aquellas que afectan el control de la glándula tiroidea (hipotiroidismo secundario o central). En ambos casos, puede ser congénito o adquirido **(Tabla 1)**.

1. Hipotiroidismo Primario

a. Hipotiroidismo congénito (HC): es la causa más frecuente de discapacidad cognitiva tratable. Su incidencia varía entre 1:2000 a 1:4000 recién nacidos entre los diferentes países, según el punto de corte de TSH que se utilice para su diagnóstico, la etnia y otros factores no completamente elucidados. Las causas de HC primario pueden dividirse entre aquellas que producen una alteración en el desarrollo embriológico de la glándula tiroides (disgenesia) **(Figura 2)** o en la síntesis de las HT (dishormonogenesis) **(Figura 3)**. Otras causas de HC primario son aquellas formas transitorias, como en hijos de madres con enfermedad de Basedow Graves, que pueden desarrollar hipotiroidismo transitorio por paso de drogas antitiroideas maternas al feto. El uso de productos yodados a la madre o al recién nacido al momento del parto puede inhibir la función tiroidea neonatal a través del efecto de Wolff Chaikoff **(Figura 4)**.

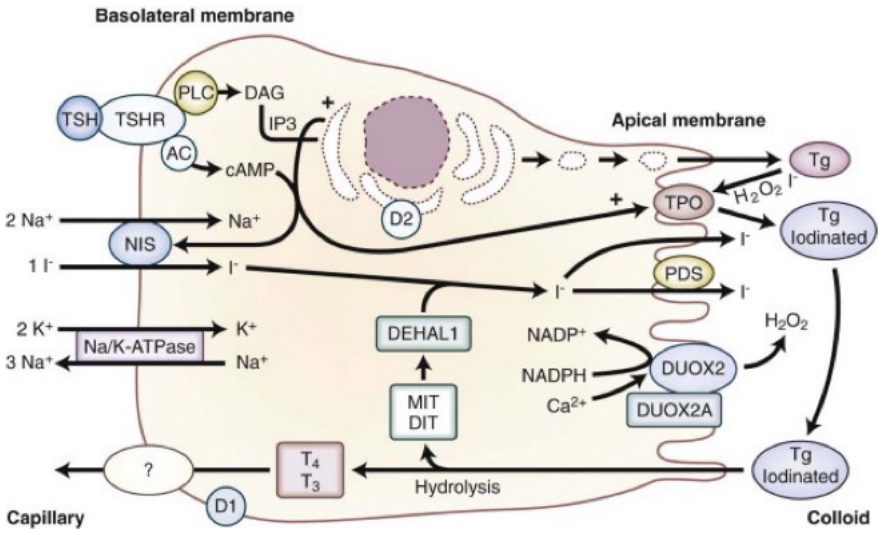
b. Hipotiroidismo adquirido: la causa más frecuente es la tiroiditis de Hashimoto (o autoinmune), una respuesta mediada por células T a antígenos tiroideos, que lleva a inflamación y fibrosis de la glándula. Es más común en mujeres, personas con síndrome de Down y Turner, y su incidencia aumenta con la edad. La presencia de otra enfermedad autoinmune incrementa el riesgo de desarrollar una tiroiditis, y es más frecuente en personas con diabetes mellitus tipo 1, alopecia, vitíligo y enfermedad celíaca. La tiroiditis posterior a infecciones virales (de Quervain) es infrecuente en pediatría, se acompaña de dolor a la palpación del tiroides y fiebre, siendo habitualmente transitoria. Existen medicamentos que pueden inhibir la síntesis y/o liberación de hormonas tiroideas como la amiodarona, antiepilépticos, litio y drogas antitiroideas. Otra causa de hipotiroidismo es la radiación de cabeza y/o cuello posterior al tratamiento de algunos cánceres o a radiación corporal total previo a un trasplante de médula ósea, luego del tratamiento de la enfermedad de Basedow Graves con yodo radiactivo o del tratamiento del cáncer de tiroides con tiroidectomía. La deficiencia de yodo es una causa aún común de hipotiroidismo en el mundo. Adicionalmente, y frecuentemente asociado a hipotiroidismo subclínico, la obesidad puede producir una elevación discreta de la TSH con HT normales.

FIGURA 2: Etiología del hipotiroidismo congénito primario



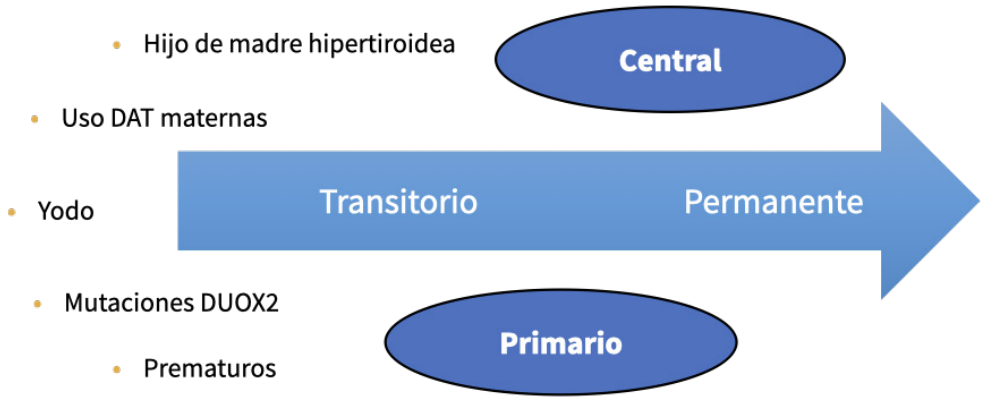
FUENTE. OMIM. 200 Síndromes genéticos listados incluyen hipotiroidismo como síntoma

FIGURA 3: La vía de la síntesis de hormonas tiroideas



FUENTE. Salvatore, D., Davies, T. F., & Larsen, P. R. (2015). Thyroid Physiology and Diagnostic Evaluation of Patients with Thyroid Disorders (pp. 333-368). Elsevier. https://doi.org/10.1016/C2013-0-15980-6

FIGURA 4: Etiología del hipotiroidismo congénito

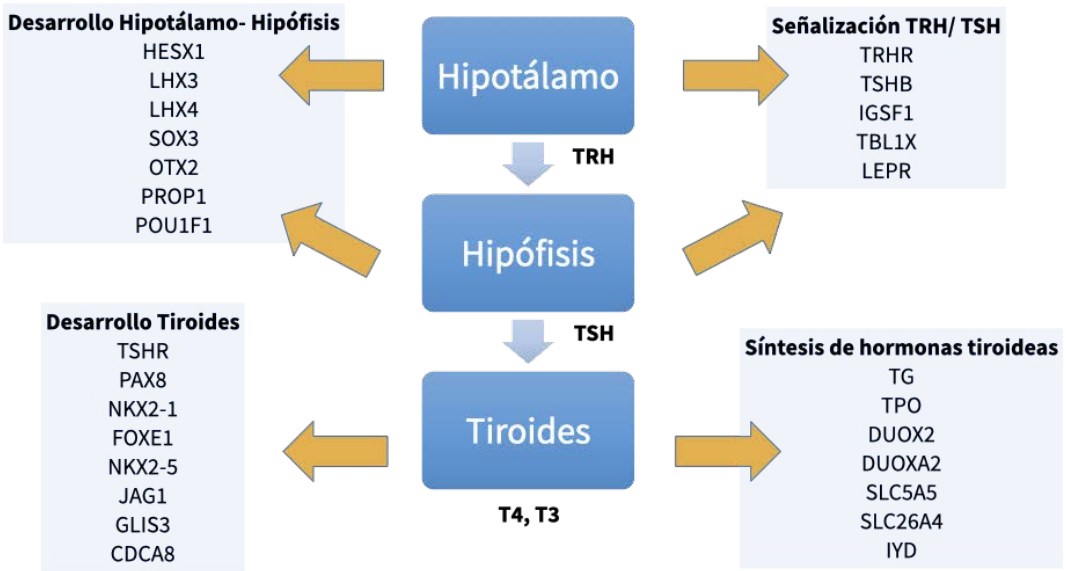


2. Hipotiroidismo central

a. **Congénito:** es una forma poco frecuente y generalmente se asocia a deficiencia de otras hormonas hipofisiarias, o a alteraciones en la señalización hipotálamo hipofisiaria. Usualmente, sus causas son defectos estructurales o funcionales causados por variantes en genes relacionados con el desarrollo hipotálamo hipofisiario **(Figura 5)**. También puede ocurrir en hijos de madres hipertiroideas, en que las HT maternas atraviesan la placenta inhibiendo el eje HHT fetal, manifestándose como hipertiroidismo fetal y/o neonatal. Dependiendo de la duración del hipertiroidismo, la TSH neonatal puede persistir inhibida por varios meses.

b. **Adquirido:** se produce por lesiones, tumores, infección o inflamación que afectan la región hipotálamo hipofisiaria, y habitualmente se acompaña de deficiencia de otras hormonas hipofisiarias.

FIGURA 5: Genes que participan en el desarrollo hipotálamo - hipofisiario - tiroides y función tiroidea



FUENTE. Adaptado de. Int J Pediatr Endocrinol. 2017;2017:11

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los síntomas y signos de hipotiroidismo son variables y no se correlacionan necesariamente con la severidad de la enfermedad. Los recién nacidos con HC son asintomáticos al nacer y hasta varias semanas después, por lo que el diagnóstico puede pasar fácilmente inadvertido. Por esta razón, los programas de tamizaje neonatal son unas de las intervenciones con mejor relación de costo beneficio, ya que han permitido casi erradicar la discapacidad cognitiva asociada al diagnóstico tardío de la enfermedad. Desafortunadamente, solo alrededor de 30% de los recién nacidos en el mundo tienen acceso a estos. Adicionalmente, existe hasta un 10% de falsos negativos, por lo que la sospecha diagnóstica se debe mantener. En lactantes, síntomas y signos sugerentes como una fontanela posterior grande, hernia umbilical y piel seca, entre otros, pueden hacer sospechar el diagnóstico **(Tabla 2)**. Posteriormente, la antropometría puede hacer sospechar el diagnóstico por compromiso de la velocidad de crecimiento y talla baja, con aumento de peso. Adicionalmente, el compromiso cognitivo es frecuente, así como la constipación, letargia, voz ronca e hipoacusia.

Posteriormente, las manifestaciones en niños y adolescentes suelen ser inespecíficas. Frecuentemente existe fatiga, intolerancia al frio, constipación e irregularidades menstruales. En la curva de crecimiento, la pérdida de la velocidad de crecimiento asociado a un aumento sostenido en el peso puede alertar al diagnóstico. Al examen físico, el bocio es frecuente, puede existir pubertad retrasada, sin embargo, en hipotiroidismo de larga data puede existir pubertad precoz debido a la interacción entre el aumento sostenido de TSH y el receptor de FSH (hFSH-R), que produce hiperestimulación gonadal (Síndrome de Van Wyk Grumbach) **(Tabla 2)**

TABLA 1: Causas de Hipotiroidismo adquirido

PRIMARIO	CENTRAL
Tiroiditis de Hashimoto (más frecuente en algunos desórdenes) • Síndrome de Down • Síndrome de Turner	Tumores del sistema nervioso central
Post ablativa • Quirúrgica • Radioyodo	Neurocirugía
Irradiación cervical	Irradiación craneana
Medicamentos • Tionamidas • Litio • Anticonvulsivantes • Amiodarona	Trauma encéfalo craneano (TEC)
Hipotiroidismo congénito de presentación tardía	

TABLA 2: Síntomas y signos de hipotiroidismo según edad.

Infantes	Fontanela posterior grande*
	Hernia umbilical*
	Piel seca*
	Macroglosia
	Letargia
	Constipación
	Hipoactividad
	Llanto ronco
	Ictericia
	Facie tosca
	Bradicardia

Niños y adolescentes	Bocio
	Fatiga
	Constipación
	Talla baja y/o baja velocidad de crecimiento
	Intolerancia al frío
	Edema
	Piel seca
	Pubertad precoz o retrasada
	Reflejos tendinosos profundos retardados
	Irregularidades menstruales
	Bradicardia
	Mixedema

*Variables más sensibles para el diagnóstico de hipotiroidismo congénito

DIAGNÓSTICO

1. **Hipotiroidismo congénito (HC):** en Chile, el tamizaje neonatal de HC se basa en la determinación de las concentraciones de TSH en sangre total recolectada en papel filtro. En todos los recién nacidos de término se obtiene una muestra de sangre de talón después de 40 horas del nacimiento. En niños prematuros menores de 35 semanas, se debe obtener una muestra de TSH en papel filtro a los 7 y 15 días de vida para pesquisar casos de HC con elevación tardía de la TSH **(Tabla 3)**. En el sistema público de salud, esta muestra es enviada a dos laboratorios de referencia nacional. Se considera un tamizaje positivo para HC una TSH en sangre mayor o igual a 15 mUI/l. Posteriormente, se debe confirmar este hallazgo, para lo que se contacta al recién nacido obteniéndose una muestra confirmatoria de TSH y T4 en suero por punción venosa. El diagnóstico de HC se confirma con una TSH en suero ≥ 10 mUI/l, una T4 total < 10 ug/dl y/o una T4 libre menor al rango de referencia para el laboratorio. Con estos resultados, el recién nacido es evaluado por endocrinólogo pediatra o pediatra a cargo del programa de tamizaje regional para establecer la etiología e iniciar el tratamiento.

Para establecer la etiología del HC se realiza un cintigrama tiroideo con Tecnecio 99, cuyo resultado revelará, en forma más frecuente, una disgenesia tiroidea (atireosis, ectopia o hipoplasia) o una glándula tiroidea ubicada en posición normal (dishormonogénesis). Esta información es útil como guía anticipatoria en relación con la necesidad de recibir tratamiento con levotiroxina de por vida y probabilidad de tener otro hijo afectado, especialmente en los niños con dishormonogénesis, condición de herencia autosómica recesiva **(Figura 2)**.

2. **Hipotiroidismo adquirido:** el diagnóstico se confirma bioquímicamente con la determinación de TSH y T4 total o libre. En el hipotiroidismo primario, la elevación de la TSH es lo primero que se detecta, seguido de la disminución de T4. Por el contrario, el hipotiroidismo central se sospecha cuando la T4 es baja y la TSH es baja o normal, es decir, no se eleva en respuesta a una T4 baja. Los valores de referencia de TSH y T4 varían con la edad, por lo que es importante considerarlos para interpretar la función tiroidea. Frente al diagnóstico de hipotiroidismo central, se debe evaluar el resto de la función hipotálamo hipofisiaria y realizar una resonancia magnética de cerebro para descartar una masa. La medición de T3 no es de utilidad en el diagnóstico de hipotiroidismo. Una TSH elevada asociada a T4 normal se denomina hipotiroidismo subclínico, y la conducta frente a este hallazgo es inicialmente repetir el estudio de la función tiroidea, ya que generalmente ésta se normaliza en el tiempo.

MANEJO

El objetivo del tratamiento del hipotiroidismo primario y congénito es reemplazar la deficiencia de HT con tabletas de levotiroxina. La dosis varía con la edad, así, los recién nacidos requieren mayor dosis por peso que infantes y escolares **(Tabla 4)**. El objetivo del tratamiento es mantener la TSH dentro de los valores de referencia para la edad. En el caso del hipotiroidismo central, en que la TSH no refleja el estado tiroideo, se deben mantener los niveles de T4 libre sobre la media del valor de referencia para la edad. La administración de la levotiroxina debe ser cuidadosa, en el caso de los lactantes, las tabletas deben ser trituradas y mezcladas con una pequeña cantidad de agua, leche materna o fórmula y administradas de inmediato. Seis a 8 semanas después de iniciado el tratamiento o luego de un cambio de dosis es necesario obtener una muestra para TSH y T4 libre para ajustar el tratamiento. Posteriormente, se debe controlar la función tiroidea cada 4 a 6 meses hasta lograr la talla final. La absorción de la levotiroxina puede afectarse por la adherencia, el ayuno, la ingesta de alimentos (fibras dietéticas, uvas, soya, papaya y café) o por medicamentos (inhibidores de la bomba de protones, antiácidos, sucralfato, entre otros). Además, diversas enfermedades gastrointestinales, como aquellas que alteran la integridad de la barrera intestinal (por ejemplo, enfermedad celíaca) y las enfermedades que afectan la acidez gástrica, pueden modificar la biodisponibilidad de la levotiroxina.

TABLA 3: Tamizaje de hipotiroidismo congénito en Chile

	TSH DE TAMIZAJE
RNT	> 40 horas vida
RNPT de 35 a 36s	7 días de vida
RNPT < 36s	7 y 15 días de vida

RNT: Recién nacido de término. **RNPT:** Recién nacido prematuro

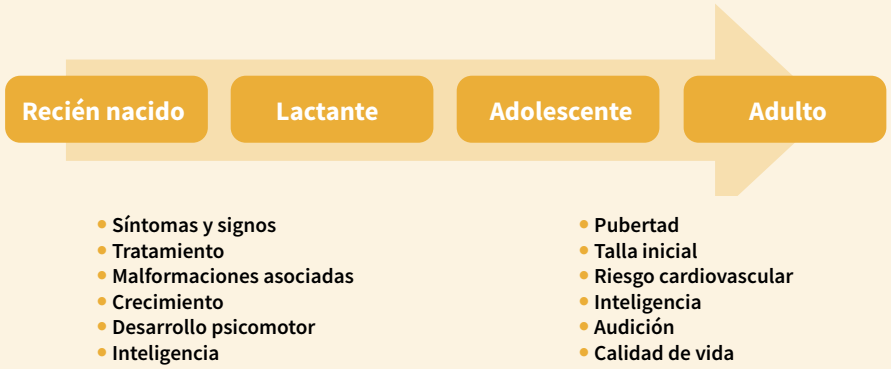
TABLA 4: Dosis de levotiroxina por edad

EDAD	DOSIS DE LEVOTIROXINA (µg/KG/DIA)
0-3 meses	10- 15
3- 12 meses	6- 10
a 3 años	4- 6
3 a 10 años	3- 5
10 a 16 años	2- 4
16 años	1- 2

Presentamos a continuación algunas consideraciones en casos especiales:

- **Hipotiroidismo congénito:** los recién nacidos deben iniciar el tratamiento con levotiroxina precozmente, con dosis altas, siendo la dosis máxima 50 ug/día, con el objetivo de alcanzar un óptimo desarrollo cognitivo. Es posible que con esta estrategia las concentraciones de T4 libre (T4l) aumenten por sobre los rangos de referencia para la edad, por lo que el seguimiento debe realizarse con precaución y en forma frecuente. La evidencia demuestra que mantener concentraciones de T4l en el rango de referencia superior con controles bioquímicos frecuentes permite que los niños afectados con HC logren obtener puntajes similares en test de neurodesarrollo que sus hermanos no afectados. Dos a 3 años posterior al diagnóstico de HC, se debe suspender el tratamiento con levotiroxina por 30 días y determinar la función tiroidea para establecer si éste es permanente o transitorio. La excepción se da niños con agenesia tiroidea o que hayan presentado una TSH mayor a 10 mUl/ml durante el tratamiento, ya que se asume que es un HC permanente. Si los niveles de TSH son altos y de T4 bajos, se debe reiniciar la levotiroxina. Si la función tiroidea es normal, se debe mantener el seguimiento, ya que posteriormente durante la pubertad se pueden aumentar los requerimientos de HT y ser necesario reiniciar el tratamiento con levotiroxina. El pronóstico de los niños diagnosticados por tamizaje neonatal y tratados precozmente es habitualmente excelente. Sin embargo, especialmente en casos de HC severo al nacer, pueden existir déficits leves en las áreas de motricidad, lenguaje, atención y memoria, y hasta un 10% pueden presentar alteraciones auditivas.
- **Hipotiroidismo subclínico:** se refiere a casos de hipotiroidismo leve, en que existe un aumento de la TSH con concentraciones normales de T4. Actualmente, no se ha establecido con certeza la necesidad de tratar farmacológicamente a este grupo, aunque la evidencia sugiere que no existen consecuencias mayores en neurodesarrollo, perfil cardiovascular y salud ósea en caso de no tratar. Se sugiere observar, ya que en una gran proporción de los casos la función tiroidea se normaliza durante el seguimiento. Por el contrario, el riesgo de progresión hacia hipotiroidismo primario es mayor en aquellos pacientes con tiroiditis autoinmune, aunque sigue siendo menor al 50%. En general, se sugiere tratar en niños menores a 3 años, con TSH persistentemente elevada, pacientes sintomáticos y/o a aquellos con una TSH mayor a 10 mUI/l.
- **Hipotiroidismo en recién nacidos prematuros:** los niños nacidos prematuramente muestran un patrón único y dinámico de concentraciones de HT que varían después del nacimiento dependiendo de la edad gestacional y cronológica, así como de otras variables postnatales. No solo la inmadurez del eje HHT, sino también la interrupción de la transferencia materno-placentaria de tiroxina (T4) después del nacimiento, las morbilidades, los medicamentos, la exposición al yodo, el bajo peso, la persistencia del metabolismo fetal de las deiodinasas y una glándula tiroides más pequeña afectan la fisiología de las HT. Los niños prematuros presentan concentraciones más bajas de T4 comparados con fetos de la misma edad gestacional, a menudo denominada «hipotiroxinemia del prematuro». Ésta se caracteriza por concentraciones normales de TSH y bajas de T4 y/o T4 libre. Se presenta en aproximadamente el 50% de los prematuros menores de 28 semanas, y es más frecuente a menor edad gestacional. Su incidencia es variable ya que no existe consenso para su definición. Numerosos estudios han observado que el grado de hipotiroxinemia se correlaciona con resultados adversos a corto y a largo plazo, sin embargo, la evidencia no ha demostrado que la suplementación con levotiroxina tenga efectos en la morbimortalidad. Por otra parte, las reducciones en los niveles de T4 son aún más graves cuando el recién nacido está críticamente enfermo, alcanzando un punto mínimo al final de la primera semana de vida y luego aumentando gradualmente. Finalmente, las concentraciones de TSH al nacer son más altas que las observadas en los recién nacidos de término y, en algunos casos, presentan un aumento tardío que no se observa en los niños de término, lo que se ha denominado HC del prematuro. Se presenta en aproximadamente 1 de cada 300 prematuros menores de 1500 gramos con una elevación de TSH que puede producirse entre las 2 y 6 semanas de edad cronológica. Aunque un pequeño porcentaje mostrará hallazgos consistentes con disgenesia tiroidea, la gran mayoría presenta una glándula tiroidea normal. No parece existir ninguna característica clínica o de laboratorio que permita predecir la recuperación o no de la función tiroidea.

FIGURA 6: Seguimiento del paciente con hipotiroidismo congénito a lo largo de su crecimiento y desarrollo.



PUNTOS CLAVES

- **El hipotiroidismo en pediatría puede tener efectos perjudiciales significativos sobre la salud, el crecimiento y desarrollo, pero el diagnóstico y tratamiento precoz conducen a excelentes resultados.**
- **El hipotiroidismo congénito debe tratarse con dosis altas de levotiroxina y ser controlado frecuentemente clínica y bioquímicamente, especialmente los primeros 3 años de vida en un centro de atención terciaria.**
- **El hipotiroidismo adquirido se diagnostica con una TSH mayor a 10 mUI/l. Se debe iniciar tratamiento y derivar a endocrinólogo para manejo y seguimiento.**
- **Aún existe controversia sobre el tratamiento de las formas leves de hipotiroidismo en pediatría, pero se sugiere no tratar inicialmente y seguir dependiendo de cada caso, ya que frecuentemente la función tiroidea se normaliza.**

Referencias

1. Van Trotsenburg P, Stoupa A, Léger J, Rohrer T, Peters C, Fugazzola L, Cassio A, Heinrichs C, Beauloye V, Pohlenz J, Rodien P, Coutant R, Szinnai G, Murray P, Bartés B, Luton D, Salerno M, de Sanctis L, Vigone M, Krude H, Persani L, Polak M. Congenital Hypothyroidism: A 2020-2021 Consensus Guidelines Update-An ENDO-European Reference Network Initiative Endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. Thyroid. 2021 Mar;31(3):387-419
2. Rose SR, Wassner AJ, Wintergerst KA, Yayah-Jones NH, Hopkin RJ, Chuang J, Smith JR, Abell K, LaFranchi SH; SECTION ON ENDOCRINOLOGY EXECUTIVE COMMITTEE; COUNCIL ON GENETICS EXECUTIVE COMMITTEE. Congenital Hypothyroidism: Screening and Management. Pediatrics. 2023 Jan 1;151(1):e2022060419
3. Kaluarachchi DC, Allen DB, Eickhoff JC, Dawe SJ, Baker MW. Thyroid-Stimulating Hormone Reference Ranges for Preterm Infants. Pediatrics. 2019;144(2):e20190290
4. Grob F, Van Vliet G. Avoiding the Overdiagnosis of Congenital Hypothyroidism in Premature Newborns. Pediatrics. 2019;144(2):e20191706.

Talla alta

DR. ALEJANDRO MARTÍNEZ A.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile
DR. GONZALO DOMÍNGUEZ M.
Division of Endocrinology
Department of Pediatrics
University of British Columbia

Introducción

La talla alta, a menudo percibida en la sociedad como un rasgo deseable, es una condición que puede surgir de diversos orígenes, siendo los más frecuentes la talla alta familiar y el exceso de peso, pero existen otras causas subyacentes, ya sean genéticas o endocrinas. Por lo tanto, no está exenta de desafíos clínicos y médicos, y la identificación temprana y adecuada es esencial.

En este artículo, nos embarcaremos en un recorrido detallado sobre la talla alta, desde su definición y causas hasta su manejo clínico.

DEFINICIÓN DE TALLA ALTA

La estatura de un individuo es el resultado de una compleja interacción de factores genéticos, nutricionales y hormonales. Aunque la estatura puede variar considerablemente entre diferentes poblaciones y regiones, se ha establecido un criterio generalizado para definir la talla alta. La talla alta se caracteriza por una estatura que excede las dos desviaciones estándar por encima de la talla de referencia para una edad y sexo del individuo. Este criterio proporciona un marco cuantitativo con una definición clara y precisa que facilita la identificación de individuos que pueden necesitar evaluación adicional. También hay otros aspectos que debemos considerar como la aceleración de la curva de crecimiento y cuando la talla del individuo va por sobre el carril familiar esperado.

GENÉTICA DE LA TALLA ALTA

La genética desempeña un papel fundamental en la determinación de la estatura de un individuo. Si bien la talla alta puede ser el resultado de la genética familiar, existen diversas condiciones genéticas que pueden manifestarse con una estatura elevada.

Se han identificado múltiples síndromes genéticos asociados con la talla alta. Por ejemplo, el Síndrome de Marfan, causado por mutaciones en el gen *FBN1*, se caracteriza por una estatura elevada y extremidades largas. Otros síndromes, como el Síndrome de Sotos y el Síndrome de Weaver, también presentan sobrecrecimiento como una característica clave.

Además, las mutaciones o alteraciones en ciertos genes pueden llevar a un crecimiento excesivo. Por ejemplo, se ha observado que las mutaciones en genes como *NSD1*, *EZH2*, entre otros, pueden estar asociadas con la talla alta.

Es importante reconocer la contribución genética a la talla alta, ya que proporciona información valiosa sobre la etiología, el pronóstico y el manejo. El asesoramiento genético puede ser beneficioso para las familias, ayudando a comprender el riesgo de recurrencia y las implicaciones para otros miembros de la familia.

ENFOQUE DIAGNÓSTICO

La evaluación de un niño o adolescente con talla alta no es una tarea sencilla y requiere un enfoque sistemático y bien estructurado. La primera etapa en el proceso diagnóstico implica recopilar una historia clínica detallada, que debe incluir antecedentes familiares, historia de crecimiento y desarrollo puberal, y cualquier síntoma asociado. Esta información puede proporcionar pistas valiosas sobre la causa subyacente de la talla alta.

Además de la historia clínica, el examen físico detallado es una herramienta crucial, el que puede revelar características específicas o anomalías que sugieran un diagnóstico particular. Por ejemplo, la presencia de dimorfismo facial, anomalías esqueléticas con proporciones anormales o lesiones cutáneas, entre otros, pueden indicar una etiología específica.

Finalmente, las pruebas diagnósticas adicionales, tanto de laboratorio, imágenes o estudios genéticos, pueden ser necesarias para confirmar un diagnóstico o descartar posibles causas. Estas pruebas complementarias, junto con la historia clínica y el examen físico, forman la base del enfoque diagnóstico y son esenciales para garantizar que el paciente reciba el manejo adecuado.

1. **Historia clínica:** longitud y peso de recién nacido, su perímetro cefálico, edad y desarrollo puberal, temporalidad de la aceleración del crecimiento.
2. **Velocidad de crecimiento:** una velocidad de crecimiento adecuada para la edad se presenta en contextos de talla alta constitucional, como la talla alta familiar. Por otro

lado, una aceleración repentina en la tasa de crecimiento podría indicar un desequilibrio hormonal o una condición médica subyacente.

3. **Historia familiar:** una estatura alta que se observa a lo largo de varias generaciones sugiere una causa genética, como la talla alta familiar (pero en esto también se debe tener cuidado porque hay adenomas hipofisarios productores de hormona de crecimiento que tienen un patrón familiar).
4. **Examen físico:** dimorfismos faciales y proporciones corporales (envergadura, relación segmento superior / segmento inferior). Estado del desarrollo puberal y signos de virilización.
5. **Edad ósea:** proporciona información sobre la madurez esquelética y ayuda a predecir la altura adulta.
6. **Pruebas hormonales, genéticas y otros exámenes especializados:** pueden ser necesarios para identificar o confirmar la causa de la talla alta y eventualmente morbilidades asociadas.



CAUSAS DE TALLA ALTA

Talla alta constitucional
Individuos que nacen con una talla adecuada para la edad gestacional, pero presentan una rápida velocidad de crecimiento durante los primeros años de vida, que luego mantienen un crecimiento paralelo al patrón de referencia. Habitualmente presentan un examen físico normal, incluyendo proporciones corporales, y una edad ósea adecuada. La historia familiar es positiva para talla alta en los padres.

Sobrepeso
Mecanismo no completamente dilucidado. Presentan una velocidad de crecimiento acelerada, que puede asociarse a pubertad temprana y una edad ósea avanzada, pero habitualmente alcanzan una talla adulta dentro de lo esperado.

Pubertad precoz
El crecimiento de la placa de crecimiento está principalmente mediado por estrógenos, tanto en mujeres como en hombres, por lo que la presencia temprana de estrógenos en la pubertad precoz, directamente producida por los ovarios o mediante la aromatización de testosterona, estimula el desarrollo, crecimiento y maduración de la placa de crecimiento, y también estimula la producción de hormona de crecimiento a nivel central.

Habitualmente existe una velocidad de crecimiento acelerada, con un estirón puberal temprano, desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y una edad ósea avanzada. La progresión de la pubertad precoz puede llevar a un cierre precoz de la epífisis y comprometer la talla final.

Hipertiroidismo
El exceso de hormona tiroidea conduce a un estado catabólico aumentado, que se asocia a una velocidad de crecimiento acelerada, pero con pérdida de peso en algunos casos. Habitualmente la TSH está suprimida (hipertiroidismo primario), con T3 y T4 aumentadas, siendo la etiología más común la autoinmune (enfermedad de Basedow Graves).

Exceso de hormona de crecimiento
Causa poco frecuente de talla alta, habitualmente asociado a adenomas hipofisarios productores de hormona de crecimiento o defectos genéticos raros (síndrome de McCune-Albright, Complejo de Carney). Se asocia a una velocidad de crecimiento acelerada, hallazgos físicos típicos como manos y pies prominentes. El estudio inicial incluye la medición de IGF-1, el que se encuentra elevado.

Síndromes genéticos
a. *Klinefelter*: presentan talla alta, con hábito eunucoide, ginecomastia e hipoplasia testicular. Muchas veces la clínica es sutil y son diagnosticados por infertilidad masculina o falta de progresión del desarrollo puberal. El cariotipo es 47, XXY, por lo que presentan duplicación del gen SHOX (cromosoma X), el que participa en la regulación del crecimiento.

b. *Sotos:* talla alta prenatal y postnatal, asociado a edad ósea avanzada, macrocefalia, anomalías genitourinarias y cardiacas, malformaciones encefálicas, retraso del desarrollo psicomotor y características faciales típicas. Requiere estudio genético específico.

c. *Síndrome de Marfan:* defecto en el gen de fibrilina-1, que se caracteriza por talla alta, ectopia del cristalino, y dilatación de la raíz aórtica. Pacientes con homocisteinuria tienen un fenotipo similar, pero está causado por defecto de la cistationina beta-sintasa, y presentan riesgo de enfermedad trombo embolica y trastornos del aprendizaje.

d. Otros: Beckwith-Wiedemann, Marshall-Smith, Simpson-Golabi-Behmel, Triple X, etc.

MANEJO DE UN NIÑO CON TALLA ALTA

Una vez que se ha identificado y diagnosticado la causa subyacente de la talla alta, el siguiente paso es determinar el manejo adecuado. El manejo varía significativamente según la etiología de la talla alta y, por lo tanto, debe ser personalizado para cada paciente.

El tratamiento de la talla alta depende en gran medida de la causa subyacente. En muchos casos, especialmente cuando la talla alta es simplemente una variante de la normalidad (como en la estatura alta familiar), el tratamiento puede no ser necesario, pero es crucial monitorear su velocidad de crecimiento y desarrollo puberal para asegurarse de que sigan patrones normales.

Sin embargo, en situaciones donde la talla alta es indicativa de un trastorno subyacente, un enfoque terapéutico adecuado es esencial.

- *Trastornos endocrinos:* en casos de pubertad precoz o exceso de GH/IGF-1, la terapia médica específica puede ser necesaria. Los análogos de GnRH, por ejemplo, pueden usarse para tratar la pubertad precoz central, mientras que los análogos de somatostatina pueden ser útiles en el tratamiento del gigantismo pituitario. Drogas antitiroideas están indicadas en el hipertiroidismo primario.
- *Trastornos genéticos:* el tratamiento para los trastornos genéticos asociados con la talla alta varía según la condición. A menudo, el enfoque se centra en tratar síntomas específicos o complicaciones asociadas. Por ejemplo, en el Síndrome de Marfan el tratamiento podría centrarse en problemas cardíacos o musculoesqueléticos asociados.
- *Otras consideraciones:* para adolescentes con una altura adulta proyectada significativamente por encima del promedio, y que expresan angustia sobre su estatura, es posible considerar tratamientos para reducir la altura adulta. Sin embargo, estas intervenciones son controvertidas y deben ser consideradas cuidadosamente.

TABLA RESUMEN:

ASPECTO	DESCRIPCIÓN
Definición	Estatura que excede las dos desviaciones estándar por encima de la media para una edad y sexo determinados.
Causas	Variabilidad genética, trastornos endocrinos, sobrepeso, síndromes genéticos, entre otros.
Hallazgos principales	Estatura significativamente por encima del promedio, posible aceleración en la tasa de crecimiento, síntomas asociados dependiendo de la condición subyacente.
Diagnóstico	Historia clínica y familiar, examen físico, radiografía de la mano izquierda, pruebas hormonales y genéticas según corresponda.
Tratamiento	Depende de la causa subyacente; puede incluir monitoreo, terapia médica para trastornos endocrinos, asesoramiento genético, entre otros tratamientos específicos.

PUNTOS CLAVES

- **La talla alta es una condición que, si bien a menudo se percibe de manera positiva en la sociedad, requiere una evaluación y manejo cuidadosos desde una perspectiva médica. La variabilidad en las causas subyacentes, desde genéticas hasta endocrinas, destaca la importancia de un enfoque diagnóstico y terapéutico individualizado.**
- **La causa más frecuente es la talla alta constitucional, y se debe priorizar la identificación de causas subyacentes tratables.**
- **La comprensión y el tratamiento adecuados no sólo garantizan el bienestar físico del paciente, sino que también abordan las posibles preocupaciones psicosociales asociadas con una estatura significativamente por encima del promedio.**
- **A medida que avanzamos en nuestra comprensión genética y clínica, es esencial que los profesionales médicos estén equipados con el conocimiento y las herramientas para manejar adecuadamente la talla alta, garantizando el mejor resultado posible para cada paciente.**

Referencias

1. Corredor B, Dattani M, Gertosio C, Bozzola M. Tall Stature: A Challenge for Clinicians. Curr Pediatr Rev. 2019;15(1):10-21.
2. Backeljauw P, Dattani M, Cohen P, Rosenfeld R. Disorders of Growth Hormone/Insulin-Like Growth Factor. En: Sperling M, editor. Pediatric endocrinology. 4ta ed. Philadelphia: Eselvier; 2014. p. 299–405.
3. Davies JH, Cheetham T. Investigation and management of tall stature. Arch Dis Child. 2014;99:772–777.
4. Meazza C, Gertosio C, Giacchero R, Pagani S, Bozzola M. Tall stature: A difficult diagnosis? Ital J Pediatr. 2017;43:66–74.
5. Kamien B, Ronan A, Poke G, et al. A clinical review of generalized overgrowth syndromes in the era of massively parallel sequencing. Mol Syndromol. 2018;9(2):70–82.
6. Coutant R, Donzeau A, Decrequy A, Louvigné M, Bouhours-Nouet N. How to investigate a child with excessive growth? Ann Endocrinol (Paris). 2017;78(2):98–103.
7. Albuquerque E, Scalco R, Jorge A. Management of endocrine disease: Diagnostic and therapeutic approach of tall stature. Eur J Endocrinol. 2017;176(6):339–353.
8. Barstow C, Rerucha C. Evaluation of short and tall stature in children. Am Fam Physician. 2015;92:43–50.
9. Papadimitriou A, Nicolaidou P, Fretzayas A, Chrousos GP. Clinical review: Constitutional advancement of growth, a.k.a. early growth acceleration, predicts early puberty and childhood obesity. J Clin Endocrinol Metab. 2010;95:4535–4541.
10. Gunnell D, Okasha M, Smith GD, Oliver SE, Sandhu J, Holly JM. Height, leg length, and cancer risk: A systematic review. Epidemiol Rev. 2001;23:313–342.

Talla baja

DR. ALEJANDRO MARTÍNEZ A.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

DR. GONZALO DOMÍNGUEZ M.
Division of Endocrinology
Department of Pediatrics
University of British Columbia

Introducción

DEFINICIÓN

La talla baja se define como una altura que se encuentra por debajo del percentil 3 (o menor a – 2.0 DE) para la edad y el sexo del niño en comparación con una población de referencia.

Es importante diferenciar entre la talla baja constitucional (un patrón de crecimiento normal pero más lento) y la talla baja patológica, que puede deberse a una variedad de causas médicas.

EPIDEMIOLOGÍA

La talla baja afecta aproximadamente al 3% de la población infantil, teniendo en cuenta que se define por estar por debajo del percentil 3. Sin embargo, la mayoría de estos casos corresponden a talla baja constitucional o familiar, donde los niños siguen un patrón de crecimiento normal, pero a un ritmo más lento, y eventualmente alcanzan una estatura adulta dentro del rango normal esperado para su carga genética.

Relevancia

La talla baja puede ser un indicador de trastornos subyacentes que requieren tratamiento, incluyendo enfermedades endocrinológicas o sistémicas. Además, puede tener implicaciones psicosociales para el niño, incluida la baja autoestima y problemas relacionados con la adaptación social. Por ello, es esencial identificar y abordar las causas subyacentes de la talla baja para garantizar el bienestar del niño.

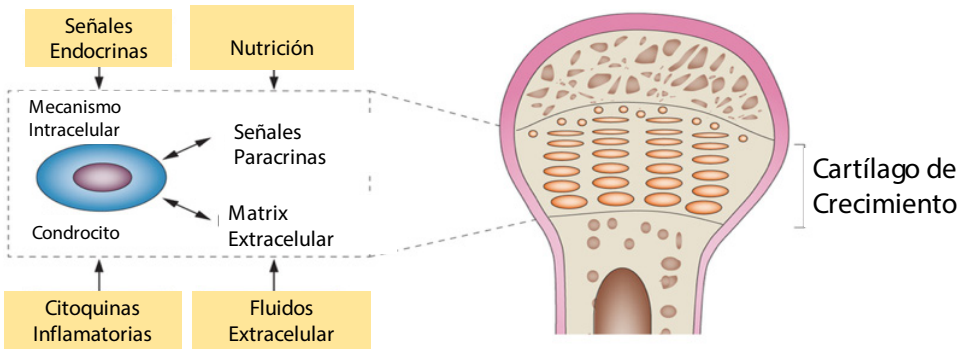
FISIOLOGÍA / FISIOPATOLOGÍA

El crecimiento óseo y, en consecuencia, la estatura de un individuo, es el resultado de un proceso complejo que involucra múltiples factores genéticos, hormonales y nutricionales. Veamos un desglose de los componentes claves **(Figura 1)**.

Eje hormona del crecimiento (GH) e IGF-1
La GH, producida por la glándula pituitaria, es esencial para el crecimiento óseo; ésta estimula la producción de un factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1 (IGF-1) en el hígado y otros tejidos. IGF-1 promueve el crecimiento de las placas de crecimiento del hueso.

Nutrición
Una nutrición adecuada es esencial para el crecimiento óseo. La deficiencia de nutrientes, especialmente de proteínas y calcio, puede inhibir el crecimiento.

FIGURA 1: Mecanismos fisiopatológicos del crecimiento



Placa de crecimiento

La placa de crecimiento o fisis, es una capa de cartílago en los extremos de los huesos largos donde ocurre el crecimiento óseo. Las células cartilaginosas se dividen y elongan, empujando los extremos del hueso y alargándolo. Eventualmente, estas células cartilaginosas se osifican y se convierten en hueso maduro.

Las partes constituyentes del cartílago de crecimiento son:

- *Zona de reposo o reserva*: condrocitos pequeños y quiescentes que pueden convertirse en condrocitos proliferativos.
- *Zona proliferativa:* condrocitos que se replican rápidamente y se alinean en columnas paralelas (como pila de monedas) al eje de crecimiento del hueso. Los condrocitos en esta zona son modulados principalmente por hormonas sistémicas como la hormona de crecimiento e IGF-1.
- *Zona de maduración e hipertrofia*: los condrocitos dejan de dividirse y aumentan en tamaño. Esta zona es regulada por vías que incluyen a la hormona paratiroidea y la vitamina D, que equilibran la proliferación y la diferenciación, y la señalización mediada por la hormona tiroidea, que promueve la hipertrofia.
- *Zona de calcificación provisional:* los condrocitos hipertrofiados liberan vesículas de matriz que contienen fosfatasa alcalina, lo que lleva a la mineralización de la matriz extracelular. Este proceso es influenciado por factores locales como el fosfato y el pirofosfato, así como por el calcio sistémico y el fósforo.
- *Zona de osificación:* los condrocitos hipertrofiados sufren apoptosis, y la matriz calcificada es invadida por vasos sanguíneos y células óseas como osteoclastos y osteoblastos que remodelan la matriz cartilaginosa en tejido óseo maduro.

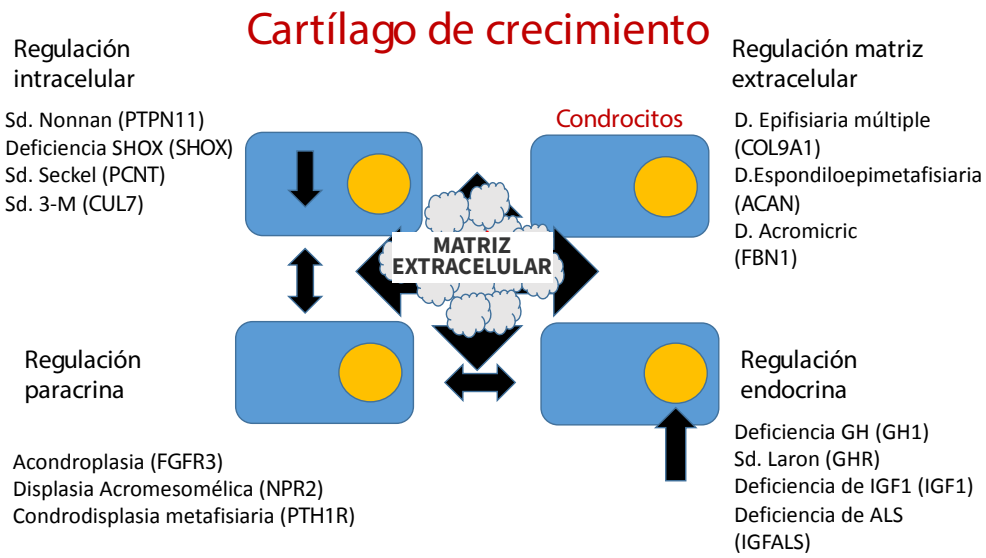
La modulación de estas zonas es un proceso altamente sincronizado y regulado que garantiza un crecimiento equilibrado y la longitud adecuada del hueso. Desórdenes en cualquier punto de este proceso pueden resultar en anomalías de crecimiento.

El cartílago de crecimiento constituye el eje central del crecimiento, operando como un complejo sistema dinámico donde convergen factores genéticos y ambientales para regular la elongación ósea. La variabilidad en la altura se debe en gran medida a polimorfismos genéticos que afectan estos procesos en el cartílago de crecimiento. Fisiológicamente, la senescencia del cartílago de crecimiento, marcada por una desaceleración intrínseca en la tasa de condrogénesis, es un indicador clave de la maduración esquelética que culmina en la fusión epifisaria y el cese del crecimiento longitudinal.

Factores genéticos que regulan la talla

A lo largo de las últimas décadas, el avance exponencial en las tecnologías de secuenciación genética y el análisis de grandes conjuntos de datos han permitido conocer variantes genéticas relacionadas con diferentes aspectos del crecimiento. La identificación de variantes poligénicas a través de estudios de asociación genómica amplia (GWAS), y la caracterización de mutaciones monogénicas mediante la secuenciación del exoma, han proporcionado una comprensión más profunda de los procesos de condrogénesis y el metabolismo óseo **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Mecanismos moleculares de talla baja



Genes primarios del cartílago de crecimiento:
Estos genes están directamente involucrados en la función y regulación del cartílago de crecimiento, y las mutaciones pueden resultar en efectos directos sobre la longitud del hueso. Algunos ejemplos son:

- *FGFR3:* mutaciones activantes en este gen afectan la proliferación y diferenciación de los condrocitos en el cartílago de crecimiento.
- *ACAN:* este gen codifica una proteína clave de la matriz extracelular en el cartílago y mutaciones en *ACAN* pueden llevar a una variedad de fenotipos de estatura baja, con edad ósea acelerada y mayor riesgo de problemas articulares en la vida adulta.
- *COL1A1/COL1A2*: genes que codifican colágeno tipo I, esencial para la matriz extracelular del cartílago de crecimiento y se pueden asociar a mayor fragilidad ósea.
- *RUNX2*: fundamental para el desarrollo del cartílago y su posterior osificación.
- *SHOX*: localizado en las regiones pseudo autosómicas del cromosoma X e Y; es crítico para el desarrollo del cartílago de crecimiento.

Genes secundarios que modulan el cartílago de crecimiento:
Estos genes influyen en el cartílago de crecimiento indirectamente a través de hormonas, factores de crecimiento y otras rutas sistémicas o locales. Algunos ejemplos son:

- *GH1:* encargado de la síntesis de la GH.
- *GHR:* receptor para la GH, su interacción con GH es esencial para el crecimiento normal.
- *IGF1:* este factor de crecimiento actúa mediando los efectos de la hormona de crecimiento sobre el cartílago.
- *IGF1R:* el receptor para IGF-1, que modula los efectos de este factor de crecimiento en el cartílago.
- *SOCS2:* regulador de la señalización de la hormona de crecimiento.
- *CYP19A1:* afecta la estatura a través del metabolismo de los estrógenos, que regulan el cierre de las placas de crecimiento.
- *HMGA2*: implicado en la regulación del crecimiento en general, puede tener efectos indirectos en el cartílago.
- *PITX1*: aunque influye en el desarrollo de las extremidades, puede tener roles secundarios en el crecimiento del cartílago.

Fisiopatología
La talla baja puede surgir de una interrupción en cualquiera de estos procesos mencionados. Por ejemplo:

- *Deficiencia o resistencia a la GH:* una producción insuficiente de GH o una insensibilidad a GH puede llevar a una producción inadecuada de IGF-1 y, por consecuencia, a una baja velocidad de crecimiento.
- *Disfunción de la placa de crecimiento:* las enfermedades o lesiones que afectan la placa de crecimiento pueden inhibir el crecimiento óseo (puede modular los factores intracelulares, autocrinos y de la matriz que sostiene los condrocitos).
- *Trastornos genéticos*: las mutaciones en los genes asociados al crecimiento, como las observadas en el síndrome de Turner o el síndrome de Noonan, pueden resultar en talla baja.
- *Desnutrición:* la falta de nutrición adecuada durante períodos críticos de crecimiento puede inhibir el desarrollo óseo.
- *Enfermedades crónicas* multisistémicas, como enfermedad renal crónica, enfermedad inflamatoria intestinal, enfermedad celiaca, entre otras. Se produce un desbalance energético entre el aporte y el gasto calórico, o una interferencia metabólica de los procesos normales de crecimiento. También las interleuquinas pueden actuar en diferentes puntos clave que regulan el crecimiento.

ETIOLOGÍA

La talla baja puede ser el resultado de una variedad de causas, que generalmente se pueden clasificar en las siguientes categorías:

Talla baja con retraso constitucional del desarrollo
Se trata de niños que nacen con una talla normal, pero la velocidad de crecimiento disminuye en la infancia temprana, y presentan una talla baja que posteriormente sigue un patrón normal de crecimiento. Presenta una pubertad más tardía, con una edad ósea atrasada, pero habitualmente alcanzan una talla adulta en el rango esperado. Es frecuente la historia familiar de pubertad y crecimiento tardío.

Talla baja familiar
Variante normal del crecimiento, donde la talla baja está dentro de la talla objetivo genética, ya que los padres del niño también presentan una estatura menor al promedio. La talla baja familiar no excluye posibles variantes genéticas.

Trastornos endocrinos
- *Deficiencia de GH*: es una de las causas más comunes de talla baja patológica.
- *Hipotiroidismo:* la falta de hormona tiroidea puede resultar en un crecimiento reducido.
- *Hipercortisolismo:* el uso prolongado de corticosteroides sistémicos se asocia con la supresión del eje hipotálamo-hipófisis-adrenal, lo que puede resultar en una disminución de la secreción de hormona de crecimiento y un deterioro en la producción de hormonas sexuales, factores esenciales para el crecimiento normal. Además, los corticoides pueden afectar negativamente la síntesis de proteínas y aumentar el catabolismo, lo que conduce a una disminución del

crecimiento óseo y muscular. La reducción de la velocidad de crecimiento es especialmente prominente con dosis altas de corticoides y tratamiento a largo plazo, pudiendo resultar en un retraso del crecimiento que podría no ser completamente reversible.

Trastornos genéticos
- *Síndrome de Turner*: es una afección genética en niñas que resulta de una falta parcial o completa de un cromosoma X.
- *Síndrome de Noonan*: presenta características faciales distintivas, talla baja y posibles defectos cardíacos. Puede asociarse a deficiencia o resistencia a la GH.
- *Acondroplasia*: caracterizado por un crecimiento óseo anormal, especialmente en los huesos largos de los brazos y las piernas, y rasgos faciales distintivos.

Desnutrición
- Una ingesta insuficiente de nutrientes, especialmente durante los primeros años de vida, puede resultar en un crecimiento subóptimo.
- Puede ser resultado de un bajo aporte calórico o un exceso de gasto en contexto de una enfermedad sistémica.

Enfermedades crónicas
- Trastornos como la enfermedad celíaca, enfermedad inflamatoria intestinal, enfermedades cardíacas, renales o pulmonares, y otros problemas crónicos pueden afectar el crecimiento secundario a un desbalance nutricional o respuesta inflamatoria sistémica que interfiere con el crecimiento normal.

Trastornos del metabolismo óseo
- Esto incluye enfermedades como la osteogénesis imperfecta o el raquitismo, lo que altera el desarrollo normal del hueso.

CLÍNICA

Anamnesis

Es crucial obtener un historial detallado que incluya:
- Historial de crecimiento prenatal (ejemplo, informes de eco prenatal: fémur corto), desde el nacimiento (pequeño para la edad gestacional), incluyendo peso de nacimiento y edad gestacional.
- Historial médico del niño, incluyendo historia de trauma encéfalo craneano, meningitis, enfermedades crónicas (diarrea o dolor abdominal crónico, enfermedades pulmonares recurrentes, enfermedad renal crónica, entre otras).
- Historial de crecimiento y desarrollo puberal de los padres y hermanos. Historia familiar de enfermedades crónicas o autoinmunes.

Examen físico
- Inspección: evaluar la proporción de las extremidades en comparación con el tronco. Observar deformidades óseas o características faciales distintivas. Evaluación de peso y su relación con la talla (relación peso-talla o IMC-z score).
- Auscultación: evaluar la función cardíaca y pulmonar, ya que las enfermedades crónicas en estos sistemas pueden afectar el crecimiento.
- Palpación: evaluar el tamaño y la consistencia de la glándula tiroides. Palpar el abdomen buscando masas o hepatomegalia.
- Maniobras especiales: evaluar proporciones corporales, incluyendo envergadura y la relación entre segmento superior y segmento inferior.

Diagnósticos diferenciales

Dado que la talla baja puede ser causada por una variedad de condiciones, es esencial considerar un amplio espectro de diagnósticos diferenciales **(Tabla 1)**.

- Talla baja constitucional o familiar: a menudo, los padres también tuvieron un patrón de crecimiento similar.
- Trastornos endocrinos: incluyen deficiencia de GH, hipotiroidismo y enfermedad de Cushing.
- Desnutrición o malabsorción: como la enfermedad celíaca, fibrosis quística e insuficiencia intestinal.
- Enfermedades crónicas: tales como enfermedades cardíacas, pulmonares, renales o enfermedades inflamatorias crónicas.
- Trastornos genéticos: Síndrome de Turner, síndrome de Noonan, acondroplasia, entre otros.
- Trastornos psicosociales: como el síndrome de privación psicosocial.
- Trastornos metabólicos: raquitismo o enfermedades metabólicas raras.

TABLA 1: Resumen de los diagnósticos diferenciales de Talla baja

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	EXÁMENES ESPECÍFICOS PARA DIAGNÓSTICO	TRATAMIENTO
Talla baja constitucional/familiar	Historial clínico y de crecimiento. Edad ósea normal o retrasada. Diagnóstico de descarte. Paciente debe haber nacido adecuado para la edad gestacional.	Monitoreo regular y apoyo psicológico. En algunos casos se puede plantear el uso de GH.
Deficiencia de GH	Velocidad de crecimiento baja para la edad. Niveles disminuidos de IGF-1 e IGFBP-3. Pruebas de estímulo de GH con respuesta insuficiente. Complementar evaluación de otras hormonas secretadas por la hipófisis. Estudiar con RNM la región hipotálamo hipofisiaria.	Terapia de reemplazo con GH humana recombinante.
Hipotiroidismo	TSH y T4.	Terapia de reemplazo con hormona tiroidea (levotiroxina).
Síndrome de Turner	Examen clínico con signos característicos. Citogenética (cariotipo).	Terapia con GH y/o suplementación con estrógenos en la adolescencia.
Síndrome de Noonan	Examen clínico con signos característicos, pruebas genéticas específicas (PTPN11, otros).	Dependiendo de los síntomas, puede incluir GH y manejo de problemas asociados, como cardiopatías congénitas.
Acondroplasia	Evaluación clínica, radiografías óseas, pruebas genéticas (FGFR3).	Apoyo ortopédico y posiblemente cirugía.
Enfermedad celíaca (como causa de malabsorción)	Serología de enfermedad celíaca, biopsia duodenal.	Dieta libre de gluten.
Enfermedades crónicas (ej. Cardíacas, renales)	Exámenes específicos según la enfermedad sospechada.	Tratamiento específico para la enfermedad subyacente. GH está indicada para la enfermedad renal crónica.
Raquitismo	Niveles de calcio, fosfato, PTH y vitamina D; radiografías óseas.	Suplementos de vitamina D, calcio y/o fosfato, dependiendo del subtipo específico.

DIAGNÓSTICO

- Examen clínico: como se mencionó anteriormente, una anamnesis detallada y un examen físico completo son esenciales para el diagnóstico.
- Laboratorio: **(Tabla 2)**
  - TSH y T4: para evaluar la función tiroidea.
  - IGF-1 y IGFBP-3: útiles como tamizaje para el diagnóstico de trastornos del eje de la GH.
  - Función renal, pruebas hepáticas, PCR, VHS: evaluación de enfermades crónicas.
  - Electrolitos plasmáticos, sedimento de orina, gases venosos: evaluar enfermedad renal, especialmente acidosis tubular renal en niños menores de 3 años.
  - Calcio, fosfato, 25-hidroxi-vitamina D, fosfatasas alcalina y PTH: evaluación de raquitismo y trastornos del metabolismo calcio-fósforo. Considerar especialmente en casos de deformidad ósea.
  - Anticuerpos anti transglutaminasa: tamizaje para enfermedad celíaca.
  - Estudios radiológicos de la mano y la muñeca: para determinar la edad ósea. También sirve para evaluar signos de raquitismo y algunas displasias esqueléticas (Ejemplo, malformación de madelung).
  - Test de estímulo para secreción de GH: test para evaluar y confirmar la deficiencia de GH. Este examen lo debe solicitar un endocrinólogo.
  - Pruebas genéticas: en casos donde se sospecha un trastorno genético. Cariotipo es importante en mujeres con talla baja, ya que puede ser el único signo del síndrome de Turner.
  - Estudios de imagen del encéfalo: en casos de sospecha de tumores o anomalías pituitarias.

TABLA 2: Interpretación de los exámenes de laboratorio

TEST	RESULTADO	INTERPRETACIÓN
Hormonas tiroideas	TSH elevada, T4 disminuida	Hipotiroidismo primario
	T4 disminuida, TSH normal/disminuida	Hipotiroidismo central
IGF-1; IGFBP3	Disminuida	Deficiencia o resistencia a GH; requiere test confirmatorio
Radiografía de mano para edad ósea	Edad ósea retrasada (2 desviaciones estándar bajo la media)	Compatible con retraso constitucional del crecimiento, deficiencia de GH, hipotiroidismo
	Edad ósea normal (dentro de 2 desviaciones estándar de la media)	Talla baja familiar o idiopática, enfermedades crónicas, defectos genéticos, displasia esquelética
Estudio genético	Cariotipo 45, X	Síndrome de Turner
Test de estímulo de GH	GH máxima ≥ 7 ug/L	Respuesta apropiada de GH
	GH máxima < 7 ug/L	Compatible con deficiencia de GH. Se debe estudiar deficiencia de otras hormonas hipofisarias e imagenología

TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico para la talla baja. El tratamiento debe ser ajustado a la causa subyacente.

a. *Farmacológico*: dependiendo de la causa subyacente, puede requerir GH humana recombinante, levotiroxina, entre otros.

b. *No farmacológico*: asesoramiento nutricional, fisioterapia para trastornos óseos, apoyo psicológico.

Atención primaria

- *Monitoreo del crecimiento:* es esencial llevar un seguimiento regular del crecimiento en niños con talla baja. La velocidad de crecimiento se debe calcular cada 6 a 12 meses.
- *Evaluar condiciones crónicas* frecuentes asociado a talla baja.
- *Educación y apoyo:* asegurar que los padres comprendan la condición y sus implicaciones.

Atención secundaria y terciaria

- *Derivación a endocrinología pediátrica*: para una evaluación más detallada y pruebas adicionales, incluyendo pruebas hormonales y test de estímulo de GH.
- *Tratamiento farmacológico:* seguimiento de la terapia con GH en casos de deficiencia de GH o condiciones específicas con indicación de hormona de crecimiento (ejemplo: síndrome de Turner).
- *Tratamiento de trastornos genéticos o metabólicos raros: esto* puede requerir un equipo multidisciplinario.
- *Cirugía:* en casos de tumores pituitarios u otras anomalías estructurales.

CRITERIOS DE DERIVACIÓN

- Crecimiento que se desvía significativamente de la curva de crecimiento establecida en base a la población general y/o la talla media parental.
- Signos de trastornos endocrinos o genéticos.
- Fallo en el crecimiento a pesar de la intervención en la atención primaria.
- Paciente pequeño para la edad gestacional que no tiene crecimiento compensatorio.
- Toda mujer con talla baja debe ser evaluada con cariograma para descartar síndrome de Turner (frecuencia es 1/60 mujeres con talla baja).

SEGUIMIENTO Y PRONÓSTICO

- Dependerá de la causa subyacente de la talla baja. La talla baja constitucional usualmente se asocia a una talla final en rango normal.
- Algunos niños pueden alcanzar una estatura normal con tratamiento, mientras que otros pueden tener limitaciones persistentes.

PUNTOS CLAVES

- **La talla baja es un motivo de consulta frecuente en la consulta pediátrica, y puede ser el indicador de un trastorno subyacente, incluyendo enfermedades inflamatorias o metabólicas sistémicas, endocrinas y genéticas.**
- **El objetivo de la consulta pediátrica se debe centrar en diferenciar las causas constitucionales, o variables normales del crecimiento, de las causas patológicas, especialmente condiciones tratables.**

Referencias

1. Oostdijk W, Grote FK, De Muinck Keizer-Schrama SMPF, Wit JM. Diagnostic approach in children with short stature. Horm Res. 2009;72(4):206–17.
2. Allen DB, Merchant N, Miller BS, Backeljauw PF. Evolution and Future of Growth Plate Therapeutics. Horm Res Paediatr. 2022;94(9–10):319–32.
3. Laederich MB, Horton WA. FGFR3 targeting strategies for achondroplasia. Expert Rev Mol Med. 2012;14(April):1–17.
4. Jee YH, Andrade AC, Baron J, Nilsson O. Genetics of Short Stature. Endocrinol Metab Clin North Am [Internet]. 2017 Jun;46(2):259–81. Available from: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0889852917300014
5. Baron J, Sävendahl L, Luca F De, Dauber A, Phillip M, Wit JM. Short and tall stature: a new paradigm emerges. Nature Publishing Group [Internet]. 2015;1–12. Available from: http://dx.doi.org/10.1038/nrendo.2015.165
6. Jee YH, Baron J. The Biology of Stature. J Pediatr [Internet]. 2016;1–7. Available from: http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.02.068

Pubertad precoz y variantes normales

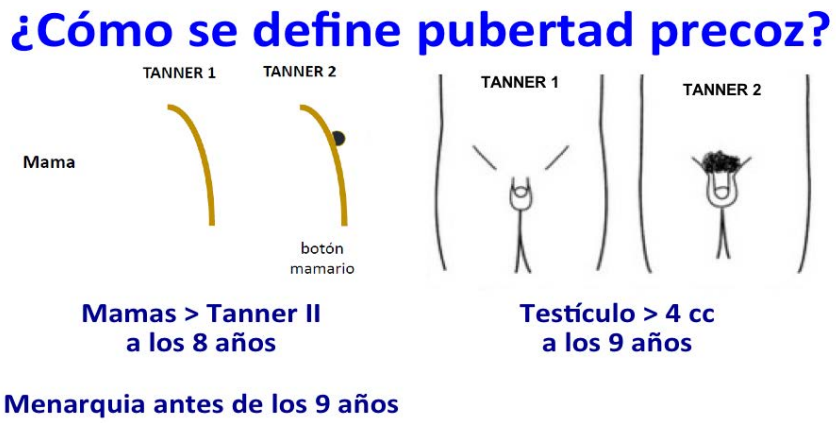
DR. ALEJANDRO MARTÍNEZ A.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

DR. GONZALO DOMÍNGUEZ M.
Division of Endocrinology
Department of Pediatrics
University of British Columbia

Definiciones y epidemiología

La pubertad precoz se define como la aparición de caracteres sexuales secundarios antes de los 8 años en niñas y antes de los 9 años en niños, acompañado o no de vello púbico, con aceleración de la edad ósea **(Figura 1)**. La prevalencia de la pubertad precoz se ha estimado en un 0,2% de las niñas.

FIGURA 1: Definición de pubertad precoz.



La pubertad precoz puede tener efectos en la talla final adulta y problemas psicosociales asociados al desarrollo precoz de caracteres sexuales secundarios y menarquia.

Existen variantes normales de la pubertad precoz que deben ser reconocidas y bien definidas:

a. **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.

b. **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.

c. **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 dos 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.

d. **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.

CLASIFICACIÓN DE LA PUBERTAD PRECOZ

a. **Pubertad precoz central (PPC):** es secundaria a una activación del eje hipotálamo-hipófisis-gonadal (HHG). Suele ser armónica y predecible, es decir sigue la secuencia de los signos de una pubertad normal.

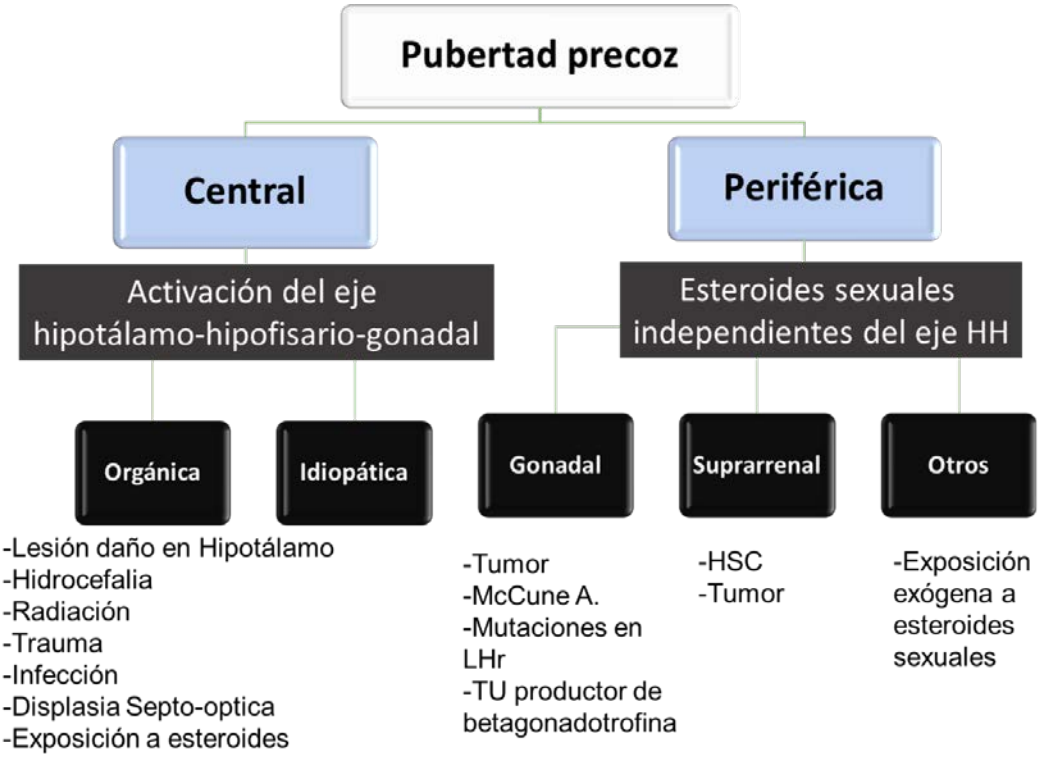
b. **Pubertad precoz periférica (PPP):** es secundaria a la producción de esteroides sexuales sin activación del eje HHG y por ende es independiente de gonadotrofinas.

FISIOPATOLOGÍA Y ETIOLOGÍAS DE LOS DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

En un 95% de las niñas con PPC, ésta es idiopática (sin causa aparente), mientras que en los varones este porcentaje es aproximadamente de un 50%. Dentro de las causas orgánicas están las alteraciones del sistema nervioso central, tales como: tumores (hamartomas, astrocitoma, gliomas) u otras lesiones (hidrocefalia, trauma, defectos de línea media como displasia septo-óptica), 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) **(Figura 2)**.

En cambio, la PPP es el resultado de la producción periférica de esteroides sexuales independientemente de la activación del eje HHG. Las causas de PPP pueden incluir tumores gonadales y suprarrenales, tumores productores de gonadotrofina coriónica humana y mutaciones en los receptores de gonadotrofinas (ejemplo, mutación activante del receptor de LH, conduce a testotoxicosis). La producción excesiva de esteroides sexuales se asocia a manifestaciones de pubertad sin la activación típica del eje HHG **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Diagrama de las diferentes etiologías de pubertad precoz.



CLÍNICA

La pubertad precoz es una condición en la cual la aparición de características sexuales secundarias ocurre antes de la edad típica. La evaluación clínica de la pubertad precoz es esencial para determinar su etiología y decidir el tratamiento adecuado. A continuación, se describen los aspectos relevantes de la anamnesis y el examen físico en personas con pubertad precoz:

Anamnesis:

- **Historia de desarrollo puberal:** es fundamental preguntar sobre la edad de inicio de los signos de pubertad, como el desarrollo mamario en niñas y el aumento del volumen testicular en niños. La secuencia de aparición de los caracteres sexuales debe quedar consignada en la ficha clínica, de la misma forma en qué periodo de tiempo ha ocurrido.

- **Antecedentes familiares:** preguntar sobre la edad de inicio de la pubertad en los padres y hermanos, ya que puede haber una tendencia familiar. La menarquia suele ser un hito que es fácil de recordar, pero en el varón se debe preguntar por el "¿Cuándo cambio voz?", "¿Cuándo se afeitó por primera vez?", o si creció antes o después que sus compañeros de curso.
- **Síntomas asociados:** investigar sobre síntomas neurológicos, como cefalea o problemas visuales, que podrían indicar una lesión en el sistema nervioso central.
- **Antecedentes mórbidos:** preguntar sobre antecedentes de enfermedades crónicas, medicamentos, exposición a agentes externos (como cremas o lociones con hormonas), exposición a insecticidas y antecedentes de trauma o neurocirugía.
- **Crecimiento:** evaluar la velocidad de crecimiento. Un aumento acelerado en la estatura puede ser un indicador de pubertad precoz.

Examen físico:

- **Evaluación del desarrollo puberal:** medir el tamaño y el volumen de las mamas en niñas y de los testículos en niños. También evaluar la presencia y distribución del vello púbico y axilar.
- **Estatura:** medir la altura del paciente y compararla con las curvas de crecimiento estándar para su edad y género. Ver velocidad de crecimiento.
- **Evaluación neurológica:** en casos de pubertad precoz central, es esencial realizar un examen neurológico para descartar patologías del sistema nervioso central.
- **Examen abdominal:** palpar el abdomen en busca de masas que puedan indicar tumores productores de hormonas.
- **Evaluación de la piel:** buscar manchas cafés con leche, que pueden estar asociadas con ciertas condiciones genéticas que causan pubertad precoz (Ejemplo, Neurofibromatosis Tipo 1 o McCune-Albright). Registrar la presencia de acné o comedones, ver la pigmentación de las areolas.

Es importante destacar que la pubertad precoz puede tener múltiples causas, y la anamnesis y el examen físico son herramientas cruciales para orientar el diagnóstico y el tratamiento adecuado **(Figura 2)**.

MANEJO DE LA PUBERTAD PRECOZ

a. Atención primaria:

- *Evaluación inicial:* se realiza una historia clínica detallada, incluyendo antecedentes familiares de pubertad precoz, y un examen físico completo para evaluar el estadio de desarrollo puberal.
- *Educación:* informar a los padres y al paciente sobre la pubertad precoz, su naturaleza y la necesidad de una evaluación más detallada.
- *Criterios de derivación:* si se sospecha pubertad precoz basada en las manifestaciones clínicas, se debe derivar al paciente a atención secundaria para una evaluación más detallada. Derivar con buen resumen de la historia y con la respectiva curva de crecimiento, ecografía pélvica (mujeres) y edad ósea.

b. Atención secundaria (endocrinología pediátrica):

- *Evaluación detallada:* se realizan pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico y determinar si es de origen central o periférico **(Figura 3 y Figura 4)**.
- *Estudios de imagen:* dependiendo de los resultados de laboratorio, se pueden solicitar estudios de imagen como una resonancia magnética cerebral para evaluar posibles lesiones en el sistema nervioso central, TAC o RM de abdomen (tumores suprarrenales o gonadales), cintigrama óseo (lesiones poliostóticas en el síndrome McCune-Albright) **(Figura 3 y Figura 4)**.
- *Criterios de hospitalización:* en casos raros, si se sospecha un tumor o una lesión que requiere intervención inmediata (activar GES).
- *Tratamiento farmacológico:* los análogos de GnRH son el tratamiento estándar para la pubertad precoz central. En casos de pubertad precoz periférica, el tratamiento dependerá de la causa subyacente.

c. Atención terciaria (centros especializados):

Pacientes con etiologías raras o complicaciones asociadas pueden requerir manejo multidisciplinario en un centro terciario. Por ejemplo, en algunos casos de McCune-Albright con gigantismo o lesiones óseas importantes.

- *Tratamiento no farmacológico:* puede incluir asesoramiento psicológico para el paciente y la familia debido al impacto emocional y psicosocial de la pubertad precoz.
- *Seguimiento y pronóstico:* los pacientes requieren seguimiento regular para monitorear la respuesta al tratamiento y el progreso del desarrollo puberal. El pronóstico varía según la causa subyacente de la pubertad precoz, pero en general, con un tratamiento adecuado, la mayoría de los pacientes alcanza una altura adulta dentro del rango normal para su familia.

FIGURA 3: Flujograma del estudio clínico, bioquímico y de imágenes frente a la sospecha de pubertad precoz que se inicia con telarquia prematura.

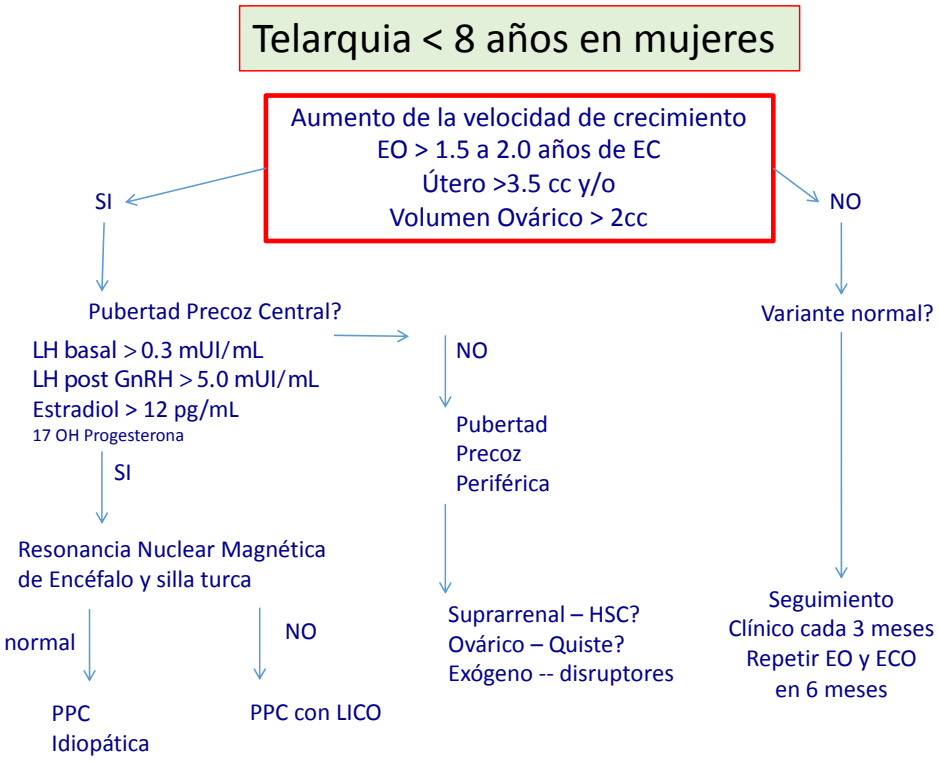


FIGURA 4: Flujograma del estudio clínico, bioquímico y de imágenes frente a la sospecha de pubertad precoz que se inicia con pubarquia prematura.

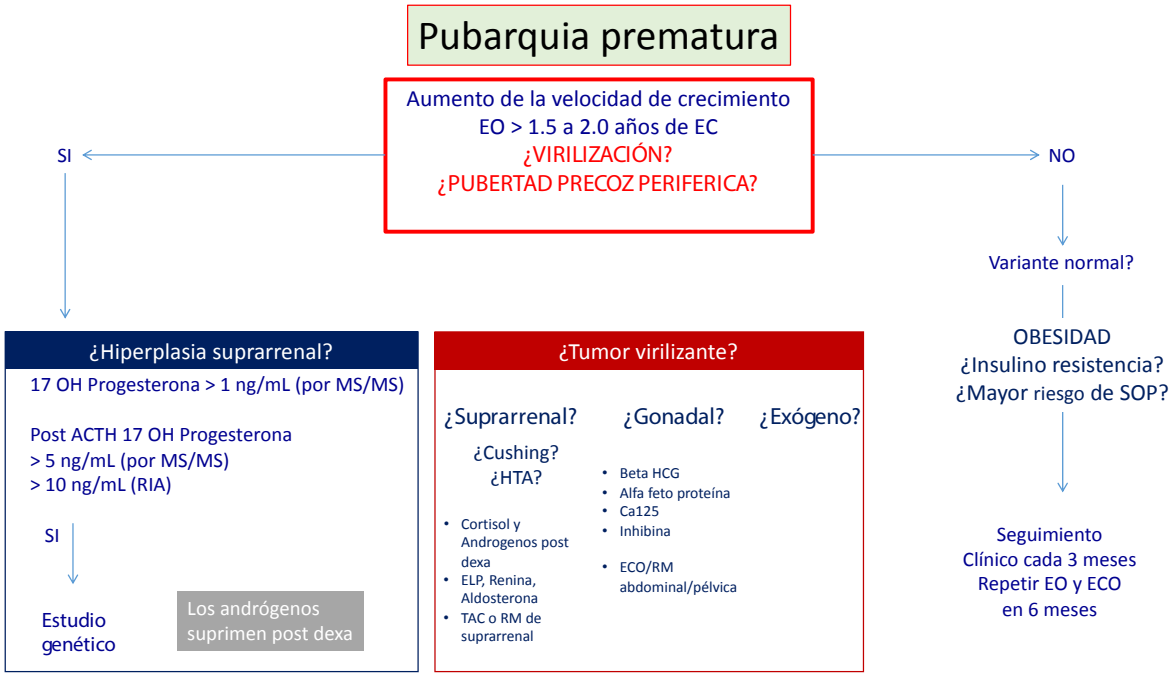


TABLA RESUMEN: Aspectos más relevantes en la PPC y PPP

CONCEPTO	PUBERTAD PRECOZ CENTRAL (PPC)	PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA (PPP)
Definición	Activación temprana del eje hipotálamo-hipófisis-gonadal antes de la edad típica de la pubertad.	Producción temprana de hormonas sexuales sin activación del eje hipotálamo-hipófisis-gonadal.
Agente causal	Idiopático en la mayoría de los casos. Lesiones cerebrales, tumores, infecciones, radiación. Variantes genéticas del eje de la Kisspeptina.	Tumores gonadales o suprarrenales, síndromes genéticos (ej. McCune-Albright).
Hallazgos principales	Desarrollo de caracteres sexuales secundarios, aceleración del crecimiento, avance de la edad ósea.	Depende de la hormona elevada: virilización o feminización, sin aceleración significativa del crecimiento en muchos casos.
Diagnóstico	Historia clínica, examen físico, pruebas de laboratorio (LH, FSH, estradiol/testosterona), prueba de estimulación con GnRH, radiografía de mano y muñeca (edad ósea), resonancia magnética cerebral.	Historia clínica, examen físico, pruebas de laboratorio (estradiol, testosterona, DHEA-S, 17-OH progesterona), ultrasonido de ovarios/adrenales, otros estudios de imagen según sospecha.
Tratamiento	Análogos de GnRH para detener la progresión de la pubertad y preservar el potencial de crecimiento.	Tratamiento específico según la causa: cirugía para tumores, medicamentos para bloquear la producción hormonal, etc.

PUNTOS CLAVES

- **La pubertad es un proceso armónico y predecible que culmina con la máxima capacidad reproductiva de un individuo.**
- **Variantes normales del desarrollo puberal, tales como: telarquia prematura y pubarquia aislada necesitan un seguimiento para evaluar si progresan en el tiempo.**
- **El impacto de la pubertad precoz no solo es en la talla final de un individuo, también es relevante los aspectos psicosociales.**
- **Es necesario realizar el diagnóstico diferencial entre pubertad precoz central y periférica considerando que sus etiologías y tratamientos son diferentes.**

Referencias

1. Eugster EA. (2019). Treatment of Central Precocious Puberty. J Endocr Soc. 3(5):965-972.
2. Long D (2015). Precocious Puberty. Pediatrics. 36 (7): 319.
3. Haddad NG, Eugster EA. (2019). Peripheral precocious puberty including congenital adrenal hyperplasia: causes, consequences, management and outcomes. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 33(3):101273.
4. Cantas-Orsdemir S, Eugster EA. (2019). Update on central precocious puberty: from etiologies to outcomes. Expert Rev Endocrinol Metab. 14(2):123-130.
5. Aguirre RS, Eugster EA. (2018). Central precocious puberty: From genetics to treatment. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 32(4):343-354.
6. Schoelwer M, Eugster EA. (2016). Treatment of Peripheral Precocious Puberty. Endocr Dev. 29:230-9.

Retraso del desarrollo puberal y variantes normales

DR. ALEJANDRO MARTÍNEZ A.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

DR. GONZALO DOMÍNGUEZ M.
Division of Endocrinology
Department of Pediatrics
University of British Columbia

Introducción

DEFINICIONES Y EPIDEMIOLOGÍA

El retraso puberal se refiere a la ausencia de signos de pubertad al llegar a una edad en la que más del 97% de los individuos ya ha iniciado este proceso. Se considera retraso puberal en niñas si no hay desarrollo mamario (Tanner 2) a los 13 años, o si no hay menarquia a los 15 años. En los niños, se considera retraso si no hay aumento del volumen testicular (mayor a 4 cc) a los 14 años. La prevalencia del retraso puberal varía, pero es más común en niños que en niñas.

Las variantes normales del retraso puberal incluyen:

a. **Retraso constitucional del crecimiento y la pubertad (RCCP):** es la causa más común de retraso puberal. Presentan un inicio tardío pero normal de la pubertad y a menudo tienen antecedentes familiares de pubertad tardía. Según Bollino et al. (2020), distinguir entre RCCP y el hipogonadismo hipogonadotrófico congénito (CHH) puede ser un desafío, ya que ambos se pueden presentar de manera similar, aunque uno es transitorio y el otro puede ser permanente. La revisión sugiere que, aunque la presentación inicial de RCCP y CHH es casi idéntica, es esencial realizar pruebas diagnósticas adecuadas para diferenciar entre el retraso puberal constitucional y el CHH. No existe un solo examen que permita hacer esta diferencia, se deben analizar varios exámenes en el contexto clínico del paciente.

b. **Retraso puberal fisiológico:** algunos niños simplemente inician la pubertad más tarde que sus pares, pero eventualmente alcanzan un desarrollo puberal completo sin intervención médica. Rodolfo Rey (2022) menciona que, aunque la espera vigilante es adecuada para niños de 12 a 14 años cuando se sospecha de RCCP, no se debe retrasar el tratamiento hormonal más allá de los 14 años. En casos de hipogonadismo, el tratamiento debe ser propuesto a partir de los 12 años.

Clasificación del hipogonadismo

Las variantes patológicas se pueden dividir en hipogonadismo hipo- o hipergonadotrófico.

a. **Hipogonadismo hipogonadotrófico:** se caracteriza por una disminución de la función gonadal debido a una insuficiente estimulación de las gonadotropinas, la hormona estimulante del folículo (FSH) y la hormona luteinizante (LH), que son secretadas por la glándula pituitaria.

b. **Hipogonadismo hipergonadotrófico:** se caracteriza por una disminución primaria de la función gonadal con una sobreproducción compensatoria de gonadotrofinas (FSH y LH).

FISIOPATOLOGÍA Y ETIOLOGÍAS DE LOS DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

La fisiopatología y las etiologías de los diagnósticos diferenciales del hipogonadismo hipogonadotrófico e hipogonadismo hipergonadotrófico son distintas y se relacionan con el funcionamiento del eje hipotálamo-hipófisis-gonadal **(Figura 1)**.

En el **hipogonadismo hipogonadotrófico,** la causa subyacente suele estar relacionada con una disfunción en el eje hipotálamo-hipófisis-gonadal. Esto puede deberse a una deficiencia en la liberación de GnRH (hipotálamo), LH y FSH (glándula pituitaria) debido a una lesión, tumor, trastorno

genético o estrés crónico. La falta de estimulación adecuada de las gónadas (ovarios en mujeres, testículos en hombres) conduce a una disminución en la producción de hormonas sexuales, como el estrógeno y la testosterona.

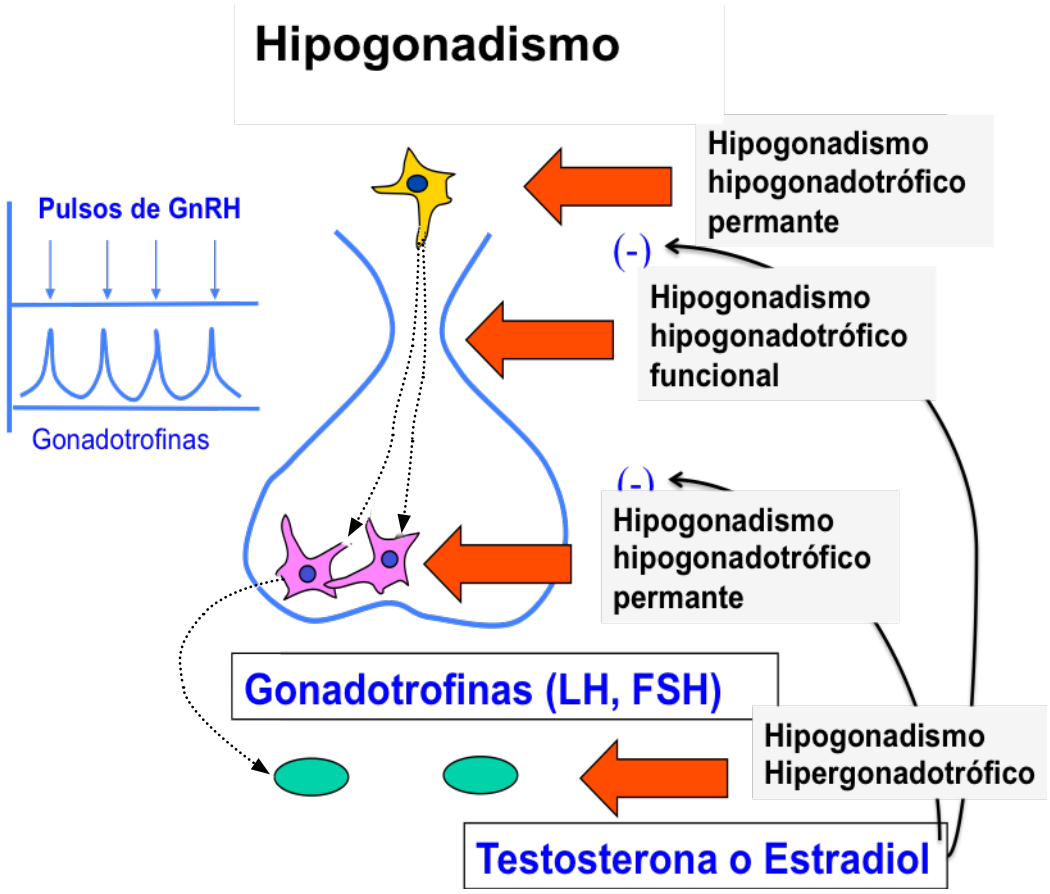
Las causas del **hipogonadismo hipogonadotrófico** pueden incluir tumores hipotalámicos o hipofisarios, lesiones traumáticas en el sistema nervioso central, enfermedades crónicas, trastornos genéticos (como el síndrome de Kallmann), trastornos autoinmunitarios y el estrés crónico. En algunos casos, el hipogonadismo hipogonadotrófico puede ser idiopático, lo que significa que no se puede identificar una causa específica.

El **hipogonadismo hipergonadotrófico** se caracteriza por una producción insuficiente de hormonas sexuales en las gónadas (ovarios o testículos) a pesar de niveles elevados de gonadotrofinas (LH y FSH) en la sangre. Esto generalmente indica un problema primario en las gónadas. La fisiopatología implica que las gónadas no pueden responder adecuadamente a las señales de LH y FSH debido a una disfunción en su capacidad para producir hormonas sexuales.

Las causas del hipogonadismo hipergonadotrófico pueden ser variadas. En mujeres, puede estar relacionado con insuficiencia ovárica primaria, que puede ser causada por factores genéticos (por ejemplo, síndrome de Turner, variantes patogénicas en el gen *FOXL2 o SF1*), autoinmunidad, cirugía ovárica, radioterapia o quimioterapia. En hombres, el hipogonadismo hipergonadotrófico puede ser causado por disfunción testicular primaria debido a factores genéticos, infecciones, lesiones testiculares, radiación, quimioterapia, o trastornos autoinmunitarios.

Es importante destacar que el diagnóstico preciso del tipo de hipogonadismo (hipogonadotrófico o hipergonadotrófico) es esencial para determinar el enfoque de tratamiento adecuado. Los exámenes de laboratorio, estudios de imagen y la evaluación clínica son fundamentales para identificar la causa subyacente y abordar el problema de manera eficaz.

FIGURA 1: Fisiopatología relacionada con diferentes etiologías de hipogonadismo.



ASPECTOS RELEVANTES DE LA ANAMNESIS Y EL EXAMEN FÍSICO

Los aspectos relevantes de la anamnesis y el examen físico en pacientes con hipogonadismo hipo- o hiper-gonadotrófico son fundamentales para el diagnóstico y la evaluación de estas condiciones. A continuación, se describen los puntos claves en la anamnesis y el examen físico:

Anamnesis:

- **Historia de desarrollo puberal:** es importante obtener información detallada sobre el desarrollo sexual previo del paciente. Esto incluye preguntar sobre la edad de inicio de la pubertad y la presencia de cambios puberales como desarrollo mamario en niñas o aumento del volumen testicular en niños.
- **Antecedentes Familiares:** la historia de desarrollo puberal en la familia, incluyendo la edad de inicio de la pubertad en los padres y hermanos. Los antecedentes familiares pueden proporcionar pistas sobre la etiología del trastorno (ejemplos, anosmia, hiposmia, insuficiencia ovárica primaria, infertilidad, etc.)
- **Síntomas asociados:** investigue la presencia de síntomas neurológicos, como cefalea, problemas visuales, hiposmia/anosmia o síntomas de hipertensión intracraneal, ya que pueden indicar la presencia de lesiones en el sistema nervioso central. Estos síntomas son especialmente relevantes en el caso del hipogonadismo hipogonadotrófico.
- **Antecedentes mórbidos:** recopile información sobre enfermedades crónicas, trastornos de la conducta alimentaria, tratamientos médicos previos, exposición a medicamentos que puedan afectar la función gonadal (como quimioterapia o radioterapia) y antecedentes de trauma o cirugía en la región cerebral.
- **Crecimiento:** evalúe la velocidad de crecimiento del paciente. En pacientes con talla baja y velocidad de crecimiento normal lo más probable es que corresponda a un retraso constitucional del desarrollo. En cambio, una talla baja con mala velocidad de crecimiento nos puede orientar a una condición patológica que comprometa no solo la función gonadal sino también al cartílago de crecimiento.

Examen físico:

- **Evaluación del desarrollo puberal:** realice una evaluación cuidadosa de las características sexuales secundarias. Esto incluye la medición del tamaño y del volumen de las mamas en niñas, el volumen testicular en los niños y la evaluación de la presencia y distribución del vello púbico y axilar en ambos sexos.
- **Estatura:** mida la altura del paciente y compárela con las curvas de crecimiento estándar para su edad y sexo. Una estatura baja o un crecimiento deficiente pueden ser hallazgos importantes en pacientes con hipogonadismo hipogonadotrófico (ejemplo, deficiencia de hormonas hipofisarias múltiples) o en hipogonadismo hipergonadotrófico (ejemplo, Síndrome de Turner).
- **Evaluación neurológica:** realice un examen neurológico completo en pacientes con sospecha de hipogonadismo hipogonadotrófico para detectar signos de lesiones en el sistema nervioso central, como alteraciones visuales, papiledema o déficits neurológicos focales.
- **Examen abdominal:** palpe el abdomen en búsqueda de hepatomegalia, como signo de enfermedad crónica.
- **Evaluación de la piel:** busque la presencia vitíligo o alopecia, que pueden orientar a otras autoinmunidades.

La anamnesis y el examen físico son cruciales para orientar el diagnóstico y determinar si el paciente tiene hipogonadismo hipo- o hipergonadotrófico. Estos datos, combinados con los resultados de pruebas de laboratorio y estudios de imagen, son fundamentales para planificar el tratamiento adecuado.

MANEJO DE LA PUBERTAD ATRASADA

El manejo del hipogonadismo hipo- o hipergonadotrófico implica una evaluación integral y un enfoque terapéutico adecuado dependiendo de la severidad de la condición y su etiología. A continuación, se detalla el manejo considerando diferentes niveles de atención (atención primaria, secundaria, terciaria) y se describen los puntos relevantes, incluyendo criterios de derivación, criterios de hospitalización, y opciones de tratamiento farmacológico y no farmacológico **(Figura 2)**.

a. Atención primaria:

En la atención primaria, el enfoque inicial es la identificación de manifestaciones clínicas sugerentes de hipogonadismo, así como la realización de una evaluación básica. Los pasos claves incluyen:

- **Evaluación inicial:** realizar una historia clínica detallada y un examen físico para identificar signos de hipogonadismo. Esto incluye retraso o ausencia de desarrollo puberal y otros síntomas asociados.
- **Educación al paciente y la familia:** informar al paciente y a la familia sobre la naturaleza del hipogonadismo y la necesidad de una evaluación más detallada en caso de sospecha. Proporcionar información sobre las opciones de tratamiento y el pronóstico.

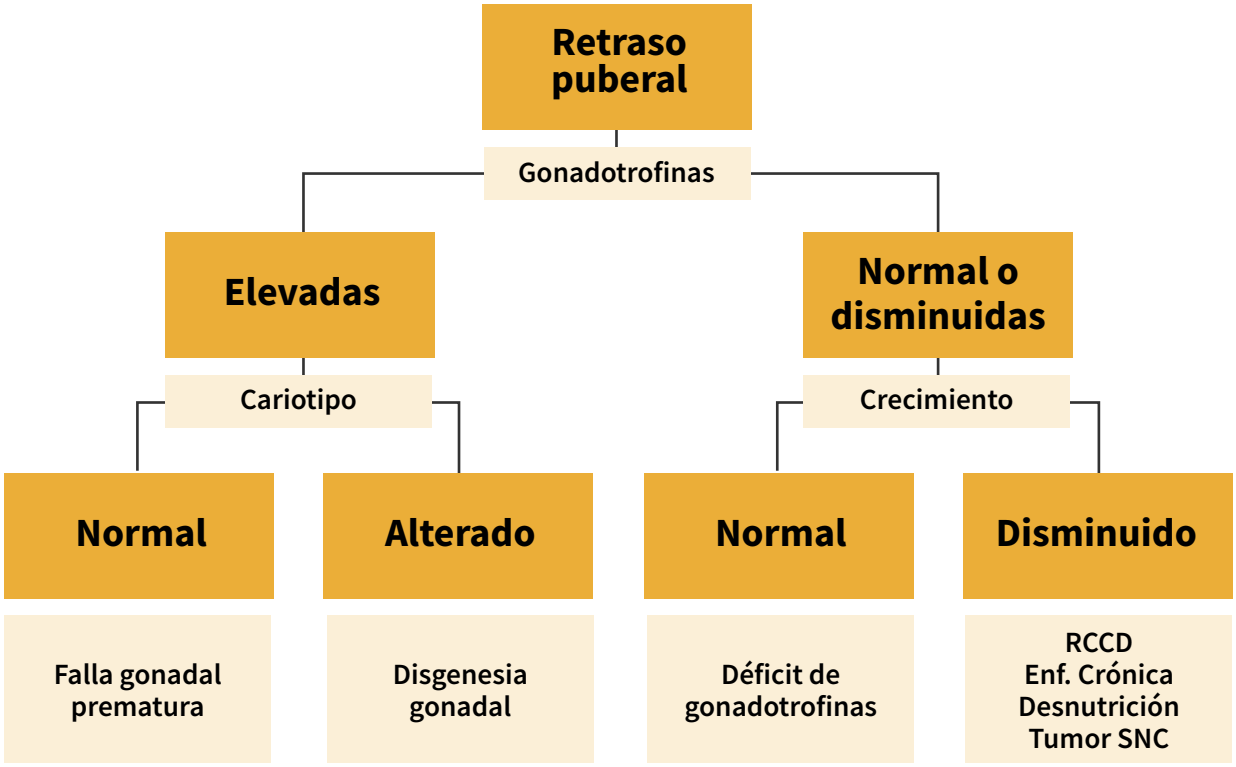
- **Criterios de derivación:** si se sospecha hipogonadismo, especialmente en casos graves o cuando existen signos neurológicos, se debe derivar al paciente a atención secundaria (endocrinología pediátrica) para una evaluación más exhaustiva.

b. Atención secundaria (endocrinología pediátrica):
La atención secundaria es esencial para una evaluación detallada y confirmación del diagnóstico. Los aspectos claves en este nivel incluyen:

- **Evaluación detallada:** realizar pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico y determinar si se trata de hipogonadismo hipo- o hipergonadotrófico.
- **Estudios de imagen:** dependiendo de los resultados de laboratorio, se pueden solicitar estudios de imagen, como una resonancia magnética cerebral para evaluar posibles lesiones en el sistema nervioso central o ecografías pélvicas para evaluar los órganos sexuales.
- **Criterios de hospitalización:** la hospitalización es necesaria solo en casos raros, cuando se sospecha una lesión o tumor que requiere intervención inmediata, como en el caso de lesiones cerebrales o gonadales.
- **Tratamiento farmacológico:** el tratamiento farmacológico es una opción para los pacientes con hipogonadismo, usando terapia de reemplazo hormonal.

c. Atención terciaria (centros especializados):
En algunos casos, especialmente cuando se trata de etiologías raras o complicadas, los pacientes pueden requerir atención multidisciplinaria en centros especializados. Los aspectos claves en este nivel incluyen:
Manejo de casos complejos: los centros especializados tienen experiencia en el manejo de casos complejos de hipogonadismo y pueden proporcionar una evaluación y tratamiento especializado.

FIGURA 2: Flujograma de estudio en un paciente con retraso del desarrollo puberal.



Tratamiento no farmacológico: además del tratamiento farmacológico, se puede considerar el asesoramiento psicológico y el apoyo emocional para el paciente y la familia debido al impacto psicosocial de la condición.

En resumen, el manejo del hipogonadismo hipo e hipergonadotrófico varía según la etiología y la gravedad de la condición. La evaluación inicial se realiza en atención primaria, pero la confirmación del diagnóstico y el tratamiento adecuado se llevan a cabo en atención secundaria, con derivación a centros especializados en casos complejos. El tratamiento puede incluir opciones farmacológicas y no farmacológicas para abordar los aspectos médicos y psicosociales de la enfermedad.

TABLA RESUMEN: Aspectos más relevantes del hipogonadismo hipo e hipergonadotrófico

ASPECTO	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓFICO	HIPOGONADISMO HIPERGONADOTRÓFICO
Definición	Disminución de las gonadotrofinas (LH y FSH) con niveles bajos de gonadotrofinas en sangre.	Aumento de las gonadotrofinas (LH y FSH) con niveles altos de gonadotrofinas en sangre.
Etiología	Puede ser debido a lesiones o disfunciones del hipotálamo o la hipófisis.	Suelen ser causadas por disfunciones gonadales primarias o ausencia de respuesta gonadal.
Características Clínicas	Retraso en el desarrollo sexual, falta de desarrollo puberal, retraso en el crecimiento.	Retraso en el desarrollo sexual, falta de desarrollo puberal, retraso en el crecimiento.
Pruebas de Laboratorio	Bajas concentraciones de LH y FSH en sangre. Baja concentración de estradiol o testosterona.	Altas concentraciones de LH y FSH en sangre. Baja concentración de estradiol o testosterona.
Estudios de Imagen	Pueden ser necesarios para evaluar el hipotálamo o la hipófisis. Considerar cortes complementarios de los surcos y nervios olfatorios.	Suelen ser normales, ya que la disfunción está en las gónadas.
Tratamiento	Tratar causa subyacente. Podría requerir terapia de reemplazo hormonal.	Terapia de reemplazo hormonal para corregir la deficiencia gonadal.
Pronóstico	Con tratamiento adecuado, la mayoría de los pacientes alcanza una función gonadal normal.	El pronóstico depende de la causa subyacente y la respuesta al tratamiento.

PUNTOS CLAVES

- **La ausencia de desarrollo puberal puede ser un indicador de una patología que intervenga en la normal fisiología del eje Hipotálamo- Hipofisario- Gonadal.**
- **El Retraso Constitucional del Desarrollo, es una causa frecuente de pubertad tardía; pero es un diagnóstico de descarte y a veces difícil de evaluar.**
- **La asociación de otras manifestaciones clínicas con el hipogonadismo (obesidad, talla baja, anosmia, criptorquidia y/o hipospadias, etc.) nos debe hacer plantear diferentes escenarios etiológicos.**

Referencias

1. Eugster, E. A. (2019). Disorders of Puberty. En S. Melmed, K. S. Polonsky, P. R. Larsen, & H. M. Kronenberg (Eds.), Williams Textbook of Endocrinology (13ª ed., pp. 1222-1279). Elsevier.
2. Styne, D. M. (2016). Puberty, Delayed Puberty, and Precocious Puberty. En J. L. Jameson, & L. J. De Groot (Eds.), Endocrinology: Adult and Pediatric (7ª ed., pp. 2323-2369). Elsevier.
3. Kelch, R. P., & Hopwood, N. J. (2019). The Physical Examination in Pediatric Endocrinology. En S. Melmed, K. S. Polonsky, P. R. Larsen, & H. M. Kronenberg (Eds.), Williams Textbook of Endocrinology (13ª ed., pp. 49-80). Elsevier.
4. Magiakou, M. A., & Chrousos, G. P. (2016). Precocious Puberty. En J. L. Jameson, & L. J. De Groot (Eds.), Endocrinology: Adult and Pediatric (7ª ed., pp. 2370-2387). Elsevier.
5. Shlomo Melmed, K. S. P., P. R. Larsen, & H. M. Kronenberg. (2019). Williams Textbook of Endocrinology (13ª ed.). Elsevier.

Urgencias Endocrinológicas en Pediatría

DRA. FRANCISCA GROB L.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

A pesar de su relativa rareza, las urgencias endocrinológicas pueden surgir en cualquier etapa de la infancia y poseen un impacto significativo en morbimortalidad. El espectro clínico es amplio, las presentaciones clínicas pueden ser inespecíficas y simular diversas patologías, lo que a menudo complica su diagnóstico y añade un nivel adicional de complejidad al proceso de identificación y manejo.

En este capítulo, exploraremos en detalle las presentaciones clínicas más comunes de las urgencias endocrinológicas en la población pediátrica y su manejo.

I. HIPOGLICEMIA

DEFINICIÓN

La hipoglicemia se define por una concentración de glucosa baja que afecta la función cerebral, siendo complicado su reconocimiento debido a manifestaciones clínicas inespecíficas. En niños, donde reconocer síntomas es difícil, se requieren múltiples mediciones de glucosa para confirmar el diagnóstico. No hay una definición única; algunos la basan en síntomas y otros en valores de glucosa plasmática. La "tríada de Whipple" se usa en adolescentes y adultos, y dependen de factores como disponibilidad de sustratos alternativos. Por lo general, después de las primeras 24 horas de vida, se considera que niveles de glicemia inferiores a 50 mg/dl constituyen hipoglicemia. Se debe considerar que el método de medición puede influir en el diagnóstico, ya que los valores de glicemia varían entre mediciones capilares, intersticiales y venosas.

FISIOLOGÍA

Durante el período intrauterino, el feto recibe glucosa de la madre, limitando su producción endógena. Así, al nacer, debe generar glucosa de fuentes alternativas, para lo que inicia una cascada catabólica, liberando glicógeno hepático. Frente al ayuno, se activa un proceso cuyo objetivo es evitar la hipoglicemia. Éste se caracteriza por una supresión de la insulina y activación de las hormonas de contrarregulación como glucagón, cortisol, hormona de crecimiento y epinefrina, que activan la gluconeogénesis, lipólisis y cetogénesis. Si persiste el ayuno, la glucosa, glicógeno hepático y el lactato disminuyen debido a la ausencia de fuentes proteicas. Los ácidos grasos y cuerpos cetónicos aumentan, indicando beta oxidación. Por esta razón, se hace necesario determinar el momento de la hipoglicemia en relación con la alimentación para establecer sus posibles causas, las que pueden manifestarse en forma precoz o tardía.

ETIOLOGÍA

Algunos recién nacidos sanos pueden presentar hipoglicemia al nacer, sin embargo, ciertos factores de riesgo como tamaño para la edad gestacional, diabetes materna, restricción del crecimiento intrauterino y/o síndromes genéticos aumentan la probabilidad de que se desarrolle **(Tabla 1)**. Las causas de hipoglicemia pueden dividirse en aquellas endocrinológicas, metabólicas, y otras **(Tablas 2 y 3)**.

Dentro de las causas endocrinas, la más frecuente es la hipoglicemia hiperinsulinémica de la infancia. Se produce en recién nacidos, y puede ser transitoria, o mantenerse en el tiempo debido a causas monogénicas, como alteraciones en los receptores de la membrana celular beta pancreática que resultan en una sobreproducción de insulina. El síndrome de Beckwith-Wiedemann, así como cirugías como la funduplicatura o la cirugía de Nilssen para el reflujo gastroesofágico, también pueden desencadenar hipoglicemias postprandiales tempranas (una de las pocas causas de hipoglicemia postprandial temprana con insulina detectable). Por otra parte, alteraciones en las hormonas contrarreguladoras, frecuentemente en el contexto de un hipopituitarismo, son especialmente frecuentes en recién nacidos, sin embargo, pueden presentarse a lo largo de toda la infancia.

Las raras anomalías enzimáticas involucradas en la glicogenolisis y gluconeogénesis, así como los trastornos de la cadena de ácidos grasos de cadena media, se encuentran también entre las posibles raíces de la hipoglicemia persistente. Además, alteraciones en los transportadores de glucosa pueden generar un cuadro clínico distinto, como la del GLUT1, encargado de la producción intracelular de glucosa, con impacto en el desarrollo psicomotor, o la deficiencia de GLUT2, el transportador hepático y renal de glucosa, con consecuencias en la producción de glucagón y glicógeno, entre otros.

TABLA 1: Factores de riesgo de hipoglicemia neonatal

Síntomas de hipoglicemia
Grandes para la edad gestacional (incluso sin diabetes materna)
Estrés perinatal a. Asfixia al nacer/isquemia; parto por cesárea debido a sufrimiento fetal b. Preeclampsia/eclampsia materna o hipertensión c. Restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) (pequeños para la edad gestacional) d. Síndrome aspirativo meconial, eritroblastosis fetal, policitemia, hipotermia
Parto prematuro o postmaduro
Hijo de madre diabética
Antecedentes familiares de una forma genética de hipoglicemia
Síndromes congénitos (por ejemplo, Beckwith-Wiedemann), características físicas anormales (por ejemplo, malformaciones faciales en la línea media, micropene)

TABLA 2: Causas de hipoglicemia según edad

EDAD	CAUSAS
Recién nacido < 48-72 hrs	Prematuros, RCIU, asfixia perinatal, hipotermia, sepsis, dificultad respiratoria, madre diabética, macrosomía, síndrome (p. ej. Beckwith-Wiedemann), disfunción pancreática
Recién nacido – 2 años	Hiperinsulinismo congénito (causa más común de hipoglicemia persistente <2 años), errores congénitos del metabolismo, deficiencias hormonales congénitas (p. ej. deficiencia de hormona de crecimiento)
Prescolar-escolar	Inanición acelerada (antes conocida como “hipoglucemia cetótica”)**, hipopituitarismo, deficiencia de hormona de crecimiento
Adolescente	Insulinoma, insuficiencia suprarrenal, trastorno alimentario
Todas las edades	Complicación asociada con la Diabetes Mellitus Tipo 1 (ver Diabetes Mellitus), otras enfermedades (p. ej. sepsis, enfermedad cardíaca congénita, tumor, insuficiencia suprarrenal)

** La inanición acelerada es un diagnóstico de exclusión. Requiere antecedentes de un ayuno prolongado (generalmente precipitado por una enfermedad leve), con glicemia baja en asociación con cetonuria y/o cetonemia y normalización de la glicemia con la alimentación.

TABLA 3: Causas de hipoglicemia persistente

ENDOCRINOLÓGICAS	METABÓLICAS	TRANSPORTADORES
Hipoglicemia hiperinsulinémica • **Transitorias:** prematuros, RCIU, asfixia perinatal, hipotermia, sepsis, dificultad respiratoria, madre diabética, macrosomía • **Permanentes:** causas monogénicas, síndromes Beckwith- Widemann	Enfermedad de depósito de glicógeno	Déficit de transportadores: GLUT 1 y GLUT 2
Hipoglicemia hiperinsulinémica post prandial precoz: funduplicatura o cirugía de Nilssen	Deficiencia de Piruvato carboxilasa	
Déficit aislado o múltiple de hormonas hipofisiarias • Hormona de crecimiento • Cortisol	Fosfoenol-piruvato carboxikinasa	
Variantes patogénicas AKT2	Deficiencia de Fructosa 1,6 difosfatasa	
	Errores metabolismo ácidos orgánicos o aminoácidos	
	Defectos de la oxidación de ácidos grasos: Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCAD)	

CLÍNICA

Es importante explorar la temporalidad de la hipoglicemia en relación con la alimentación, además del peso de nacimiento, edad gestacional, historia familiar, y antecedentes personales de diabetes tipo 1.

Las manifestaciones clínicas son secundarias a síntomas neurogénicos (secundarios a la respuesta neuroendocrina), y síntomas neuroglucopénicos (debido a la baja disponibilidad de glucosa cerebral) **(Tabla 4)**. Sin embargo, en recién nacidos y lactantes, los síntomas neurogénicos y neuroglucopénicos no son específicos de hipoglicemia. La utilización de glucosa cerebral se ve limitada a una glicemia en sangre de aproximadamente 55-65 mg/dL, así, los síntomas neurogénicos se perciben cuando la concentración de glucosa es <55 mg/dL y los neuroglucopénicos cuando la glicemia es <50 mg/dL.

En el examen físico se debe buscar estigmas como aquellos presentes en el síndrome Beckwith-Wiedemann (microcefalia, hernia umbilical, onfalocele, macroglosia, y malformaciones auriculares). También, deben evaluarse signos de hipopituitarismo (alteraciones en la línea media, como fisura palatina, labio palatino, incisivo central único o úvula bífida, además de micropene y talla baja), de glicogenosis (hepatomegalia), e insuficiencia suprarrenal (hiperpigmentación de mucosas, dolor abdominal recurrente, anorexia, baja de peso).

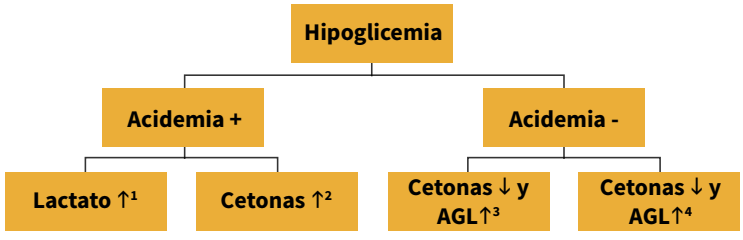
TABLA 4: Síntomas y signos de hipoglicemia

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

DIAGNÓSTICO

Para identificar la etiología de la hipoglicemia es necesario obtener una muestra crítica al momento de la hipoglicemia, ojalá antes del inicio del tratamiento, la que incluye la determinación de concentraciones de glucosa, cetonas, amonio, ácido láctico y pirúvico, gases en sangre venosos, electrolitos, perfil hepático, insulina, cortisol y hormona de crecimiento. Aunque las hormonas tiroideas pueden obviarse en la muestra crítica, a menudo también se solicitan para una comprensión completa. Se necesitan aproximadamente 8 ml de sangre para la muestra, la que debe tomarse antes del inicio de la terapia, y se sugiere conservar una muestra de sangre y orina congelada para análisis futuros. Una aproximación útil a la interpretación de la muestra crítica es evaluar primero la presencia o no de acidemia **(Figura 1)**. Frente a la ausencia de una muestra crítica, la forma para identificar la etiología es la realización de una prueba de ayuno ya que generalmente los exámenes obtenidos en ausencia de hipoglicemia son normales y no son de ayuda para llegar al diagnóstico. La ausencia de diagnóstico en un niño con sospecha de hipoglicemia aumenta el riesgo de retrasar el diagnóstico definitivo y, en consecuencia, la implementación de un tratamiento efectivo. Identificar rápidamente la causa específica reducirá el peligro de daño cerebral permanente debido a episodios recurrentes de hipoglicemia grave. La decisión de someter posteriormente al episodio de hipoglicemia a un lactante o niño a una evaluación diagnóstica de monitoreo controlado de la adaptación al ayuno podría exponer al paciente al riesgo de otro episodio de hipoglicemia, por lo que se recomienda realizar en unidades con equipos multidisciplinarios (intensivista, endocrinólogo, enfermedades metabólicas) con experiencia en este tipo de estudios.

FIGURA 1: Interpretación de la muestra crítica para el estudio de la hipoglicemia



LEYENDA: AGL Ácidos grasos libres
1: Defectos de la gluconeogénesis.
2: Hipoglicemia cetótica, Glicogenosis, Déficit de Hormona de crecimiento, Déficit de cortisol.
3: Defectos de la Beta oxidación de ácidos grasos.
4: Hiperinsulinismo genético, Hiperinsulinismo por estrés, Hipopituitarismo en recién nacidos, Hipoglicemia transitoria neonatal.

MANEJO

El objetivo del tratamiento es mantener niveles de glucosa sobre 70 mg/dl a través de la ingesta nutricional normal.

La hipoglicemia sintomática grave debe corregirse con un bolo IV de dextrosa al 10%, 2 ml/kg o glucagón IM (dosis en recién nacido: glucagón 0,03-0,1 mg/kg, <25 kg, ½ ampolla (0,5 unidades), >25 kg dar ampolla completa (1,0 Unidades)). La glicemia debe regresar al rango normal dentro de 10-15 minutos y permanecer así durante 1 hora. Idealmente, el niño debe comenzar a alimentarse y la glicemia debe volver a verificarse dentro de los 30 minutos.

Si existe hipoglicemia persistente, se debe hospitalizar para estudio y manejo a nivel terciario que cuente con especialista en endocrinología y/o enfermedades metabólicas. La terapia de mantención implica la administración de glucosa 5 a 20 mg/kg/min IV para asegurar la euglicemia (70 a 120 mg/dl). La respuesta a esta intervención se reevalúa después de 15 minutos. Si la hipoglicemia persiste, se repite el bolo (0,5 g/kg o 5 ml/kg de suero glucosado al 10%) y se aumenta la dosis de mantención en un 25-30%. En ciertos casos, como en recién nacidos con hipoglicemia hiperinsulinémica de la infancia, es posible que se requieran dosis mucho más elevadas de glucosa, llegando a 20 mg/kg/minuto. Es importante considerar la administración de glucosa vía oral en pacientes diabéticos.

PUNTOS CLAVES

- **La hipoglicemia es un nivel de glucosa en sangre lo suficientemente bajo como para causar signos y/o síntomas de función cerebral deteriorada y respuesta neurogénica, lo que ocurre generalmente con valores <60 mg/dl.**
- **Los lactantes con glicemia <45 mg/dl y factores de riesgo están en peligro de sufrir secuelas neurológicas agudas y a largo plazo.**
- **Un estado de conciencia alterado o convulsiones requieren una evaluación rápida de la glicemia en sangre y manejo con un bolo de Dextrosa al 10% IV (2 mL/kg) o glucagón IM.**
- **Los gases en sangre venosa y otras pruebas sanguíneas diagnósticas son importantes para identificar una causa subyacente, pero no deben retrasar el tratamiento.**

II. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL AGUDA

DEFINICIÓN

La insuficiencia suprarrenal es una condición en que existe una secreción disminuida de cortisol y, dependiendo de la causa, de mineralocorticoides también. Ésta puede ser causada por destrucción o disfunción de la glándula suprarrenal, secreción deficiente de la hormona adrenocorticotrófica hipofisaria (ACTH) o deficiencia de la secreción hipotalámica de la hormona liberadora de corticotropo (CRH) (insuficiencia suprarrenal terciaria). La insuficiencia suprarrenal secundaria y terciaria también pueden denominarse insuficiencia suprarrenal central.

EPIDEMIOLOGÍA

La insuficiencia suprarrenal primaria afecta a 10–15 por 100.000 individuos, siendo la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) la causa más frecuente durante el período de recién nacido, afectando a 1 en 10.000 a 20.000 neonatos, representando al 70% de los pacientes pediátricos con insuficiencia suprarrenal primaria. La incidencia de insuficiencia suprarrenal central es rara, y se estima entre 15 y 28 por 100.000, y debe sospecharse cuando la función mineralocorticoide está conservada.

FISIOLOGÍA

Desde el desarrollo embrionario, el eje hipotálamo-hipofisiario comienza a desplegar su intrincado sistema de regulación hormonal. A las 7 semanas, el hipotálamo toma forma, seguido de la producción de la hormona liberadora de ACTH a las 8 semanas. A medida que avanza la gestación, las conexiones vasculares entre el hipotálamo y la hipófisis se establecen, culminando en el tercer trimestre con la formación del sistema portal hipofisiario. Así, la CRH hipotalámica estimula la producción de ACTH en la hipófisis, la cual estimula a la glándula suprarrenal para sintetizar cortisol. Esta hormona desempeña un papel crítico en la supervivencia, con un espectro de funciones que abarcan la estimulación cardiovascular, el metabolismo intermedio, la homeostasis del calcio y la regulación inmunológica. Las respuestas al estrés, desde la liberación de catecolaminas hasta la secreción de ACTH, se coordinan en un intrincado sistema que asegura la adaptación a situaciones desafiantes.

ETIOLOGÍA

La insuficiencia suprarrenal puede surgir por diversas causas y en distintos niveles. La insuficiencia suprarrenal primaria puede ser congénita o adquirida y manifestarse en diversas formas clínicas. Dentro de las causas congénitas, la HSC destaca como la más común, afectando principalmente a 1 de cada 15.000 recién nacidos, con una mayor incidencia en poblaciones consanguíneas. Variantes patogénicas en la enzima 21-hidroxilasa son responsables del 95% de los casos **(Tabla 5)**.

TABLA 5: Etiología de la Insuficiencia adrenal primaria

I.CONGÉNITA		
1. Defectos en la biosíntesis de esteroides	**2. Disgenesia adrenal**	**3. Resistencia a ACTH**
Hiperplasia suprarrenal congénita (deficiencia de 21 hidroxilasa, deficiencia de 11β hidroxilasa, deficiencia de 3β hidroxiesteroide deshidrogenasa, deficiencia de 17 hidroxilasa, deficiencia de P450 oxidoreductasa), hiperplasia adrenal lipoidal congénita, síndrome de clivaje de la cadena lateral del P450, deficiencia de aldosterona sintasa, deficiencia de cortisona reductasa y aparente deficiencia de cortisona reductasa.	Hipoplasia adrenal congénita ligada al cromosoma X, síndrome IMAGe, síndrome de Pallister–Hall, seudotrisomía 13 y síndrome de Galloway–Mowat	Deficiencia familiar de glucocorticoides, defecto en la reparación del ADN y síndrome de Triple A
4. Trastornos de la síntesis de colesterol	**5. Trastornos metabólicos: defectos peroxisomales**	
Enfermedad de Wolman, enfermedad de Smith–Lemli–Opitz, A-betalipoproteinemia e hipercolesterolemia familiar	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, adrenoleucodistrofia neonatal, enfermedad de Refsum infantil y síndrome de Zellweger	
II. ADQUIRIDA		
1. Autoinmune	**2. Varios**	
Adrenalitis autoinmune aislada, síndromes poliglandulares autoinmunes tipos 1, 2 y 4	Hemorragia, infección, cirugía/ trauma, infiltración y medicamentos (ketoconazol, rifampicina, fenitoína, fenobarbital)	

A nivel central, puede existir una falla en el hipotálamo o la hipófisis, sin afectar el sistema mineralocorticoide regulado por el sistema renina angiotensina aldosterona (SRAA), por lo que la producción de mineralocorticoides no se ve afectada. En contraste, en la disfunción suprarrenal primaria, proveniente directamente de la glándula, los defectos mineralocorticoideos, aunque no en todos los casos, y la insuficiencia de glucocorticoides son más comunes **(Tabla 6)**.

TABLA 6: Etiología de la Insuficiencia adrenal central

CONGÉNITO
Displasia septo-óptica, aplasia/hipoplasia hipofisaria, hipercortisolemia materna y deficiencia de proproteína convertasa 1
ADQUIRIDO
Retiro de glucocorticoides después de administración prolongada, trauma, radioterapia, cirugía, tumor, enfermedad infiltrativa e hipofisitis autoinmune.

CLÍNICA

Los síntomas y signos que pueden estar presentes en una insuficiencia suprarrenal son debilidad, fatiga, anorexia, mareos/síncope, náuseas vómitos, pérdida de peso, confusión, convulsión. Es necesario detectar infecciones o lesiones como desencadenantes de la presentación clínica. Al examen físico se debe evaluar el grado de deshidratación, si hay presencia de hipotensión, taquicardia, pigmentación en los pliegues de la piel, lecho ungueal o cicatrices (puede estar presente en la insuficiencia suprarrenal primaria), signos del SNC (en adrenoleucodistrofia) y confusión y coma **(Tabla 7)**. En el caso de la HSC, la presentación clínica varía según la actividad residual de la enzima y el genotipo. La HSC puede ser clásica o no clásica, esta última presentándose en formas virilizantes y perdedoras de sal.

TABLA 7: Manifestaciones clínicas de insuficiencia suprarrenal

SÍNTOMAS NO ESPECÍFICOS	SÍNTOMAS DE HIPOGLICEMIA	SÍNTOMAS DE DEFICIENCIA DE MINERALOCORTICOIDES	CARACTERÍSTICAS DE CONCENTRACIONES ELEVADAS DE ACTH*
Fatiga, vómitos, náuseas, dolor abdominal, debilidad, cefalea matutina y falta de crecimiento	Palidez, sudoración, desorientación y cambios de humor	Deshidratación, colapso, hipotensión, taquicardia, pérdida de peso, mareos y ansias de sal	Hiperpigmentación de las uñas, membranas mucosas, pliegues palmares y cicatrices

*Solo en la insuficiencia suprarrenal primaria.

DIAGNÓSTICO

Frente a la sospecha de una crisis adrenal, es necesario obtener una muestra crítica, sin que este proceso retrase el inicio del tratamiento. La muestra crítica incluye la medición de glucosa en sangre (disminuida en deficiencia de cortisol), electrolitos plasmáticos (la hiperkalemia e hiponatremia indican deficiencia de mineralocorticoides), gases en sangre (la acidosis indica deficiencia de mineralocorticoides). Se deben realizar estudios adicionales si es la primera presentación (antes de la administración de glucocorticoides si es posible): ACTH, cortisol, actividad de renina plasmática, 17 hidroxiprogesterona y en orina un perfil de esteroides y sodio urinarios.

MANEJO

El tratamiento de la insuficiencia suprarrenal aguda implica la administración de glucocorticoides y glucosa por vía intravenosa, especialmente en el contexto de shock, siendo la hidrocortisona el fármaco de elección. Pacientes gravemente enfermos deben hospitalizarse para estudio y manejo.

Paciente gravemente enfermo: Inestable / en crisis o enfermo (vómitos/diarrea, somnolencia)

a. Reposición de glucocorticoides **(Tabla 8)**.

TABLA 8: Dosis recomendadas de hidrocortisona de 'estrés' (administrada por vía IM o IV) según la edad:

EDAD	DOSIS INICIAL DE HIDROCORTISONA IV/IM	LUEGO, HIDROCORTISONA CADA 6 HORAS
Recién nacido – 6 semanas	25 mg	5- 10 mg
6 semanas – 3 años	25 mg	10 mg
3 años – 12 años	50 mg	12,5 mg (3 a 6 años) 25 mg (6 a 12 años)
≥12 años	100 mg	25 mg

- Administrar una dosis intravenosa (IV) de 50-100 mg/m2 de hidrocortisona inmediatamente. Si no hay acceso IV inmediato, administrar por vía intramuscular (IM) mientras se establece el acceso intravenoso.
- Considerar repetir la dosis de hidrocortisona IV/IM si hay una mala respuesta al tratamiento inicial con glucocorticoides y fluidos.
- Seguir con hidrocortisona IV cada 6 horas.
- Cuando el niño esté estable, reducir la dosis IV, o si tolera medicamentos orales, cambiar a una dosis oral triple de reposición de hidrocortisona (~30-50 mg/m2/día). Luego, esta dosis puede reducirse gradualmente a niveles de mantenimiento.

b. Reposición de mineralocorticoides: cuando el paciente pueda tolerar líquidos orales, comenzar fludrocortisona en dosis de mantenimiento (generalmente de 0,05 a 0,1 mg diarios). No se requieren mineralocorticoides durante la fase aguda de tratamiento ya que la corrección inicial se logra con líquidos y la actividad mineralocorticoide de la dosis de estrés de hidrocortisona.

c. Fluidos intravenosos

Shock o deshidratación moderada a grave:

- Dar 10-20 mL/kg de NaCl al 0,9% (suero fisiológico) durante la primera hora de tratamiento. Repetir hasta que se restablezca la circulación.
- Reemplazar el déficit restante + requerimientos de líquidos de mantenimiento de manera uniforme durante 24 horas con cloruro de sodio al 0,9% y glucosa al 5%.
- Verificar el pH, los electrolitos y la glucosa con frecuencia.
- Gases y glucosa en sangre cada hora durante 2 horas; luego cada 2-4 horas una vez que la glicemia se normalice y la acidosis se corrija.
- Electrolitos en orina cada 2 horas inicialmente, luego se puede extender el intervalo una vez que la glucosa es estable y los electrolitos se normalizan.
- Evitar el aumento rápido del sodio en suero.

Deshidratación leve o no deshidratado:

- No se administran bolos.
- 1-1,5 veces el volumen de líquido de mantenimiento como NaCl al 0,9% y glucosa al 5%, administrado de manera uniforme durante 24 horas.
- Verificar los electrolitos y la glucosa con frecuencia como se indicó previamente si fuera clínicamente necesario.

d. Tratar la hipoglicemia

Ver sección anterior (Hipoglicemia)

e. Hiperkalemia

- Generalmente se normaliza con la reposición de líquidos, electrolitos y glucocorticoides.
- K >6,0 mEq/L: ECG y monitorización cardíaca.
- K >7,0 mEq/L y cambios en el ECG que indican hiperkalemia (por ejemplo, ondas T en puntas ± complejo QRS ancho ± ondas P aplanadas), tratar con gluconato de calcio o infusión de insulina según lo indicado para la hiperkalemia.

f. Enfermedad/lesión precipitante

- Identificar y tratar la enfermedad o lesión que precipitó la crisis adrenal.

PUNTOS CLAVES

- **La crisis adrenal suele manifestarse en niños con insuficiencia adrenal conocida que desarrollan una enfermedad o lesión intercurrente.**
- **Considerar una nueva presentación de insuficiencia adrenal en un niño que presente una deshidratación severa o shock inexplicados.**
- **La tríada clásica de la crisis adrenal primaria es disminución del sodio sérico, aumento del potasio sérico y disminución de la glucosa sérica.**
- **Los elementos clave del tratamiento incluyen la hospitalización, reanimación con fluidos, la reposición de glucocorticoides y el manejo de los niveles de glucosa y potasio.**

III. HIPOCALCEMIA

DEFINICIÓN

La definición depende la edad

- Recién nacidos a término:
  - Calcio total < 8 mg/dl (se calcula el calcio total corregido si no se tiene el calcio iónico).
  - Calcio iónico < 4 mg/dl.
- Recién nacidos prematuros (< 1.500 gramos):
  - Calcio total < 7 mg/dl.
- Más allá del periodo neonatal, los valores de calcemia cambian, por lo que debe analizarse según valores de referencia para la edad del paciente.

EPIDEMIOLOGÍA

La frecuencia de hipocalcemia varía según la población y comorbilidades. En recién nacidos de término, la incidencia es baja y generalmente transitoria, afectando alrededor del 1-5% de los casos. Sin embargo, en prematuros, especialmente aquellos con bajo peso al nacer, la hipocalcemia es más común, con una incidencia que puede alcanzar hasta el 50%. En otras condiciones, como trastornos endocrinos o genéticos, la hipocalcemia puede presentarse en hasta 10% de los casos. Además, la malabsorción intestinal, deficiencias vitamínicas y ciertas terapias médicas pueden contribuir a su aparición.

FISIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

Para satisfacer la demanda creciente de minerales para el desarrollo del esqueleto fetal, se mantienen niveles elevados de calcio y fósforo fetales. Un transporte activo de calcio a través de la placenta, impulsado por una bomba en la membrana basal, mantiene un equilibrio 1:1,4. Las paratiroides empiezan a secretar hormona paratiroidea (PTH) y PTHrp desde la décima semana de gestación, liberándose en respuesta a hipocalcemia fetal, movilizando calcio desde el esqueleto fetal cuando las fuentes maternas son limitadas. La PTHrp estimula el transporte de calcio de la madre al feto a través del sinciciotrofoblasto placentario. Posterior a la desconexión de la placenta, durante las primeras 48 horas de vida se libera PTH y la calcemia neonatal durante este periodo crítico depende de la ingesta neonatal de calcio, las reservas esqueléticas y la respuesta de PTH, influenciada por la edad gestacional.

Posteriormente, la hipocalcemia es detectada por los receptores CaSR en riñones y paratiroides, estimulando reabsorción tubular y síntesis de PTH. La PTH actúa a tres niveles: En riñones, estimula la hidroxilación de 25-hidroxi vitamina D a 1,25-dihidroxi vitamina D, aumentando la reabsorción de calcio en túbulo contorneado distal. En el intestino delgado aumenta la absorción de calcio y fosfato vía 1,25-dihidroxivitamina D, y en el esqueleto, aumenta la resorción ósea.

ETIOLOGÍA

La hipocalcemia puede tener causas congénitas como adquiridas, y además presentarse en forma precoz en la vida (primeros 4 días de vida) o tardía.

Dentro de las causas de hipocalcemia precoz se encuentran recién nacidos con antecedentes de ser hijo de madre diabética o con preeclampsia, asfixia perinatal y niños prematuros y/o con restricción del crecimiento intrauterino. Las causas se deben a una liberación insuficiente y/o una respuesta inadecuada del túbulo renal a la PTH, y adicionalmente en prematuros, al incremento de calcitonina. Además, antecedentes de hiperparatiroidismo materno podrían resultar en supresión de la PTH fetal y neonatal. La hipocalcemia tardía se relaciona generalmente con alteraciones en la PTH, vitamina D o receptor de calcio, entre otras, y puede ser aislada o parte de un síndrome. Una forma práctica de aproximarse a la etiología de la hipocalcemia tardía es a través de la determinación de PTH **(Figura 2)**.

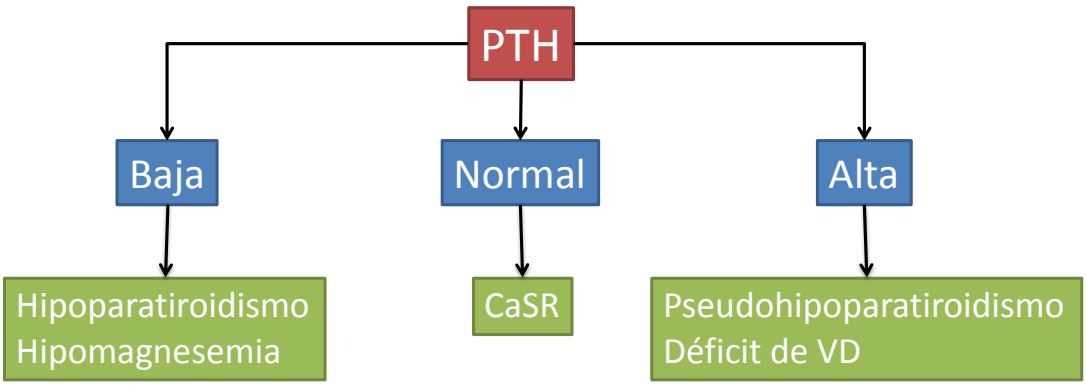
a. **Hipocalcemia con PTH baja:** las causas más frecuentes son el hipoparatiroidismo, que puede ser aislado o sindromático. Dentro de las causas aisladas se encuentran los defectos en la síntesis de la PTH, variantes patogénicas en el gen del receptor del calcio (*CASR*), causa muy frecuente, y otras relacionadas con el desarrollo embriológico de las paratiroides (*GCMB*). Por otra parte, el hipoparatiroidismo sindromático es frecuente en niños con Síndrome 22q11.2 (presentación heterogénea que incluye

múltiples anomalías congénitas, como anomalías palatinas, gastrointestinales y renales, enfermedades autoinmunes, retraso cognitivo variables, fenotipos conductuales y enfermedad psiquiátrica), Síndrome de Kenny Caffey (*TBCE*) (talla baja, otoesclerosis, calcificaciones en los ganglios basales y alteraciones oftalmológicas), Síndrome de Barakat (*GATA3*) (hipoparatiroidismo, hipoacusia y nefrosis). Adicionalmente, la hipomagnesemia puede alterar la absorción intestinal o aumento de pérdidas renales de calcio.

a. Hipocalcemia con PTH inapropiadamente normal: se produce por variantes patogénicas que alteran el *set point* del CaSR. La mayoría de estas variantes patogénicas afectan el equilibrio del receptor de calcio en las paratiroides y riñones, resultando en niveles bajos de calcio antes de la liberación de PTH y menor reabsorción renal, causando hipercalciuria. Aunque muchos no tienen síntomas, algunos, especialmente niños pequeños durante episodios febriles pueden tener convulsiones. Tratar solo si es sintomático, debido a riesgo de hipercalciuria y nefrocalcinosis.

c. Hipocalcemia con PTH elevada: puede producirse en casos de deficiencia de vitamina D, cuando las concentraciones de 25 hidroxivitamina D son menores a 10 ng/mL, además se pueden observar signos de raquitismo. Es más frecuente en periodos de mayor crecimiento cuando los requerimientos de calcio son mayores (primeros años de vida y pubertad). También se puede ver en casos de insuficiencia renal o hepática crónica. Otros defectos del metabolismo de la vitamina D, como el raquitismo vitamina D dependiente tipo 1 (variantes patogénicas inactivantes en el gen que codifica la enzima 1-a-hidroxilasa [CYP27B1]) y el raquitismo vitamina D dependiente tipo 2 (mutaciones en el gen que codifica el receptor de vitamina D [VDR]). Las manifestaciones se inician los primeros años de vida con deformidades óseas y tetania. Adicionalmente, el pseudohipoparatiroidismo, trastorno hereditario raro caracterizado por la resistencia a la PTH, simula un hipoparatiroidismo que se manifiesta con hipocalcemia durante el periodo de lactante, en etapas de crecimiento acelerado o en deficiencia nutricional de calcio o vitamina D. Corresponde a un grupo de patologías que alteran la vía de señalización de PTH/PTHrP. Algunos pacientes presentan un fenotipo característico de talla baja, obesidad, braquidactilia, retraso del desarrollo psicomotor y osificaciones ectópicas. Bioquímicamente, hay PTH elevada, hiperfosfemia, hipocalcemia e hipocalciuria. Otras causas menos frecuentes son la acrodisostosis y osteopetrosis. Esta última es infrecuente, manifestándose en recién nacidos con hipocalcemia severa.

FIGURA 2: Causas de hipocalcemia tardía



CLÍNICA

Los recién nacidos son generalmente asintomáticos. Puede existir irritabilidad neuromuscular, mioclonías, apnea, cianosis, taquipnea, taquicardia, vómitos, laringoespasmo y prolongación del intervalo Q- T en el ECG. También pueden existir parestesias periorales y de extremidades, calambres por contracciones musculares sostenidas que pueden progresar a tetania, convulsiones focales o generalizadas. Debe buscarse la contracción de los músculos faciales ipsilateralmente al tocar la piel que recubre el nervio facial (signo de Chvostek) y espasmos carpianos dolorosos con la flexión de la muñeca y la extensión de la articulación interfalángica mientras el manguito de presión arterial se coloca 20 mmHg por encima de la presión sistólica del paciente (Signos de Trousseau).

DIAGNÓSTICO

Los antecedentes personales e historia familiar pueden proporcionar información relevante, y se pueden representar mediante un genograma. Es útil estimar el aporte diario de calcio y vitamina D. Al examen, se debe prestar atención a la presencia de dismorfias y cardiopatías (por ejemplo, síndrome de deleción 22q). Para el estudio bioquímico debe obtenerse una muestra crítica que incluya la medición de calcio, albúmina, fósforo, magnesio, fosfatasas alcalinas, PTH, 25 hidroxivitamina D, creatinina, y calciuria y creatininuria. Estos datos proporcionan una visión completa de la función del metabolismo del calcio y ayudan a determinar la causa y severidad de la hipocalcemia.

MANEJO

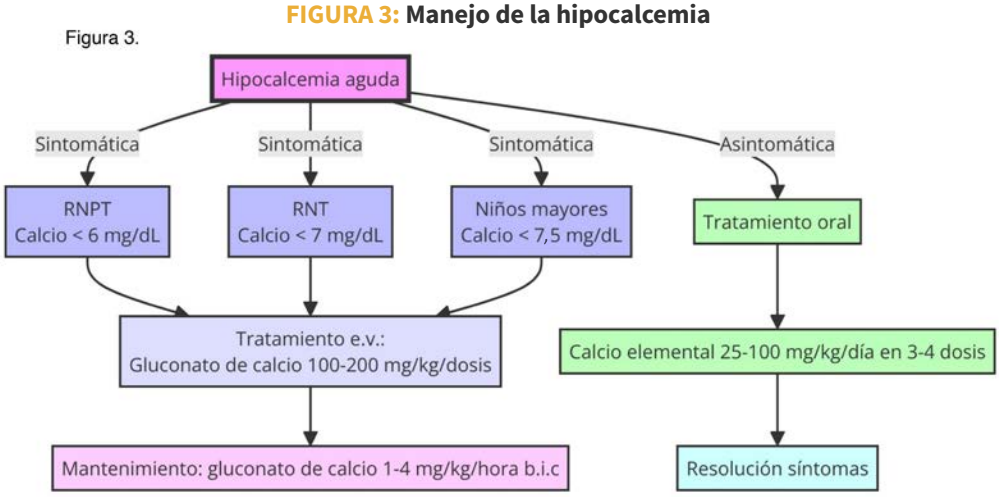
El tratamiento de la hipocalcemia aguda depende de su severidad y síntomas **(Figura 3)**. Si hay hipomagnesemia, se corrige con sulfato de magnesio 25-50 mg/kg dosis i.v. cada 12 horas en 2 horas hasta lograr magnesemia > 1,5 mg/dL.

a. **Hipocalcemia leve o asintomática:** No requiere manejo con bolos de Calcio IV. Dosis oral de 25-100 mg/kg/día de calcio elemental en 3 a 4 dosis. Preferir citrato de calcio sobre carbonato de calcio si hay uso de inhibidores de bomba de protones, ya que mejora la absorción. Mantener índice Calcio urinario/Creatininuria < 0,2

b. **Hipocalcemia sintomática (< 6 mg/dL en RNPT, < 7 mg/dL en RNT o < 7,5 mg/dL en niños mayores):** Gluconato de calcio IV 100-200 mg/kg (1-2 ml/kg de gluconato de calcio al 10%), diluido 1:5, administrado lentamente en ≥10 minutos con monitorización cardiaca, dosis máxima 20 ml de gluconato de calcio 10%. Continuar con infusión continua de gluconato de calcio 10%, 10 ml en 100 mL de suero glucosado 5%, titulando 0,1 a 0,4 ml/kg/hr hasta aliviar síntomas. Luego, si es posible, tratamiento oral mientras se aborda la causa.

c. **Tratamiento crónico:** mantener calcemia entre 8,0 a 8,5 mg/dL con índice calciuria/creatininuria normal. En hipoparatiroidismo, usar 1,25-dihidroxivitamina D (Calcitriol) 25-50 ng/kg/día. En deficiencia de vitamina D, usar 25-dihidroxivitamina D para valores > 30 ng/mL. Monitorizar calciuria/creatininuria y ecotomografía renal en terapia a largo plazo.

FIGURA 3: Manejo de la hipocalcemia



PUNTOS CLAVES

- **La hipocalcemia tiene un amplio rango de manifestaciones, por lo que se debe mantener un alto grado de sospecha, sobre todo en pacientes con factores de riesgo.**
- **Para el diagnóstico es clave la obtención de la muestra crítica.**
- **Existen múltiples causas de hipocalcemia, por lo que la edad del paciente, su condición clínica, el examen físico y laboratorio inicial permitirán orientar el diagnóstico y manejo por endocrinólogo a nivel terciario.**

IV. HIPERTIROIDISMO EN EL RECIÉN NACIDO

INTRODUCCIÓN

El hipertiroidismo neonatal, aunque poco frecuente, puede ser grave ya que puede afectar el desarrollo cerebral del recién nacido. Es una condición poco frecuente y transitoria producida por el traspaso transplacentario de inmunoglobulinas estimulantes durante embarazo.

DEFINICIÓN

Se refiere al aumento de las hormonas tiroideas neonatales secundario al paso transplacentario de anticuerpos maternos estimulantes, o a variantes patogénicas en el receptor de tirotropina (TSH).

EPIDEMIOLOGÍA

Esta condición tiene una incidencia de 1:25.000- 1:50.000. Es poco frecuente, ya que se produce en 1 a 8% de los recién nacidos de madres con Enfermedad de Graves, condición que afecta a solo el 0,2% de las embarazadas.

FISIOLOGÍA / FISIOPATOLOGÍA

Las inmunoglobulinas estimulantes de la tiroides (TSI) atraviesan la placenta estimulando el tiroides fetal mediante la activación del receptor de TSH. Esto, conduce a un aumento en la secreción de hormonas tiroideas y, como consecuencia, a tirotoxicosis fetal y neonatal, hasta que los anticuerpos maternos hayan desaparecido de la circulación del recién nacido, lo que ocurre a más tardar a los 4 meses de vida. La glándula tiroides fetal comienza a secretar hormonas tiroideas alrededor de las 10 semanas de gestación; el receptor de TSH empieza a responder a la estimulación de TSH y por tanto a la estimulación de los TSI durante el 2º trimestre. La concentración fetal de inmunoglobulinas de tipo IgG es baja alrededor de la semana 15 de gestación y aumenta progresivamente para alcanzar el nivel materno alrededor de la semana 30. Como existe cierto grado de correlación entre concentraciones elevadas de anticuerpos transmitidos y la aparición de tirotoxicosis, el hipertiroidismo fetal se desarrolla desde la 2ª mitad de la gestación principalmente en mujeres con niveles elevados de TSI.

ETIOLOGÍA

La causa principal es la enfermedad de Basedow Graves (EG) materna, donde anticuerpos anti receptor de TSH (Trab) atraviesan la placenta y estimulan la producción de fetal y/o neonatal de hormonas tiroideas. Los hijos de madres con EG tienen mayor riesgo de desarrollar hipertiroidismo neonatal, sin embargo, también puede ocurrir hipotiroidismo debido a la ocurrencia ocasional de anticuerpos estimulantes e inhibitorios **(Tabla 9)**. El hipertiroidismo neonatal no inmune es raro y se debe a variantes patogénicas activantes del receptor de TSH o somáticas en la subunidad alfa estimuladora de la proteína de unión al nucleótido de guanina (*GNAS*) en el síndrome de McCune-Albright.

CLÍNICA

Los recién nacidos afectados pueden volverse hipertiroideos en el útero, revelando taquicardia fetal sostenida, bocio, restricción del crecimiento intrauterino (RCIU), maduración ósea acelerada, oligo/polihidroamnios y, en casos graves, puede provocar la muerte fetal. Posterior al nacimiento, puede ocurrir tirotoxicosis, la que se manifiesta con hormonas tiroideas elevadas sin correlación clínica, pero también con taquicardia, insuficiencia cardíaca, dificultad respiratoria y disfunción hepática. Los niños nacidos de madres tratadas con drogas antitiroideas pueden manifestar el hipertiroidismo en forma más tardía, cuando los medicamentos ya han desaparecido de la circulación del recién nacido **(Figura 4)**.

FIGURA 4: Manifestaciones clínicas de la Enfermedad de graves neonatal

Hipertiroidismo	Hipotiroidismo Primario	Hipotiroidismo Central
• Transitorio	• Transitorio: Paso trasplacentario de anticuerpos maternos inhibitorios o DAT • Permanente: Disgenesia tiroidea por hipertiroidismo materno severo (Paso trasplacentario de concentraciones elevadas de T4 materna)	• Transitorio o Permanente: • Inhibición eje H-H-T por hipertiroidismo materno severo (Paso trasplacentario de concentraciones elevadas de T4 materna)

TABLA 9: Causas de hipertiroidismo neonatal

CAUSA	MECANISMO	EVOLUCIÓN ESPERADA
Hipertiroidismo autoinmune (EG neonatal)	Paso trasplacentario de Trab	Transitorio (Resuelve en 4 a 5 meses)
Hipertiroidismo no inmune	Mutaciones activantes de RTSH Mutaciones activantes de GNAS (Síndrome de McCune Albright)	Permanente (Persiste después del periodo neonatal)

DIAGNÓSTICO

Se debe tener especialmente cuidado con aquellos RN con alto riesgo de desarrollar hipertiroidismo **(Tabla 10)**. El diagnóstico se confirma con el aumento de las concentraciones de T4 y T3 acompañado de niveles de TSH suprimida. Se sugiere determinar concentraciones de TRAb apenas sea posible, ya sea en cordón o en sangre del RN, ya que permitirá dar de alta a los niños con anticuerpos negativos. Los recién nacidos con TRAb positivos y función tiroidea normal durante los primeros días de vida deben mantenerse en seguimiento clínico y bioquímico por la posibilidad de hipertiroidismo de aparición tardía. Las hormonas tiroideas deben interpretarse de acuerdo con los valores de referencia específicos para el periodo de recién nacidos y al método de laboratorio que se utilice.

TABLA 10: Recién nacidos de riesgo de desarrollar hipertiroidismo neonatal

- **Antecedentes Maternos**
  - **Concentraciones elevadas de Trab durante embarazo**
    - **EG activa (hipertiroidismo)**
    - **Luego del tratamiento de la EG: radioyodo o cirugía**
  - **Trab no determinados durante embarazo**
  - **Uso de drogas antitiroideas durante el 2do y/o tercer trimestre**
  - **Tirotoxicosis clínica**
  - **Hijo previo con EG neonatal**
  - **Historia familiar mutación activante *TSHR***
- **Recién nacido**
  - **Evidencia de tirotoxicosis fetal**

MANEJO

Todos los recién nacidos de riesgo de desarrollar hipertiroidismo neonatal deben ingresar a seguimiento activo con pediatra, o endocrinólogo pediatra si está disponible. **(Figura 5)**. El tratamiento con drogas antitiroideas debe evaluarse caso a caso en un centro de atención terciaria, ya que la evidencia no es concluyente en relación con que pacientes deben ser tratados. El objetivo del tratamiento es evitar las consecuencias adversas relacionadas a la exposición a concentraciones elevadas de hormonas tiroideas, las que pueden presentarse a corto (insuficiencia cardíaca) o largo plazo (craneosinostosis, discapacidad cognitiva). Por lo tanto, frente a un recién nacido con síntomas y/o signos de hipertiroidismo asociado a hipertiroidismo bioquímico, se sugiere iniciar tratamiento con drogas antitiroideas. No se sugiere utilizar propiltiouracilo (PTU) por los potenciales efectos adversos graves. La respuesta puede no ser inmediata ya que este fármaco bloquea la síntesis, pero no la liberación de hormonas tiroideas. La función tiroidea neonatal debe ser monitorizada de cerca, ya que el hipotiroidismo inducido secundario al tratamiento con metimazol puede ser tanto o más perjudicial que el hipertiroidismo. Los beta bloqueadores son eficaces en el control de los síntomas adrenérgicos e inhiben la deyodación de T4 a T3, debiendo monitorizarse potenciales efectos adversos como hipoglicemia, bradicardia e hipotensión. En recién nacidos tirotóxicos la solución de yodo que suprime la síntesis e inhibe la liberación de hormonas tiroideas, puede utilizarse en conjunto a las drogas antitiroideas y en casos graves se pueden agregar corticoides que disminuyen la conversión periférica de T4 a T3 **(Figura 6)**.

El hipertiroidismo secundario a EG materna es autolimitado y su duración dependerá de la velocidad de desaparición de los TRAb de la circulación del paciente. Se debe controlar la función tiroidea cada 1 a 2 semanas hasta la titulación de la dosis de metimazol y posteriormente cada 2 semanas. Normalmente la duración total de la terapia es de 1 a 2 meses, y generalmente a los 6 meses ya se ha resuelto.

FIGURA 5: Seguimiento del recién nacido con riesgo de desarrollar hipertiroidismo neonatal

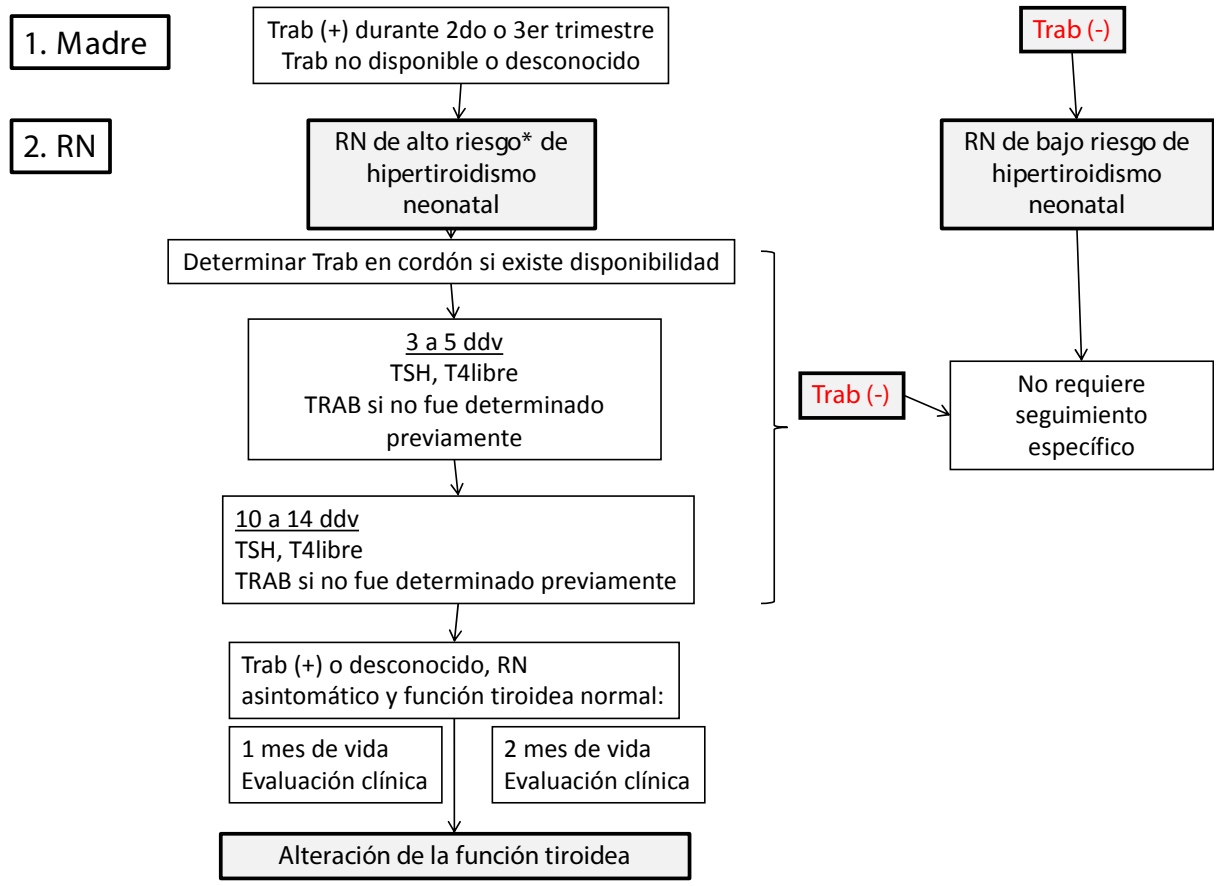
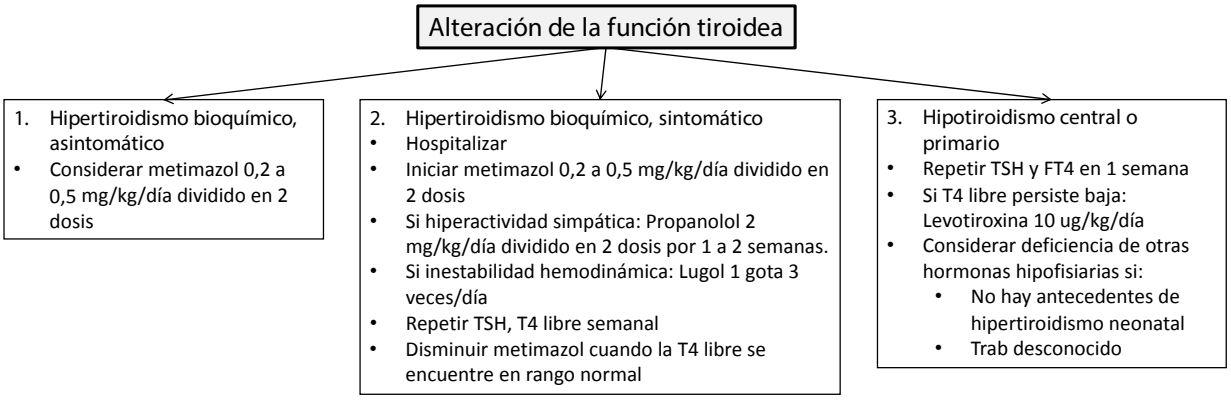


FIGURA 6: Manejo del RN hijo de madre con EG



PUNTOS CLAVES

- **Todos los hijos de madres con EG deben ser evaluados por pediatra o endocrinólogo pediatra dada la probabilidad de desarrollar hipertiroidismo neonatal.**
- **La necesidad de tratamiento se determina caso a caso, y se debe ser cuidadoso en su indicación debido a que fácilmente se puede desarrollar hipotiroidismo.**

Referencias

1. Casertano A, Rossi A, Fecarotta S, Rosanio FM, Moracas C, Di Candia F, Parenti G, Franzese A, Mozzillo E. An Overview of Hypoglycemia in Children Including a Comprehensive Practical Diagnostic Flowchart for Clinical Use. Front Endocrinol (Lausanne). 2021 Aug 2;12:684011
2. Thornton PS, Stanley CA, De Leon DD, Harris D, Haymond MW, Hussain K, Levitsky LL, Murad MH, Rozance PJ, Simmons RA, Sperling MA, Weinstein DA, White NH, Wolfsdorf JI; Pediatric Endocrine Society. Recommendations from the Pediatric Endocrine Society for Evaluation and Management of Persistent Hypoglycemia in Neonates, Infants, and Children. J Pediatr. 2015 Aug;167(2):238-45.
3. Park J, Didi M, Blair J. The diagnosis and treatment of adrenal insufficiency during childhood and adolescence. Arch Dis Child. 2016 Sep;101(9):860-5
4. Schafer AL, Shoback DM. Hypocalcemia: Diagnosis and Treatment. 2016 Jan 3. In: Feingold KR, Anawalt B, Blackman MR, Boyce A, Chrousos G, Corpas E, de Herder WW, Dhatariya K, Dungan K, Hofland J, Kalra S, Kaltsas G, Kapoor N, Koch C, Kopp P, Korbonits M, Kovacs CS, Kuohung W, Laferrère B, Levy M, McGee EA, McLachlan R, New M, Purnell J, Sahay R, Shah AS, Singer F, Sperling MA, Stratakis CA, Trence DL, Wilson DP, editors. Endotext [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000–.
5. van der Kaay DC, Wasserman JD, Palmert MR. Management of Neonates Born to Mothers with Graves' Disease. Pediatrics. 2016 Apr;137(4):e20151878
6. García H; Martínez A; y Grob F. (2023). Endocrinología Pediátrica. Santiago, Chile: Editorial Ediciones UC. ISBN 139789561431300
7. González Morandé, A. y Tapia Illanes, J. (2018). Neonatología. Santiago, Chile: Editorial Mediterráneo. Alteraciones endocrinas en recién nacidos.

Diabetes Mellitus tipo 1 y Cetoacidosis

DRA. FRANCISCA RIERA C.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definición

El término Diabetes Mellitus (DM) describe un trastorno metabólico complejo caracterizado por hiperglicemia crónica resultado del defecto en la secreción de insulina, en la acción de la insulina o ambos.

El diagnóstico en niños y adolescentes se basa en medición de glicemia sanguínea y en la presencia de síntomas clásicos: poliuria, polidipsia, polifagia y baja de peso.

Criterios diagnósticos de Diabetes Mellitus

(Asociación Americana de Diabetes, ADA, Sociedad Internacional de Diabetes Pediátrica y del adolescente, ISPAD)

1. Síntomas clásicos asociados a glicemia sanguínea >200mg/dl
2. Glicemia de ayuno >126mg/dl
3. Test de Tolerancia a la Glucosa: Glicemia 2 hrs post carga >200 mg/dl. Este examen se realiza con 1,75g/kg de glucosa con un máximo de 75gr.
4. Hemoglobina glicosilada (Hb A1c) > 6,5%. Este examen debe ser realizado en un laboratorio certificado por el NGSP (Programa nacional de Estandarización de Hb Glicosilada), con trazabilidad al método de referencia del DCCT (Estudio para el control y complicación de la diabetes)

El rol de A1c como diagnóstico en niños no está claro.

El diagnóstico de diabetes debe ser realizado por hiperglicemia >200mg/dl más síntomas clásicos o con 2 o más exámenes positivos realizados en días distintos.

El Test de Tolerancia a la glucosa no es necesario y no debe ser realizado en caso de glicemia de ayuno o glicemia aleatoria alterada ya que puede llevar a hiperglicemia exagerada. No se debe realizar diagnóstico de diabetes con glicemia capilar. La hiperglicemia detectada en situaciones de estrés como infección aguda, trauma, cirugía, distrés respiratorio o circulatorio puede ser transitoria y no puede ser considerada por si sola como diagnóstico de diabetes.

Se debe sospechar el diagnóstico de Diabetes Mellitus cuando existe alguno de las siguientes condiciones:

- Alteración de examen de glicemia en contexto de examen de rutina o participación en estudio con ausencia de síntomas compatibles.
- Presencia de síntomas leves o atípicos.
- Hiperglicemia detectada bajo situaciones de estrés, trauma, infección.

En estos casos debe haber una anamnesis dirigida hacia síntomas compatibles, condiciones asociadas (sordera, ceguera), historia familiar de diabetes (diagnóstico a edades tempranas en 2 o más generaciones), uso de medicamentos hiperglicemiantes (corticoides, quimioterapia) y se debe realizar un nuevo examen una vez suspendida la medicación o superada la situación de estrés agudo **(Figura 1)**.

Diagnóstico de Cetoacidosis

Paciente que presenta los siguientes criterios diagnósticos:

1. Hiperglicemia definida como glicemia > 200mg/dl
2. Acidosis definida como pH<7,3 o H2CO3 <18 meq/L
3. Presencia de cetonuria o cetonemia, β hidroxibutirato >3mmol/L.

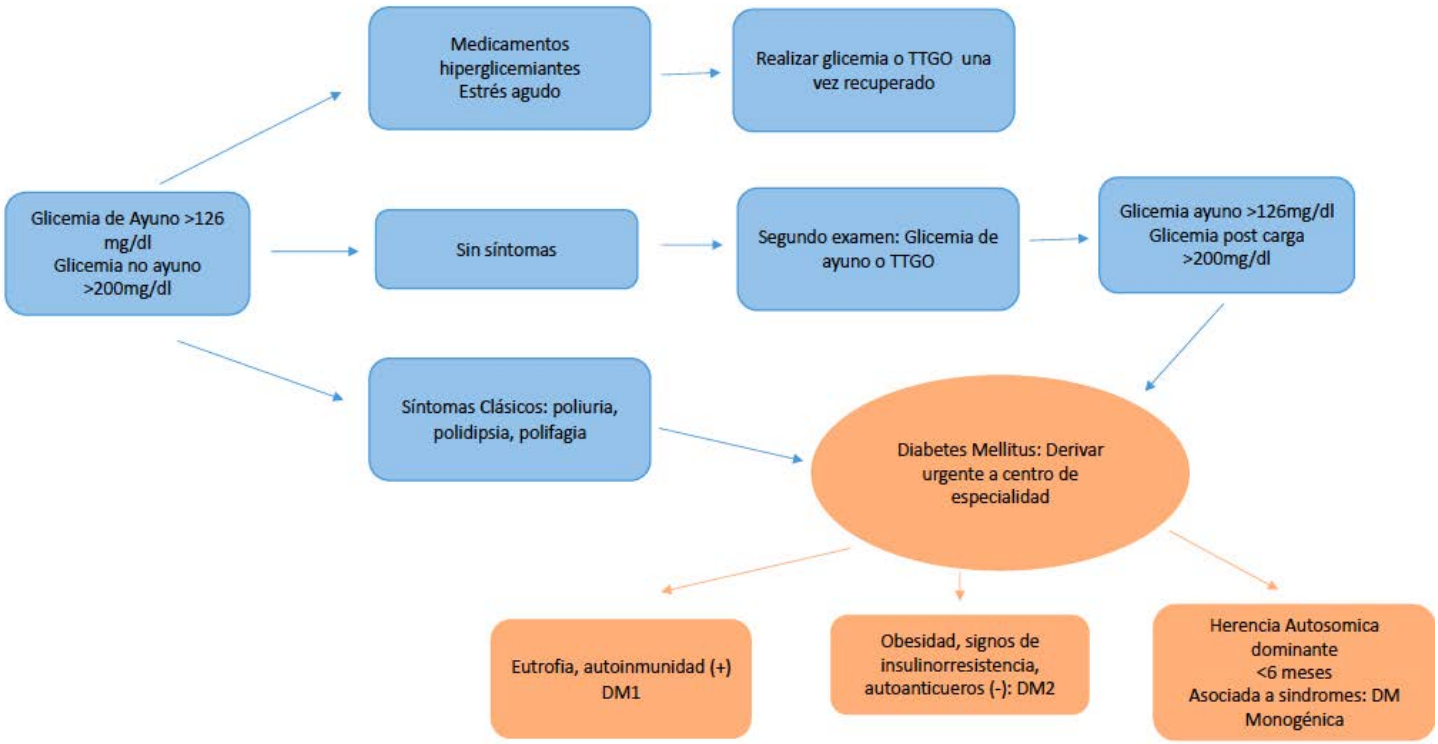
EPIDEMIOLOGÍA

La Diabetes Mellitus tipo 1 sigue siendo la principal causa de Diabetes Mellitus en la edad pediátrica en el mundo, su incidencia varía según país, desde una incidencia entre 1 y 5 por 100.000 personas /año en países asiáticos como Japón, China o Taiwán, a incidencias entre 40 y 60 por 100.000 en países del Norte de Europa o Norteamérica. En Chile los últimos estudios muestran una incidencia intermedia de 20/100.000 personas/año.

Los trabajos publicados muestran aumento de la incidencia en prácticamente todos los países y aunque sigue siendo más prevalente su inicio en edades escolares o adolescentes, el aumento de incidencia es más pronunciado en edades menores (prescolares).

El debut de DM tipo 1 puede presentarse como hiperglicemia aislada o como cetoacidosis. La presentación como cetoacidosis es mayor en países con menores incidencias, en zonas rurales o con bajo acceso a servicios de salud, ya que se

FIGURA 1: Algoritmo Diagnóstico de Diabetes



sospecha de forma tardía o se tarda en consultar a servicios de salud. En niños menores (lactantes o preescolares), también el diagnóstico es más tardío debido a que la historia clínica no es tan evidente para padres y personal de salud y porque los lactantes y preescolares presentan un cuadro clínico de evolución más corta y con pérdida de función de células β de forma más aguda.

Pacientes con diagnóstico conocido de DM también pueden desarrollar cetoacidosis, siendo más frecuente en pacientes con mal control metabólico, adolescentes, presencia de trastornos de conducta alimentaria. En estos pacientes el gatillante de la cetoacidosis puede ser la omisión de dosis de insulina o la presencia de cuadros infecciosos que puedan generar mayor resistencia a la insulina e hiperglicemia.

FISIOPATOLOGÍA

Su causa es multifactorial, tiene una base genética, que se demuestra en que el riesgo de desarrollar Diabetes tipo 1 es del 36% en gemelos homocigotos a los 15 años, también el riesgo aumenta en hermanos de pacientes con DM (6 % vs 0,5% en la población general). Sin embargo, la agregación familiar corresponde al 10-15% de los casos de DM tipo 1, siendo en la mayor parte de los casos el primer caso de su familia. Los genes identificados en su mayoría corresponden al antígeno de histocompatibilidad (HLA), identificándose alelos que otorgan mayor riesgo y alelos que otorgan un factor protector. También se han identificado en su fisiopatología otros genes asociados a la respuesta inmune (PTPN22, CTLA4, IL-2), o genes asociados a la respuesta a virus (IFIH1), cuyas variantes pueden asociarse a mayor riesgo de desarrollo de la enfermedad, sin embargo, estos genes explican menos del 10% del riesgo.

El medio ambiente tiene un rol preponderante en la fisiopatología de la DM Tipo 1, esto puede observarse en el hecho de que hay diferencias en su incidencia entre los países que no son explicables por la genética. El aumento de incidencia global de diabetes tipo 1 en los últimos 30 años, en paralelo con la disminución de los haplotipos de riesgo HLA, confirman el rol del ambiente moderno en su patogénesis. Uno de los factores que ha sido ampliamente estudiado es la alimentación, habiendo evidencia no suficientemente demostrada de mayor riesgo con la introducción temprana de leche de vaca o la ausencia de lactancia materna, con la introducción temprana del gluten en la alimentación, dietas bajas en omega 3 o deficiencia de Vitamina D.

Se ha identificado como factor gatillante la infección por agentes virales, lo cual se ha sospechado por el hecho de

que la presentación de la diabetes clínica se da mayormente en ciertas estaciones del año o en brotes. Los virus se han asociado a daño directo en células β del páncreas (insulitis), pero también a través de mimetismo molecular y a activación de la respuesta inmune e inflamación que termina afectando a las células β del páncreas. Numerosos virus han sido asociados a mayor riesgo de DM 1, sin embargo, los que muestran mayor evidencia son los enterovirus, como los virus Coxsackie.

Los datos acumulados indican que la progresiva disminución de las infecciones entre los países de ingresos altos, que ha ocurrido como consecuencia de un saneamiento mejorado, vacunación y uso de antibióticos, podría ser un factor importante que contribuye a la mayor incidencia de enfermedades alérgicas y autoinmunes, esto se ha denominado teoría de la higiene, pero faltan estudios que permitan demostrar esta asociación.

En conjunto, la abundancia, estabilidad y conectividad de la microbiota intestinal, están asociadas con el desarrollo de DM Tipo 1. Esto puede deberse a que la baja diversidad y cantidad de la microbiota intestinal puede limitar su capacidad para digerir una dieta diversa, lo que lleva a una disminución en el número o diversidad de productos de fermentación, que eventualmente pueden causar enfermedades metabólicas, incluida la diabetes. La microbiota intestinal está involucrada en el desarrollo de la DM tipo 1 a través de la influencia de la respuesta inmune, a través de la producción de endotoxinas como como lipopolisacárido (LPS), que juega un rol importante en el aumento de las citoquinas proinflamatorias y en el deterioro de las células β pancreáticas.

La presentación de la diabetes de forma clínica se debe a la disminución absoluta o relativa de la insulina, lo que lleva a hiperglicemia sanguínea; asociado a un déficit de glucosa intracelular, lo que gatilla el aumento de hormonas de contra regulación como glucagón, catecolaminas y cortisol, que a su vez producen mayor hiperglicemia a través del aumento de la glucogenólisis y neoglucogénesis. La hiperglicemia sanguínea lleva a poliuria cuando se traspasa el umbral renal (180 mg/dl), lo que lleva a los síntomas característicos de poliuria y polidipsia. En la medida que el cuadro clínico progresa se comienza a producir lipólisis, lo que lleva a la producción de cetonas y a la consiguiente acidosis metabólica, que lleva a presentar el cuadro clínico de cetoacidosis.

CLÍNICA

El desarrollo de la condición se debe a un proceso de insulinopenia, que es progresivo, con daño autoinmune en las células β del páncreas, presentándose síntomas cuando el nivel de insulina producido es incapaz de mantener los niveles estables de glicemia.

El paciente con DM tipo 1 se presenta característicamente con poliuria, polidipsia, polifagia y baja de peso, en niños pequeños la historia puede no ser tan evidente debido a que no pueden expresar de forma clara los síntomas, por lo cual es importante la anamnesis dirigida frente a un niño con signos de deshidratación.

En cuanto a la historia familiar solo un 10% de los pacientes tienen historia familiar de diabetes tipo 1, por lo que si hay familiares con DM1 apoya el diagnóstico, pero no es un hallazgo frecuente.

Los pacientes que se presentan con cetoacidosis, además de la historia de síntomas característicos, van a presentar náuseas, vómitos, dolor abdominal y polipnea.

Al examen físico generalmente es un niño eutrófico o bajo peso, pueden apreciarse signos de deshidratación clínica y presentar aliento cetósico y respiración de Kussmaul.

DIAGNÓSTICO

Desde el año 2015 en la ADA, lo que se ha recogido también en las guías ISPAD del año 2018, se denomina a Diabetes Mellitus Tipo 1 ya con la presencia de 2 o más autoanticuerpos (+), desde etapas preclínicas **(Tabla 1)**. Las etapas 1 y 2 se refieren a los meses o años que preceden a la presentación clínica de la DM tipo 1, cuando dos o más anticuerpos de los islotes contra las proteínas asociadas con los gránulos secretores en las células β pueden detectarse como marcadores de la autoinmunidad de las células β: ácido glutámico descarboxilasa (GAD), anticuerpos antígeno 2 del insulinoma de tipo tirosina fosfatasa (IA2), autoanticuerpos de insulina y autoanticuerpos del transportador de zinc 8 específicos de células β. La autoinmunidad de los islotes y la disfunción de las células β comienzan meses o años antes del diagnóstico de diabetes tipo 1 clínica. Los anticuerpos de los islotes generalmente aparecen en la vida temprana, por lo que más del 90% de los niños que desarrollan DM tipo 1 antes de la pubertad tienen anticuerpos de los islotes a los 5 años. Por otro lado, estudios de seguimiento en distintas cohortes de Estados Unidos y Europa en población genéticamente susceptible por estudio HLA o por ser parientes en primer grado de pacientes con DM1, muestran que los individuos con 2 o más autoanticuerpos tienen un riego de desarrollo de DM1 de un 11% por año, con un riesgo de progresión clínica de un 85% a los 15 años. La progresión a diabetes es mayor cuando estos anticuerpos se presentan antes de los 3 años y, hay que destacar que la presencia de estos marcadores de autoinmunidad puede aparecer en etapas más tardías de la infancia.

TABLA1: Etapas del diagnóstico clínico de Diabetes Mellitus tipo 1

	ETAPA 1	ETAPA 2	ETAPA 3	ETAPA 4
Características fenotípicas	Autoinmunidad Normoglicemia Presintomático	Autoinmunidad Disglicemia Presintomático	Debut Hiperglicemia Sintomático	Diabetes 1 establecida
Criterio diagnóstico	Múltiples autoanticuerpos (+) Glicemia de ayuno y TTGO normal	Múltiples autoanticuerpos Disglicemia: hiperglicemia de ayuno o intolerancia a hidratos de carbono Glicemia ayuno: 100-125 mg/dl TTGO: glicemia 140-200 mg/dl HA1c: 5,7-6,5%	Síntomas Clínicos Diabetes por criterios estándar	

La pérdida de la función de las células β suele ser escalonada y no lineal. Durante la etapa 2 puede detectarse niveles de glicemia alterada en ayuno o post carga de glucosa oral. La liberación de insulina de primera fase alterada confiere un riesgo del 60% de desarrollar DM tipo 1 durante los próximos 5 años.

La presentación clínica de la diabetes tipo1 (etapa 3) se presenta clásicamente como poliuria, polidipsia, nicturia, enuresis y pérdida de peso con una duración de síntomas de 2 a 6 semanas. Sin embargo, puede haber presentaciones atípicas que pueden llevar a un diagnóstico tardío y mayor riesgo de cetoacidosis diabética. Algunos niños tienen inicio rápido de síntomas y presentan en días cetoacidosis diabética; otros tienen síntomas de aparición lenta durante varios meses. La presentación clínica de la diabetes puede variar desde situaciones no urgentes a presentaciones de deshidratación severa, shock y cetoacidosis diabética. La medición con cintas reactivas tanto de glucosa en sangre como de glucosuria o cetonuria en orina puede orientar a diagnóstico en caso de presentaciones atípicas. La glicemia >200mg/dl en plasma confirma el diagnóstico.

Diagnósticos Diferenciales (Tabla 2)

1. **Diabetes Mellitus tipo 2:** la diabetes tipo 2 es la segunda causa de diabetes en los niños, pudiendo representar una proporción mayor al 50% en grupos más susceptibles o con menor incidencia de diabetes tipo1, como nativos americanos y poblaciones asiáticas como Taiwán o Hong Kong, siendo entre el 1 y 2% en países europeos. La Diabetes Tipo 2 ha aumentado su incidencia de forma progresiva a nivel mundial, en especial en minorías raciales y en ciertas etnias como nativos americanos, afrodescendientes. También se ha visto un aumento de hiperglicemia de ayuno e intolerancia hidratos de carbono que están asociados al aumento de la prevalencia de sobrepeso y obesidad en niños y adolescentes.

El diagnóstico habitual es en pacientes asintomáticos con sobrepeso u obesidad, frecuentemente con antecedente familiar directo de Diabetes tipo 2. Al examen físico se observa acantosis nigricans en pliegues y otras condiciones que están comúnmente presentes, incluyendo hipertensión arterial, hiperlipidemia, hígado graso y ovario poliquístico. También puede presentarse con síntomas clásicos de diabetes (poliuria, polidipsia, polifagia), en el contexto de paciente con obesidad y signos de insulinorresistencia. El estudio de autoinmunidad suele ser negativo, pero si hay presencia de autoanticuerpos se asocia a menor reserva de células β y en algunas publicaciones se habla de diabetes doble o diabetes 1.5.

2. **Otros tipos de Diabetes:** existen otros tipos de diabetes llamadas monogénicas, que se presentan frente a la alteración de un gen. Estas deben ser sospechadas en el caso de haber

TABLA 2: Diagnóstico diferencial de DM en niños

CARACTERÍSTICAS	TIPO 1	TIPO 2	MONOGÉNICAS
Genética	Poligénica	Poligénica	Monogénica
Edad Inicio	6 meses a adultos jóvenes	Pubertad o posterior	Usualmente postpuberal (excepto neonatales)
Presentación	Aguda, rápida	Variable: insidiosa o rápida	Variable: puede ser incidental
Autoinmunidad	Si	No	No
Cetosis	Común	Raro	Raro (excepto neonatal)
Obesidad	Frecuencia Poblacional	Común	Frecuencia Poblacional
Frecuencia	>90%	>10%	1-4%
Padres con DM	2-4%	80%	90%

antecedente de diabetes en 2 o más generaciones con patrón de herencia autosómico dominante, cuando hay hiperglicemia leve que no progresa (niveles en ayuno 100-150mg/dl), especialmente en jóvenes no obesos y también cuando el diagnóstico se presenta antes de los 6 meses de edad (diabetes neonatal). Además, hay que sospecharla en caso de diabetes asociada a síndromes o condiciones asociadas como sordera o atrofia óptica.

Hay otras condiciones clínicas en que se puede presentar diabetes como es en el caso de uso de drogas tóxicas a células β o que causen resistencia a la insulina (corticoides, quimioterapia). También corresponde a otra entidad cuando se presenta asociado a insuficiencia pancreática exocrina o fibrosis quística.

Laboratorio

Frente a la sospecha clínica es importante la toma de glucosa sanguínea. Si se está en un centro de atención primaria o policlínico ambulatorio se puede realizar una glicemia capilar y derivación a servicio de urgencia en caso de alteración del examen, para poder tomar el resto de los exámenes correspondientes.

En caso de glicemia sanguínea mayor a 200 y síntomas característicos se realiza el diagnóstico de Diabetes Mellitus y es importante tomar exámenes complementarios para descartar o confirmar la presencia de cetoacidosis. Estos son:

Gases Venosos

- Cetonas en sangre u orina, de tener disponible tomar β hidroxibutirato en sangre
- Electrolitos: K, Cl, Na, Ca, Mg, albumina
- Función Renal: BUN, creatinina
- Hematocrito
- En caso de sospechar infección tomar cultivos y/o Rx. de tórax
- Hb glicosilada

Los gases venosos son importantes para confirmar o descartar cetoacidosis, esto es pH<7,3 o bicarbonato <18 mmol/L

Los gases además permiten clasificar la cetoacidosis como leve (ph>7,2, H2C03 >10 mmol/L), moderada (ph>7,1, H2C03 >5 mmol/L) o severa (ph <7,1, H2C03 <5 mmol/L).

Las cetonas permiten confirmar la cetoacidosis diabética, ya sean en sangre u orina, en caso de disponerse de β-hidroxibutirato, si este es mayor a 3 mmol/L confirma el diagnóstico.

La toma de electrolitos es particularmente importante en este cuadro dado que, debido a la poliuria, es frecuente que haya un déficit absoluto de ellos y sea necesario reponerlos durante el tratamiento. En particular es importante tener un nivel de potasio sanguíneo antes de partir con el tratamiento con insulina, ya que al partir con este tratamiento se produce intercambio celular de potasio, por lo que se va a producir una disminución mayor de este electrolito.

La importancia de la evaluación de la función renal se debe a que puede presentarse compromiso renal por deshidratación, el cual se va a revertir en la medida que se produzca la hidratación del niño.

El hematocrito permite también tener una medida de deshidratación por la hemoconcentración. Este puede tomarse solo o en un hemograma. Es frecuente la presencia de leucocitosis debido a la demarginación de neutrófilos y que esto no es necesariamente reflejo de un cuadro infeccioso. En presencia de fiebre o síntomas infecciosos se recomienda tomar cultivos y/o Rx. de tórax, ya que los marcadores inflamatorios suelen estar alterados y no permiten hacer el diagnóstico de una infección bacteriana.

La toma de Hb glicosilada puede servir para hacer el diagnóstico de diabetes cuando hay duda de si la hiperglicemia es por estrés o secundaria a medicamentos y además permite estimar duración de hiperglicemia.

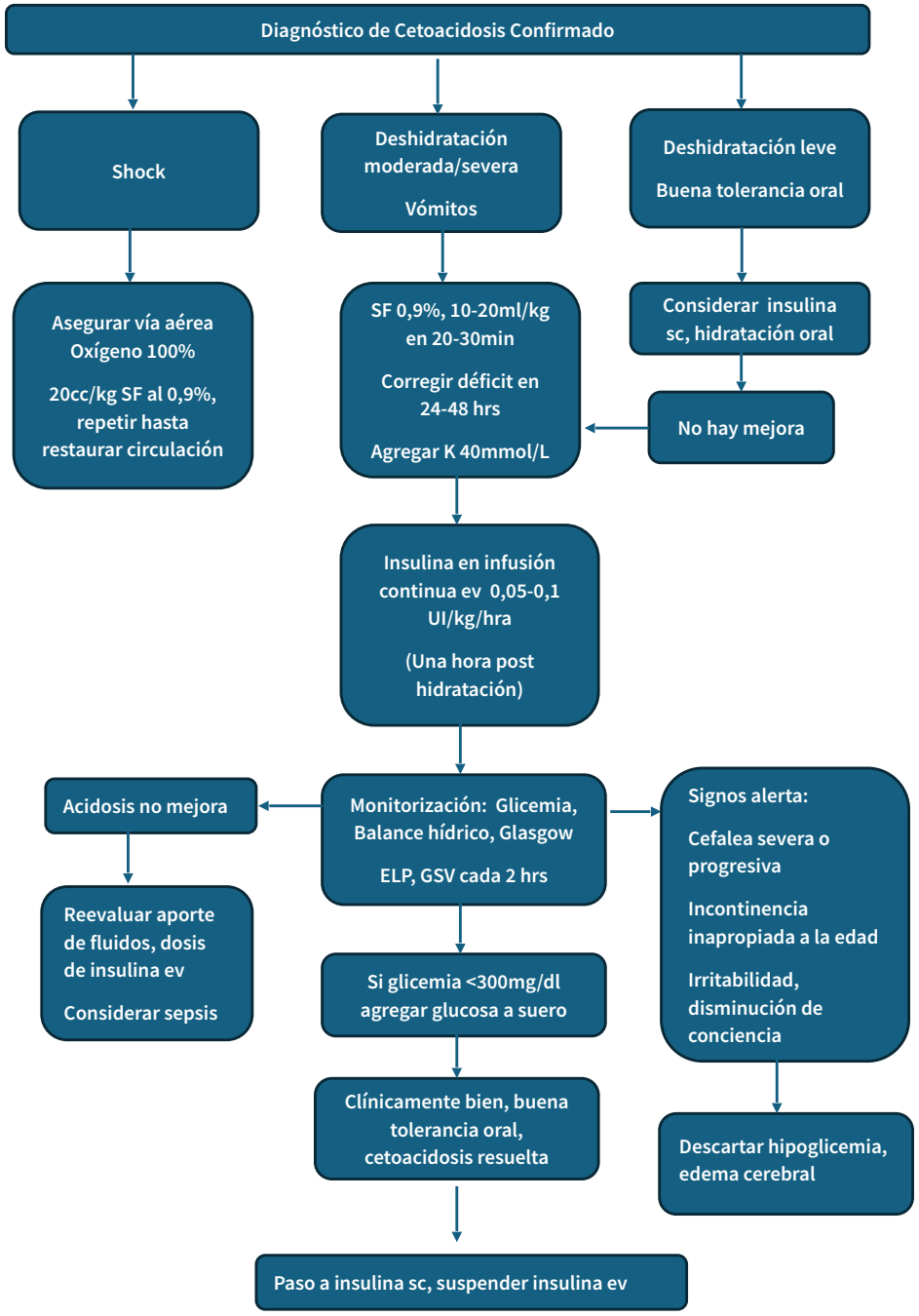
TRATAMIENTO

El tratamiento de la DM 1 debe realizarse por equipos multidisciplinarios que se dediquen al cuidado de estos niños, por lo que en caso de encontrarse en un centro que no disponga de especialistas es necesario derivar.

En caso de encontrarse en atención primaria o policlínico ambulatorio frente a síntomas característicos, tomar glicemia capilar y si está esta alterada, derivar a servicio de urgencia para poder realizar el resto de los exámenes necesarios.
En el tratamiento agudo de la DM1 y la cetoacidosis se deben considerar los siguientes aspectos **(Figura 2)**:

1. **Estado circulatorio:** en la urgencia primero realizar ABC según PALS, monitorización de signos neurológicos e instalación de vía venosa periférica. Junto a la instalación de vía venosa se procede a la toma de exámenes iniciales, en caso de presentarse shock, este debe ser tratado con suero fisiológico, 20cc/kg rápido y repetir hasta lograr restaurar la adecuada circulación. Se recomienda una segunda instalación de vía venosa para poder tener acceso a toma de exámenes de forma frecuente y oportuna. En caso de pacientes severamente comprometidos y con necesidad de monitorización en UCI, puede considerarse la instalación de catéter arterial, no se recomienda instalación de catéter central debido a que en presencia de cetoacidosis diabética es frecuente la trombosis del catéter.

FIGURA 2: Tratamiento de la cetoacidosis



En caso de no presentar shock se realiza apreciación clínica de la deshidratación para partir con la hidratación endovenosa. Se sabe que la apreciación clínica de la deshidratación no es muy precisa, por lo que se sugiere clasificar en deshidratación moderada-severa o deshidratación leve. En caso de deshidratación severa estimar 10% de pérdidas de volumen, en caso de deshidratación leve estimar un 5%.

En caso de deshidratación moderada o severa comenzar rehidratación con bolo se suero fisiológico 10-20cc/kg en 20-30 minutos y repetir en caso de ser necesario, en caso de deshidratación leve se puede comenzar con reposición de volumen en 24-48 hrs.

Luego de reposición inicial de volumen se repone volumen restante en 24-48 hrs. con suero fisiológico 0,9% o fisiológico al 0,45% con potasio, se debe esperar al menos una hora de reposición de volumen antes de partir insulina.

2. Manejo de trastornos electrolíticos:

a. **Potasio:** la medición de K es fundamental en el tratamiento de la cetoacidosis, siempre debe considerarse que hay un déficit absoluto de este electrolito, aunque sus niveles iniciales estén normales o altos, esto es especialmente importante dado que con el uso de insulina se produce intercambio intracelular de K y este va a disminuir a nivel sanguíneo. Se recomienda disponer de un nivel de K sanguíneo al momento del diagnóstico de la cetoacidosis, si no se dispone de dispositivo para medir K de forma rápida se debe realizar un ECG para sospechar deficiencia de K de forma oportuna.

Siempre debe reponerse potasio, por lo que la recomendación es aportar 40mmol/L en el suero de reposición. Si el nivel de potasio está bajo inicialmente (<3,5mmol/L) partir reposición durante la primera hora de hidratación antes de partir con insulina o aportar bolo de K que no exceda 0,5mmol/L con monitorización ECG. Si el K está normal (3,5-5,5 mmol/L) partir el aporte de potasio junto con el uso de insulina, si el K está alto (>5,5 mmol/L) partir aporte luego de primera diuresis y luego que esté bajo 5,5 mmol/L.

Se recomienda aporte de K como KCl combinado con fosfato o acetato de potasio para evitar acidosis hiperclorémica.

b. **Fósforo:** como en el resto de los electrolitos, siempre hay un déficit en el caso del paciente con cetoacidosis, sin embargo en general no es necesario reponerlo, salvo que haya hipofosfatemia severa (<1mg/dl) con o sin síntomas asociados (encefalopatía metabólica, convulsiones, alteración de contractilidad miocárdica, arritmia ventricular, insuficiencia muscular respiratoria, disfunción muscular con miopatía), en este caso reponerlo como fosfato potásico en combinación con acetato o cloruro de potasio para evitar hipocalcemia.

c. **Bicarbonato:** el aporte de bicarbonato durante cetoacidosis se ha asociado a mayores complicaciones como acidosis paradójica de SNC. Se debe considerar que el pH va a ir subiendo en la medida que se realice la hidratación y aporte de la insulina. Se debe aportar bicarbonato en caso de hiperpotasemia potencialmente mortal o en casos de acidosis grave (pH < 6,9) con evidencia de compromiso de contractilidad cardíaca.

d. **Sodio:** según la evidencia disponible no es necesario realizar un balance estricto del sodio ni considerar aportes específicos para reponerlo. Los últimos estudios demuestran que el realizar el aporte de hidratación en las primeras 24-48 hrs. con Nacl al 0,9% o al 0,45% genera resultados similares en cuanto a morbi-mortalidad.

e. **Insulina:** se debe partir luego de al menos una hora de reposición de volumen con 0,05-0,1UI/kg hora en infusión continua ev. Una forma de calcular la dosis es diluir 50 UI en 50 cc de SF. Hay estudios que han demostrado que tanto la dosis de 0,05 y la de 0,1 UI/Kg/hr, permiten tratar la cetoacidosis de forma eficaz. En caso de niños pequeños con cetoacidosis leve-moderada la dosis de 0,05 UI/kg es usualmente suficiente.

En caso de no disponerse de bomba de infusión continua, en un paciente estable y con cetoacidosis leve-moderada, puede comenzarse aporte de insulina subcutánea, en caso de usar ultrarrápida aplicar 0,15 UI/kg cada 2 hrs., en caso de usar insulina cristalina o regular usar 0,13-0,17UI/kg cada 4 hrs. Monitorización: durante el tratamiento de deben monitorizar signos vitales y compromiso de conciencia mediante Glasgow, se debe monitorizar glicemia capilar horaria y exámenes sanguíneos cada 2-4 hrs: gases venosos, electrolitos, Calcio, Magnesio, Fosforo, BUN, β-hidroxibutirato si está disponible. En caso de glicemia <300mg/dl agregar glucosa al suero para evitar hipoglicemias.

3. Tratamiento a largo plazo

El tratamiento a largo plazo debe ser llevado por un equipo multidisciplinario que se dedique a atender niños con diabetes, que sea capaz de asegurar tratamiento, educación y seguimiento al paciente y su familia. Recordar que esta es una patología GES por lo que se debe contactar al centro de referencia del paciente según su previsión para poder asegurar cobertura financiera y acceso a controles e insumos que requerirá el paciente (insulinas, cintas de glicemia, lancetas, kit de emergencia).

Una vez resuelta la cetoacidosis y estando el paciente con buen estado general y tolerancia oral, se comienza con el tratamiento de insulina con esquema multidosis basal-bolo. Este esquema se aplica de forma inicial en aquellos pacientes que se presentan sin cetoacidosis en el servicio de Urgencia. Se utiliza una insulina basal (que puede ser glargina, detemir, degludec o NPH) y una insulina prandial (de preferencia ultrarrápida, pero puede ser cristalina), se utiliza entre 0,6 y 1 UI/kg/día dependiendo de la edad del paciente, estadío puberal o necesidades de requerimientos de insulina en infusión continua. Se fija una dosis de basal de entre 40-50% de la dosis total y un 50-60% como dosis prandial, la dosis de insulina basal se va ajustando de acuerdo con glicemias pre comidas y la insulina prandial de acuerdo con registro de glicemias 2 hrs post comidas, lo que puede ser facilitado con el uso de sensores de glucosa para evitar frecuentes punciones a los niños. Para poder asegurar un tratamiento ambulatorio es necesario educación al paciente y su familia, tanto en la necesidad de una pauta alimentaria, como en la toma de glicemias y aplicación de insulinas y en la capacidad resolución de posibles urgencias al alta (principalmente tratamiento de hipoglicemias).

SEGUIMIENTO Y PRONÓSTICO

La Diabetes Mellitus tipo 1 es una condición crónica y como tal va a requerir de tratamiento y seguimiento a largo plazo. Este seguimiento debe ser realizado en un centro que cuente con equipos multidisciplinarios que cuenten con experiencia en el seguimiento de estos niños, idealmente deben estar compuestos por enfermera educadora en diabetes, nutricionista, psicóloga y médico especialista que sean capaces de educar, contener y realizar un seguimiento adecuado, periódico y personalizado a las necesidades del paciente y su familia. Es importante lograr una adecuada educación y adherencia al tratamiento y controles ambulatorios ya que esto va a determinar el desarrollo de complicaciones micro o macrovasculares a largo plazo. Estas complicaciones en general no se presentan en etapa infantil, pero se ha evaluado que el control metabólico que los pacientes presentan durante su etapa pediátrica determina en gran medida el desarrollo de complicaciones tempranas durante el seguimiento en la adultez. Durante este seguimiento se realiza seguimiento del control metabólico con las glicemias capilares, glicemias de sensor, resultado de Hb glicosilada y exámenes anuales que permiten detectar comorbilidades (hipotiroidismo, enfermedad celiaca, dislipidemia) y a partir de los 5 años del diagnóstico, exámenes que permiten detectar a tiempo compromiso vascular (microalbuminuria, fondo de ojo).

Durante el tratamiento ambulatorio se puede optar al uso de tecnologías en diabetes que pueden ser de gran apoyo para facilitar y optimizar el tratamiento. Dentro de las tecnologías cabe destacar el uso de sensores continuos de glucosa que permiten un monitoreo frecuente de las glicemias, lo que facilita el mejor ajuste de la terapia, tanto por el paciente como por el equipo médico, además de permitir advertir de hipo e hiperglicemias para actuar a tiempo. También está la posibilidad de uso de microinfusores subcutáneos de insulina, conocidos popularmente como bombas de infusión. Esta tecnología permite dar dosis más pequeñas que los lápices de insulina, lo que la transforma en una excelente herramienta para niños pequeños y además permite un mejor ajuste de acuerdo a las necesidades diarias del paciente. Esta tecnología, en los últimos años, se ha unido al uso de sensor y actualmente tenemos en uso sistemas de asa cerrada de insulina que van entregando la insulina de acuerdo al monitoreo de glucosa y permiten ir ajustando la dosis momento a momento, lo que ha permitido un mejor ajuste de la terapia; cabe destacar que estas son tecnologías de alto costo que han demostrado mejorar el control metabólico y disminuir la morbi-mortalidad a largo plazo y actualmente en Chile son financiadas a través de la Ley Ricarte Soto para aquellos pacientes que cumplan con los requerimientos establecidos.

PUNTOS CLAVES

- **La Diabetes Mellitus tipo 1 es la causa más frecuente de diabetes en los niños.**
- **Es importante sospecharla frente a síntomas clásicos: poliuria, polidipsia, polifagia, baja de peso y buscar esos síntomas en niños que se presenten con deshidratación.**
- **En caso de síntomas tomar glicemia capilar de forma inmediata y derivar a servicio de urgencia si glicemia capilar >200mg/dl**
- **El tratamiento de la cetoacidosis debe realizarse de forma oportuna y en centros que cuenten con equipos con experiencia.**
- **El tratamiento a largo plazo debe ser realizado por equipos multidisciplinarios que se dediquen al cuidado de estos niños.**
- **El control metabólico que se logre durante la etapa infantil puede determinar la presentación de complicaciones micro y macrovasculares en etapa adulta.**

Referencias

1. Libman I, Hayne A, Lyons S, et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: Definition, epidemiology, and classification of diabetes in children and adolescents. Pediatr Diabetes. 2022;23:1160–1174.
2. Glaser N, Fritsch M, Priyambada L, et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: Diabetic ketoacidosis and hyperglycemic hyperosmolar state. Pediatr Diabetes. 2022;23:835–856.
3. Tampe I, Garfias C, Borzutzky A, Slaibe L, García H. Incidence of type 1 diabetes in Chilean children between 2006 and 2021: significant increase during the COVID-19 pandemic. Acta Diabetol. 2024 Jan;61(1):29-34
4. Schwartz SS, Epstein S, Corkey BE, et al. The Time Is Right for a New Classification System for Diabetes: Rationale and Implications of the β-Cell-Centric Classification Schema. Diabetes Care 2016 Feb;39(2):179-86
5. Pociot F, Lernmark A. Genetic risk factors for type 1 diabetes. Lancet 2016; 387: 2331–39
6. Rewers M, Ludvigsson J. Environmental risk factors for type 1 diabetes. Lancet 2016; 387: 2340–48
7. Ilonen J, Lempainen J, Veijola R. The heterogeneous pathogenesis of type 1 diabetes mellitus. Nat Rev Endocrinol. 2019 Nov;15(11):635-650
8. Op de Beeck A, Eizirik DL. Viral infections in type 1 diabetes mellitus — why the β cells? Nat Rev Endocrinol. 2016 May;12(5):263-273
9. Kuppermann N, Ghetti S, Schunk JE, et al. PECARN DKA FLUID Study Group. Clinical Trial of Fluid Infusion Rates for Pediatric Diabetic Ketoacidosis. N Engl J Med. 2018 Jun 14;378(24):2275-2287
10. Priyambada L, Wolfsdorf JI, Brink SJ, et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guideline: Diabetic ketoacidosis in the time of COVID-19 and resource-limited settings-role of subcutaneous insulin. Pediatr Diabetes. 2020 Dec;21(8):1394-1402



Inmunología

Desarrollo del sistema inmune
Infecciones recurrentes
Inmunodeficiencias primarias
Alergia alimentaria
Enfermedades reumatológicas de la infancia
Enfermedad de Kawasaki y PIMS



Desarrollo del sistema inmune

DR. EDUARDO TALESNIK G.
DR. RODRIGO HOYOS B.
Departamento de Enfermedades Infecciosas
e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El sistema inmunológico (SI) es el encargado de la defensa contra agentes infecciosos, cumple además funciones en el control del desarrollo de neoplasias y la regulación de fenómenos inflamatorios y autoinmunes. Mantiene la homeostasis y la salud.

En algunas situaciones durante la activación del sistema inmune se pierde la regulación inmune, lo que puede inducir inflamación y respuesta contra los tejidos propios o autoinmunidad.

La ontogenia del sistema inmune y el desarrollo post natal está sometido a regulaciones genéticas y a factores ambientales.

En la vida intrauterina el sistema inmune debe permitir tolerancia a aloantígenos maternos. El sistema inmune es inmaduro al nacer y está sometido a una enorme exposición de antígenos ambientales, muchos de estos derivados del microbiota comensal intestinal de la madre, lo que determina una rápida adaptación del sistema inmune, el cual muestra una considerable plasticidad en su desarrollo.

Diversos factores ambientales son relevantes en el desarrollo inmune prenatal como microorganismos y metabolitos maternos. En la vida post natal influyen: el parto vaginal para adquirir comunidades entéricas semejantes a la flora vaginal y microbiota fecal; la leche materna, la cual aporta importantes factores de inmunidad y estimula el desarrollo inmune y la exposición a agentes infecciosos.

El SI está compuesto por dos grandes ramas; la inmunidad innata y la inmunidad adaptativa. Se considera que más de 1600 genes están involucrados en la respuesta inmune innata y adaptativa.

Ambas ramas del SI son finamente reguladas durante el desarrollo y su funcionalidad depende de una serie de eventos coordinados que involucran la expresión de moléculas de superficie celular, de señalización intracelular, 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 al de otras células sanguíneas, las células troncales hematopoyéticas. Durante la vida intrauterina, estas células troncales migran a la médula ósea a la vigésima semana 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. De la célula mieloide primitiva derivan las células dendríticas, los monocitos, los neutrófilos, los eosinófilos y los basófilos.

La célula linfoide primitiva dará origen a los linfocitos y a las 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 del timo para completar su diferenciación. Una vez que los precursores de las 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 del linaje T CD4+ o T CD8+.

Conocer el desarrollo normal del sistema inmunológico es también importante para poder estudiar a pacientes con inmunodeficiencias primarias, un conjunto de más de 300 enfermedades, la mayoría de origen genético producto de alteraciones en el desarrollo cuantitativo y/o funcional de la inmunidad. Estas enfermedades predisponen al paciente a una frecuencia elevada de infecciones, diversos cuadros inflamatorios y en algunas de estas un mayor riesgo de autoinmunidad y neoplasias.

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 o parto prematuro. La regulación de la respuesta inmune característica de esta etapa es mediada principalmente por altos niveles circulantes de adenosina, transforming growth factor beta (TGF-β) y la presencia de células con propiedades inmuno-regulatorias como los linfocitos T regulatorios y linfocitos B regulatorios. Esta inmunosupresión fisiológica se mantiene durante el periodo de recién nacido, disminuyendo gradualmente en los primeros años de vida.

DESARROLLO DE LA INMUNIDAD INNATA

El sistema inmune innato (SII) es la rama del sistema inmunológico caracterizada por un tiempo de respuesta inmediato. Las células involucradas son neutrófilos, monocitos, macrófagos y células dendríticas. El SII interactua con el sistema inmune adaptativo.

El SII reconoce 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 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: Diferencias entre la inmunidad innata y adaptativa

PROPIEDAD	INMUNIDAD INNATA	INMUNIDAD ADAPTATIVA
Distribución	No clonal	Clonal
Receptores	Codificados en DNA genómico	Producto de eventos de recombinación génica
Reconocimiento	Patrones moleculares: PAMPs, DAMPs	Fragmentos proteicos
Tiempo acción	Inmediato	Lento (días-semanas)
Respuesta	Expresión de moléculas co-estimulatorias	Expansión clonal
Discriminación de lo propio	Perfecta	Imperfecta

El desarrollo del componente celular del sistema inmunne innato comienza con la mielopoiesis, proceso que se inicia aproximadamente de la sexta semana de vida intrauterina en el hígado fetal. Este proceso es favorecido por un ambiente rico en citoquinas como los factores estimulantes colonias (CSFs), lo cual 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 como las β integrinas, receptores de complemento, CD11 y CD18, entre otros, permitiendo que se vaya adquiriendo progresivamente una mayor funcionalidad durante el proceso de diferenciación.

Los receptores tipo toll (TLR) de inmunidad innata están ampliamente difundidos en el organismo. Estos receptores son capaces de detectar la presencia de PAMPs, tanto en el medio extra como intracelular, para 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 a 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.

En la función inmune innata, neutrófilos maduros están presentes al término del primer trimestre de gestación y aumentan en número muy pronto después del nacimiento, estimulados por el factor estimulante de colonias de granulocitos. Su número retorna a lo normal en plazo de días con función bactericida débil, respuesta disminuida a estímulos inflamatorios, baja adhesión a células endoteliales y quimiotaxis disminuida. Los monocitos y los macrófagos son también inmaduros con respuesta de citoquinas reducida en comparación a adultos.

CARACTERÍSTICAS DE LAS CÉLULAS DE SII

1. Células presentadoras de antígenos: incluyen a los monocitos y a las células dendríticas. Los monocitos circulantes neonatales expresan niveles reducidos de moléculas MCH clase II contribuyendo a la disminución de la presentación de antígenos. Las células dendríticas presentadoras de antígenos son las convencionales (cDC) y plasmacitoides (pDCs). Las cDC están en menor cantidad y su funcionalidad está disminuida en la sangre de cordón con menor activación de las células T, lo que determina mayor susceptibilidad a infecciones virales y por bacterias intracelulares. Las pDC liberan en adultos altas concentraciones de interferón tipo I (IFN) estimuladas vía TLR 7 y TLR 9. En recién nacidos las pDCs están limitadas en la producción de IFN α/βa a pesar de expresar niveles de TLR7 y 9 semejantes adultos. Consecuentemente la respuesta inmune a virus como herpes simplex y citomegalovirus es limitada.

2. Células NK o asesinas naturales: en los adultos restringen la replicación viral y tiene rol en la auto-tolerancia. Las células NK son altamente susceptibles a la inmunosupresión durante la gestación mediados por TGF-β y la función citolítica alcanza el 50% de la del adulto en el período neonatal.

3. El sistema del complemento: 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, faciltan la opsonización, generan quemoatracción e influyen en la producción de anticuerpos. 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 comun a nivel de C3. Los recién nacidos alcanzan concentraciones entre el 10-80% menor a las del adulto, con disminución de la actividad biológica. Los niveles de complemento aumentan progresivamente, algunos como el factor B se incrementan rápidamente en tanto que los otros lo hacen más lento.

En resumen el SII es parcialmente funcional en el recién nacido debido posiblemente a la capacidad del feto de tolerar antígenos maternos no compartidos pero también para evitar factores de stress y remodelación durante el desarrollo. Esto hace al recién nacido y particularmente al prematuro más susceptible a infecciones virales y bacterianas.

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
14-15	Linfocitos en bazo y ganglios linfáticos. Linfocitos T CD4+ y CD8 + en el timo
17	Linfocitos B: IgG e IgA superficie
16-20	Se puede inducir respuesta inmune IgM
18-30	Se puede inducir respuesta inmune celular
20-40	Completa dotación células linfoides

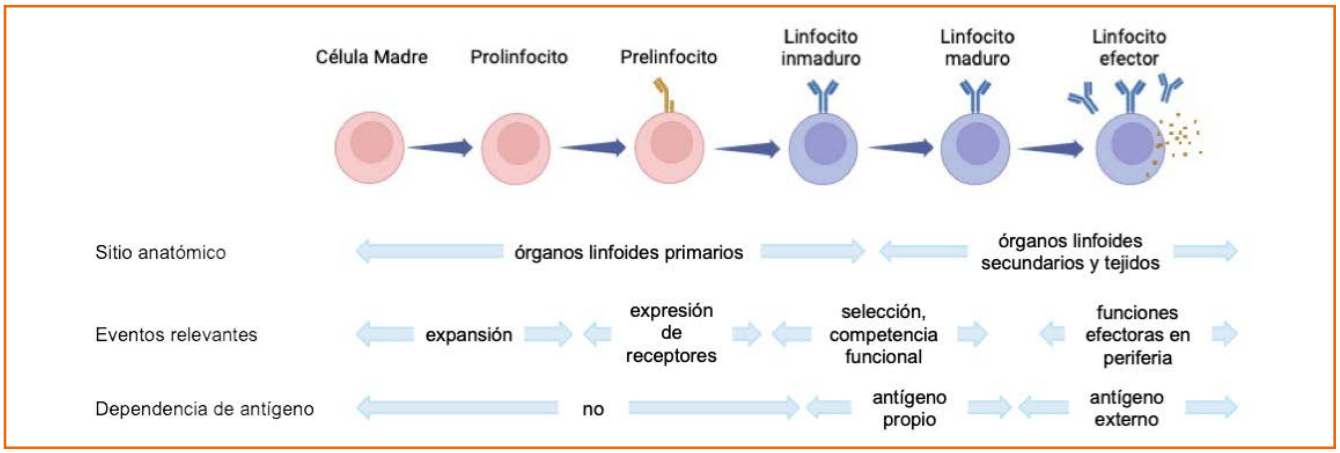
El desarrollo de los órganos linfoides secundarios es vital para el funcionamiento del sistema inmune adaptativo ya que ellos constituyen el punto de encuentro entre las células T y las células B, requerimiento esencial para la respuesta inmune humoral. Los ganglios linfáticos se desarrollan desde la decimosegunda semana de gestación a partir de un progenitor común con el adipocito.

El desarrollo del componente celular de la inmunidad adaptativa, constituida por los linfocitos T y B, tiene una etapa central y otra periférica.

1. Etapa central: ocurre en el timo y la médula ósea y es independiente de la presencia de antígenos exógenos. Durante esta etapa 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.

2. Etapa periférica: ocurre en los tejidos u órganos linfoides secundarios y es dependiente de la presencia de antígenos. 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 la reserva de células específicas para el antígeno detectado **(FIGURA 1).**

FIGURA 1: Desarrollo de las células del sistema adaptativo.



FUENTE. Adaptado de Abbas, Cellular and Molecular Immunology

DESARROLLO DE CÉLULAS T

Las células T se desarrollan en el timo, el cual es de mayor tamaño al nacer y durante los primeros años de vida. En el período neonatal ya se han completado los procesos de maduración tímica, por lo que el recién nacido cuenta con un recuento normal de linfocitos T, con abundante cantidad de linfocitos CD4+ y CD8 +. Sin embargo, la funcionalidad de la inmunidad adaptativa es diferente durante este periodo de la vida comparada a la de los adultos. Los linfocitos CD4+ vírgenes (naïve) responden intensamente a aloantígenos y tienden a desarrollar una respuesta T regulatoria (Treg) Foxp3+ y CD25 a través de la influencia de TGF-β. Esta respuesta perdura varios meses con un patrón antiinflamatorio. En la última etapa de la gestación y neonatal la respuesta inmune a antígenos externos es principalmente de tipo Th2, lo cual está reforzado por las células dendríticas neonatales. Este desbalance Th1 y Th2 se mantendrá hasta aproximadamente los dos años. Así mismo, la capacidad de generar células T foliculares está disminuida, afectando la funcionalidad y la calidad de la inmunidad humoral.

Al nacer casi todos los linfocitos tienen la glicoproteína CD45RA, típica de linfocitos T vírgenes (naïve). Los Tregs en linfocitos CD45RA negativos son también abundantes.

En los recién nacidos, a diferencia de los adultos, los receptores T ɣ/ɖ despliegan una variedad de combinaciones de cadenas de receptores que cambian con la gestación. La IL-8 (CXCL8) produce importantes funciones efectoras en recién nacidos y tiene la potencialidad de activar neutrófilos antimicrobianos y células T ɣ/ɖ.

DESARROLLO DE LAS CÉLULAS B

Durante el desarrollo se originan 2 tipos de células B:

1. Células B: secretan espontáneamente IgM de baja afinidad, con un rango menor de especificidad de antígenos, tienen menos mutaciones y son la primera línea de defensa humoral. Secretan IL-10 y TGF-β orientadas a respuesta Th2. Son abundantes al nacer (40% de los linfocitos B periféricos) y declinan en los primeros meses de vida.

2. Linfocitos B convencionales o B2: se originan de un precursor linfoide común CD 34b y generan un amplio repertorio de especificidad de inmunoglobulinas. Están presentes en los órganos linfoides secundarios y en la médula ósea, contribuyendo a la respuesta inmune adaptativa.

Muchas respuestas de anticuerpos dependen de la de la interacción T-B a través de los linfocitos de ayuda (helper) CD4+. Correceptores de estas células como CD28, el ligando CD40 y su correspondiente ligando de unión HLA-péptido, Cd80/86 y Cd40 sobre célula B antígeno específica. Los linfocitos B neonatales expresan niveles bajos de estos correceptores, limitando la capacidad de respuesta. Niveles bajos del receptor de complemento C3d (CD21) disminuye la capacidad de respuesta a bacterias con cápsula polisacárida. En recién nacidos la respuesta inmune con cambio de clase de inmunoglobulinas es también limitada, así como la hipermutación somática, limitando la afinidad en la maduración de anticuerpos. La diferenciación de plasmablastos y diferenciación a células plasmáticas está también disminuida y la respuesta IgG es de más corta duración.

RESPUESTA INMUNE HUMORAL

La función inmune humoral 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 décimo séptima semana de gestación, igualándose los niveles maternos y fetales a la trigésimo tercera semana. La transferencia de IgG continúa posteriormente y al momento del parto de término, el recién nacido tiene niveles de IgG más altos que su madre. El repertorio de anticuerpos del recién nacido 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 de tipo IgM con menor capacidad de memoria inmune duradera. Durante los primeros meses de vida se adquiere en forma progresiva la capacidad de producir IgG en cantidades significativas. El recién nacido es capaz de responder a antígenos proteicos, pero no logra montar una respuesta adecuada frente a antígenos de naturaleza polisacárida debido al escaso desarrollo de células B de la zona marginal del bazo. La capacidad de responder a antígenos polisacáridos se desarrolla en forma tardía después de los 18 a 24 meses.

La respuesta inmune a vacunas con antígenos proteicos como la BCG o la vacuna de hepatitis B es posible desde el período de recién nacido. Las vacunas con antígenos polisacáridos conjugados a proteínas, como vacunas anti-neumocócicas o anti-meningocócicas, han sido una excelente herramienta de protección para infecciones por bacterias con cápsulas polisacáridas en niños menores, que tienen naturalmente una pobre respuesta inmune a estos patógenos.

LECHE MATERNA COMO PARTE DEL SISTEMA INMUNITARIO

La leche materna tiene un rol inmune fundamental en el periodo de recién nacido y durante el primer año de vida o más. Los factores inmunes de la leche materna se encuentran en alta concentración en el calostro, sugiriendo un rol inmune, cuando el riesgo de infección con patógenos es alto. La leche materna contiene factores bioactivos que inhiben la inflamación y estimulan la respuesta inmune de anticuerpos. Dentro de los componentes de la leche materna se encuentran: PAF-acetilhidrolasa, interleuquinas antioxidantes como IL 1, 6, 8 y 10, factor transformador de crecimiento (transforming growth factor TGF), IgA secretora, defensinas, quimioquinas, hormonas, lactoferrina, lisozima, oligosacáridos y lípidos antivirales. También contiene factores que median la diferenciación y crecimiento de linfocitos B, Toll-like receptor 2 y 4 (TLR-2 y TLR-4).

La leche materna facilita la colonización del tracto gastrointestinal del recién nacido, contribuyendo en forma significativa a establecer el microbioma óptimo en etapas tempranas, lo que contribuye a inhibir la colonización por agentes patógenos. Se ha demostrado también un rol importante de la leche materna en el desarrollo del sistema inmune a través de factores microbianos e inmunes transmitidos de la madre al hijo. Los oligosacáridos de la leche humana son carbohidratos complejos solubles, los cuales ejercen influencia en el establecimiento del microbiota saludable, al unirse a bacterias potencialmente peligrosas en el lumen intestinal. Las vesículas extracelulares que contienen una proteína cargo son capaces de influenciar la respuesta inmune local intestinal a bacterias patógenas.

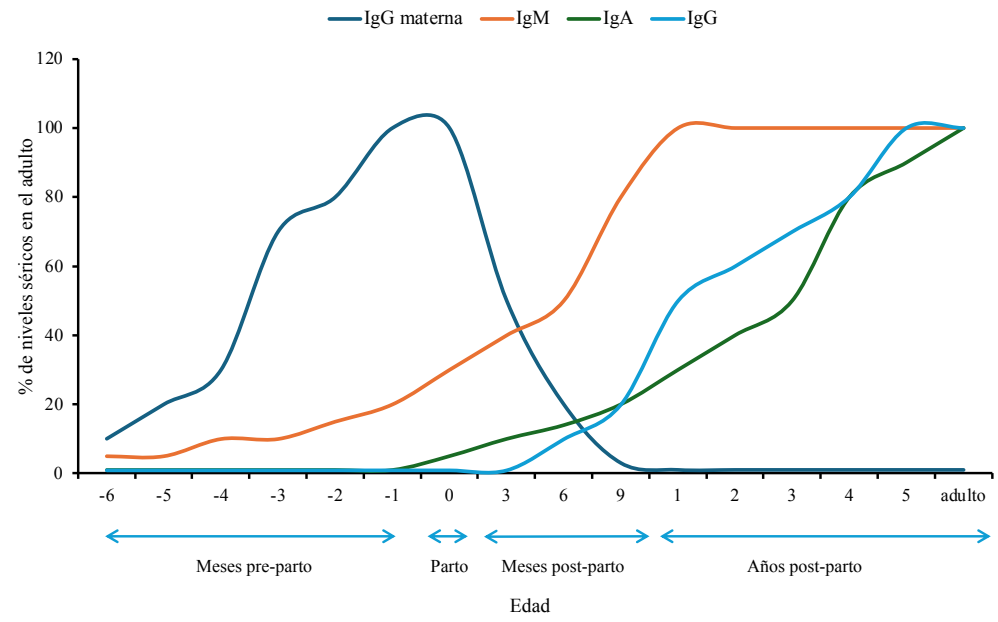
Las bacterias intestinales tienen influencia en el desarrollo de células Th17, células Treg y células T de memoria.

FUNCIÓN INMUNOLÓGICA EN LOS PRIMEROS MESES DE VIDA

Esta etapa se caracteriza por la capacidad de responder a antígenos proteicos, inicialmente con anticuerpos predominantemente de tipo IgM. La capacidad de montar respuestas de tipo IgG y memoria inmune se comienza a desarrollar durante el primer trimestre y alcanza niveles más significativos alrededor de los 6 meses. La capacidad de responder a antígenos polisacáridos está disminuida en este grupo etario y alcanza niveles similares a los del adulto próximo a los 2 años de edad cuando se pueden detectar células B de la zona marginal del 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 bajo 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 en forma lenta y retrasada la capacidad de producir IgG más allá de los 6 meses de vida, dando origen a la hipogamaglobulinemia (transitoria) de la infancia **(FIGURA 2).**

FIGURA 2: Evolución de los niveles de inmunoglobulinas séricas en los primeros años de vida



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 antiinflamatorio 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.

En los primeros meses los antígenos carbohidratos del grupo sanguíneo ABO tienen reacción cruzada con antígenos bacterianos del microbiota y estimulan la respuesta de clase IgM.

FUNCIÓN INMUNE EN EL NIÑO MAYOR DE 2 AÑOS

Los CD45RA y Tregs declinan durante la niñez. Las células Th1 de memoria, Th17 y Th2 aumentan gradualmente hasta igualar a las células CD45RA. Las células T de memoria son estimuladas por infecciones clínicas y subclínicas, vacunas y por el microbioma intestinal, respiratorio y de la piel.

En la mayoría de los niños después de los 2 años se ha logrado adquirir la capacidad de montar respuestas humorales de tipo IgG, memoria inmune y se ha logrado un balance entre 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 inmune.

El niño con infecciones recurrentes

DR. RODRIGO HOYOS B.
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 infecciones recurrentes 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 entre estos dos grupos de pacientes es crucial obtener una historia clínica que considere: el agente causal, la localización y gravedad 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.

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 completo, que permitan definir si es necesario realizar estudios complementarios de modo que no signifiquen costos innecesarios para las familias y el sistema de salud.

ETIOLOGÍA Y EVALUACIÓN

El principal grupo de enfermedades asociadas a infecciones recurrentes son 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.

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 rinofaringoscopía. 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 graves y corresponder a una manifestación de enfermedades como la fibrosis quística y los errores innatos de la inmunidad. 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 al 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 *Pseudomona 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.

Los **errores innatos de la inmunidad** son un grupo de más de 400 enfermedades genéticas que afectan el funcionamiento normal del sistema inmunológico, aumentando la predisposición del hospedero a desarrollar infecciones. Pueden ser divididas en primarios o congénitos 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, mononucleosis, tuberculosis, toxoplasmosis) o permanente (VIH).

Estas patologías serán tratadas en un capítulo especialmente dedicado a ellas, pero es muy importante reconocer en el enfoque inicial del paciente con infecciones recurrentes, aquellos signos de alarma que podrían levantar tempranamente la sospecha de una de estas patologías, especialmente el antecedente de un familiar afectado **(Tabla 1).**

TABLA 1: Signos de alarma de un error innato de la inmunidad según la fundación Jeffrey Modell

NIÑO	ADULTO
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	
Dos o más neumonías en un año	Una neumonía por año por más de un año
Falla del medro o en el crecimiento normal	Diarrea crónica con pérdida de peso
Abscesos cutáneos profundos o en órganos internos recurrentes	Abscesos cutáneos profundos o en órganos internos recurrentes
Candidiasis oral persistente o infecciones fúngicas cutáneas recurrentes	Candidiasis oral persistente o infecciones fúngicas persistentes de la piel u otros órganos
Necesidad de tratamiento antibiótico endovenoso para tratar infecciones	Necesidad recurrente de tratamiento antibiótico endovenoso
Dos o más infecciones profundas, incluida la septicemia	Infecciones virales recurrentes (resfríos, herpes, verrugas, condilomas)
	Infección con micobacterias normalmente no patogénicas

DIAGNÓSTICO

La aproximación diagnóstica al niño con infecciones recurrentes busca separar a aquellos niños que son inmunocompetentes con un patrón de infecciones esperable para su edad y entorno, de aquellos pacientes con errores innatos de la inmunidad que requieren evaluación por un subespecialista entrenado en inmunología clínica. En el grupo de paciente con errores innatos de la inmunidad se hace necesario también reconocer la existencia de síndromes autoinflamatorios, los que se caracterizan por episodios febriles recurrentes sin etiología infecciosa demostrada y que pudiesen ser motivo de consulta al considerar a los niños como enfermizos por sus médicos de cabecera o familiares.

En una primera etapa de evaluación, la distinción entre estos tres grupos de pacientes puede ser hecha en base a la anamnesis y el examen físico como se muestra en la **TABLA 2.**

TABLA 2: Comparación de infecciones recurrentes en pacientes inmunocompetentes, inmunocomprometidos y con fiebre periódica

	INMUNOCOMPETENTES	INMUNODEFICIENTES	FIEBRE PERIÓDICA
Periodicidad de episodios	Irregular e infrecuentes	Irregular y frecuentes	Regular o irregular
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	Prolongada, tórpida, requiere hospitalizaciones frecuentemente	Semejantes y predecibles
Condición inter episodios	Según contagio	Mejoría parcial o persistencia	Mejoran entre episodios
Desarrollo	Normal	Mayoría anormal	Normal

Dentro del grupo de pacientes inmunocompetentes que consultan por infecciones recurrentes es necesario evaluar de forma dirigida la presencia de factores ambientales modificables, haciendo énfasis en el control de los hábitos tabáquicos de los padres y/o familiares del paciente, así como de otras fuentes de contaminación intradomiciliaria.

Se debe realizar una anamnesis orientada a la detección de patología respiratoria no controlada como asma y/o rinitis alérgica. El diagnóstico de estas patologías es de naturaleza clínica y no requiere de exámenes de laboratorio alterados que lo confirmen de forma obligatoria.

Se puede sospechar la presencia de patología alérgica en pacientes que presenten un fenotipo atópico, es decir, pacientes con piel seca, queratosis pilaris, ojeras, pliegue de Dennie-Morgan y palidez facial, pero la presencia de estos rasgos no debe ser interpretado como categórico de que el paciente sufra de alergias respiratorias. Datos anamnésticos importantes para la detección de pacientes con rinitis alérgica incluyen la estacionalidad de las molestias nasales o una clara relación de éstos con un gatillante ambiental, la presencia de síntomas oculares concomitantes y la ausencia de fiebre y de compromiso del estado general. La persistencia de la rinorrea en un paciente luego de un cuadro respiratorio viral no debe ser considerado como diagnóstico de una rinitis alérgica.

El diagnóstico de asma debe sospecharse en pacientes con historia de episodios de obstrucción bronquial recurrente en relación a infecciones respiratorias virales, pacientes con historia familiar de la enfermedad, síntomas gatillados por el ejercicio e historia de sibilancias recurrentes. En este grupo de pacientes puede ser necesario el descarte de patología poco frecuente como la fibrosis quística mediante un test del sudor.

PUNTOS CLAVES

- **La frecuencia normal de infecciones de un niño es alta y disminuye con la edad. Estas infecciones son consideradas esperables mientras se trate de cuadros principalmente virales.**
- **Durante la evaluación de los niños con infecciones recurrentes, la anamnesis es la herramienta fundamental para distinguir entre niños sanos y aquellos que requieren evaluación o tratamientos adicionales.**
- **En la evaluación de un niño con infecciones recurrentes debe considerarse la influencia de factores ambientales y de patologías sistémicas como la fibrosis quística.**

Errores innatos de la inmunidad

DRA. SARA CONCHA G.
Departamento de Enfermedades Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Los errores innatos de la inmunidad (EII) o inmunodeficiencias primarias (IDP) son un grupo heterogéneo de enfermedades causadas por mutaciones en genes involucrados en el desarrollo y la función normal del sistema inmune. Desde la descripción en 1952 de la agammaglobulinemia ligada al X por el Dr. Bruton, hasta la fecha se han descrito más de 400 IDP, lo que probablemente aumente considerablemente en los siguientes años dado el progreso de las técnicas diagnósticas. Sus manifestaciones clínicas son muy variadas, incluso para mutaciones que afectan el mismo gen, pudiendo ser asintomáticas o llevar a infecciones graves, autoinmunidad o malignidad que comprometan la vida.

EPIDEMIOLOGÍA

Por largo tiempo las IDP fueron consideradas enfermedades poco frecuentes, pero con los avances en genética y biología molecular ha mejorado la capacidad diagnóstica y con ello el número de pacientes con defectos conocidos. En los años 1976 a 1980 la incidencia estimada de EII era de 2,4 por 100.000 personas-año, en los años 2001 a 2006 de 10,3 por 100.000 persona-año y en un estudio publicado el año 2024, la prevalencia de EII en Estados Unidos fue de 6 en 10.000, por lo que es esperable que con los años esto continue en ascenso.

En la última clasificación de la Unión Internacional de Sociedades de Inmunología del año 2020, se incluyeron 416 fenotipos que fueron separados en 10 grupos. Los EII más frecuentes son los asociados a déficit de anticuerpos como la deficiencia de IgA, identificada hasta en 1 por 500 pacientes y que habitualmente es asintomática.

CLÍNICA

Las inmunodeficiencias primarias pueden presentarse de diversas formas: infecciones, enfermedades autoinmunes, inflamación, malignidad e hipersensibilidad.

1. Infecciones:
Si bien las infecciones son la principal forma de presentación de los EII, es importante conocer que las presentaciones clínicas pueden ser muy variadas, incluso para un mismo defecto genético.

Sospechamos una IDP frente a infecciones que son por microorganismos típicos pero que se presentan con mayor frecuencia de lo habitual, de duración más prolongada, con mala respuesta al tratamiento antibiótico o mayor frecuencia de complicaciones. También en infecciones por agentes inhabituales, que denominamos microorganismos atípicos u oportunistas.

Dado que el EII más frecuente es el déficit de anticuerpos, la manifestación más común de este tipo de inmunodeficiencia será las infecciones recurrentes de oído, nariz y vía aérea, que habitualmente son causadas por microrganismos que requieren de la inmunidad humoral para su control. Dada la alta frecuencia de estas patologías en la población sana, especialmente en niños que recién ingresan a sala cuna o escolarización, la sospecha de una IDP puede ser difícil inicialmente en este escenario.

En el año 1993 la fundación Jeffrey Modell publicó una campaña para dar a conocer los EII y así aumentar su diagnóstico, destacando 10 signos de alarma que han demostrado facilitar el diagnóstico de estos pacientes. El signo de alarma que con mayor frecuencia permite reconocer estos pacientes es el antecedente familiar de EII **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Signos de alarma de un error innato de la inmunidad según la fundación Jeffrey Modell

NIÑO	ADULTO
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	
Dos o más neumonías en un año	Una neumonía por año por más de un año
Falla del medro o en el crecimiento normal	Diarrea crónica con pérdida de peso
Abscesos cutáneos profundos o en órganos internos recurrentes	Abscesos cutáneos profundos o en órganos internos recurrentes
Candidiasis oral persistente o infecciones fúngicas cutáneas recurrentes	Candidiasis oral persistente o infecciones fúngicas persistentes de la piel u otros órganos
Necesidad de tratamiento antibiótico endovenoso para tratar infecciones	Necesidad recurrente de tratamiento antibiótico endovenoso
Dos o más infecciones profundas, incluida la septicemia	Infecciones virales recurrentes (resfríos, herpes, verrugas, condilomas)
	Infección con micobacterias normalmente no patogénicas

2. Autoinmunidad:
Una de las formas más frecuentes de presentación de autoinmunidad son las citopenias autoinmunes, principalmente anemia hemolítica autoinmune y síndrome de Evans. Se ha descrito que, en este último, hasta un 65% de los pacientes tienen un EII. También pueden manifestarse como vasculitis, hepatitis autoinmune, endocrinopatías múltiples, uveítis y lupus like.

3. Inflamación:
En pacientes con fiebre periódica se debe sospechar enfermedades autoinflamatorias, las que también pueden presentarse con aftas recurrentes, eczema, exantema, artritis inflamatoria, enfermedad pulmonar o renal y uveítis.

4. Malignidad:
Algunos EII se han asociado con una mayor predisposición a desarrollar neoplasias, principalmente síndromes linfoproliferativos y linfoma no Hodgking. También puede observarse con mayor frecuencia leucemia y carcinomas.

5. Hipersensibilidad:
Si bien la alergia respiratoria es muy frecuente en niños, particularmente la rinitis alérgica que esta descrita en hasta un 25% de la población pediátrica, ante cuadros de asma, dermatitis atópica o alergia digestiva severa, debemos sospechar un EII sobre todo si se asocian a otras manifestaciones de EII.

DIAGNÓSTICO

Una adecuada sospecha clínica es fundamental para lograr un buen diagnóstico. Según las manifestaciones clínicas, edad, sexo, antecedentes familiares y microorganismos causantes, podemos aproximarnos para pedir los estudios correspondientes evaluando las diferentes ramas del sistema inmune. En la **Tabla 2** se muestran las ramas de sistema inmune que pueden estar alteradas según el microorganismo que causa la infección. Por ejemplo, si tenemos un niño de 2 meses con una infección por citomegalovirus diseminado, sospecharemos un defecto celular combinado. En cambio, en un niño de 4 años con otitis recurrente iremos a evaluar su inmunidad humoral y el complemento.

Para evaluar el sistema inmune, es siempre importante solicitar estudios cuantitativos y funcionales como se detalla en la **Tabla 3.**

1. Humoral:
a) El estudio cuantitativo consiste en medir las inmunoglobulinas (IgA, IgM, IgG) habitualmente por inmunoensayo turbidimétrico. Es posible medir las subclases de IgG, pero cada vez esto tiene menos relevancia en la clínica por lo que su medición está en desuso.
b) El estudio funcional consistirá en medir la respuesta a vacunas de antígenos proteicos como es la medición de IgG anti-toxoide tetánico y también la respuesta a antígenos polisacáridos como es la medición de respuesta a vacuna neumocócica polisacárida (pneumo23).

TABLA 2: Tipos de patógenos asociados con las principales categorías de errores innatos de la inmunidad.

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

* CMV: citomegalovirus; VRS: virus respiratorio sincicial; EBV: Virus Epstein Barr; PI3: parainfluenza 3

TABLA 3: Exámenes de laboratorio para el estudio del sistema inmune en forma cuantitativa y cualitativa

UNIDAD	CUANTITATIVO	CUALITATIVO
Humoral	Inmunoglobulinas	Producción de anticuerpos específicos (tétanos, 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)

2. Celular:

a) El estudio cuantitativo inicial es el hemograma donde se puede observar si la cantidad de linfocitos totales es adecuada para la edad del niño, y la medición de subpoblaciones linfocitarias por citometría de flujo para saber qué tipo de linfocito es el que se encuentra disminuido y según eso orientar el diagnóstico.

b) El estudio funcional corresponde a la linfoproliferación donde se mide la expansión de los linfocitos al ser presentados contra un antígeno.

3. Fagocitaria:

a) Estudio cuantitativo: en el hemograma podemos evaluar el número de fagocitos.

b) La función de los fagocitos se evalúa habitualmente con un estallido respiratorio. Este examen consiste en evaluar si los fagocitos producen especies reactivas de oxígeno frente a microorganismos patógenos para su erradicación.

4. Complemento:

a) La medición del número de algunos de los factores del complemento como C3 y C4 se utiliza principalmente

para evaluar consumo en enfermedades autoinmunes como el Lupus, pero su utilidad es muy restringida para evaluar un EII ya que un valor normal no permite descartar los defectos del complemento. La medición de otros factores del complemento como C5, C6, C7, C8, C9 no está ampliamente disponible por lo que se solicita solo en caso de estudios funcionales alterados y una alta sospecha de EII.

b) La medición de la función se realiza por el estudio de la actividad hemolítica del complemento. Cuando queremos evaluar la vía clásica se solicita el examen llamado CH50, en que se determina la actividad del complemento necesaria para obtener una hemólisis del 50% en glóbulos rojos de oveja. Para evaluar la vía alterna se solicita un AH50.

Luego, según la clínica y las alteraciones encontradas en los exámenes de laboratorio, se solicita el estudio genético y según la o las mutaciones encontradas, la evaluación funcional de ese defecto.

En los últimos años ha habido grandes avances en el desarrollo de nuevos métodos para la detección de defectos del sistema inmune. Principalmente la secuenciación genética y las técnicas para detectar la función de proteínas se han vuelto más precisas, rápidas, asequibles y con ello ampliamente disponibles, mejorando tanto la sobrevida como la calidad de vida de los pacientes.

Clasificación

En el año 2020 se publicó la última clasificación de los EII que hasta esa fecha sumaban 416 y que consta de 10 grupos **(Tabla 4)**.

TABLA 4: Errores innatos de la inmunidad

ERRORES INNATOS DE LA INMUNIDAD	RAMA DEL SISTEMA INMUNE AFECTADA	MANIFESTACIONES CLÍNICAS	LABORATORIO
1. EII inmunidad celular y humoral			
Inmunodeficiencia Severa Combinada (SCID)	Celular y humoral	Infecciones severas, recurrentes por agentes oportunistas, diarrea crónica, historia familiar de EII	LT bajos, linfoproliferación alterada, inmunoglobulinas bajas, respuesta a vacunas alterada
Deficiencia de CD40 ligando	Celular y humoral	Infecciones respiratorias por *Pneumocystis jirovecii*, hongos, neutropenia	IgM normal/alta con IgG e IgA baja Expresión de CD40L en LT
2. Combinados sindromáticos			
Wiskott-Aldrich	Celular y humoral	Trombocitopenia, plaqueta pequeña, eczema, linfoma, autoinmunidad	LT bajos, linfoproliferación alterada, IgM baja, IgA alta, mala respuesta a vacunas
Ataxia-telangectasia	Celular y humoral	Ataxia, telangectasias en escleras, infecciones pulmonares, radio sensibilidad	LT bajos, linfoproliferación alterada, Ig bajas, mala respuesta a vacunas, aumento de alfa fetoproteina
Sd. deleción 22q11.2	Celular y humoral	Hipoparatiroidismo, defecto cardiaco truncal, insuficiencia velopalatina	LT normales/bajos, LB normales, Ig normales o bajas, respuesta a vacuna normal
Displasia inmuno-ósea	Celular y humoral	Talla baja desproporcionada, dismorfia facial, cabello fino	LT normales/bajos, LB normales, Ig normales o bajas, respuesta a vacuna normal
Síndrome de Hiper IgE	Humoral	Eczema, eosinofilia, infecciones sinopulmonares, abscesos cutáneos	Eosinofilia, IgE elevada, LT y LB normal
3. Déficit de anticuerpos			
Agammaglobulinemia ligada al X	Celular y humoral	Infecciones recurrentes por bacterias capsuladas	LB ausentes, IgG baja
Inmunodeficiencia común variable	Humoral	Infecciones recurrentes por bacterias capsuladas, autoinmunidad, alergia, enfermedad pulmonar crónica	IgG baja, IgA o IgM baja, ausencia anticuerpos específicos neumococo, subpoblación linfocitaria normal

ERRORES INNATOS DE LA INMUNIDAD	RAMA DEL SISTEMA INMUNE AFECTADA	MANIFESTACIONES CLÍNICAS	LABORATORIO
Síndrome Hiper IgM	Humoral	Infecciones respiratorias recurrentes	IgM alta, IgG e IgA normal, subpoblaciones linfocitarias normales
Déficit de anticuerpos específicos	Humoral	Infecciones recurrentes por neumococo	Ig y subpoblaciones linfocitarias normales, ausencia de anticuerpos específicos neumococo
Déficit de IgA	Humoral	Sano, alergia, autoinmunidad, infecciones	IgA baja, IgG e IgM normal, subpoblaciones linfocitarias y proliferación normal
4. EII de desregulación inmune			
HLH	Celular	Fiebre, esplenomegalia, citopenias, exantema, hemofagocitosis	Ferritina, TG y CD25sol elevado, fibrinógeno bajo, alteración función NK
5. Defecto de los fagocitos			
Neutropenia congénita	Celular	Sepsis, periodontitis, gingivitis, úlceras orales	Neutrófilos bajos
Enfermedad granulomatosa crónica	Celular	Infecciones por bacterias catalasa positivo, hongos, autoinmunidad	Estallido respiratorio alterado
6. Defectos de la inmunidad innata			
Susceptibilidad mendeliana a micobacterias	Innato	Infección por micobacterias como BCG	Subpoblaciones linfocitarias, linfoproliferación, Ig y respuesta a vacunas normal
7. Desordenes autoinflamatorios			
Interferonopatias	Innato	Fiebre	Subpoblaciones linfocitarias, linfoproliferación, Ig y respuesta a vacunas normal
8. Defectos del complemento			
Defectos C3-C9	Innato	Infecciones por *Neisseria spp*.	CH50 y/o AH50 alterado
9. Fallas medulares			
10. Fenocopias			

1. EII que afectan la inmunidad celular y humoral

Las inmunodeficiencias combinadas de células suelen manifestarse por infecciones oportunistas de bacterias, virus, hongos y parásitos y en forma recurrente. Aquellas que predisponen a infecciones virales pueden tener un mayor riesgo de malignidad, especialmente de linfoma por virus Epstein Barr. Pueden presentar enfermedades autoinmunes, alergia y autoinflamación. También pueden tener manifestaciones no inmunes o presentarse como parte de cuadro sindromático.

Las inmunodeficiencias combinadas severas, habitualmente abreviadas SCID por sus siglas en inglés, se caracterizan por un deterioro profundo del desarrollo y/o la función de las células T, por lo que los niños presentarán en los primeros meses de vida infecciones oportunistas graves y, en ausencia de una terapia definitiva, los pacientes inevitablemente morirán durante el primer año de vida. El signo de alarma más importante será la historia familiar de EII, ya que la gran mayoría de estos defectos se trasmiten de forma autosómica recesiva. En cuanto al laboratorio, un simple hemograma con linfopenia puede hacernos sospechar un SCID. Es importante tener precaución al interpretar los valores normales por edad en el hemograma ya que por ejemplo, en un niño menor de 3 meses tener menos de 2000 linfocitos es considerado anormal vs un adulto en el que se espera que tenga sobre 1000 linfocitos. Ante la presencia de linfopenia, luego solicitaremos unas subpoblaciones linfocitarias para saber qué tipo de linfocitos se encuentran disminuidos y una linfoproliferación para saber si sus linfocitos tienen buena función.

Otras inmunodeficiencias combinadas secundarias a defectos genéticos menos severos pueden dar manifestaciones menos graves como, por ejemplo, infecciones sinopulmonares recurrentes.

La deficiencia del ligando CD40, también conocida como **síndrome de hiper IgM** ligada al cromosoma X, resulta en la ausencia o falta de función de las moléculas involucradas en el cambio de clase de las inmunoglobulinas y por lo tanto se presentarán con infecciones en etapas tempranas de la vida, como neumonía (86%) e infecciones del tracto respiratorio superior como otitis media y amigdalitis (70%). También pueden presentar neutropenia y manifestaciones gastrointestinales como colangitis esclerosante. Las pruebas de laboratorio muestran niveles normales o elevados de IgM asociados con niveles bajos de IgG e IgA en la mayoría de los pacientes. El diagnóstico se realiza mediante la expresión de CD40L en células T CD4+ activadas mediante citometría de flujo y pruebas genéticas. El tratamiento suele incluir reemplazo de gammaglobulina y profilaxis antimicrobiana; sin embargo, el único tratamiento curativo es el trasplante de precursores hematopoyéticos.

2. EII combinados sindrómicos

Se clasifican a su vez en 9 subgrupos de los cuales mencionaremos los más frecuentes:

a) Inmunodeficiencia con trombocitopenia congénita: el defecto más frecuente es el Síndrome de Wiskott-Aldrich, que usualmente se presenta con trombocitopenia, plaquetas pequeñas, sangrado, eczema, infecciones recurrentes, autoinmunidad (principalmente anemia hemolítica, vasculitis, enfermedad inflamatoria intestinal) y malignidades (linfoma, leucemia). Con el tiempo, además presentan una disminución progresiva del número de linfocitos T, IgM baja y mala respuesta de los anticuerpos a antígenos polisacáridos. Es causada por una mutación en la proteína WAS, que es un regulador clave del esqueleto de actina coordinando la señalización celular y puede manifestarse con fenotipos variables según el tipo de mutación. Su herencia es ligada al X por lo que es prácticamente exclusiva en hombres. El tratamiento definitivo es el trasplante de precursores hematopoyéticos y como soporte el manejo y prevención de infecciones, del sangrado, eczema y manifestaciones autoinmunes.

b) Defecto de reparación del DNA: el síndrome más frecuente de este grupo es la ataxia-telangectasia. Estos pacientes presentan además del defecto neurológico, bajo número de linfocitos T asociado a IgG e IgA baja, aumento de la alfa feto proteína, aumento de la radiosensibilidad y malignidad debido a la inestabilidad cromosómica. Su herencia es autosómica recesiva y lamentablemente tienen mal pronóstico ya que no existe un tratamiento curativo de la enfermedad.

c) Defectos tímicos con anomalías congénitas adicionales: el más frecuente es el síndrome de deleción 22q11.2 cuyo fenotipo clásico es el Síndrome de Di George, que se caracteriza por la triada cardiopatía congénita (defecto conotruncal), hipoparatiroidismo (hipocalcemia) e inmunodeficiencia (deficiencia de linfocitos T por defecto tímico). Además, puede manifestarse por anormalidades faciales e insuficiencia velofaríngea, que también predisponen a infecciones recurrentes, autoinmunidad (principalmente hipotiroidismo, citopenias) y atopia. En un 90% de los casos la microdeleción es de novo y se diagnostica gracias a un microarray cromosómico que permite también detectar otras anormalidades cromosómicas. La evaluación inicial del defecto inmunológico está orientado a determinar la presencia de timo, midiendo emigrantes tímicos recientes, subpoblaciones linfocitarias y linfoproliferación. En menos del 1% de los pacientes con deleción 22q11.2 se observa atimia congénita, que se expresa con un número muy bajo de linfocitos T y que, sin un trasplante de timo y/o de precursores hematopoyéticos, es mortal. La gran mayoría de estos pacientes presentan un defecto celular menos severo y/o un defecto humoral que en ocasiones puede requerir profilaxis con antibióticos o suplementación con gammaglobulina.

d) Displasias inmuno-óseas (DIO): la hipoplasia cartílago pelo es la más característica de las DIO. Es secundaria a una mutación en un componente de ARN que produce un defecto en el procesamiento ribosomal, con lo que se altera el desarrollo de células de alto crecimiento como los condrocitos y los linfocitos. Son pacientes con extremidades cortas, cabello fino y escaso y con un fenotipo inmunológico muy variado, algunos pueden manifestarse con un defecto combinado (linfocitos T bajos, linfoproliferación alterada, alteración en el recuento y función de inmunologlobulinas) y otros no presentar defecto inmune. Además, pueden tener autoinmunidad y mayor riesgo de malignidad. El tratamiento va a depender del fenotipo, en casos leves solo profilaxis y en otros el trasplante de precursores hematopoyéticos.

e) Síndrome de Hiper IgE: son un grupo heterogéneo de defectos sindromáticos causados por deficiencia de STAT3 o DOCK que se manifiestan por eczema, IgE elevada, eosinofilia, infecciones recurrentes (principalmente sinopulmonares), abscesos cutáneos por *Staphylococcus aureus*, candidiasis mucocutánea, infecciones virales cutáneas (verrugas, moluscos), atopia y malignidad. Es importante recordar que en un niño que presenta IgE elevada o eosinofilia, lo más probable es que sea por atopia, principalmente dermatitis atópica, y no esté asociado a un defecto genético. Debemos sospechar un defecto de la inmunidad en casos de IgE sobre 2000 UI/ml, eosinofilia mayor a 2 desviaciones estándar sobre el valor normal, asociado a eczema severo o infecciones recurrentes nombradas previamente. Su manejo va a estar dado según la mutación causal y el fenotipo.

3. Déficit de anticuerpos:

Los anticuerpos son proteínas específicas producidas por

las células B que neutralizan toxinas y virus, previenen la colonización por organismos patógenos, opsonizan bacterias y hongos, activan la cascada del complemento y pueden lisar directamente bacterias Gram negativas. La mayoría de los pacientes con deficiencias primarias de anticuerpos presentan infecciones bacterianas recurrentes, graves o persistentes del tracto sinopulmonar, incluidas otitis media recurrente, sinusitis y neumonía, más comúnmente secundaria a *Streptococcus pneumoniae, Hemophilus influenzae, Staphylococcus aureus y Pseudomona aeruginosa*. La diarrea se presenta hasta en el 25% de estos pacientes, a menudo causada por *Giardia lamblia*. Es el EII más prevalente, pero a pesar de los avances en genómica, las variantes patogénicas solo se identifican en menos de 20% de los pacientes, aun menos en poblaciones no consanguíneas.

Se clasifican en 4 grupos según su fisiopatología:

a) Reducción severa de todos los isotipos de inmunoglobulinas con células B profundamente disminuidas o ausentes, dando origen a una agammaglobulinemia. La agammaglobulinemia se define por la ausencia total o casi total de células B (menos del 1%) y una reducción grave de todos los principales isotipos de inmunoglobulinas séricas (IgG, IgM, IgA). Se manifiesta durante los primeros años de vida con infecciones recurrentes, principalmente por bacterias capsuladas, que pueden afectar el tracto respiratorio y gastrointestinal, la piel, las articulaciones y el sistema nervioso central.

El EII más común en este grupo es la **agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA)** debido a una deficiencia de tirosina quinasa de Bruton (BTK), que tiene un papel fundamental en el desarrollo de células B precursoras en la médula ósea. La incidencia de esta enfermedad es de alrededor de 1:100.000 a 1:200.000. Los síntomas clínicos en los pacientes afectados se inician entre los 6 y 12 meses de edad, cuando disminuye la IgG materna; sin embargo, algunos pacientes pueden permanecer asintomáticos durante los primeros años de vida. Además de infecciones recurrentes por capsulados, es frecuente también que presenten autoinmunidad, y hasta un 20% pueden desarrollar artritis. La terapia de reemplazo con inmunoglobulinas es fundamental en el XLA como en todas las inmunodeficiencias humorales. Mantener niveles de IgG preinfusión >500 mg/dL asegura una reducción notable del número de infecciones. Usar una dosis de 400 mg/kg/dosis cada 3-4 semanas (en el caso de IVIG) o 100 mg/kg/dosis cada semana (en el caso de inmunoglobulina subcutánea), suele ser suficiente para mantener dichos niveles. Con frecuencia, la profilaxis antibiótica es necesaria para controlar el número de infecciones incluso cuando la terapia con IVIG es adecuada.

b) Reducción severa de al menos 2 isotipos de inmunoglobulinas con un número normal o bajo de células B. La patología de este grupo es la **Inmunodeficiencia común variable (IDCV)**. La IDCV es una afección heterogénea en la que hay una reducción de IgG en dos o más desviaciones estándar por debajo de la media para la edad, junto con una reducción de al menos uno de los otros dos isotipos (IgA o IgM) y con ausencia de anticuerpos específicos, por lo que sólo podrá considerarse en niños mayores de 2 años donde es posible evaluar esta respuesta. Siempre deben excluirse otras causas de hipogammaglobulinemia y no debe haber disminución de linfocitos T.

Alrededor del 20 al 25% de los pacientes con IDCV se asocian con defectos monogénicos. Si bien los primeros genes identificados fueron mutaciones autosómicas recesivas, se ha descubierto un número cada vez mayor de defectos autosómicos dominantes, con penetrancia variable, que ahora constituyen la mayoría de los defectos genéticos identificados en pacientes con IDCV. La aparición de los síntomas puede ocurrir a cualquier edad, pero generalmente se diagnostica entre los 15 y 40 años. Además de infecciones recurrentes, casi el 50% de los pacientes presenta complicaciones no infecciosas como autoinmunidad (con mayor frecuencia citopenias autoinmunes), alergia, enfermedad pulmonar crónica, enfermedad granulomatosa y linfoproliferación. El tratamiento consiste principalmente en terapia de reemplazo de inmunoglobulinas y antibióticos profilácticos.

c) Reducción grave de IgG e IgA con IgM normal/elevada y números normales de células B, hiper IgM. La producción defectuosa de IgG, IgA e IgE y la producción normal de IgM son el resultado de un defecto del cambio de clase, un proceso que es esencial para la maduración de los anticuerpos. Aunque se ha demostrado que los anticuerpos IgM protegen contra bacterias como *Haemophilus influenzae*, se requiere la producción de isotipos cambiados para una respuesta humoral completamente eficiente. La frecuencia estimada **del síndrome de hiper IgM** es de alrededor de 1 en 500.000 nacimientos. Estos pacientes sufren infecciones bacterianas recurrentes que afectan predominantemente el tracto respiratorio y provocan sinusitis y bronquiectasias graves si no se tratan. Las características clínicas y el tratamiento dependen del defecto molecular.

d) Deficiencias de isotipo, cadena liviana o funcionales con un número generalmente normal de células B. Estos pacientes pueden tener defectos en la cantidad o función de las inmunoglobulinas. Aquellos con un defecto en la cantidad pueden tener IgG reducida en el contexto de IgA e IgM normales y se definen como hipogammaglobulinemia. Pueden tener una cantidad baja de subclases de IgG o pueden tener una cantidad baja de IgA o IgM. El defecto funcional más común es la deficiencia de anticuerpos específicos (DAE) con nivel de Ig normal y células B normales.

- **Defectos de cantidad**
  - Hipogammaglobulinemia: es muy importante la edad del paciente, ya que por ejemplo la hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia se presenta en niños generalmente menores de 3 años y sanos. Se deben considerar causas secundarias como la hipogammaglobulinemia inducida por fármacos (esteroides, inmunosupresores, ciertos biológicos y moléculas pequeñas, anticonvulsivantes y otros), la pérdida de proteínas debido a enfermedades renales, gastrointestinales o por un tercer espacio y el linfoma.
  - Deficiencia de IgA: frecuentemente es asintomática, pero los pacientes afectados pueden tener un riesgo mayor de alergia, autoinmunidad e infecciones bacterianas. El defecto genético es comúnmente desconocido. No existe un tratamiento específico, pero se pueden utilizar antibióticos profilácticos en caso de infecciones recurrentes.
  - Deficiencia de subclases de IgG: se define como un nivel de subclases de IgG inferior a 2 desviaciones estándar por debajo de la media para la edad con niveles normales de IgG total. Hasta el 20% de la población tiene un nivel de subclases de IgG subnormal para una o más subclases. La mayoría de los sujetos con deficiencia de subclases de IgG son asintomáticos, en particular aquellos con deficiencia de IgG4. Por tanto, la deficiencia de la subclase de IgG no define una enfermedad sino más bien un hallazgo de laboratorio clínico. Una deficiencia de subclase de IgG clínicamente significativa ocurre cuando la deficiencia de la subclase se asocia con infecciones recurrentes, a un defecto significativo en la respuesta funcional de los anticuerpos, o es parte de otro EII.

- **Defectos funcionales: déficit de anticuerpos específicos (DAE)**

Los antígenos polisacáridos son estructuras moleculares presentes en la cápsula externa de algunas bacterias, contra los cuales las células B pueden generar una respuesta inmune independiente de las células T. La diferencia con una respuesta dependiente de células T es que sin la ayuda de células T activadas, las células B no experimentan una reacción del centro germinal que conduzca a la producción de anticuerpos de alta afinidad, la producción de células de memoria y el cambio de clase de inmunoglobulina.

La capacidad de respuesta inmunológica a los antígenos polisacáridos madura durante los primeros años de vida, por lo que los niños menores de 2 años pueden tener respuestas de anticuerpos deficientes a esos tipos de antígenos. La consecuencia de esta inmadurez es una mayor susceptibilidad a infecciones por bacterias capsuladas como el neumococo. Para provocar respuestas humorales protectoras contra las bacterias capsuladas en los menores de 2 años, se utilizan vacunas conjugadas con una proteína, que generan una respuesta anti-polisacárido dependiente de las células T. Este cambio de respuesta inmune T independiente a dependiente de células T, resulta en una protección adecuada contra la infección por bacterias capsuladas en este grupo etario.
La deficiencia de anticuerpos específicos (DAE) se define como la incapacidad de generar una respuesta de anticuerpos a los antígenos polisacáridos de *Streptococcus pneumoniae* en presencia de concentraciones normales de inmunoglobulinas y respuestas normales de anticuerpos a los antígenos proteicos. Los pacientes con DAE generalmente presentan infecciones recurrentes o graves debidas a bacterias capsuladas tales como *Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenzae* tipo B *y Neisseria meningitidis*; sin embargo, también pueden ser asintomáticos. La incidencia estimada de DAE no está clara y los estudios que informan la prevalencia deben evaluarse con precaución, ya que se basan en informes de diferentes centros, utilizan diferentes definiciones y los valores normales pueden diferir entre las poblaciones de referencia. Sin embargo, se estima que el DAE es uno de los EII más comunes, con una prevalencia reportada del 6 al 14% en niños con infecciones respiratorias recurrentes.

La respuesta a las vacunas neumocócicas generalmente se determina mediante la evaluación de los niveles de IgG específica a los diferentes serotipos vacunales. Para establecer el diagnóstico, este debe ser realizado entre 6 a 8 semanas después de recibir la vacuna neumocócica polisacárida. En pacientes vacunados exclusivamente con vacunas neumocócicas conjugadas, los niveles de anticuerpos específicos deben ser mayores a 0,35 µg/ml. En pacientes que han recibido la vacuna polisacárida, una respuesta normal se define como niveles de anticuerpos específicos mayor a 1,3 µg/mL o aumento en los niveles de anticuerpos entre 2 y 4 veces después de la inmunización con la vacuna de polisacáridos con respecto a los niveles basales, en al menos el 50% de los serotipos probados en pacientes de 2 a 5 años, y en al menos el 70% en pacientes a partir de los 6 años.
El tratamiento depende de la gravedad. La mayoría de los pacientes con enfermedad leve a moderada podrían beneficiarse del uso de antibióticos profilácticos, mientras que los pacientes que no responden podrían beneficiarse de reemplazo de IgG.

4. EII de desregulación inmune

La desregulación inmune puede manifestarse de diferentes formas, para facilitar su estudio estos se han clasificado en 7 grupos.

La linfohistiocitosis hemofagocitica (HLH) familiar es un grupo de defectos hereditarios principalmente autosómicos recesivos en proteínas que regulan la citotoxicidad mediada por gránulos, produciendo un estado de activación persistente y desmedido de las células inmunes (macrófagos, histicitos y linfocitos, especialmente CD8), con inflamación e infiltración multiorgánica. El diagnostico de HLH se realiza por un diagnóstico genético compatible (por ejemplo en un recién nacido hermano de un niño con HLH) y clínicamente por

presentar 5 de los siguientes 8 criterios:

1. Fiebre persistente secundaria a elevación de citoquinas (TNF, IL-6, IL-8).
2. Esplenomegalia por infiltración de linfocitos y macrófagos.
3. Citopenias (hemoglobina menor a 9g/dl, neutrófilos <1000 mm^3, plaquetas <100.000 mm^3) secundarias a hemofagocitosis y supresión por citoquinas.
4. Ferritina >500 mg/L por activación de macrófagos.
5. Fibrinógeno <150 mg/dL, por activación del plasminógeno producido por macrófagos.
6. Triglicéridos >265 mg/dL, por supresión de la lipasa de lipoproteínas.
7. Aumento del CD35 soluble sobre 2.400 u/ml por activación de linfocitos T.
8. Hemofagocitosis en médula ósea, bazo, linfonodos sin evidencia de malignidad.
9. Alteración de la función NK.

El tratamiento inmunomodulador e inmunosupresor va a estar dirigido a manejar el cuadro agudo, pero el tratamiento definitivo será el trasplante de precursores hematopoyéticos. Otro grupo de HLH puede asociarse a hipopigmentación como el Síndrome de Chediack-Higashi, Síndrome de Griscelli y Síndrome de Hermansky-Pudiak.

Otros defectos de la regulación de linfocitos T son el Síndrome de desregulación inmune, **Poliendocrinopatía y enteropatía ligada al X (IPEX)** que se manifiesta en etapas tempranas con síntomas severos, la deficiencia de CD25 y la haploinsuficiencia de CTLA4 entre otros.

Por último, destacar la **desregulación inmune asociada a colitis** que se sospecha en pacientes con enfermedad inflamatoria intestinal de inicio precoz (menores de 6 años con colitis ulcerosa o Crohn), foliculitis, artritis e infecciones recurrentes como la deficiencia de IL-10 y del receptor de IL-10.

5. Defecto de los fagocitos

Los defectos de los fagocitos se pueden clasificar en defectos cuantitativos y funcionales. Dentro de los más frecuentes se encuentran:

a) Neutropenia congénita: se define como un recuento absoluto de neutrófilos <1.500 células/mL en individuos mayores de un año y <2.000 células/mL durante el primer año de vida. La neutropenia grave se define como un recuento de neutrófilos <500 células/mL. El curso temporal de la neutropenia puede variar y puede clasificarse como persistente, intermitente o cíclica. La neutropenia persistente, también conocida como neutropenia crónica, se define como un recuento bajo de neutrófilos por al menos 3 meses. En niños con neutropenia crónica desde el nacimiento se debe sospechar una neutropenia congénita y por lo tanto requieren urgente estudio genético. El defecto más comunmente encontrado son mutaciones en el gen ELANE de herencia autosómica dominante.

La neutropenia cíclica en cambio se caracteriza por recuentos fluctuantes de neutrófilos, con una disminución del número de neutrófilos cada 2 a 3 semanas y recuentos normales entre episodios. Se observa habitualmente en niños sobre los dos años de edad y el manejo va a depender de la clínica.

El riesgo de infecciones en estos pacientes depende de la intensidad y la duración de la neutropenia. Los pacientes con neutropenia grave tienen riesgo de sepsis, periodontitis, gingivitis y aftas orales, mientras que los pacientes con neutropenia menos profunda se presentan habitualmente con infecciones por *Staphylococcus y Streptococcus*.

b) Enfermedad granulomatosa crónica: es una enfermedad muy heterogénea caracterizada por infecciones bacterianas y fúngicas recurrentes potencialmente mortales y formación de granulomas. Es causada por la ausencia, baja expresión o mal funcionamiento de uno de los componentes de la NADPH oxidasa de los fagocitos, lo que resulta en un defecto del estallido respiratorio de los fagocitos con disminución de la generación de superóxido utilizado para destruir microbios. Las manifestaciones clínicas dependen del defecto genético subyacente. La mayoría de los pacientes con la forma ligada al cromosoma X presentan infecciones tempranamente en la vida, tienen un curso clínico más grave y una mayor mortalidad en comparación con los pacientes con la enfermedad autosómica recesiva. Se presentan con infecciones por bacterias catalasa positivo como *Staphylococcus aureus, Burkholderia cepacia, Klebsiella spp., Aerobacter y Serratia spp*. Las infecciones por hongos también son muy comunes en estos pacientes, principalmente por *Aspergillus spp*. Los principales sitios de infección son la piel, los tejidos blandos, los huesos, las cavidades paranasales, el intestino y los pulmones. El diagnóstico se realiza por la ausencia o disminución significativa del estallido respiratorio en los neutrófilos estimulados mediante una prueba de dihidrorodamina (DHR)-123. El tratamiento se basa en el manejo de las infecciones, el uso de profilaxis antibiótica y antifúngica, con o sin el uso de interferón gamma. La única cura conocida para la enfermedad es el trasplante de células hematopoyéticas.

6. Defectos de la inmunidad innata

De estos el más frecuente es la **suceptibilidad mendeliana a micobacterias,** que se caracteriza por mayor susceptibilidad a enfermedad clínica causada por la vacuna BCG (Bacilo de Calmette-Guérin que corresponde al *Mycobacterium bovis* atenuado), o a micobacterias ambientales en pacientes aparentemente sanos en ausencia de otras anormalidades inmunológicas. La patogénesis depende de la variante genética asociada que lleva a producción insuficiente o respuesta inadecuada de interferón gamma (IFN-y) que es fundamental para la respuesta a micobacterias. En un 60%

de los pacientes la variante encontrada es en IL12RB1. En países donde existe vacunación BCG de forma rutinaria, habitualmente los pacientes son diagnosticados en los primeros meses de vida por reacciones adversas a la BCG. Es importante recordar que frente al antecedente de hermanos con esta enfermedad, se debe postergar la vacunación hasta descartar el diagnóstico.

7. Desordenes autoinflamatorios

Inicialmente se describieron en pacientes con fiebre periódica, pero actualmente se conocen más de 30 enfermedades que se manifiestan con autoinflamación y autoinmunidad como artritis, urticaria, serositis, amiloidosis en ausencia de infecciones o neoplasias.

Se clasifican en Interferonopatías, defectos del inflamosoma y otros no asociados al inflamosoma.

Las interferonopatias son defectos en las vías que sensan ácidos nucleicos o en el clearence de proteínas ubiquitinizadas que llevan a un aumento de interferón tipo 1 causando inflamación crónica. En este grupo está la deficiencia de ADA2 que se manifiesta por infartos isquémicos tempranos y poliarteritis nodosa o la vasculopatía de inicio precoz asociada a STING (SAVI).

El inflamosoma son sensores moleculares por medio del cual la inmunidad innata responde a patrones asociados a patógenos para liberar citoquinas proinflamatorias, principalmente IL-1b e IL-18. Las enfermedades más frecuentemente asociadas al defecto del inflamosoma son la fiebre mediterránea familiar, que se manifiesta por fiebre recurrente y serositis, el síndrome de hiper IgD y el Síndrome de Muckle-Wells.

8. Defectos del complemento

El sistema del complemento está compuesto por proteínas séricas y de la superficie celular que desempeñan un papel importante en la defensa de infecciones, la inflamación, la eliminación de complejos inmune, la inducción de una respuesta inmune humoral normal y la eliminación de células apoptóticas. Este sistema puede ser activado por anticuerpos IgM o IgG unidos a un patógeno (vía clásica), o por la hidrólisis espontánea de C3 y su unión a una superficie celular (vía alterna). Cada vía de activación requiere un subgrupo de proteínas del complemento, pero ambas utilizan los mismos componentes terminales. Como grupo, los defectos del sistema del complemento son poco frecuentes, pero en grupos específicos de pacientes, como aquellos con infecciones por capsulados, su frecuencia puede llegar hasta el 11%.

Los defectos en las diferentes proteínas del complemento se presentan con susceptibilidad variable a diferentes tipos de microorganismos, dependiendo de la función del componente afectado. Los pacientes con deficiencias de C3 tienen una mayor susceptibilidad a las bacterias capsuladas para las cuales la opsonización es la principal defensa del huésped.

Los pacientes con deficiencias de C1, C4 o C2 tienen una menor prevalencia de infecciones en comparación con los pacientes con deficiencia de C3, porque su vía alterna está intacta y por lo tanto son capaces de activar C3. Los componentes terminales C5-C9, forman un complejo de ataque a la membrana necesario para las funciones bactericidas/bacteriolíticas del sistema del complemento por lo que su deficiencia produce mayor susceptibilidad a infecciones por *Neisseria spp*.

Durante la evaluación inicial de pacientes con sospecha de defecto en el sistema del complemento se recomienda evaluar funcionalmente la vía clásica mediante una prueba conocida como CH50. El CH50 evalúa el tiempo en el que el 50% de los eritrocitos de oveja sensibilizados se lisan en presencia de proteínas C1-C9 funcionales. Existe una prueba similar para la vía alterna, el AH50. Casi todas las deficiencias del complemento están asociadas con un CH50 o AH50 cercano a cero. Los niveles moderadamente bajos de CH50, C3 o C4 son un hallazgo común y con alta frecuencia se deben a una manipulación inadecuada de la muestra.

El tratamiento de pacientes con infecciones por capsulados recurrentes debido a deficiencia del complemento es con antibióticos profilácticos.

9. Fallas medulares

La más característica es la **Anemia de Fanconi,** que es un síndrome de inestabilidad cromosómica, autosómica recesiva, caracterizado por hipersensibilidad del DNA manifestado por insuficiencia medular progresiva, anomalías congénitas y aumento del riesgo de neoplasias.

10. Fenocopias

Son causadas por mutaciones somáticas (no genómicas) o autoanticuerpos contra citoquinas produciendo manifestaciones clínicas similares a los EII. No siguen una herencia mendeliana y son poco frecuentes.

PUNTOS CLAVES

- **Los EII son enfermedades que se diagnostican cada vez con mayor frecuencia gracias a los avances en genética y biología molecular.**
- **Es fundamental el conocimiento de las diferentes ramas de la inmunidad y los defectos hasta ahora conocidos para realizar una buena sospecha clínica que conduzca al estudio con exámenes funcionales específicos para finalmente realizar un estudio genético dirigido.**
- **Si bien las infecciones recurrentes son la principal manifestación de los EII, existen otras manifestaciones relevantes como autoinmunidad, alergia severa y neoplasia.**
- **El tratamiento en la gran mayoría de los EII va a ser la prevención de infecciones y soporte, pero en otros va a ser fundamental un diagnóstico precoz para lograr un tratamiento definitivo como es el trasplante de precursores hematopoyéticos.**

Referencias

1. Kathleen E. Sullivan, Stiehm ER. Stiehm's Immune Deficiencies Inborn Errors of Immunity. 2nd edition.; 2020.
2. Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A, et al. Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. J Clin Immunol. 2020;40:24-64.
3. Bustamante Ogando JC, Partida Gaytán A, Aldave Becerra JC, et al. Latin American consensus on the supportive management of patients with severe combined immunodeficiency. J Allergy Clin Immunol. 2019;144:897-905. 11.
4. Oliveira JB, Fleisher TA. Laboratory evaluation of primary immunodeficiencies. J Allergy Clin Immunol. 2010;125(2 SUPPL. 2):297-305.
5. Wahn V, von Bernuth H. IgG subclass deficiencies in children: Facts and fiction. Pediatr Allergy Immunol. 2017;28:521-524.
6. Sorensen RU, Edgar D. Specific Antibody Deficiencies in Clinical Practice. J Allergy Clin Immunol Pract. 2019;7:801-808.
7. Shakoory B, Geerlinks A, Wilejto M, et al. The 2022 EULAR/ACR points to consider at the early stages of diagnosis and management of suspected haemophagocytic lymphohistiocytosis/macrophage activation syndrome (HLH/MAS). Ann Rheum Dis. 2023;82:1271-1285.
8. Yu HH, Yang YH, Chiang BL. Chronic Granulomatous Disease: a Comprehensive Review. Clin Rev Allergy Immunol. 2021;61:101-113.
9. Cecilia Poli M. New autoinflammatory diseases. Curr Opin Pediatr. 2018;30:837-847.
10. Ingels H, Schejbel L, Lundstedt AC, et al. Immunodeficiency among Children with Recurrent Invasive Pneumococcal Disease. Pediatr Infect Dis J. 2015;34:644-651.

Alergia alimentaria

DR. ARTURO BORZUTZKY S.
DR. RODRIGO HOYOS B.
Departamento de Enfermedades Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

DRA. PAMELA MORALES M.
Red de Salud UC CHRISTUS

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 tratamientos como 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 grave aumenta significativamente 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 distinguirlas de intolerancias alimentarias (por ejemplo, intolerancia a lactosa), efectos farmacológicos o tóxicos de alimentos (cafeína, toxina escombroidea) y de otras patologías asociadas a alimentos como los trastornos de conducta alimentaria.

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 auto reporte 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. Otro estudio realizado en lactantes mostró una prevalencia de alergia a proteína de leche de vaca de 4,8% en este grupo etario.

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 en hombres.

FISIOPATOLOGÍA

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 alergenos alimentarios. Se ha visto que la exposición a mascotas y a animales de granja durante las etapas tempranas del crecimiento también podría proteger de desarrollar AA.

La idea imperante de que una exposición temprana a alimentos alergénicos contribuía al desarrollo de AA ha sido fuertemente desafiada por estudios recientes, en que se ha reportado que la exposición inicial a alergenos alimentarios a través de una piel permeable o inflamada, generalmente por dermatitis atópica, predispone a sensibilización alérgica y AA. 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 alergenos. Debido a esto, es que la evidencia actual no respalda el retraso en la introducción de alimentos potencialmente alergénicos, una práctica pediátrica común durante muchos años, sino que se recomienda una introducción gradual de todos los alimentos a partir de los 6 meses, e 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. Por otra parte, un número importante de pacientes presentan alergia a más de un alimento **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Reacción cruzada en algunas alergias alimentarias 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

Los alergenos 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 estos alimentos comparten características comunes que las hacen alergenos más potentes: son glicoproteínas de aproximadamente 10-70 Kd de tamaño, hidrosolubles y relativamente estables al calor, ácido y la degradación por proteasas. La frecuencia con la cual estos alimentos producen reacciones alérgicas IgE mediadas 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. En tanto, los alimentos que causan AA no IgE mediadas predominantemente son la leche de vaca y soya, pero se incluyen otros alimentos menos frecuentemente considerados alergénicos como el arroz y la avena.

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 alergeno es presentado a los linfocitos T CD4+ por una célula presentadora de antígeno, los que luego de reconocer al alergeno activarán posteriormente a los linfocitos B que iniciarán el cambio de isotipo de las inmunoglobulinas hacia IgE. A continuación, los linfocitos B producirán IgE específicas contra el alergeno, 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 alergeno, éste será reconocido por IgE específicas que fueron producidas durante la sensibilización alérgica y que 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.

Las AA no mediadas por IgE corresponden a reacciones de hipersensibilidad retardada o tipo IV aunque los mecanismos exactos de este tipo de AA aún son desconocidos. 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 en respuesta a la exposición a alérgenos alimentarios y desencadenan una respuesta inflamatoria que es responsable de los síntomas clínicos de los pacientes, los que pueden variar según la porción del tracto gastrointestinal comprometida.

CLÍNICA

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 **(Tabla 2).**

1. Reacciones de hipersensibilidad inmediata

Las reacciones de hipersensibilidad inmediata se caracterizan por tener un inicio agudo, generalmente en minutos y no más allá de 2 horas después 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 ser de grados variables de gravedad, 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 de compromiso hemodinámico y de conciencia en los casos más graves. Es importante recordar que no todos los pacientes que desarrollan anafilaxia presentan compromiso cutáneo 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 **(Tabla 3)**.

TABLA 2: Síntomas de alergia alimentaria por sistema comprometido.

SISTEMA	HIPERSENSIBILIDAD INMEDIATA	HIPERSENSIBILIDAD RETARDADA
Piel	• urticaria • prurito • eritema • angioedema	• eritema • flushing • eczema
Ojos	• eritema conjuntival • prurito • edema periorbitario • epifora	
Respiratorio	• rinorrea • congestión nasal • garganta apretada • prurito • estridor • sibilancias • pecho apretado • tos • disnea	• tos • disnea • sibilancias
Gastrointestinal	• nausea • vómitos • diarrea • dolor abdominal	• nauseas • vómitos • diarrea • dolor abdominal • sangramiento intestinal • deposiciones con mucosidad • mal incremento de peso
Cardiovascular	• hipotensión • taquicardia • bradicardia	• hipotensión y shock hipovolémico
Neurológico	• aletargamiento • compromiso de conciencia • sensación de muerte inminente	• irritabilidad

TABLA 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: sincope, hipotensión, hipotonía.
Criterio 2: Dos o más de los siguientes síntomas posterior a la exposición a un posible alergeno • Compromiso de piel y mucosas • Compromiso respiratorio: disnea, sibilancias, estridor, hipoxemia. • Compromiso cardivascular: hipotonía, hipotensión y síncope. • Compromiso gastrointestinal: dolor abdominal, vómitos.
Criterio 3: Aparición de hipotensión después de la exposición a un alergeno conocido

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

2. Reacciones de hipersensibilidad retardada

Las reacciones de hipersensibilidad retardada se presentan después de 4 horas de producirse la exposición al alimento. Este término engloba a 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 contraprueba.

Dado que síntomas comunes en niños como el reflujo gastroesofágico y cólico del lactante son comunes también en 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.

a) **Esofagitis eosinofílica (EE):** 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, 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. El diagnóstico se basa en la evaluación de síntomas, hallazgos endoscópicos e histopatológicos y, además, se debe considerar que existen otras causas de eosinofilia esofágica incluyendo la enfermedad por reflujo gastroesofágico. Un estudio alergológico también es recomendado para evaluar potenciales gatillantes de la enfermedad y guiar el tratamiento.

b) **Enteropatía inducida por proteína alimentaria:** enfermedad caracterizada por una combinación de diarrea por malabsorción, falla de medro, vómitos, anemia e hipoproteinemia. 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 endoscopía con biopsia.

c) **Enterocolitis inducida por proteína alimentaria:** este síndrome, frecuentemente conocido como *FPIES* por su sigla en inglés, corresponde a la forma de presentación más grave 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 grave. 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.

d) **Proctocolitis alérgica:** es el 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 mucosidad. Es principalmente inducida por hipersensibilidad a leche de vaca o soya, aunque otros alimentos pueden estar involucrados. 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. En ocasiones el sangrado es escaso y autolimitado en el tiempo sin una causa clara y sin requerir intervención. Sin embargo, estudios revelan que hoy en día la AA podría ser la patología que más frecuentemente causa rectorragia en lactantes. Dado que no existen exámenes de laboratorio u otros validados para diagnosticar AA no IgE mediada, el diagnóstico debe realizarse por dieta de exclusión de la leche de vaca (y ocasionalmente de otros alimentos) de la dieta del lactante y de la madre si es que aún está con lactancia materna, y luego de 2 a 4 semanas reintroducción del alimento (contraprueba) para evaluar si se reproducen los síntomas.

HISTORIA NATURAL Y TOLERANCIA

La adquisición de tolerancia a los alimentos gatillantes es variable y depende de múltiples factores. En AA IgE mediadas, 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 lo 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 o pruebas cutáneas. Las AA no IgE mediadas que se desarrollan a temprana edad, en su mayoría se resuelven en los primeros años de vida. El cuadro más común de este grupo, la proctocolitis alérgica, se suele resolver alrededor del año de edad. En tanto, los casos de *FPIES* pueden persistir hasta los 4-6 años y la esofagitis eosinofílica, que generalmente se desarrolla a edades mayores, puede asociarse a AA de manera persistente a lo largo de la vida.

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.

Los métodos diagnósticos de la AA incluyen:

1. **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 el hallazgo de resultados positivos sin un correlato clínico, crea la noción en la familia de que el paciente es alérgico a múltiples alimentos y lleva a la eliminación de varios 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 gravedad de la reacción.
2. **IgE específica:** consiste en medir los niveles de anticuerpos IgE específicos contra algún alergeno 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 gravedad de la reacción.
3. **Prueba de parche (patch test):** consiste en la aplicación de alergenos en un parche en contacto con la piel por 48-96 horas, el cual en teoría resulta positivo 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 AA no se recomienda. Su uso indiscriminado conduce al sobre diagnóstico y a dietas de exclusión de múltiples alimentos, muchas veces de manera innecesaria.
4. **Prueba de provocación oral:** este examen consiste en exponer al paciente a dosis crecientes del alimento vía oral con el fin de observar si se gatilla una reacción. En AA IgE mediada se realiza principalmente con fines diagnósticos en casos dudosos o, más frecuentemente, para comprobar la superación de una alergia. En casos de AA IgE mediada con riesgo de anafilaxia, siempre debe ser realizado por especialistas en un ambiente controlado para manejar posibles emergencias. En AA no IgE mediadas leves como la proctocolitis alérgica, la prueba de provocación oral o contraprueba puede realizarse en casa para completar el proceso diagnóstico, observando la posibilidad de una reacción gastrointestinal hasta 5 días posterior a la re-exposición al alimento sospechoso.

TRATAMIENTO

No existe aún un tratamiento universalmente efectivo para curar la AA, por lo cual, lo más importante en el tratamiento de estos pacientes es la educación sobre la evitación estricta del o los alimentos involucrados, y en el reconocimiento de reacciones alérgicas graves. 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 varían según las condiciones de conservación y preparación del alimento y 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 y luego en formas más crudas deber ser hecha por un médico especialista en alergias.

1. **Tratamiento de la anafilaxia en los pacientes con AA IgE mediadas:**

Los pacientes con AA IgE mediada 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.

a) auto tratamiento: en caso de presentar reacción anafiláctica los pacientes deben usar **auto inyector 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.

b) En servicio de urgencias: los pacientes que ya han recibido dosis de adrenalina mediante auto-inyector pueden recibir manejo coadyuvante aunque no hay consenso en cuanto a la necesidad y eficacia de este: nebulizaciones con Beta 2 agonistas (salbutamol), corticoides endovenosos y antihistamínicos H1 (por ejemplo, clorfenamina) y H2 (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 supeditarse a la respuesta sintomática a tratamientos coadyuvantes.

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.

2. **Nuevos tratamientos en AA mediada por IgE:** En casos particulares, existen tratamientos biológicos que pueden ser usados para tratar alergias específicas como omalizumab (anti-IgE) o dupilumab (anti IL-4/IL-13). Más aún, hoy se están empezando a aplicar en centros especializados protocolos de inmunoterapia oral a alimentos para desensibilizar y eventualmente curar las AA a maní y otros alimentos durante la infancia. Se espera que el desarrollo de nuevas terapias para AA continúe.

3. **Tratamiento de AA no mediadas por IgE:** además de la evitación del alimento en cuestión, puede incluir medicamentos anti-inflamatorios dependiendo de la enfermedad específica. A diferencia de la anafilaxia, en casos de reacciones alérgicas no IgE mediadas no se debe utilizar adrenalina. 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 graves 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.

PREVENCIÓN

Se desconoce aún medidas uniformemente efectivas que puedan ser aplicadas en la población general para prevenir AA. Sin embargo, la situación es distinta en población de riesgo. Gracias a los estudios que evaluaron la hipótesis de exposición dual a alergenos, se pudo demostrar que en niños de alto riesgo de desarrollar alergia al maní, es decir niños con dermatitis atópica moderada a severa o que ya tuvieran alergia al huevo, la introducción temprana del maní en la dieta a los 4-6 meses redujo en alrededor de 80% el riesgo de desarrollar alergia a maní, condición que una vez gatillada puede perdurar de por vida. Luego se expandieron las recomendaciones de introducción temprana a otros alimentos como el huevo. Es importante notar que no solo debe introducirse temprano el alimento alergénico sino que su consumo debe mantenerse frecuente, al menos por varios meses desde la introducción para consolidar el proceso de tolerancia. En la población general, se recomienda una introducción gradual de todos los alimentos a partir de los 6 meses. Por el contrario, las dietas de exclusión amplias durante el primer año de vida, muchas veces realizadas por temor a generar AA o empeorar síntomas diversos en lactantes, se ha visto que pueden aumentar el riesgo de AA IgE mediada al no generarse la tolerancia necesaria a antígenos alimentarios cuando era debido.

PUNTOS CLAVES

- **De acuerdo con su fisiopatología, la alergia alimentaria puede ser separada en reacciones de hipersensibilidad inmediata, tardías y mixtas.**
- **La proctocolitis alérgica es una forma benigna de alergia no IgE mediada que se presenta habitualmente durante los primeros meses de vida debido a reacciones de hipersensibilidad, principalmente a leche de vaca.**
- **Los estudios de test cutáneos o prick test e IgE específicas sólo están indicados en pacientes con reacciones de hipersensibilidad inmediata.**
- **En la actualidad no existen exámenes validados para la evaluación de pacientes con alergia alimentaria no mediada por IgE.**
- **El uso de adrenalina en pacientes con anafilaxia es el único tratamiento que disminuye la mortalidad.**

Enfermedades reumatológicas en pediatría

DR. ARTURO BORZUTZKY S.
Departamento de Enfermedades Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Departamento de Pediatría
Clínica Las Condes

DRA. PAMELA MORALES M.
Red de Salud UC CHRISTUS

Introducción

Las enfermedades reumatológicas en pediatría tienen una amplia gama de manifestaciones que pueden ser desde manifestaciones órgano-específicas o 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 aunque existen algunas 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 inmunidad innata y mediadores de la inflamación, presentando cuadros de inflamación intensa en forma periódica.

En este capítulo nos vamos a centrar en las enfermedades reumatológicas autoinmunes inflamatorias. No es objetivo de este capítulo revisar patologías reumatológicas no inflamatorias, como hipermovilidad articular o síndromes de amplificación del dolor.

Las principales enfermedades reumatológicas (autoinmunes/inflamatorias) se pueden clasificar en los siguientes grupos:

1. Artritis idiopática juvenil
2. Lupus eritematoso sistémico
3. Dermatomiositis juvenil
4. Esclerodermia
5. Síndrome de sobreposición
6. Vasculitis
7. Síndromes auto inflamatorios
8. Fiebre reumática

FISIOPATOLOGÍA DE LAS ENFERMEDADES AUTOINMUNES

El sistema inmune en forma general está compuesto de dos tipos de defensas: la inmunidad innata y la inmunidad adaptativa. La inmunidad innata se encuentra principalmente compuesta por las barreras epiteliales, el sistema de complemento, fagocitos, células NK, macrófagos y células dendríticas. En la respuesta inmune adaptativa participan principalmente los linfocitos T y B, que son capaces de generar respuestas antígeno-específicas. Durante su desarrollo, los linfocitos adquieren tolerancia, que es la incapacidad del sistema inmune de generar respuestas inmunes cuando se expone a antígenos propios. La pérdida de tolerancia es uno de los mecanismos centrales que lleva al desarrollo de las enfermedades autoinmunes. Estas enfermedades suelen caracterizarse por la presencia de linfocitos y

anticuerpos autorreactivos, así como aumento de citoquinas inflamatorias, causando daño de órganos y dando origen a las manifestaciones clínicas de las distintas enfermedades. Para que se genere este desbalance, existen distintos factores genéticos y ambientales que influyen en la pérdida de tolerancia y el desarrollo de autoinmunidad.



CLÍNICA

Las manifestaciones clínicas dependerán del tipo de enfermedad y serán mencionadas con mayor detalle en cada una de las enfermedades de este capítulo.

EVALUACIÓN

La evaluación de un paciente con sospecha de enfermedad reumatológica requiere de una muy buena historia clínica y un examen físico acucioso.

Historia clínica: se deben evaluar los siguientes aspectos:

1. Síntoma cardinal: dolor. Se deben interrogar características, duración, periodicidad y cambios circadianos, gatillantes y atenuantes. El dolor musculoesquelético inflamatorio suele tener un patrón de predominio matinal que se alivia con la actividad.
2. Síntomas y signos asociados: aumento de volumen, disminución de fuerza, lesiones cutáneas, alopecia, úlceras en mucosas, fiebre, etc. Se debe tomar una historia y revisión por sistemas completa.
3. Impacto en la vida diaria.
4. Medicamentos recibidos en periodo previo a la evaluación.
5. Antecedentes familiares de enfermedades autoinmunes y reumatológicas.

Examen físico: realizar el examen físico general y segmentario completo, con énfasis en lo que denominamos un examen físico reumatológico:

1. Examen detallado de cuero cabelludo, piel y mucosa oral. En cuero cabelludo, observar la presencia de alopecia areata o difusa. En piel, buscar lesiones cutáneas inflamatorias consignando sus características, ubicación, presencia de dolor, rash malar, rash heliotropo. En mucosa oral, objetivar presencia de úlceras u otras lesiones.
2. Examen articular: determinar presencia de artritis que se caracteriza por dolor y sensibilidad articular, aumento de volumen, calor local y limitación del rango articular de la articulación comprometida.
3. Examen físico de columna: test de Schober para determinar rango de movilidad de columna lumbar.
4. Examen de fuerza: examen de fuerza distal y axial mediante escala de fuerza (M0-M5).

Criterios de derivación:
Todo paciente pediátrico con sospecha de enfermedad autoinmune debe ser derivado a especialista pediatra reumatólogo. Debido a la complejidad de las enfermedades reumatológicas en cuanto a diagnóstico y tratamiento, se requiere una evaluación y tratamiento oportuno para evitar complicaciones graves.

ENFERMEDADES REUMATOLÓGICAS IMPORTANTES DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA

1. ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL

DEFINICIÓN

La artritis idiopática juvenil (AIJ) es la inflamación articular de al menos 6 semanas de evolución, en ausencia de otra etiología que explique esta inflamación. Se manifiesta como aumento de volumen, limitación del rango articular y dolor de las articulaciones. Se requiere de la presencia de la menos dos de estos síntomas para diagnosticar la existencia de artritis. La AIJ corresponde a la enfermedad crónica autoinmune más frecuente en la población pediátrica.

Se clasifica en distintos tipos, cada uno con características y evolución diferente, siendo algunas de evolución más grave **(Tabla 1)**.

Tabla 1. Clasificación de la Artritis idiopática juvenil

Oligoarticular	• Persistente • Extendida
Poliarticular	• Factor Reumatoideo (FR) positivo • Factor Reumatoideo negativo
Sistémica	
Asociada a entesitis	
Psoriática	
No Clasificada	

Tipos de AIJ

a) **Oligoarticular:** 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 denomina AIJ oligoarticular extendida, de lo contrario es AIJ oligoarticular persistente.

Es el tipo de AIJ más frecuente y se manifiesta principalmente entre el año y los 3 años de vida, con mayor incidencia en el sexo femenino.

Las articulaciones afectadas con mayor frecuencia son las rodillas y en segundo lugar los tobillos. Además se puede encontrar aumento de reactantes de fase aguda (Proteína C reactiva y VHS). Entre un 50-70% de los pacientes pueden tener anticuerpos antinucleares (ANA) positivos, condicionando esto un alto riesgo de desarrollar uveítis anterior crónica.

b) **Poliarticular:** corresponde a la artritis que afecta a 5 o más articulaciones en los primeros 6 meses de enfermedad y puede tener factor reumatoideo (FR) positivo o negativo. Al igual que la forma oligoarticular, es más frecuente en niñas que niños. Tiene una distribución de edad de inicio bimodal con un pico entre los 2 y 5 años y otro entre los 10 y 14 años. En un 40% de casos podemos encontrar ANA positivos.

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

c) **Sistémica:** es la artritis juvenil que, además de síntomas articulares, presenta síntomas de inflamación sistémica. Dentro de sus criterios está 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 exantema eritematoso o asalmonado, evanescente y que suele seguir la intensidad de la fiebre, adenopatías, hepatomegalia, esplenomegalia y compromiso cardiovascular. De todos los tipos de AIJ, es la que puede presentar complicaciones más graves como el síndrome de activación macrofágica, aumentando su tasa de mortalidad.

A diferencia de las anteriores, se considera una enfermedad autoinflamatoria y, por lo tanto, no tiene autoanticuerpos específicos identificados.

d) **Artritis asociada a entesitis:** este tipo de artritis suele presentarse a temprana edad con inflamación articular periférica, y a edades mayores con mayor frecuencia compromiso axial, especialmente artritis sacroilíaca y de columna. Puede o no asociarse a HLA B27 positivo o existir antecedentes familiares de HLA B27 positivo. Sin embargo, es importante considerar que la mayoría de las personas que tienen este HLA no desarrollan artritis.

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

e) **Artritis psoriática:** la AIJ psoriática es el tipo de artritis asociada a psoriasis. Sin embargo, puede presentarse sin psoriasis o desarrollar el compromiso cutáneo años después. Generalmente presenta uno o más de los siguientes signos asociados a la artritis: dactilitis (aumento de volumen completo de un dedo); alteraciones en las uñas (*pitting* ungueal); historia de psoriasis en familiar de primer grado.

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 HLA B27 positivo presentando mayor compromiso de esqueleto axial. Por definición tienen FR negativo.

f) **Artritis indiferenciada:** aproximadamente un 10% de los pacientes con AIJ no son clasificables dentro de los distintos tipos mencionados anteriormente. Algunos de estos pacientes pueden desarrollar criterios para varios tipos de artritis como presentar psoriasis, compromiso de esqueleto axial con entesitis, etc.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la AIJ es principalmente clínico, de acuerdo a los criterios definidos para cada subtipo. Existen exámenes de apoyo diagnóstico como hemograma, velocidad de sedimentación, proteína C reactiva, factor reumatoideo, anticuerpos antinucleares y HLA B27. El estudio con imágenes como radiografías, ecografía articular y resonancia nuclear magnética, pueden ser de utilidad.

TRATAMIENTO Y MANEJO

El tratamiento es de resorte de subespecialista (reumatólogo pediátrico). Dependiendo del tipo de AIJ, de las comorbilidades y del estado actual de la enfermedad, se pueden utilizar distintos fármacos antiinflamatorios e inmunosupresores. A continuación se mencionan los usados con mayor frecuencia:

1. Fármacos antirreumáticos modificadores de la enfermedad: el principal es el metotrexato (siempre se utiliza junto con ácido fólico).
2. Infiltración articular con triamcinolona hexacetónido.
3. Fármacos biológicos: etanercept (anticuerpos anti-TNF), adalimumab (anti-TNF), tocilizumab (anti-IL6), abatacept (anti-CTLA-4), canakinumab (anti-IL1), entre otros.

Dado el compromiso de múltiples tejidos y órganos, en el manejo se debe considerar un enfoque multidisciplinario.

1. Oftalmología: diagnóstico y seguimiento de eventual uveítis.
2. Kinesioterapia motora: manejo de posibles secuelas de enfermedad (disminución de rango articular).
3. Terapia ocupacional.
4. Maxilofacial: cuando exista compromiso de articulación temporo-mandibular.

2. LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

El lupus eritematoso sistémico (LES) 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 a 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. Sin embargo, también encontramos afección de otros órganos, incluyendo compromiso neurológico, cardiovascular, gastrointestinal y serosas.

DIAGNÓSTICO

Para el diagnóstico se utilizan los criterios de clasificación de LES. Aunque estos fueron establecidos para realizar la clasificación de LES, en la práctica clínica se utilizan para la aproximación diagnóstica de estos pacientes. Actualmente se utilizan los criterios EULAR/ACR 2019 **(Tabla 2)**.

TABLA 2: Criterios EULAR/ACR 2019 de LES

MANIFESTACIONES CLÍNICAS	PUNTOS
Manifestaciones constitucionales:	
Fiebre	2
Manifestaciones cutáneas:	
Alopecia	2
Úlceras orales	2
Lupus cutáneo subagudo o lupus discoide	4
Lupus cutáneo agudo	6
Manifestaciones articulares:	
Sinovitis o dolor al menos en 2 articulaciones	6
Manifestaciones neuropsiquiátricas:	
Delirios	2
Psicosis	3
Convulsiones	5
Serositis:	
Derrame pleural o pericárdico	5
Pericarditis aguda	6
Manifestaciones hematológicas:	
Leucopenia	3
Trombocitopenia	4
Hemólisis autoinmune	4
Manifestaciones renales:	
Proteinuria > 0.5 gr/24 hrs.	4
Nefritis lúpica clase 2 o V	8
Nefritis lúpica clase 3 o IV	10
PARÁMETROS INMUNOLÓGICOS	**PUNTOS**
Anticuerpos antifosfolípidos:	
Anticardiolipinas IgG > 40 GPL o	2
AntiB2GP1 IgG > 40 unidades o	2
Anticoagulante lúpico	2
Complemento:	
C3 o C4 bajo	3
C3 y C4 bajo	4
Anticuerpos altamente específicos:	
AntiDNAds positivo o	6
AntiSM positivo	6

Condiciones para el diagnóstico: (1) Todos los pacientes deben tener ANA positivo en título 1/80, al menos. (2) Deben tener al menos 10 puntos y un criterio clínico presente. (3) Si presenta más de una manifestación en alguna de las categorías, se considera el puntaje de la manifestación que tenga el puntaje más alto.

Otras manifestaciones clínicas y de laboratorio que podemos encontrar en pacientes con LES son:

- Fatiga, pérdida de peso
- Fenómeno de Raynaud
- *Livedo reticularis,* aftas, úlceras orales
- Mialgias y miositis
- Endocarditis: vegetaciones
- Hemorragia pulmonar
- Elevación de parámetros inflamatorios: VHS, Prot. C reactiva
- Disminución de complemento C3 y C4
- Elevación de IgG total
- Autoanticuerpos positivos: Anti-DNA, Anti-Ro, anti La, anti-Sm

TRATAMIENTO

1. Corticoides: orales o bolos de corticoides endovenosos. La elección va a depender de la intensidad de las manifestaciones clínicas, compromiso renal, neuropsiquiátrico o pulmonar grave.
2. Hidroxicloroquina: generalmente usada en todos los pacientes con diagnóstico de LES en forma permanente.
3. Micofenolato mofetilo: se utiliza para LES con compromiso renal o hematológico, entre otras formas de LES grave.
4. Metotrexato: se utiliza para LES leve a moderado en el que predominan los síntomas articulares o mucocutáneos.
5. Ciclofosfamida: en LES grave con compromiso renal, pulmonar o neurológico.
6. Depleción de células B: se utiliza en pacientes con citopenias severas o refractarios a otras terapias, mediante la infusión endovenosa de biológicos como rituximab (anti-CD20).

3. DERMATOMIOSITIS JUVENIL

DEFINICIÓN

La dermatomiositis juvenil es una enfermedad multisistémica, con inflamación muscular y cutánea crónica.

CLÍNICA Y LABORATORIO

Los pacientes con dermatomiositis juvenil habitualmente consultan por debilidad muscular progresiva y rash heliotropo palpebral, pápulas eritematosas en dorso de articulaciones interfalángicas y lesiones en codos y rodillas. Sin embargo, las lesiones cutáneas pueden ser extensas con calcinosis subcutáneas asociadas.

Existen pacientes con formas de dermatomiositis juvenil amiopática, en donde se encuentra mayor predominio de lesiones cutáneas, sin presentar compromiso muscular clínico ni de laboratorio. Algunos pacientes con dermatomiositis juvenil amiopática pueden presentar enfermedad pulmonar intersticial de gravedad.

En los exámenes de laboratorio destaca la elevación de enzimas musculares: creatinquinasa total, SGOT, SGPT, LDH. No deben confundirse estas últimas con la presencia de hepatitis.

Además, se debe solicitar estudio de autoanticuerpos: ANA, perfil ENA, panel de miositis inflamatoria. El estudio de los autoanticuerpos ha permitido determinar riesgo de enfermedad pulmonar, calcinosis y pronóstico en las distintas formas de dermatomiositis, además de evaluar nuevas terapias que pudiesen tener mejor efectividad para el control de la enfermedad.

TRATAMIENTO

Los pacientes con dermatomiositis juvenil requieren terapia inmunosupresora intensa: corticoides sistémicos orales o pulsos de metilprednisolona hasta normalización de enzimas musculares, además de terapia inmunosupresora inicialmente con metotrexato o micofenolato. En caso de no presentar adecuada respuesta a este tratamiento se puede considerar el uso de fármacos biológicos como rituximab y tocilizumab.

Referencias

1. Textbook of pediatric rheumatology Cassidy Sixth edition
2. Pediatric Rheumatology in Clinical Practice, Ronald Laxer. Second Edition
3. Sullivan K, Pathogenesis of Pediatric Rheumatologic Diseases, 2018
4. Aringer M, 2019 European League Against Rheumatism/American College of Rheumatology Classification Criteria for Systemic Lupus Erythematosus. Arthritis Rheumatol 2019; 71:1400–1412.
5. Petri M et al. Derivation and validation of Systemic Lupus International Collaborating Clinics (SLICC) classification criteria for systemic lupus erythematosus. Arthritis Rheumatol 2012; 64:2677-2686.

Enfermedad de Kawasaki y Síndrome inflamatorio multisistémico pediátrico (SIM/PIMS)

DRA. SARA CONCHA G.
Departamento de Enfermedades Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La enfermedad de Kawasaki (EK) es una enfermedad febril aguda, autolimitada, con riesgo de complicación coronaria, que comparte características clínicas comunes con el Síndrome inflamatorio multisistémico pediátrico (PIMS, de sus siglas en inglés), una reacción inmune post infecciosa descrita en los últimos años con relación al COVID-19. Ambas son producidas por una respuesta inmune exagerada que causa las manifestaciones clínicas características.

ENFERMEDAD DE KAWASAKI

Es una vasculitis sistémica aguda de vaso mediano, de origen desconocido, descrita por primera vez en 1967 por el pediatra japonés Tomisaku Kawasaki. Se manifiesta como una enfermedad febril aguda principalmente en niños pequeños, y que es hoy en día la causa más común de enfermedad cardiaca adquirida en niños en países desarrollados.

EPIDEMIOLOGÍA

Su incidencia difiere según etnias siendo mayor en Japón, donde 330/100.000 niños entre 0 y 4 años son diagnosticados cada año versus Europa y Norte América, donde la incidencia anual reportada es de 4,9 a 19/100.000 niños menores de 5 años.

En Chile su incidencia ha ido en aumento, desde una tasa de 5,9/100.000 niños menores de 5 años entre el 2001-2003 a una tasa de 10,4/100.000 en el 2009-2011 y se concentra principalmente en las regiones centrales, especialmente en la Región Metropolitana oriente.

Además del factor étnico, se ha observado una mayor incidencia en niños menores de 5 años con un estilo de vida urbano, en gemelos idénticos, en niños con hermanos que han tenido una EK, en hombres versus mujeres (1,5:1), en aquellos nacidos de madres de mayor edad, cuando existen antecedentes familiares de alergia, en los que tienen un ingreso familiar mayor y en niños con familias pequeñas. Además, se ha observado que una edad materna menor a 32 años reduce el riesgo de formación de lesiones arteriales coronarias.

La tasa de recurrencia también va a depender de la región, en Japón es alrededor del 3%, 6,89 episodios por cada 1.000 pacientes-año, siendo mayor en los primeros 2 años desde el primer episodio. En Estados Unidos entre 1984 y 2008 fue de 1,7%, con una mayor tasa de 3,5% en americanos de Asia Pacífico. En Canadá fue de 2,9 episodios por 1.000 pacientes-año y los segundos episodios se presentaron en una media de 1,5 años desde el evento inicial. Algunos estudios han reportado un mayor riesgo de desarrollar secuelas coronarias en episodios recurrentes.

PATOGENIA

Numerosos estudios sugieren un factor genético importante dado la mayor incidencia en Asia, en hermanos de niños con EK (hasta 10 veces mayor riesgo) y en hijos de padres que han tenido EK. Si bien no se ha observado un patrón de herencia mendeliano, si existe agregación familiar y se han distinguido algunos polimorfismos asociados, que también han sido encontrados en enfermedades autoinmunes como lupus, artritis y colitis ulcerosa, sugiriendo una vía inmune inflamatoria común.

La principal teoría sobre su patogénesis está asociada a una infección que lleva a la activación del sistema inmune en un niño genéticamente susceptible. Esto ha sido apoyado por la estacionalidad de su aparición, siendo mayor en invierno y primavera, después del peak de infecciones respiratorias y por la asociación a los vientos troposféricos, cuya presencia en ciertas regiones podría aumentar las toxinas e infecciones gatillantes. Un estudio observó también que hasta un 10% de los niños con EK tenían o habían tenido infección por adenovirus.

El estímulo, que se cree sería infeccioso, gatillaría una activación tanto del sistema inmune innato como adaptativo, provocando aumento de citoquinas proinflamatorias, anticuerpos y linfocitos T regulatorios, que llevaría al daño endotelial arterial. Además, la baja recurrencia y curso autolimitado de la EK sugiere el desarrollo de linfocitos T y B de memoria.

CLÍNICA

La enfermedad de Kawasaki puede tener dos presentaciones clínicas: EK clásica y la EK incompleta o atípica.

1. EK clásica

Se define por la presencia de más de 5 días de fiebre (primer día calendario de fiebre es el día 1 de enfermedad, habitualmente es alta, mayor a 39º y remitente) y la presencia de 4 o más de los siguientes criterios:

a) Eritema y fisuras de labios, lengua aframbuesada (eritematosa con papilas prominentes) o eritema de la mucosa oral y faríngea.

b) Inyección conjuntival bilateral sin exudado (conjuntivitis bulbar). Habitualmente se inicia prontamente desde el inicio de la fiebre, pueden presentar también hemorragias conjuntivales, queratitis y con lámpara de hendidura puede observarse uveítis.

c) Exantema maculopapular, eritrodermia difusa o eritema tipo eritema multiforme. Habitualmente aparece a los 5 días desde el inicio de la fiebre, es extenso, en tronco y extremidades, con acentuación en la región inguinal y con descamación temprana.

d) Eritema y edema de manos y pies en la fase aguda o descamación periungueal en la fase subaguda (habitualmente 2-3 semanas desde el inicio de la fiebre). Además, 1 a 2 meses desde el inicio de la fiebre pueden observarse líneas transversales en las uñas (líneas de Beau).

e) Linfoadenopatía cervical (mayor o igual a 1,5 cm de diámetro) usualmente unilateral. Es la característica menos común y muchas veces puede requerir estudio con imágenes para diferenciarla de una linfoadenitis bacteriana, donde se observa un núcleo hipoecogénico habitualmente. En niños con EK, frecuentemente se observan linfonodos múltiples, aumentados de tamaño, que ayuda a diferenciarlo de una adenitis bacteriana.

Ante la presencia de 4 o más criterios clínicos, especialmente si hay enrojecimiento y edema de manos y pies, el diagnóstico puede hacerse al 4to día de fiebre o incluso en algunos casos en el 3er día de fiebre. Usualmente las manifestaciones características no están presentes todas al mismo tiempo.

Los pacientes con EK pueden presentar muchas otras manifestaciones clínicas, que no forman parte de los criterios diagnósticos, entre las cuales están:

- Cardíacas: miocarditis, pericarditis, anormalidades coronarias, aneurismas, shock.
- Respiratorio: infiltrado intersticial y peri bronquial, nódulos pulmonares.
- Musculoesquelético: artritis, artralgias, de pequeñas articulaciones las primeras semanas y de rodillas o tobillos en la 2-3era semana. En el líquido articular se observará un recuento de glucosa normal, leucocitos entre 125.000-300.000 por mm3 y cultivos negativos.
- Gastrointestinal: diarrea, vómitos, dolor abdominal, aumento de la bilirrubina (10%), aumento de transaminasas (40-60% de los niños), hidrops vesicular (que también puede observarse en algunas infecciones como rotavirus), pancreatitis.
- Sistema nervioso: irritabilidad, meningitis a líquido claro (líquido cefalorraquídeo con pleocitosis y cultivos negativos), parálisis del nervio facial, transitoria unilateral, hipoacusia sensorio neural profunda.
- Genitourinario: uretritis, hidrocele.
- Otros: eritema e induración en el sitio de la cicatriz BCG, síndrome hemofagocítico.

1. EK incompleta o atípica

Se debe sospechar una EK incompleta en los pacientes que presentan fiebre por 5 días o más, pero con 2 a 3 de los criterios clínicos solamente. Del mismo modo, también se debe sospechar en los lactantes (menores de 2 años) en ausencia de los criterios clínicos, pero con fiebre por 7 días o más sin otra causa.

Se debe tener una alta sospecha en niños menores de 6 meses con fiebre prolongada e irritabilidad, dado que las manifestaciones pueden ser atípicas y tienen mayor riesgo de desarrollar anormalidades coronarias. Muchas veces, en niños mayores de 5 años, el diagnóstico también puede ser tardío y también tienen mayor riesgo de anormalidades coronarias.

COMPLICACIONES

Las alteraciones cardiovasculares son la principal causa de morbilidad y mortalidad en la EK. Puede producirse inflamación del pericardio, miocardio, endocardio incluyendo válvulas y las arterias coronarias.

Durante la fase aguda esto puede manifestarse clínicamente por precordio hiperdinámico, taquicardia, soplos sistólicos acentuados, ritmo galopante por disfunción diastólica, frote pericárdico o signos de taponamiento cardíaco, murmullo pansistólico secundario a regurgitación mitral. Hasta un 5% puede presentar colapso cardiovascular e hipotensión con necesidad de expansores de volumen y drogas vasoactivas. Los niños que se presentan con shock tienen mayor resistencia a la terapia con gammaglobulina, más anormalidades coronarias y disfunción miocárdica prolongada.

En el electrocardiograma se puede observar arritmias, prolongación del PR, cambios no específicos de la onda ST y T o bajo voltaje si existe compromiso miocárdico o pericárdico. En el ecocardiograma puede observarse cambios miocárdicos, disfunción valvular hasta en un 25% de los niños y cambios coronarios. Si bien la gran mayoría tendrá dilatación coronaria transitoria que se resuelve en 4-8 semanas desde inicio del tratamiento, hasta en un 25% de los niños sin tratamiento puede desarrollarse aneurismas coronarios. En pacientes sin complicaciones el ecocardiograma debe hacerse al diagnóstico, repetirse en 1-2 semanas y luego entre 4-6 semanas desde el inicio de tratamiento. En pacientes con anormalidades coronarias durante la enfermedad aguda, debe realizarse más seguido, incluso 2 veces por semana hasta que dejen de crecer, para evaluar el riesgo de trombosis y la necesidad de escalar en tromboprofilaxis. Luego se debe realizar en forma semanal en los primeros 45 días de enfermedad y luego mensual hasta el 3er mes de evolución.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de EK clásica es clínico. En el caso de EK incompleta o atípica, si cumple con los criterios previamente señalados para EK incompleta, se debe solicitar exámenes de laboratorio como la proteína C reactiva (PCR) y velocidad de eritosedimentación (VHS) para complementar el diagnóstico.

Si la Proteína C reactiva es <3 mg/dL o la VHS <40 mm/hr, se debe reevaluar la clínica y laboratorio de forma seriada. Considerar ecocardiograma si aparece descamación de extremidades.

Si la PCR es ≥3 mg/dL o la VHS ≥40 mmg/hr, se debe realizar otros exámenes como hemograma con recuento de plaquetas, albúmina sérica, transaminasas, orina completa, además de un ecocardiograma.

El diagnóstico de EK incompleta se hace entonces con Prot. C reactiva ≥3 mg/dL o la VHS ≥40 mm/hr asociado a alguna de las siguientes situaciones:

- Ecocardiograma alterado: Z score de la arteria coronaria descendiente anterior izquierda (ACDAI) o de la arteria coronaria derecha (ACD) mayor a 2,5; aneurisma coronario; o más de 3 de los siguientes: disminución de la función ventricular izquierda, regurgitación mitral, efusión pericárdica o Z score de la ACDAI o de la ACD entre 2 y 2,5. La presencia de este criterio hace el diagnóstico de EK incompleta
- 3 o más de los siguientes resultados de laboratorio:
  - Anemia (según valores de referencia para la edad).
  - Plaquetas >450.000/mm3 después del séptimo día de fiebre.
  - Albumina ≤ 3g/dL.
  - Aumento de transaminasa glutámico-pirúvica (GPT).
  - Recuento de leucocitos ≥ 15.000/mm3
  - Orina completa por recolector con ≥10 leucocitos por campo.

Laboratorio

La enfermedad de Kawasaki presenta alteraciones de laboratorio que son muy características. En el hemograma se observará una leucocitosis con predominio de neutrófilos. El recuento de plaquetas al comienzo de la sintomatología es normal, pero con el transcurso de los días, este se va incrementando, presentando la clásica trombocitosis en la segunda semana de evolución. La trombocitopenia es poco común, pero puede ocurrir en las primeras semanas de enfermedad y puede ser un signo de coagulación intravascular diseminada además de ser factor de riesgo de anormalidades coronarias. Los parámetros inflamatorios como proteína C reactiva y VHS están elevados.

La hipoalbuminemia es común y habitualmente se asocia a enfermedad más severa y prolongada.

La piuria aséptica, secundaria a la uretritis, (por eso debe ser tomada por recolector y no por sondeo), puede aparecer hasta en un 80% de los niños y si bien, no es especifica de EK, puede orientar el diagnóstico.

Al iniciar el tratamiento observaremos una disminución de la PCR, pero habitualmente la VHS se mantiene elevada dado la infusión de gammaglobulina. La anemia, habitualmente normocítica normocrómica, se resuelve al disminuir la inflamación. La trombocitosis es característica en la 2-3era semana y se normaliza en la 4-6ta semana en la mayoría de los casos.

Diagnósticos diferenciales

La presencia de conjuntivitis exudativa, faringitis exudativa, úlceras orales, esplenomegalia, exantema vesicular, buloso o petequial no son propios de EK y deben hacer sospechar otras patologías.

1. Infecciosas: sarampión, adenovirus, enterovirus, enfermedad por toxinas de estafilococo (shock tóxico) o estreptococo (escarlatina o shock tóxico), infección por rickettsias o Leptospira. La presencia de virus como metaneumovirus, virus respiratorio sincicial, coronavirus

no COVID, parainfluenza o influenza, son comunes en niños con EK y no deben excluir el diagnóstico.
2. Hipersensibilidad a drogas como síndrome de Stevens Johnson: habitualmente se acompañará de exantema buloso, con signo de Nikolsky positivo y compromiso severo de mucosas.
3. Artritis juvenil sistémica: además de la fiebre, estos pacientes presentarán un exantema eritematoso asalmonado, típicamente evanescente, que se acentuará con la fiebre, asociado a hepatoesplenomegalia, serositis, artritis o adenopatías.
4. Intoxicación por mercurio.
5. PIMS.

TRATAMIENTO

El objetivo del tratamiento en la fase aguda es reducir la inflamación, el daño arterial y prevenir trombosis en aquellos con alteraciones coronarias. Debe iniciarse lo antes posible una vez establecido el diagnostico de EK clásica o incompleta, idealmente en los primeros 10 días desde el inicio de la fiebre, o después de los 10 primeros días si persiste la elevación de parámetros inflamatorios con fiebre persistente sin otra causa, o con aneurismas coronarios (Z score mayor a 2,5). Si la fiebre se resolvió de forma espontánea, los parámetros inflamatorios están bajos y el ecocardiograma está normal, el paciente no requiere tratamiento.

Gammaglobulina endovenosa: el tratamiento inicial es con gammaglobulina endovenosa. El mecanismo de acción no está del todo claro, pero lleva a la disminución de la inflamación con posible modulación de la producción de citoquinas, neutralización de toxinas, aumento de la actividad T regulatoria, supresión de anticuerpos y entrega de anticuerpos idiotípicos.

La dosis debe ser de 2 gr/kg en una sola infusión, habitualmente administrada en 10-12hrs.

Los efectos adversos más comunes son leves como los asociados a la infusión; fiebre, cefalea, fatiga, hipotensión y neutropenia. Algunos desarrollan meningitis aséptica, que usualmente se resuelve rápido sin secuelas neurológicas, anemia hemolítica, enfermedad del suero y de forma poco frecuente, complicaciones severas como anafilaxia, falla renal, tromboembolismo, colitis, daño pulmonar.

Posterior al uso de gammaglobulina en altas dosis, todas las vacunas vivas como tres vírica, varicela y fiebre amarilla, deben diferirse hasta 11 meses después de haber recibido la gammaglobulina, debido a la reducción en la efectividad de las vacunas atenuadas ante la presencia de altas concentraciones de anticuerpos. Los niños de alto riesgo podrían vacunarse, pero deben revacunarse 11 meses después de la gammaglobulina.

El uso de gammaglobulina ha demostrado disminuir la duración de la fase aguda y las secuelas coronarias de un 25% al 5%, pero a pesar del tratamiento, un 20% desarrolla dilatación coronaria transitoria, 5% un aneurisma coronario (Z score más de 2,5) y 1% un aneurisma gigante.

EK resistente a gammaglobulina
Hasta un 20% de los pacientes han demostrado ser resistentes al tratamiento con gammaglobulina, lo que se define como fiebre persistente o recurrente a las 36 hrs. de haber terminado la primera infusión de gammaglobulina y en menos de 7 días.

Aspirina: durante la fase aguda, se usa aspirina en dosis alta de 30-50 mg/kg día dada cada 6hrs, para disminuir la actividad inflamatoria. Luego de que el paciente se hace afebril por más de 48hrs, se debe disminuir a dosis antitrombótica de 3-5 mg/kg día y continuar por 6-8 semanas desde el inicio de la enfermedad hasta demostrar que el paciente no tiene alteraciones coronarias (se mantiene habitualmente hasta el ecocardiograma de control). En niños que desarrollan alteraciones coronarias, la aspirina se mantiene de forma indefinida. Se debe evitar el uso de ibuprofeno concomitante a la aspirina dado que antagoniza el efecto antiplaquetario. Hay que tener en cuenta el riesgo de síndrome de Reye en niños que cursen con infección por varicela o influenza estando en tratamiento con aspirina.

Corticoides: actúan sobre la inflamación regulando la fase de alarma, la movilización de los leucocitos al sitio dañado. También actúan en la fase de resolución promoviendo la fagocitosis de células apoptóticas y la inhibición de la re-epitelización y angiogénesis.

Tienen números efectos adversos, algunos de ellos pueden abreviarse con la sigla CUSHINGOID: cataratas, ulceras gastrointestinales, estrías, hipertensión, inmunosupresión, necrosis de la cabeza femoral, elevación de la glucosa, obesidad, infecciones, depresión o cambios de ánimo.

Su uso en EK ha sido evaluado principalmente en pacientes con alto riesgo de alteraciones coronarias y por ello de morbimortalidad. Para identificar pacientes de mayor riesgo se han desarrollado sistemas de puntaje como el **Score de Kobayashi,** que considera la edad (<1 año), <4 días de enfermedad al inicio de tratamiento, plaquetas <300.000mm3, >80% de neutrófilos, alza de PCR >10 mg/dL, sodio <133 mmol/L y GPT >100 UI/L. Este score ha sido validado en población japonesa, pero ha mostrado baja sensibilidad en población norteamericana y europea. Otros marcadores asociados a un alto riesgo de aneurismas son la enfermedad resistente a gammaglobulina, parámetros inflamatorios muy elevados (no solo la PCR), shock y aneurismas existentes.

Una revisión Cochrane publicada el año 2022 demostró que el uso de corticoides en la fase aguda de la EK se asocia a menos anormalidades coronarias (OR 0,32, IC 95% 0,14 a 0,75),

reducción más rápida de los parámetros inflamatorios (2,8 días menos), menor duración de la fiebre (1,34 días menos) y menor duración de la estadía hospitalaria (1,01 días menos), sin aumento de los efectos adversos ni de la mortalidad. La recomendación actual sigue siendo administrar corticoides solo en pacientes de alto riesgo, no en todos los pacientes con EK.

La dosis sugerida es prednisolona 2 mg/kg día dividido cada 8hrs hasta que el paciente este afebril, luego prednisona oral hasta que la PCR se normalice y luego disminución lenta en 2-3 semanas.

Terapia antitrombótica

En pacientes sin cambios coronarios, la aspirina será usada en dosis baja hasta la 4-6ta semana, pero en pacientes con aneurismas que se expanden rápidamente o gigantes, se utiliza anticoagulación con heparina de bajo peso molecular o warfarina además de la aspirina.

Si ya existen trombos, se utiliza terapia trombolítica o recuperación mecánica del flujo coronario.

Otros tratamientos usados en EK resistente: se define EK resistente como fiebre persistente o recurrente a las 36 hrs. de haber terminado la primera infusión de gammaglobulina. En este caso se sugiere:

- Usar una 2da dosis de gammaglobulina 2 gr/kg.
- Infliximab: anticuerpo monoclonal anti TNF-a que ha demostrado disminuir la inflamación vascular y con ello el tamaño de aneurismas coronarios, pero no ha demostrado disminuir la fiebre. La dosis usada es de 5 mg/kg administrado en 2hrs.
- Ciclosporina: inhibidor de calcineurina. Usado cuando el paciente persiste febril a pesar de la 2da dosis de gamma, los corticoides e infliximab. La dosis utilizada es de 3 mg/kg dividida cada 12hrs y luego puede hacerse traslape a oral.
- Anakinra: antagonista recombinante del receptor de IL-1B, se administra en dosis de 2-6 mg/kg día subcutáneo.
- Ciclofosfamida: agente alquilante que bloquea la replicación del ADN, se usa en dosis de 2 mg/kg día.
- Plasmaféresis.

Todos estos tratamientos de segunda línea son de resorte del especialista, por lo que un niño en estas circunstancias debe ser derivado a un centro de mayor complejidad.

PRONÓSTICO Y MANEJO A LARGO PLAZO

El pronóstico y seguimiento va a depender del daño coronario ocasionado. La tasa de fatalidad global es menor al 0,2% y la principal causa de muerte es el infarto al miocardio secundario a oclusión coronaria. Es por esto por lo que estos pacientes son clasificados como de riesgo futuro de enfermedad cardiovascular (ECV) y, por lo tanto, al momento del alta, es importante recordarles mantener buen peso, alimentación sana baja en grasas, ejercicios y vida sana.

La guía de American Heart Association ha clasificado categorías según el riesgo:

1. Pacientes sin alteraciones coronarias: el seguimiento inicial será con un ecocardiograma de control a las 6-8 semanas y luego si este está normal, se suspenderá la aspirina en dosis baja y el paciente estará de alta. El riesgo de estos pacientes de ECV es similar a pacientes que no han tenido EK.
2. Pacientes que fueron de alto riesgo (definido por ejemplo por score Kobayachi nombrado previamente), sin aneurismas coronarios: se disminuirá de forma lenta los corticoides y según el ecocardiograma de control a las 6-8 semanas, se suspenderá la aspirina y estará de alta.
3. Pacientes con aneurismas coronarios u otras alteraciones: el seguimiento con ecocardiograma será más seguido, cada 1-2 semanas según el daño y luego, la suspensión de aspirina, anticoagulación y el alta, dependerá de la evolución.

La tasa de recurrencia de la EK es baja, cercana al 1-2%, sobre todo en series norteamericanas y europeas, y se produce en los primeros 2 años desde el debut. Estos pacientes tienen mayor riesgo de aneurismas coronarios en el segundo episodio si es que tuvieron en el primero, por lo que muchas veces van a requerir otras terapias además de la gammaglobulina y requieren un seguimiento más estrecho de los factores de riesgo cardiovascular.

SÍNDROME INFLAMATORIO MULTISISTÉMICO PEDIÁTRICO (SIM/PIMS)

INTRODUCCIÓN

En abril del año 2020, en Europa y Estados Unidos se comenzó a notificar un aumento de casos de una entidad inflamatoria multisistémica grave, secundaria a una reacción inmunológica en población pediátrica con historia de exposición a SARS-CoV-2. Esta tenía características comunes a la EK y al síndrome hemofagocítico, y en algunos casos evolucionaba rápidamente a shock. Habitualmente se iniciaba 3-6 semanas posterior a la exposición a SARS-CoV-2, la mediana de edad de presentación era de 9 años y las manifestaciones clínicas podían ser muy variadas.

Frente a esto, la Organización Mundial de la Salud definió como SIM o PIMS (por sus siglas en inglés Paediatric Inflammatory Multisystem Syndrome), a la enfermedad caracterizada por la presencia de fiebre por 3 o más días, en niños menores de 19 años, con al menos 2 de los siguientes criterios clínicos:

1. Exantema o conjuntivitis bilateral no supurativa o afectación mucocutánea.

2. Hipotensión o shock.
3. Disfunción miocárdica o elevación de parámetros de daño miocárdico (troponinas o proBNP).
4. Coagulopatía (alteración del TP, TTPA, elevación Dímero D >1.500 ng/dL).
5. Afectación gastrointestinal (vómitos, diarrea, dolor abdominal).

Además de los criterios clínicos se debían cumplir todos los siguientes:

a) Elevación de Prot. C reactiva >50 mg/L o procalcitonina > 1ng/dL.
b) Ausencia de otras etiologías que expliquen los síntomas (como sepsis o shock tóxico).
c) Evidencia de infección COVID-19 (por PCR, test de antígeno, serología o nexo epidemiológico).

En marzo del 2023 el Centro de Control de Enfermedad y Prevención norteamericano (CDC) publicó algunas sugerencias de cambios en la definición de este síndrome:

1. Pacientes menores de 21 años.
2. Fiebre (>38°C) de cualquier duración.
3. Enfermedad severa que requiere hospitalización y compromiso multisistémico de 2 o más de los siguientes sistemas:
   a) Cardíaco: disminución de la fracción de eyección <55%, dilatación coronaria, aneurisma o ectasia o elevación de troponina.
   b) Compromiso mucocutáneo: exantema, inflamación mucosa oral (lengua fresa, eritema, labios fisurados), conjuntivitis o inyección conjuntival, o cambios en extremidades (eritema o edema de manos y pies).
   c) Shock.
   d) Compromiso gastrointestinal: dolor abdominal, vómitos o diarrea.
   e) Hematológico: plaquetas <150.000 células/mm3 o linfocitos <1.000 células/mm3
4. Evidencia de inflamación en los exámenes de laboratorio: Prot C reactiva >3 mg/dL.
5. Ausencia de otras causas.
6. Detección SARS-CoV-2 mediante PCR, antígeno o anticuerpos, hasta 60 días antes, durante la hospitalización o post mortem o contacto estrecho con caso confirmado en los 60 días previos a la hospitalización.

FISIOPATOLOGÍA

Desde su descripción, numerosas teorías se han propuesto. La inflamación posterior a SARS-CoV-2 provocaría una lesión endotelial con producción excesiva de trombina, inhibición de la fibrinolisis y activación del complemento. Además, una sobre activación de la inmunidad innata aumentando el IFN-y y disminuyendo el INF-a, que lleva a activación de las células dendríticas, aumento de la producción de citoquinas por los monocitos, activación de la inmunidad adaptativa con disminución de linfocitos CD4 y CD8 y aumento de producción de anticuerpos. Esto llevaría a una tormenta de citoquinas con disfunción microvascular y eventual compromiso multisistémico.

CLÍNICA

Su forma de presentación puede ser muy variada y es por esto que se han descrito 4 fenotipos clínicos:

1. Síntomas inespecíficos en que predomina la fiebre, exantema y compromiso gastrointestinal.
2. Enfermedad tipo Kawasaki con o sin compromiso coronario.
3. Shock mixto o inestabilidad hemodinámica, sobre todo en niños de mayor edad.
4. Tormenta de citoquinas: en algunos pacientes se ha observado un aumento de IL-6 e IL-1, que se asocia a mal pronóstico de COVID-19 en adultos.

Diferencias entre EK y SIM

La presentación clínica del SIM puede ser muy similar a la Enfermedad de Kawasaki, compartiendo incluso algunos criterios clínicos. Comparativamente, se ha observado que los pacientes con SIMS/PIMS presentan:

- Edad levemente mayor que en EK.
- Mayor compromiso digestivo y neurológico como forma de presentación inicial.
- Presencia de shock y disfunción cardíaca.
- Tendencia a la linfopenia y trombocitopenia.
- Elevación mayor de parámetros inflamatorios.
- Disfunción ventricular.
- Aumento en población afroamericana e hispánica vs la EK que se presenta de forma más frecuente en población asiática.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de SIM se basa en los criterios mencionados con anterioridad.

Dentro de los exámenes de laboratorio se deben solicitar aquellos que nos permitan evaluar la condición y grado de compromiso multiorgánico del paciente y descartar otras causas.

Laboratorio

a) General: orientado principalmente a descartar otras causas y evaluar condición general del paciente. Dentro de los estudios realizados están el hemograma, VHS, Prot. C reactiva, procalcitonina, pruebas hepáticas, perfil bioquímico, LDH, triglicéridos, gases, electrolitos plasmáticos, ácido láctico, creatinina, pruebas de coagulación.

b) Específicos de SIM: anticuerpos, antígenos o PCR de SARS-CoV-2, fibrinógeno, ferritina, dímero D, CK total, CKMB, troponinas, proBNP, IL-6.
c) Radiografía de tórax para descartar otras causas, ecocardiograma y electrocardiograma.

Evaluación cardiovascular
En casos graves se ha descrito compromiso cardiovascular hasta en un 80%, ya sea por pericarditis con derrame pericárdico, miocarditis, valvulitis, compromiso coronario, arritmias o shock. Esto sería secundario a daño directo del cardiomiocito por el virus o por la tormenta de citoquinas y el daño microvascular.

Se recomienda realizar electrocardiograma al ingreso y cada 48 hrs. y de existir alteraciones, monitorización continua y holter de ritmo al alta. Además, ecocardiograma precoz, idealmente al ingreso, buscando daño miocárdico, disfunción ventricular, compromiso de arterias coronarias y pericardio. De existir alteraciones significativas, se recomienda seguimiento con troponinas o proBNP y ecocardiograma seriado hasta que se normalicen. En pacientes sin alteraciones cardiacas, se recomienda ecocardiograma a los 7-14 días y luego a las 4-6 semanas desde el inicio de la enfermedad. En caso de alteraciones cardíacas, considerar realizar un ecocardiograma a 1 año desde el diagnóstico. En pacientes que tuvieron disfunción ventricular en la fase aguda, considerar resonancia cardíaca 2-6 meses desde el diagnóstico.

Evaluación hematológica
Durante la infección grave por SARS-CoV-2 y en el transcurso del SIM, se ha descrito un estado de hipercoagulabilidad que aumenta el riesgo de trombosis. Por esto, la guía chilena de infectología recomienda, ante un Dímero D persistente sobre 1000 ng/dL o su aumento progresivo, iniciar profilaxis de anticoagulación con heparina de bajo peso molecular (enoxaparina 1 mg/kg/dosis, una vez al día) y en caso de trombosis cambiar a dosis anticoagulante (dos veces al día). La guía de la Academia Americana de Reumatología recomienda evaluar anticoagulación en pacientes de alto riesgo: con catéter venoso central, mayores de 12 años, neoplasias, admisión en cuidados intensivos, dímero D más de 5 veces sobre el límite normal o con aneurismas coronarios.

TRATAMIENTO

El manejo va a depender del fenotipo de presentación.
1. En pacientes clínicamente inestables con compromiso hemodinámico:
   a) Gammaglobulina ev 2 gr/kg/día (máximo de 100 gr) infundida en 12 hrs o en caso de disfunción cardíaca 1 gr/kg día en 2 días.
   b) Metilprednisolona 1-2 mg/kg/día ev por 3 a 5 días según evolución.
   c) Si existen alteraciones coronarias agregar aspirina 50 mg/kg/día (máximo 2 gr) en 4 dosis diarias hasta completar 48-72 hrs afebril y disminución de los parámetros inflamatorios y luego disminuir a dosis antiplaquetarias. En caso de no haber alteraciones coronarias, aspirina 3-5 mg/kg (máximo 100 mg dosis) hasta que las plaquetas se normalicen y el ecocardiograma de control a las 4-6 semanas este normal. Evitar aspirina si hay sangrado activo, alto riesgo de sangrado o plaquetas <80.000/mm3.

2. En pacientes con enfermedad refractaria considerar:
   a) Segunda dosis de gammaglobulina.
   b) Dosis más alta de metilprednisolona, 10-30 mg/kg día hasta que el paciente esté afebril y luego disminución progresiva en 2 semanas.
   c) Infliximab, en infusión única de 5-10mg/kg en 2 hrs.
   d) Anakinra, en dosis alta, más de 4 mg/kg día ev o sc.

3. Fenotipo tormenta de citoquinas: la inmunomodulación debería plantearse en pacientes con elementos de shock, compromiso multisistémico o deterioro clínico asociado a elevación progresiva o sostenida de ferritina, Prot C reactiva e IL-6, a pesar de la terapia con gammaglobulina y corticoides en ausencia de infección. En estos casos se recomienda:
   a) Tocilizumab: es un anticuerpo monoclonal humanizado contra el receptor de IL-6 que conduce a la disminución de citoquinas y reactantes de fase aguda. La dosis utilizada es de 12 mg/kg ev en dosis única en menores de 30 kg y de 8 mg/kg ev en mayores de 30 kg.
   b) Anakinra: antagonista del receptor de IL-1b e IL-1a, usado en cuadros de activación macrofágica y desregulación inmune, que tiene la ventaja de ser titulable con tiempo de acción y vida media corta, lo que otorga un perfil de seguridad mayor en pacientes con coinfección bacteriana o inmunosupresión de base. Su dosis es de 5 a 10 mg/kg día en 2 veces al día y luego se titula según respuesta.

SEGUIMIENTO

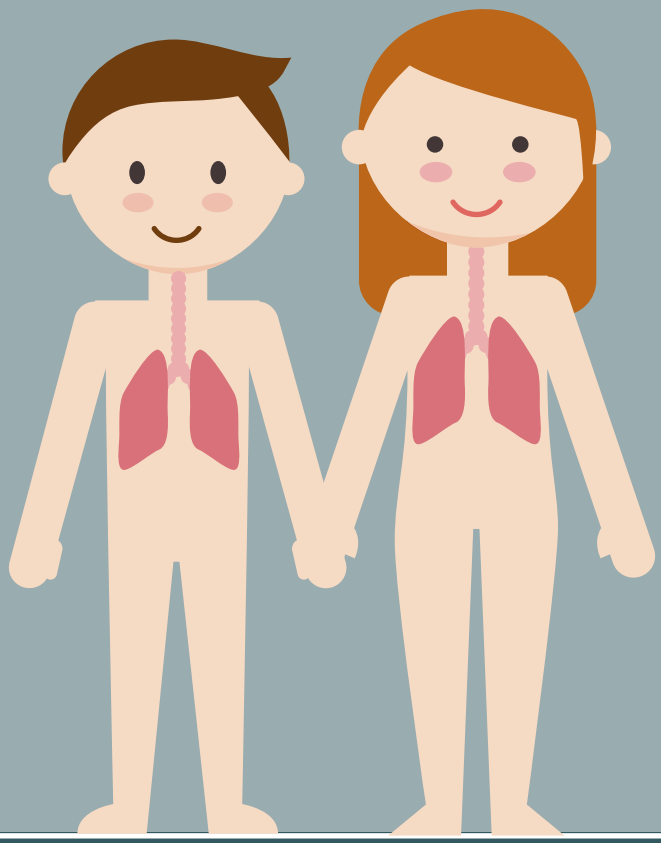
La gran mayoría de los niños se presentan con síntomas leves y sin complicaciones. Durante la hospitalización serán evaluados por un equipo multidisciplinario: pediatras, reumatólogos, cardiólogos, infectólogos y hematólogos. El equipo que realizará el seguimiento a largo plazo dependerá de las manifestaciones clínicas y condición del paciente al momento del alta.

PUNTOS CLAVES

- **La EK es una vasculitis sistémica aguda de vaso mediano, de origen desconocido que se manifiesta principalmente por fiebre en niños pequeños y es hoy en día la causa más común de enfermedad cardiaca adquirida en niños en países desarrollados.**
- **Si bien lo más frecuente es ver pacientes con EK completo, es importante tener una alta sospecha en pacientes con fiebre prolongada sobre todo en menores de 6 meses.**
- **Gracias a la gammaglobulina, el riesgo de aneurismas coronarios ha disminuido considerablemente y debemos tener en consideración que pacientes de alto riesgo pueden requerir además corticoides.**
- **El SIM es una entidad inflamatoria multisistémica grave, secundaria a una reacción inmunológica en población pediátrica con historia de exposición a SARS-CoV-2, con características comunes a la EK, pero que habitualmente se presenta en niños de mayor edad, con mayor compromiso digestivo, neurológico y cardíaco.**
- **El tratamiento va a depender de las manifestaciones clínicas y su gravedad. En pacientes con compromiso hemodinámico se considera gammaglobulina, corticoides y aspirina.**

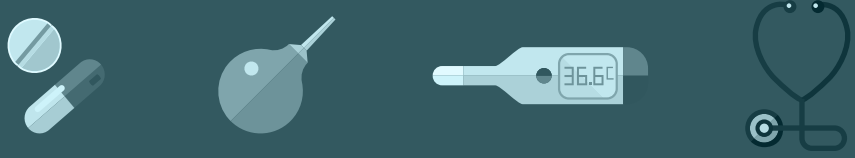
Referencias

1. Rife E, Gedalia A. Kawasaki Disease: an Update. Curr Rheumatol Rep. 2020;22.
2. Gradoux E, Bernardo S Di, Bressieux-Degueldre S, et al. Epidemiology of Kawasaki Disease in children in Switzerland: a national prospective cohort study. Swiss Med Wkly. 2022;152:1-9.
3. Hoyos-Bachiloglu R, García Á, Morales PS, Cerda J, Talesnik E, Borzutzky A. Distribución geográfica de la enfermedad de Kawasaki en Chile. Rev Chil Infectol. 2016;33:12-18.
4. Tseng C, Lin H, Tzeng C, Id JH. Association of Kawasaki disease with urbanization level and family characteristics in Taiwan : A nested case – control study using national-level data. 2024:1-11.
5. McCrindle BW, Rowley AH, Newburger JW, et al. Diagnosis, Treatment, and Long-Term Management of Kawasaki Disease: A Scientific Statement for Health Professionals from the American Heart Association. Vol 135.; 2017.
6. Onouchi Y. Genetics of Kawasaki disease: - What we know and don't know. Circ J. 2012;76:1581-1586.
7. Uehara R, Belay ED. Epidemiology of kawasaki disease in Asia, Europe, and the United States. J Epidemiol. 2012;22:79-85.
8. Jaggi P, Kajon AE, Mejias A, Ramilo O, Leber A. Human adenovirus infection in Kawasaki disease: A confounding bystander? Clin Infect Dis. 2013;56:58-64.
9. Wong PH, White KM. Impact of Immunoglobulin Therapy in Pediatric Disease: a Review of Immune Mechanisms. Clin Rev Allergy Immunol. 2016;51:303-314.
10. Cain DW, Cidlowski JA. Immune regulation by glucocorticoids. Nat Rev Immunol. 2017;17:233-247.
11. Green J, Wardle A, Tulloh R. Corticosteroids for the Treatment of Kawasaki Disease in Children. Cochrane Database Syst Rev. 2022;:Art No:CD011188.
12. Sudo D, Makino N, Nakamura Y. Recurrent Kawasaki disease and cardiac complications: Nationwide surveys in Japan. Arch Dis Child. 2020;105:848-852.
13. Son MBF, Burns JC, Newburger JW. A New Definition for Multisystem Inflammatory Syndrome in Children. Pediatrics. 2023;151.
14. Martinez OM, Bridges ND, Goldmuntz E, Pascual V. The immune roadmap for understanding multi-system inflammatory syndrome in children: opportunities and challenges. Nat Med. 2020;26:1819-1824.
15. Sancho-shimizu V, Brodin P. SARS-CoV-2 – related MIS-C : A key to the viral and genetic causes of Kawasaki disease? J Exp Med. 2021;218:1-16.
16. Henderson LA, Canna SW, Friedman KG, et al. American College of Rheumatology Clinical Guidance for Multisystem Inflammatory Syndrome in Children Associated With SARS–CoV-2 and Hyperinflammation in Pediatric COVID-19: Version 3. Arthritis Rheumatol. 2022;74:e1-e20.
17. Cofré F, Izquierdo G, Tapia , Poli C, Delpiano L, Conca N. Recomendación para la sospecha diagnóstica y manejo inicial del Síndrome Inflamatorio Multisistémico (SIM-COVID-19) en contexto pandemia SARS-CoV-2. Soc Chil Infectología. 2020:1-9.



Broncopulmonar

Resfrío común
Otitis media aguda
Sinusitis
Faringoamigdalitis
Bronquiolitis
Neumonía
Neumonía recurrente
Obstrucción de la vía aérea superior
Asma bronquial
Coqueluche



Resfrío común

DRA. IDA CONCHA M.
Departamento de Enfermedades
Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIÓN

Infección viral autolimitada que se caracteriza por odinofagia, congestión nasal y rinorrea, tos, estornudos, fiebre de bajo grado, cefalea y malestar general.

EPIDEMIOLOGÍA

Ocurre durante todo el año dado la enorme cantidad de virus que pueden producir este cuadro. Hay alta prevalencia durante otoño e invierno y también en primavera.

Relevancia

Dada su alta frecuencia y rápida transmisión es el cuadro infeccioso más frecuente que afecta al niño y también al adulto.

FISIOPATOLOGÍA

La transmisión de persona a persona se produce a través de las manos del niño contaminadas con secreciones desde una persona infectada, así el niño se auto inocula virus en las mucosa nasal u ocular. Esta es la forma más frecuente y exitosa de cómo se expande la infección viral. Otra es la inhalación de gotitas que quedan suspendidas en el aire que contienen el virus desde un enfermo que estornuda o tose. La tercera forma es que el enfermo esté muy cercano al niño, estornuda o tose y deposita grandes gotas que contienen virus en la mucosa nasal o conjuntival.

Las superficies contaminadas con virus contribuyen muy poco a la trasmisión viral.

Una vez inoculado el virus en la mucosa, estos se adhieren a las células epiteliales en la nasofaringe y penetran en ella comenzando la replicación viral. Las células infectadas liberan IL-8 que atrae los polimorfonucleares (PMN) que se acumulan en secreciones y enlentecen el clearance ciliar. Por mecanismos aún no entendidos se produce aumento de la permeabilidad capilar en la submucosa nasal liberándose bradicininas y albumina que contribuyen a la rinitis y a la odinofagia. Según el virus, puede haber más o menos destrucción celular.

El cambio de una secreción nasal clara a una blanca/amarillenta está dado por la acumulación de PMN y el cambio a color verde por una actividad enzimática de dichos PMN y no a una presencia de bacterias.

ETIOLOGÍA

El 50% de los resfríos son producidos por los rinovirus, que tienen más de 100 serotipos. El resto es producido por virus que presentan otros cuadros clínicos en el niño: influenza, virus respiratorio sincicial, parainfluenza, adenovirus, Coxsackie virus, metaneumovirus, coronavirus tradicional, virus SARS-CoV-2 entre otros.

CLÍNICA

Los niños menores de 6 años tienen una frecuencia de 6-8 resfríos por año (hasta 1 al mes, exceptuando la época de verano), típicamente el cuadro puede durar hasta 14 días, pero en menores los síntomas catarrales pueden persistir más semanas. Los niños que van a sala cuna tienen más episodios que los que se mantienen en casa. Los mayores de 6 años tienen 2-4 episodios por año y la duración del cuadro tiende a ser menor, de 5-7 días.

Los síntomas varían según edad del niño y tipo de virus que esté produciendo el cuadro. En el lactante es más frecuente la fiebre y el compromiso del estado general (CEG) con irritabilidad, dificultad para alimentarse y dormir aparte de la rinorrea y tos. En los niños prescolares y escolares, en los primeros días hay sensación febril y cefalea siendo lo más frecuente la congestión nasal, rinorrea, tos y estornudos.

La tos es sin duda uno de los síntomas más molestos, más de 2/3 la tienen, alterándose todas las actividades del niño incluyendo el sueño, inclusive cuando otros síntomas han desaparecido. En caso de tos que persiste más allá de un mes, deben considerarse y estudiarse otras causas.

Otros síntomas incluyen odinofagia inicialmente, disfonía e inyección conjuntival, vómitos y diarrea, pero en menor frecuencia.

Al examen físico nos encontraremos con niños con grados variables de decaimiento, habitualmente hidratados, con una evaluación inicial normal, febriles o afebriles, con

congestión nasal, faríngea y conjuntival, rinorrea mucosa, blanquecina, amarillenta o verdosa, el examen de oídos puede revelarnos algún grado menor de congestión timpánica, y el resto del examen es normal.

Diagnóstico diferencial

Una historia clínica y un examen físico prolijo debería bastar para descartar otras enfermedades respiratorias como, por ejemplo:

1. **Rinitis alérgica:** la historia previa del paciente, exposición a alergenos, falta de CEG y fiebre, la facie atópica, las mucosas pálidas, la secreción mucosa persistente, permiten el descarte.
2. **Sinusitis aguda:** la historia prolongada sobre 14 días, la cefalea importante, el dolor facial ayudan al descarte.
3. **Cuerpo extraño nasal:** se manifiesta como descarga nasal unilateral purulenta, de muy mal olor y persistente.
4. **Coqueluche:** en este caso hay rinorrea y tos leve en la etapa de pródromo, pero luego la tos en accesos paroxísticos se transforma en el signo cardinal y permite el descarte.
5. **Influenza:** si bien puede producir resfrío común, habitualmente produce fiebre sobre 39°C, CEG severo, mialgias, cefalea importante.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de un resfrío común es clínico, no requiere de exámenes, salvo en contextos especiales: viajes y necesidad de descartar algunos virus como SARS-CoV-2 o que el niño tenga una situación médica que lo haga muy vulnerable (niño inmunosuprimido, por ejemplo) o un familiar de éste.

TRATAMIENTO

Lo fundamental será educar a padres y cuidadores en cómo se espera que evolucione esta enfermedad y cuándo será necesario que vuelvan a consultar.

El cuidado de un niño con resfrío común es de soporte:

1. Hidratación general y de la mucosa respiratoria

2. Ingestión de líquidos calientes frecuentes en niños mayores puede ayudar a eliminar secreciones

3. Aseo nasal tópico con suero: remueve temporalmente las secreciones y descongestiona al producir vasoconstricción. Es un sistema barato, puede producir irritación y sangramiento si se hace agresivamente y muy frecuente. En niños pequeños preferir la pera de jeringa y si ésta no es efectiva, los spray nasales. En niños mayores, cuando la obstrucción nasal producto de la secreción es muy intensa, podrían usarse los irrigadores de suero salino. En niños mayores de 5 años con mucha molestia por la obstrucción nasal puede darse, si no resulta el aseo nasal, Ipratropio al 0,06%, 2 spray nasal en cada fosa nasal cada 8 horas por 4 días, con ello disminuye la descarga, pero no la congestión nasal.

4. Medicamentos: los medicamentos que deben usarse en el resfrío común son los analgésicos y antipiréticos para aliviar los síntomas de dolor y fiebre que acompañan al resfrío.

   Los descongestionantes, los antihistamínicos, expectorantes, mucolíticos no tienen evidencia de ser mejores que el placebo y pueden producir algunos efectos secundarios serios. Los descongestionantes orales o tópicos pueden usarse sólo en los mayores de 12 años. Producen alivio subjetivo de los síntomas nasales en estudios de adultos. Contienen pseudoefedrina o fenilefrina que provocan vasoconstricción nasal. Los efectos colaterales de los descongestionantes orales incluyen taquicardia, palpitaciones y aumentan de la presión arterial.

5. Tos: Aparte de la hidratación oral, la miel tiene un efecto beneficioso y puede ser usada en los mayores de 1 año con seguridad. Un estudio sistemático concluyó que era superior que otros medicamentos usados habitualmente (difenhidramina, dextrometorfano, placebo) y otro metaanálisis demostró reducción de la frecuencia de tos y de la severidad, con efectos colaterales leves e infrecuentes (náuseas)

PREVENCIÓN

Lo mejor para la prevención de un resfrío es un lavado frecuente de manos y evitar llevarse las manos a la nariz, ojos y boca.

A los niños se les debe enseñar que tosan o estornuden en pañuelos desechables o sobre el pliegue de su codo y no al aire o sobre otra persona.

Las medidas implantadas en período de pandemia de SARS-CoV-2 han demostrado su eficacia y el aseo de manos con sanitizadores y viricidas es eficaz.

El aseo de superficies con desinfectantes viricidas puede disminuir la transmisión viral pero esta fuente de transmisión es menor en los virus que habitualmente producen resfrío. Hay medidas que se han sugerido como preventivas pero que no tienen evidencia clara: productos herbarios como la equinácea purpurea, vitamina D y C, zinc, ajo, homeopatía. Los probióticos, en una revisión Cochrane, mostraron reducción en el número de personas diagnosticadas con al menos tres infecciones respiratorias altas y en el uso de antibióticos, pero la evidencia de si disminuyen la duración del episodio y la tasa de incidencia de éstos es de baja calidad.

PUNTOS CLAVES

- **El diagnóstico del resfrío común es clínico, por lo tanto, no es necesario realizar estudios virales para determinar qué virus está produciendo el cuadro. Los síntomas nasales pueden durar aproximadamente 10-14 días y la tos hasta 4 semanas.**
- **El tratamiento del resfrío común es sólo de soporte, no existe ningún tratamiento específico.**

Referencias

1. Zhao Y, Dong BR, Hao Q. Probiotics for preventing acute upper respiratory tract infections. Cochrane Database of Systematic Reviews 2022, Issue 8. Art. No.: CD006895. DOI: 10.1002/14651858.CD006895.pub4
2. David King, Ben Mitchell, Cristopher P Williams, Geoffrey KP Spurling. Saline nasal irrigation for acute upper respiratory tract infections. Cochrane Database of Systematic Reviews 2015, Issue 4. Art. No.: CD006821. DOI: 10.1002/14651858.CD006821.pub3.
3. The Common Cold and Decongestant Therapy. Pediatrics in Review 2011;47-55
4. Arnold JE. Infections of the upper respiratory tract. Nelson W. Textbook of Pediatrics. 15th edition, W.B.Saunders Company 1996; 1187-93.
5. Avendaño LF. Resfrío común, influenza y otras infecciones respiratorias virales. Meneghello J. Pediatría. 5TM Edición, Editorial Médica Panamericana 1997; 1264-8.
6. Common cold. BMJ Clinical Evidence, 2008; 06:1510
7. Cohen HA, Rozen J, Kristal H, Laks Y, Berkovitch M, Uziel Y, Kozer, Pomeranz A, Efrat H. Effect of honey on nocturnal cough and sleep quality: a double- blind, randomized, placebo control study. Pediatrics 2012; 130(3): 465. Epub 2012 Aug 6
8. Equinacea for preventing and treatment of cold. The Cochrane Library 2009, issue 4.
9. Luise Wagner, Holger Cramer, Petra Klose, Romie Lauche, Florian Gass, Gustav Dobos, Jost Langhorst. Herbal medicine for cough: a systematic Review and Meta-analysis. Forsch Klomplementmed 2015; 22: 359-368
10. Richard Nahas, Agneta Balla. Complementary and alternative medicine for prevention and treatment of the common cold. Can Fam Physician 2011; 57:31-6

Otitis Media Aguda

DRA. ANDREA BECKHAUS F.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La otitis media aguda (OMA) es la infección del oído medio y es una enfermedad muy frecuente en pediatría, siendo causa habitual de consultas ambulatorias. Es la causa más usual de indicación de antibióticos en niños.

EPIDEMIOLOGÍA

La OMA es la forma más frecuente de otitis media en la edad pediátrica. La incidencia reportada en Chile es de 16.300/100.000 en menores de 1 año y 4.800/100.000 en niños entre 1 y 4 años de edad.

Tiene una mayor incidencia entre los 6 y 18 meses, siendo algo mayor en hombres. A los 3 años de vida, un 50-80% de los niños han experimentado al menos un episodio de OMA. Sin embargo, después de los 2 años de vida, el riesgo disminuye significativamente a medida que aumenta la edad.

Los factores de riesgo asociados al desarrollo de esta infección se observan en la **Tabla 1**.

TABLA 1: Factores de riesgo de otitis media aguda

NO MODIFICABLES	MODIFICABLES
Edad < 5 años	Exposición a humo de tabaco o contaminantes ambientales
Anomalías craneofaciales	Factores que favorecen hacinamiento (clima frío, asistencia a jardín infantil, menor nivel socioeconómico)
Historia familiar de infecciones óticas	Reflujo gastroesofágico
Bajo peso de nacimiento (<2500 gr)	Ausencia de lactancia materna
Género masculino	Uso de chupetes en > 6 meses*
Infecciones de oído previas	Alimentación con mamadera en posición supina
Infección respiratoria alta viral reciente	Rinitis alérgica

* Los chupetes exacerban disfunciones de la trompa de Eustaquio debido a cambios de presión durante la succión.

FISIOPATOLOGÍA Y ETIOLOGÍA

El oído medio es una cavidad normalmente estéril y drena a la cavidad nasal ipsilateral a través de la trompa de Eustaquio. La OMA se produce por inflamación y disfunción de esta trompa, que genera una presión negativa que causa movimiento de secreciones desde el tracto respiratorio superior hacia el oído medio, favoreciendo la entrada de bacterias y virus. Las infecciones respiratorias altas de origen viral causadas por virus respiratorio sincicial, influenza y adenovirus entre otros, pueden causar la OMA por sí mismos o pueden predisponer a presentar una sobreinfección bacteriana.

La presencia de patógenos virales o bacterianos es el factor usual de inicio de la inflamación y subsecuente disfunción tubaria, proceso que puede verse favorecido por condiciones alérgicas subyacentes.

Varias etiologías han sido asociadas con el desarrollo de OMA, incluyendo condiciones anatómicas predisponentes, biología celular nasofaríngea y variaciones de la respuesta inmune ante invasiones microbianas. Patógenos virales y bacterianos, así como ciertas condiciones genéticas se asocian al desarrollo de OMA, pero las bacterias son los agentes causales principales.

Los microorganismos responsables más frecuentes son *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae* no tipificable y *Moraxella catarrhalis*, aunque también se han descrito casos por *Streptococcus pyogenes, Staphylococcus aureus,* Estreptococos del grupo Viridans y *Pseudomona aeruginosa.* El neumococo ha sido encontrado en la mayoría de los casos en todas las edades, siendo tradicionalmente responsable del 28-50% de las OMA. Los serotipos más comunes son el 19F, 23F, 14, 6B, 6A, 19A y 9V. En segundo lugar, el *H. influenzae* no tipificable es responsable del 20-23% de los casos y la *Moraxella catarrhalis* tiene una prevalencia del 7-15%. El *Streptococcus pyogenes* es más común en niños mayores y se relaciona más con perforación timpánica y mastoiditis. Tras la introducción de las vacunas

antineumocócicas conjugadas, se ha visto una disminución significativa de las OMA por neumococo, aumentando la importancia de las infecciones por *H. influenzae* y *Moraxella catarrhalis.*

En relación a la susceptibilidad antibiótica, se estima que casi el >98% de los *S. pneumoniae* son sensibles a amoxicilina, mientras que el *H. influenzae* tiene una sensibilidad estimada del 58-82%. Por su parte, prácticamente el 100% de *M. catarrhalis* posee actividad betalactamasa por lo tanto resistentes a este antibiótico.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La OMA se presenta con otalgia de inicio agudo como elemento cardinal, pero es común que se asocie a fiebre, irritabilidad, otorrea, anorexia y ocasionalmente vómitos. Niños pequeños pueden tocarse la zona afectada. La movilización del tragus empeora el dolor. Debido a acumulación de líquido en el oído medio, puede desarrollarse una hipoacusia de conducción asociada. Si hay una infección viral previa, también puede observarse congestión nasal y tos.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se realiza clínicamente, identificando los síntomas más comunes asociados a las alteraciones del examen físico. La evaluación timpánica es fundamental, y dentro de los hallazgos se encuentran: abombamiento variable de la membrana timpánica, eritema de la membrana timpánica u otorrea de inicio reciente, no causada por otitis externa.

Es importante diferenciar la OMA de una otitis media por efusión (OME), siendo esta última frecuentemente mal diagnosticada como OMA. La OME es la presencia de efusión en el oído medio en ausencia de síntomas de inicio agudo y puede presentar un tímpano en posición neutra o retraído, de coloración ambarina o azulosa. Luego de un episodio de OMA, es frecuente la presencia de algo de efusión en el oído medio, observándose hasta en un 70% de los casos durante las dos primeras semanas después del cuadro, hasta disminuir a un 10% a los tres meses, con una tendencia a la resolución espontánea. Se recomienda reevaluación a los 3 meses posterior a la OMA para evaluar la resolución de efusión en oído medio.

La timpanocentesis es el estándar diagnóstico para la identificación del agente bacteriano responsable de la infección. Sin embargo, es un procedimiento poco factible de realizar de manera habitual y raramente cambia el manejo inicial, debido a que las bacterias más comunes son conocidas. La punción puede ser considerada en casos de síntomas severos pese a múltiples tratamientos antibióticos.

TRATAMIENTO

1. Antibióticos

Se ha descrito una alta tasa de resolución de la OMA sin tratamiento antibiótico, por lo que el tratamiento antimicrobiano podría tener un beneficio limitado comparado con potenciales efectos adversos. El tratamiento antibiótico en niños no ha demostrado disminuir el dolor en las primeras 24 horas, tampoco la mejora la disminución de audición ni la recurrencia en los primeros 30 días.

Los antibióticos tendrían efecto beneficioso en disminuir el dolor posterior a las 24 horas de uso, también menor ocurrencia de perforaciones timpánicas y de otitis media contralateral.

Niños entre 6 meses y 2 años con OMA bilateral u OMA con otorrea, son los que más se benefician del tratamiento antimicrobiano, mientras que en caso de presentar OMA unilateral podría observarse.

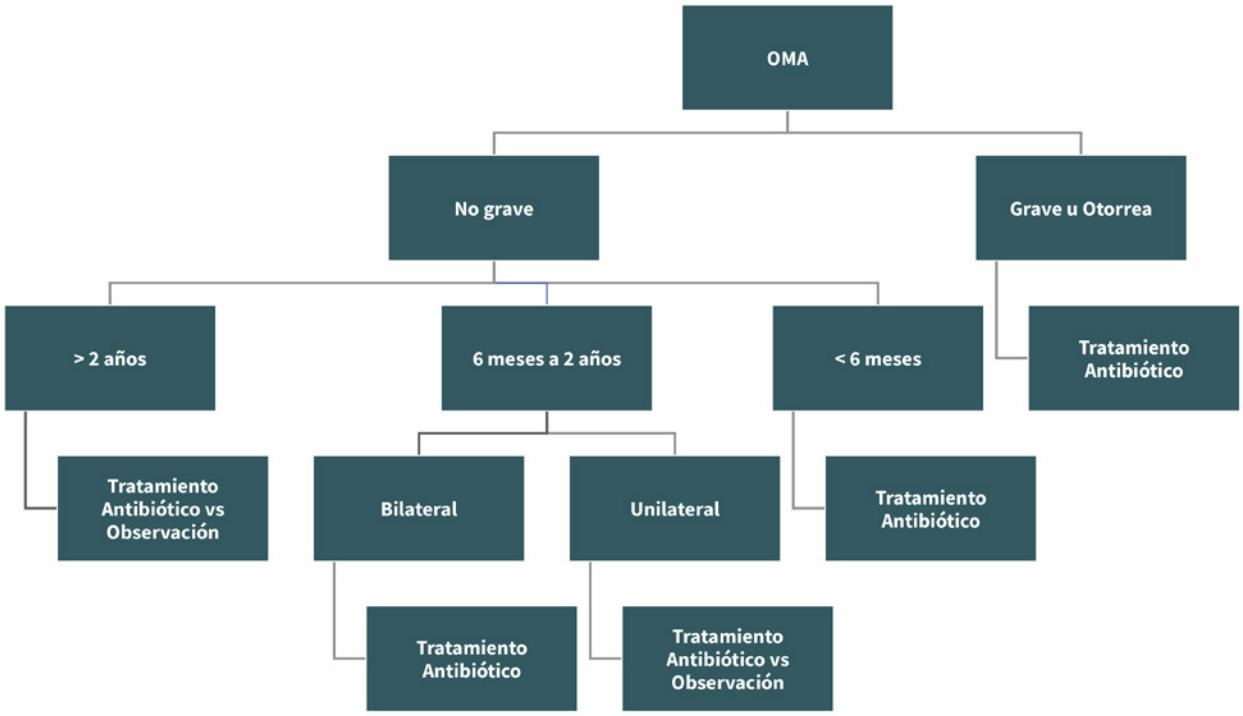
Ante niños mayores de 2 años, inmunocompetentes, sin historia de condiciones crónicas en el oído ni otorrea, con síntomas menores a las 48 horas de evolución, fiebre <39ºC y dolor controlable con analgésicos, se recomienda la conducta expectante por 48-72 horas. Este período de observación reduce el uso de antibióticos entre un 65-88% y no tiene mayor diferencia en la duración de los síntomas, complicaciones severas o satisfacción de los padres. Ante ausencia de mejoría o empeoramiento de los síntomas, se debe iniciar tratamiento antibiótico.

Niños con presentación más grave o severa de aspecto tóxico, otalgia moderada a intensa por >48 horas o temperatura ≥ 39°C, deben recibir antibióticos.

Niños menores de 6 meses deben ser tratados con antibióticos.

En resumen, los criterios para definir el inicio de tratamiento antimicrobiano se detallan en la **Figura**.

FIGURA: Criterios para iniciar terapia antibiótica en OMA



La primera línea de tratamiento antimicrobiano es la amoxicilina en dosis de 50-80 mg/kg/día. En caso de alergia a la penicilina, se puede utilizar cefalosporinas de segunda generación (cefuroximo) o de tercera generación (cefpodoximo, ceftriaxona), salvo en el caso de antecedente de shock anafiláctico secundario a penicilina. En casos de alergia severa, se prefiere azitromicina como tratamiento de elección **(Tabla 2)**.

Si ocurre falla del tratamiento a las 48-72 horas, definida como síntomas persistentes severos o ausencia de mejoría a la otoscopía, se recomienda el uso de amoxicilina/ácido clavulánico, ya que falta de mejoría es probablemente secundaria a la presencia de *H. influenzae* o *M. catarrhalis* productores de betalactamasas. En caso de uso reciente de amoxicilina (<30 días) o en OMA asociada a conjuntivitis purulenta (más frecuentemente asociada a infección por *H. influenzae*), se recomienda la amoxicilina/ácido clavulánico como primera opción.

La duración del tratamiento está basada en la edad y severidad de los síntomas. En menores de 2 años, en presencia de síntomas severos o ante una perforación timpánica, se recomienda una duración de 10 días. En mayores, con síntomas leves, un curso de 5-7 días es efectivo.

Si persiste falla de tratamiento con amoxicilina/ácido clavulánico, puede ser necesario administrar ceftriaxona y realizar timpancentesis para solicitar cultivos.

TABLA 2: Dosis de antibióticos en el tratamiento de OMA

Amoxicilina 50-80/mg/kg/día cada 12 horas	Primera línea de tratamiento
Amoxicilina/ácido clavulánico 50-80mg/kg/día cada 12 horas	Primera línea ante uso previo de amoxicilina (<30 días), conjuntivitis, OMA recurrente con mala respuesta a amoxicilina
Amoxicilina/ácido clavulánico 80-90 mg/kg/día cada 12 horas	Segunda línea de tratamiento
Ceftriaxona 50 mg/kg/día por 3 días	Tercera línea de tratamiento
Cefuroximo (30 mg/kg/día cada 12 horas) Cefpodoximo (10 mg/kg/día cada 12 horas)	Alergia a penicilina no anafiláctica

Las recomendaciones internacionales sugieren utilizar de entrada dosis altas de amoxicilina, en base a la resistencia del *S. pneumoniae* observada in vitro. En Chile, la resistencia es muy baja (<1%), por lo que la Sociedad Chilena de Infectología recomienda administrar inicialmente amoxicilina 40-50 mg/kg/día fraccionado en dos tomas diarias. Similar ocurre cuando elige amoxicilina/ácido clavulánico como primera opción. Ahora, si la prescripción inicial fue amoxicilina, se recomienda como segunda línea amoxicilina/ácido clavulánico a dosis de 80-90 mg/kg/día. Este aumento de la dosis busca superar el mecanismo de resistencia asociado a PbPS2x (proteína de unión a penicilina) en *S. pneumoniae* y la asociación con ácido clavulánico mejora la actividad frente a cepas productoras de β-lactamasas.

2. Analgesia y otros

La analgesia es un pilar importante del tratamiento, y se puede utilizar paracetamol o ibuprofeno. No hay evidencia que avale el uso de gotas anestésicas tópicas y deben ser evitadas en caso de perforación timpánica.

El uso de descongestionantes nasales/orales, corticoides o antihistamínicos no han mostrado minimizar o mejorar la hipoacusia ni otras complicaciones de la OMA.

La timpanocentesis implica la inserción de una aguja a la cavidad del oído medio y la subsecuente aspiración de los fluidos acumulados. Además de su rol diagnóstico, tiene un rol terapéutico en disminuir la presión y el dolor en esta cavidad, además de mejorar la llegada de agentes antibióticos al sitio de la infección. Sin embargo, no ha logrado tener efectos positivos en la duración de la efusión o en la frecuencia de OMA recurrente y no está ampliamente disponible.

COMPLICACIONES

El diagnóstico oportuno y correcto de la OMA previene habitualmente el desarrollo de complicaciones. Sin embargo, la presencia de síntomas persistentes y falla de tratamiento aumenta el riesgo de hipoacusia.

Las complicaciones supurativas actuales de la OMA son muy infrecuentes. La más frecuente es la mastoiditis, cuya tasa ha disminuido a una incidencia de 2/10.000 casos y una mortalidad de 1/10.000.000. Otras complicaciones graves son laberintitis, meningitis, encefalitis focal, absceso cerebral, subdural o extradural y la parálisis facial.

OMA RECURRENTE

Se define como OMA recurrente cuando hay 3 o más OMA en 6 meses o bien 4 o más episodios en los últimos 12 meses, con al menos 1 de ellos en los últimos 6 meses. En estos casos se recomienda derivar a otorrinolaringólogo para evaluar la necesidad de instalación de colleras. No se recomienda el uso de antibióticos profilácticos, ya que no son efectivos y aumentan tasas de resistencia microbiana. En estos pacientes se debe sospechar algún tipo de inmunodeficiencia o condiciones de base como atopía, que favorezca la recurrencia de la OMA.

PREVENCIÓN

La vacuna antineumocócica conjugada heptavalente redujo el riesgo relativo de OMA un 5-6%, llegando a una reducción del riesgo de 20-25% para OMA causada por neumococo. La adición de 6 serotipos de la vacuna antineumocócica conjugada 13 valente produciría una mayor reducción del riesgo de OMA, reportándose hasta una reducción del 47–51%, comparada con períodos previos a su introducción. Por lo anterior, se recomienda la vacuna antineumocócica conjugada a toda la población pediátrica. En casos de OMA recurrente, se recomienda agregar la vacuna antineumocócica polisacárida 23 valente a mayores de 2 años.

La OMA se presenta frecuentemente luego de una infección viral del tracto respiratorio alto. La vacunación contra influenza lleva a una reducción absoluta del 4% de episodios de OMA, que aumenta a un 30-55% durante la temporada de enfermedades respiratorias. Por esto, se recomienda que niños mayores de 6 meses reciban la vacuna de manera anual. La lactancia materna reduce el riesgo de OMA, y esta protección se extiende mientras más duradera es la lactancia en menores de 2 años. La lactancia materna exclusiva en menores de 6 meses reduce el riesgo en un 43%.

Existe cierta evidencia sobre eliminar exposición a humo de tabaco, evitar alimentación por mamadera en posición supina y reducir o eliminar chupetes después de los 6 meses a fin de prevenir el desarrollo de OMA.

El uso de probióticos también podría tener un rol preventivo en el desarrollo de OMA.

Aunque la tendencia genética a desarrollar OMA recurrente no puede ser modificada, el manejo antialérgico en casos de atopia puede prevenir nuevos episodios.

En casos de OMA recurrente, la instalación de colleras en la membrana timpánica previene la acumulación de fluidos en el oído medio, lo que disminuye riesgo de OMA posteriores.

PUNTOS CLAVES

- **La otitis media aguda es una enfermedad muy frecuente en pediatría y está asociada a distintos factores de riesgo.**
- **Su diagnóstico es clínico.**
- **La indicación de tratamiento antibiótico no es universal, existiendo casos en los que se recomienda observar.**
- **El tratamiento de elección es la amoxicilina.**

Referencias

1. Gaddey HL, Wright MT, Nelson TN. Otitis Media: Rapid Evidence Review. Am Fam Physician. 2019 Sep 15; 100: 350-356.
2. Venekamp RP, Sanders SL, Glasziou PP, Del Mar CB, Rovers MM. Antibiotics for acute otitis media in children. Cochrane Database Syst Rev. 2015;2015:CD000219. Update in: Cochrane Database Syst Rev. 2023 Nov 15;11:CD000219.
3. Fonseca X., Cabello P., Chuang A. Otorrinolaringología para médicos generales. 1st ed, 2020. Santiago, Chile. Chapter 2.7, Otitis media aguda; p: 95-100.
4. Jamal A, Alsabea A, Tarakmeh M, Safar A. Etiology, Diagnosis, Complications, and Management of Acute Otitis Media in Children. Cureus. 2022; 14: e28019.
5. El Feghaly RE, Nedved A, Katz SE, Frost HM. New insights into the treatment of acute otitis media. Expert Rev Anti Infect Ther. 2023; 21:523-534.
6. Lieberthal AS, Carroll AE, Chonmaitree T, et al. The diagnosis and management of acute otitis media. Pediatrics. 2013;131: e964-99. Erratum in: Pediatrics. 2014; 133:346. Dosage error in article text.
7. Scott AM, Clark J, Julien B, et al. Probiotics for preventing acute otitis media in children. Cochrane Database Syst Rev. 2019;6:CD012941.
8. Ranakusuma RW, Pitoyo Y, Safitri ED, et al. Systemic corticosteroids for acute otitis media in children. Cochrane Database Syst Rev. 2018;3:CD012289.
9. Rodríguez J, Pavez D, Pérez R, Cofré J. Recomendaciones para el diagnóstico y tratamiento antimicrobiano de la otitis media aguda en pediatría [Recommendations for the diagnosis and antimicrobial treatment of acute otitis media in pediatrics]. Rev Chilena Infectol. 2019; 36:497-504.

Sinusitis Bacteriana Aguda

DRA. ANDREA BECKHAUS F.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La rinosinusitis aguda se define como la inflamación de la mucosa nasal concomitante a la inflamación de la mucosa de los senos paranasales (maxilar, frontal, etmoidal o esfenoidal). La sinusitis aguda tiene una duración <30 días, la subaguda 30-90 días y la crónica se prolonga por más de 90 días. Puede ser causada por agentes virales, bacterianos, fúngicos, irritantes ambientales o alergia. Cuando la inflamación es de origen bacteriano, suele denominarse sinusitis bacteriana.

EPIDEMIOLOGÍA

Las infecciones del tracto respiratorio superior de origen viral son muy comunes a toda edad pediátrica. Se ha propuesto que la sinusitis bacteriana aguda complica hasta un 5-10% de las infecciones respiratorias altas, aunque la incidencia exacta es desconocida, dada la superposición de la sinusitis bacteriana con los resfríos. Los niños que asisten al jardín infantil tienen el doble de riesgo de desarrollar una sinusitis aguda posterior a una rinofaringitis aguda. En Estados Unidos, la sinusitis afecta a cerca del 1% de los niños cada año y se estima que aproximadamente el 10% de los niños tendrán al menos 1 episodio antes de los 3 años. La edad más frecuente de presentación es entre los 4 y los 7 años.

FISIOPATOLOGÍA Y ETIOLOGÍA

La patogenia de la sinusitis involucra 3 componentes: obstrucción del ostium o apertura de los senos paranasales, disminución del *clearance* mucociliar y desarrollo de secreciones viscosas. Como la mucosa de los senos paranasales se continúa directamente con la mucosa de la cavidad nasal, la inflamación de la mucosa sinusal es común durante una infección respiratoria alta. En la mayoría de los casos, esta inflamación se resuelve espontáneamente. Sin embargo, de manera ocasional, el epitelio ciliado de la mucosa nasal presenta una función disminuida y las secreciones nasales no son efectivamente eliminadas de la nariz. Así, las aperturas de los senos paranasales se obstruyen producto de la inflamación secundaria a la infección del tracto respiratorio, lo que se traduce en una eliminación deficiente de las secreciones sinusales. Asimismo, puede existir presión negativa por absorción de aire por parte de la mucosa sinusal inflamada, lo que propicia la llegada de secreciones con patógenos bacterianos desde la nariz. Todo esto lleva finalmente a producir una sinusitis bacteriana.

Las dos condiciones más comunes que predisponen a desarrollar sinusitis bacteriana aguda son las infecciones del tracto respiratorio superior de origen viral y la alergia. Aproximadamente un 80% de los casos están precedidos por infecciones altas del tracto respiratorio superior. Otros factores que predisponen al desarrollo de sinusitis bacteriana son los pólipos nasales, la fibrosis quística, desviaciones del septum nasal, desórdenes de la motilidad ciliar, cuerpo extraño en la cavidad nasal, rinitis inducida por drogas y trauma nasal.

Los microorganismos responsables más frecuentes son los mismos de la OMA, *Streptococcus pneumoniae (40%)*, *Haemophilus influenzae (20%)* y *Moraxella catarrhalis (20%)*, de acuerdo a estudios que identificaron los patógenos en muestras obtenidas por aspiración de senos maxilares hace décadas. Otras bacterias identificadas fueron los estreptococos del grupo A y C, *Eikenella corrodens,* peptostreptococos y estreptococos alfa hemolíticos. Virus respiratorios, incluyendo parainfluenza, adenovirus, rinovirus e influenza, fueron también aislados.

No se han realizado estudios recientes de aspiración sinusal para ver cambios en la naturaleza microbiológica de la enfermedad, pero se ha extrapolado información de cultivos obtenidos del oído medio mediante timpanocentesis de niños con otitis media aguda (OMA). Tras la incorporación rutinaria de vacunas antineumocócicas conjugadas, ha disminuido la proporción relativa de neumococo en OMA, y ha aumentado la tasa de aislamiento de *H. influenzae* no tipificable.

En pacientes con sinusitis nosocomial, inmunodeficiencias y fibrosis quística, es posible observar la presencia de *Pseudomonas aeruginosa*, *Proteus mirabilis*, *Escherichia coli*, *Klebsiella pneumoniae* y *Enterobacter*, además de hongos.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Es importante diferenciar los resfríos de la sinusitis aguda. Los primeros se caracterizan por presentar congestión nasal y rinorrea, que pueden acompañarse de odinofagia. La secreción nasal es inicialmente clara y acuosa, evolucionando luego a secreción más espesa y mucosa, y posteriormente adquiere color y se vuelve opaca. Tos y disfonía pueden ser concurrentes o seguir a los síntomas nasales. La fiebre es más común en niños menores de 8 años, y cuando se presenta, habitualmente se resuelve en 1-2 días. La infección tiene una duración usual de 5-10 días, con síntomas más intensos entre el día 3 al 5. Menos del 10% de los niños con resfrío tiene síntomas nasales por más de 10 días, y la mayoría de éstos han experimentado una notable mejoría hacia el décimo día de evolución.

Clásicamente se ha descrito la presentación de la sinusitis bacteriana aguda según tres patrones **(Tabla 1)**. La mayoría de las veces, los niños presentan síntomas de una rinofaringitis aguda con congestión nasal y tos, que persisten por más de 10 días sin mejorar. La rinorrea puede presentar cualquier característica (fluida o espesa, acuosa, mucosa o purulenta). La tos, que puede ser seca o productiva, ocurre de día, pero con frecuencia empeora durante la noche.

El segundo patrón se caracteriza por la presencia de síntomas severos desde el inicio del cuadro. Los niños pueden presentar fiebre alta (≥38.5°C) por al menos 3-4 días, además de rinorrea purulenta.

El tercer patrón cursa con un comportamiento bifásico, presentando empeoramiento de los síntomas tras una mejoría inicial, habitualmente desde el 6º a7º día. Hay reaparición de fiebre, aumento de la secreción nasal o tos.

TABLA 1: Patrones clínicos de presentación de sinusitis bacteriana aguda

Síntomas Persistentes	Congestión nasal, rinorrea o tos ≥10 días sin mejoría
Síntomas Severos	Temperatura ≥38.5°C por 3-4 días Rinorrea purulenta por 3-4 días
Empeoramiento de Síntomas	Reaparición de síntomas luego de mejoría inicial Fiebre de inicio tardío o recurrencia de ésta, aumento de rinorrea o tos

Otros síntomas que pueden estar presentes son el dolor facial, anorexia, cefalea y halitosis.

Al examen físico la mucosa nasal se observa eritematosa o pálida. Se puede evidenciar descarga posterior de secreción mucopurulenta al evaluar la pared faríngea posterior. No suele haber presencia de adenopatías cervicales.

DIAGNÓSTICO

La sinusitis bacteriana aguda en niños se diagnostica clínicamente. Usualmente no es necesario realizar exámenes de laboratorio ni imágenes.

Los estudios de imágenes (radiografía / tomografía computarizada / resonancia nuclear magnética), muestran signos de inflamación sinusal, pero no se recomiendan en pacientes con una infección no complicada, dada la baja especificidad de éstos, ya que un alto porcentaje de individuos con infecciones del tracto respiratorio superior de origen viral también pueden presentar hallazgos anormales en estos estudios. Las imágenes no logran diferenciar la inflamación de origen viral de la de origen bacteriano.

El uso de tomografía o resonancia nuclear se reserva para pacientes con sospecha de sinusitis complicada, como lo sugiere la presencia de cefalea intensa, convulsiones, déficit neurológico focal o movilidad ocular anormal, y puede mostrar colecciones intracraneales o periorbitarias.

Tampoco está indicado realizar cultivos de rutina. Cultivar muestras obtenidas nasales no se recomienda, ya que no hay una buena correlación con cultivos de aspirados sinusales. Muestras nasofaríngeas o faríngeas tampoco son sustitutos aceptables. El aislamiento de patógenos de aspirado de cavidades paranasales mediante una punción es el *gold* standard para el diagnóstico de sinusitis bacteriana. Sin embargo, no está recomendado de manera rutinaria. Indicaciones de aspirado incluyen dolor facial o cefalea severa, apariencia tóxica, falta de respuesta a terapia microbiológica convencional, sospecha de complicación intracraneana u orbitaria e inmunodeficiencia. Una alternativa sería realizar un cultivo de meato medio, obteniendo la muestra de forma endoscópica, pudiendo tener utilidad en aquellos pacientes en que sea imperiosa la búsqueda del agente etiológico.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la sinusitis bacteriana tiene como objetivo acelerar la mejoría clínica y cura de la enfermedad, disminuir la severidad y duración de los síntomas, erradicar a los patógenos causales y prevenir las complicaciones supurativas, así como evitar una sinusitis crónica o recurrente.

1. Antibióticos

El rol de la terapia antibiótica en la sinusitis bacteriana aguda es controversial, existiendo estudios que no muestran mayor beneficio en utilizarlos. Sin embargo, una revisión sistemática reciente reporta una disminución del 41% de riesgo de falla de tratamiento al comparar el tratamiento antibiótico con placebo.

Guías clínicas recomiendan tratamiento antibiótico de entrada en el patrón severo de presentación o ante el empeoramiento de los síntomas. Ante el escenario de síntomas persistentes en un niño previamente sano, podría considerarse la conducta expectante por 3 días. Ante ausencia de mejoría o empeoramiento de síntomas, se recomienda iniciar tratamiento antimicrobiano.

La elección del tratamiento antibiótico debe considerar las bacterias más probables y su resistencia en cada región geográfica. Ante el aumento de *H. influenzae* productor de beta lactamasas, la Sociedad Americana de Enfermedades Infecciosas (IDSA) recomienda el uso de amoxicilina/ácido clavulánico como tratamiento inicial. La Academia Americana de Pediatría recomienda amoxicilina o amoxicilina/ácido clavulánico de acuerdo al escenario clínico.

La amoxicilina sola puede utilizarse como alternativa, en dosis de 45mg/kg/día en áreas donde se haya descrito una resistencia del neumococo menor del 10% (como es el caso en Chile), en individuos >2 años con enfermedad leve a moderada, sin uso de antibióticos los 30 días previos y que no asistan al jardín Infantil. En comunidades en que la resistencia local sea >10%, se recomienda una dosis de 80-90mg/kg/día. Si hay ausencia de mejoría clínica a las 72 horas de tratamiento con amoxicilina, la siguiente alternativa es amoxicilina/ácido clavulánico 80-90 y 6,4mg/kg/día.

En < 2 años, individuos con enfermedad moderada a severa, que asisten al jardín infantil o han utilizado antibióticos los 30 días previos, se recomienda comenzar con amoxicilina/ácido clavulánico 80-90 y 6,4mg/kg/día cada 12 horas. Si hay falla de tratamiento con amoxicilina/ácido clavulánico, se puede utilizar una combinación de clindamicina (o linezolid) con cefixima.

Niños con mala tolerancia oral pueden ser tratados con Ampicilina/sulbactam o ceftriaxona y luego cambiar a alternativas orales.

Aún hay información insuficiente para determinar la duración óptima del tratamiento antimicrobiano, pero las guías clínicas recomiendan una duración de 10-14 días, o hasta que el paciente esté libre de síntomas por 7 días.

Otros antibióticos no han sido evaluados sistemáticamente, pero otras alternativas de tratamiento de la sinusitis aguda incluyen el uso de cefalosporinas como cefuroxima acetil o cefpodoxima. Los macrólidos ya no se recomiendan dada la alta resistencia de *S. pneumoniae* y *H. influenzae.* En caso de alergia severa a la penicilina y cefalosporinas, podría considerarse el uso de levofloxacino, aunque no está actualmente autorizado por el ISP. Se debe evitar el uso levofloxacino en niños dentro de lo posible, dado potencial riesgo de toxicidad musculoesquelética. Sin embargo, guías internacionales estiman razonable su administración en casos de no haber alternativas seguras y efectivas **(Tabla 2)**.

TABLA 2: Dosis de antimicrobianos para el tratamiento de la sinusitis bacteriana.

Amoxicilina 45-90/mg/kg/día cada 12 horas	Primera línea de tratamiento en >2 años de bajo riesgo
Amoxicilina/ácido clavulánico 45-90/kg/día cada 12 horas por 10-14 días	Primera línea de tratamiento en individuos de mayor riesgo Segunda línea si fracasa amoxicilina
Ampicilina/sulbactam 100 mg/kg/día, fraccionada cada 6 horas	Mala tolerancia oral
Ceftriaxona 50mg/kg/día	Mala tolerancia oral
Cefuroxima acetil 30mg/kg/día cada 12 horas Cefpodoxima 10 mg/kg/día cada 12 horas	Alternativa a amoxicilina/ácido clavulánico en pacientes con alergia no grave a penicilina

2. Terapia sintomática

Hay evidencia limitada sobre su uso. Pese a esto, se recomienda el uso de lavados nasales. Los corticoides intranasales producirían un alivio leve de síntomas, pero que no justifica su uso rutinario en sinusitis aguda. El uso de antihistamínicos y descongestionantes no ha demostrado alivio de síntomas. Si hay fiebre o malestar general, se recomienda el uso de paracetamol o ibuprofeno.

COMPLICACIONES

Las complicaciones de la sinusitis aguda son infrecuentes y pueden resultar por la proximidad anatómica de los senos paranasales con el cerebro y la órbita.

Las complicaciones orbitarias son las más frecuentes, e incluyen la celulitis preseptal (la más común), celulitis orbitaria, absceso subperióstico y absceso orbitario. Se puede observar aumento de volumen y eritema periocular, y cuando ya hay compromiso orbitario se suma proptosis, disminución oculomotilidad (incluso oftalmoplejia), dolor al mover el ojo, quemosis y disminución de agudeza visual. Las complicaciones intracraneanas incluyen empiema subdural, epidural o absceso cerebral, meningitis y trombosis de seno venoso.

Sinusitis Aguda Bacteriana Recurrente

Esta condición se caracteriza por presentar episodios recurrentes de sinusitis aguda bacteriana, al menos 4 al año, cada uno menor de 30 días de duración y separados por al menos un período asintomático de 10 días. Los individuos afectados deben ser evaluados a fin de identificar condiciones predisponentes como fibrosis quística, inmunodeficiencias, alteraciones ciliares, enfermedad por reflujo, poliposis nasal, desviación del septum nasal y otras anomalías anatómicas de la cavidad nasal.

PUNTOS CLAVES

- **La sinusitis bacteriana aguda en niños se presenta en la mayoría de los casos como complicación de una infección viral del tracto respiratorio superior.**
- **Sigue 3 patrones de presentación: persistente, severa y empeoramiento de síntomas.**
- **Su diagnóstico es clínico.**
- **Debe ser tratada con antibióticos, eligiendo amoxicilina y eventual asociación con ácido clavulánico de acuerdo a tasa de resistencia local.**

Referencias

1. Arora HS. Sinusitis in Children. Pediatr Ann. 2018;47: e396-e401.
2. DeMuri GP, Wald ER. Clinical practice. Acute bacterial sinusitis in children. N Engl J Med. 2012;367: 1128-34. Erratum in: N Engl J Med. 2012; 367:1573.
3. Siddiqui Z, Tahiri M, Gupta A, et al. The management of paediatric rhinosinusitis. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2021;147: 110786.
4. Chow AW, Benninger MS, Brook I, et al. Infectious Diseases Society of America. IDSA clinical practice guideline for acute bacterial rhinosinusitis in children and adults. Clin Infect Dis. 2012;54: e72-e112.
5. Wald ER, Applegate KE, Bordley C, et al. American Academy of Pediatrics. Clinical practice guideline for the diagnosis and management of acute bacterial sinusitis in children aged 1 to 18 years. Pediatrics. 2013;132: e262-80.
6. Leung AK, Hon KL, Chu WC. Acute bacterial sinusitis in children: an updated review. Drugs Context. 2020;9: 2020-9-3.
7. Fonseca X., Cabello P., Chuang A. Otorrinolaringología para médicos generales. 1st ed, 2020. Santiago, Chile. Chapter 2.7, Otitis media aguda; p: 136-141.
8. Conway SJ, Mueller GD, Shaikh N. Antibiotics for Acute Sinusitis in Children: A Meta-Analysis. Pediatrics. 2024 May 1;153(5):e2023064244. doi: 10.1542/peds.2023-064244.
9. Shaikh N, Wald ER. Decongestants, antihistamines and nasal irrigation for acute sinusitis in children. Cochrane Database Syst Rev. 2014 Oct 27;2014(10):CD007909. doi: 10.1002/14651858.CD007909.pub4.
10. Pavez D, Pérez R, Cofré J, Rodríguez J. Recomendaciones para el diagnóstico y tratamiento antimicrobiano de la rinosinusitis aguda bacteriana en pediatría [Recommendations for diagnosis and antimicrobial treatment of acute bacterial rhinosinusitis in pediatrics]. Rev Chilena Infectol. 2019 Feb;36(1):78-82. Spanish. doi: 10.4067/S0716-10182019000100078.

Faringoamigdalitis aguda

DRA. IDA CONCHA M.
Departamento de Enfermedades
Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIÓN

Es la infección de la orofaringe y de las amígdalas, muy frecuente en la niñez, y motivo de consulta habitual en los servicios de urgencia y los centros ambulatorios.

EPIDEMIOLOGÍA

La causa más frecuente es la infección viral. De las causas bacterianas, el Estreptococo β-hemolítico grupo A (EBHA) produce el 15-30% de todas las faringoamigdalitis (FA) 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 a finales de invierno y en primavera. Además del EBHA, otras causas bacterianas son: el estreptococo beta hemolítico grupo C, *Mycoplasma pneumoniae* y otros estreptococos. La causa más importante es la por EBHA por su mayor frecuencia y potenciales complicaciones graves. En los menores de tres años la etiología viral es la más habitual, en la medida que el niño crece aumenta significativamente la etiología bacteriana llegando a la máxima posibilidad entre los 5 y 15 años (37%), mientras que pasado los 15 años el riesgo de EBHA cae entre un 5 a 15 %.

Las causas virales deben sospecharse 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).

CLÍNICA

Los elementos clínicos, más sugerentes de FA estreptocócica son: inicio brusco de odinofagia, fiebre alta, cefalea, dolor abdominal, náuseas y vómitos, y disminución de la ingesta oral. A veces se encuentra el antecedente de contacto con un paciente con FA estreptococia en las 2 semanas previas. Al examen físico son frecuentes las adenopatías cervicales anteriores sensibles y dolorosas y amígdalas con exudado. Las petequias en paladar y el rash escarlatiniforme son altamente específicos, pero poco frecuentes. En los menores de 3 años el EBHA es muy poco y los síntomas son más inespecíficos como, fiebre de baja cuantía, descarga nasal, poco apetito y al examen se encuentra una adenopatía cervical anterior dolorosa. La tos, rinorrea, conjuntivitis, diarrea, el cansancio marcado y un examen con adenopatias cervicales posteriores, vesiculas en paladar o exantema localizado en mano y pies y visceromegalias (hepato- esplenomegalia) son sugerentes de infecciones virales.

DIAGNÓSTICO

El cultivo faríngeo continúa siendo el gold estándar con sensibilidad de 90-95%. Los métodos de detección rápida de antígenos permiten una aproximación al diagnóstico con una sensibilidad de 70 a 85 %, en pocos minutos y evitan tratamientos antibióticos innecesarios. Es fundamental tomarlo antes de usar antibióticos, ya que, con 1 sola dosis, puede negativizarse el test. Si el test sale positivo, se puede iniciar un tratamiento antibiótico rápidamente, ayudando a disminuir los síntomas del niño. Por su limitada sensibilidad, un test negativo no descarta por completo un EBHA y deberá corroborarse con un cultivo faríngeo, salvo que se hayan usado test moleculares que son altamente sensibles (95%). El tratamiento oportuno y adecuado al dejar antibióticos en los primeros 9 días de la infección, ayuda a disminuir el riesgo de hacer complicaciones supurativas como el absceso periamigdaliano, y no supurativas como la glomerulonefritis aguda y la fiebre reumática.

El diagnóstico basado en reglas de decisión clínica, como por ejemplo el score de Centor modificado o el score FeverPAIN mejoran la calidad de la atención médica y determinan qué paciente se trata con antibióticos de inmediato, quién requiere de un test de detección rápida de antígenos de EBHA o quién no requiere un tratamiento antibiótico. Además, se reducen 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, dandole 1 punto a cada uno, más un punto si la edad es entre los 5-15 años, etapa en que es más frecuente el EBHA:

TABLA 1: Score de Centor

Presencia de adenopatias cervicales anteriores		1
Ausencia de tos		1
Presencia de exudado amigdaliano		1
Temperatura mayor a 38°C		1
Edad	**3-14 años**	1
	44	0
	>44 años	-1

Puntaje 0-1: *El riesgo de EBHA es muy bajo no se justifica tratamiento ni estudio*
Puntaje 2-3: *Realizar test rápido para detección de antígenos de EBHA y según resultado tratar*
Puntaje 4-5: *Se recomienda tratar en forma empírica.*

El score FeverPAIN asigna 1 punto a cada uno de lo siguiente síntomas: fiebre en las últimas 24 horas, amígdalas purulentas, consulta dentro de los tres primeros días de síntomas, faringe intensamente congestiva y nada de tos, nada de coriza (5 puntos máximo). Este test considera el riesgo de tener no sólo estreptococo B sino también estreptococo grupo C.

TABLA 2: Score FeverPAIN para faringitis estreptocócica. Riesgo de Estreptococo grupo A o C:

SIGNOS Y SÍNTOMAS	PUNTOS
Fiebre en las últimas 24 horas	1
Amigdalas intensamente congestivas	1
Nada de tos ni coriza	1
Consulta en los 3 primeros días de inicio	1
Amigdalas purulentas	1

Puntaje 0-1: *riesgo de 1-10 %. Dar tratamiento sintomático*
Puntaje 2: *riesgo de 11-17%. Realizar test rápido para EBHA*
Puntaje 3: *riesgo de 28-35%. Realizar test rápido para EBHA*
Puntaje 4-5: *riesgo de 51-53 %. Tratamiento antibiótico empírico.*

En la eventualidad de no poder realizar test rápidos de detección de EBHA y haber dudas de la presencia de una faringoamigdalitis estreptocócica (grupo con puntaje 2 o 3), se deberá dar un tratamiento sintomático y controlar, en caso de persistir síntomas luego de 5 días o en caso de empeoramiento clínico tratar empíricamente.

En el escenario en que no hay restricciones para realizar estudios rápidos, la AAP y las guías IDSA recomiendan realizar búsqueda de EBHA cuando hay:

1. Evidencia de faringoamigdalitis (edema, eritema, exudado) o rash escarlatiniforme en ausencia de síntomas virales (coriza, conjuntivitis, disfonía, 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 los síntomas agudos, prevenir las complicaciones supurativas y no supurativas y reducir su transmisibilidad. Los antibióticos reducen en 16 horas el cuadro clínico (NNT=4 para aliviar síntomas a las 72 horas). También reducen las complicaciones supurativas en 1 a 1000 casos y la incidencia de fiebre reumática (riesgo relativo de reducción 0,28).

El tratamiento de elección sigue siendo la penicilina considerando su bajo costo, espectro reducido de acción, pocos efectos colaterales y su gran efectividad (evidencia A).

Por el sabor y la mayor palatabilidad que tiene, la amoxicilina es preferida (50 mg/kg en 1-2 dosis al día) por 10 días para mejorar la tasa de erradicación del EBHA, sobre todo en países con alta incidencia de fiebre reumática. A esto se debe agregar una buena hidratación, antipiréticos y analgésicos.

En casos de alergia a la penicilina tipo IV (rash) se sugiere una cefalosporina de primera generación como cefadroxilo. En caso de alergia tipo I (mediada por IgE), si fue leve puede ocuparse una cefalosporina de segunda o de tercera generación (cefuroximo, cefpodoxima o cefdinir). Si hubo angioedema u otra reacción de anafilaxia severa se puede indicar azitromicina, claritromicina o clindamicina.

Puede usarse en casos de odinofagia severa corticoides (dexametasona) pues disminuyen en 11 horas el dolor y aumenta la proporción de pacientes que se alivian por completo del dolor a las 24 y 48 horas. No se recomiendan como tratamiento regular.

COMPLICACIONES

Las complicaciones de la FA por EBHA se pueden dividir en:
Supuradas: linfoadenitis cervical, absceso periamigdaliano, absceso retrofaríngeo, otitis media aguda y sinusitis, fascitis necrotizante, neumonia.

No supuradas: enfermedad reumática, glomerulonefritis aguda, desorden neuropsiquiátrico autoinmune (PANDAS).

PUNTOS CLAVES

- **La faringoamigdalitis aguda es una causa frecuente de consulta y la causa más habitual es viral.**
- **Entre los 5 y 15 años el 37% de los estudiados por odinofagia tienen un EBHA.**
- **El antibiótico de elección sigue siendo penicilina o amoxicilina, salvo en casos de alergia.**
- **La historia clínica y el examen físico permiten la detección de sólo el 50% de los casos. Un test rápido de detección de antígenos para EBHA permite una rápida aproximación al diagnóstico evitando el uso de antibióticos innecesarios y potencialmente dañinos.**
- **Los scores de Centor o FeverPAIN pueden ayudar al uso racional de antibióticos en escenarios de atención primaria.**

Referencias

1. Lorena Karsulovic, Patricia García, Aniela Wosniack, Luis Villarroel, Tamara Hirsch, Ida Concha, Silvia Catalán y Lorena Cifuentes. ¿una regla de predicción clínica anticipa el diagnóstico de la faringitis estreptocócica, en niños de 2 a 15 años? Rev Chil Infectol 2018, 35(5):476-478.
2. Skoog Ståhlgren G, Tyrstrup M, Edlund C, et al. Penicillin V four times daily for five days versus three times daily for 10 days in patients with pharyngotonsillitis caused by group A streptococci: randomised controlled, open label, non-inferiority study. BMJ 2019; 367: l5337.
3. Monica G. Kalra, Kim E. Higgins, Evan D. Perez. Common questions about Streptococcal Pharyngitis. American Family Physician 2016, 94(1): 24-31
4. Lorena Cifuentes, Lorena Karsulovic. Faringoamigdalitis aguda. Manual de Urgencias Pediatricas. Editores Ida Concha, Tamara Hirsch. Ediciones UC 2015, 25:153-162
5. Elena Chiappini, Barbara Bortone, Giuseppe Di Mauro, Susanna Esposito, Luisa Galli, Massimo Landi, Andrea Novelli, Paola Marchisio, Gian
6. 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.
7. 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

Bronquiolitis Aguda

DR. PABLO BERTRAND N.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La bronquiolitis aguda es la enfermedad de la vía aérea inferior más frecuente en los menores de un año y es la primera causa de hospitalización durante el período invernal. Condiciona morbilidad significativa y utilización de recursos médicos frecuentes.

La bronquiolitis aguda no tiene tratamiento específico útil y solo las medidas de sostén general cuentan con evidencia en su aplicación. En este capítulo se revisará el estado actual del conocimiento respecto a epidemiología, fisiopatología y terapéutica en bronquiolitis aguda.

DEFINICIÓN

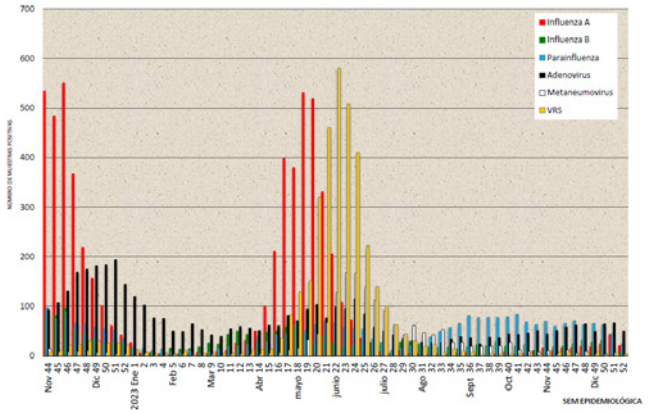
La bronquiolitis aguda es la enfermedad aguda del lactante menor de un año que se desencadena por una infección viral y que compromete la vía aérea pequeña, fundamentalmente bronquíolos respiratorios. La bronquiolitis engloba entonces el proceso inflamatorio secundario que ocurre como respuesta a la infección viral y que considera inflamación y edema de la pared del bronquiolo, presencia de secreciones en el lumen de la vía aérea, destrucción parcial del epitelio respiratorio con detritus que obstruye el lumen de la vía aérea y broncoconstricción de la vía aérea como elementos principales.

La definición clínica se establece frente a un cuadro infeccioso de origen agudo, que compromete la vía aérea distal con la presencia de tos, taquipnea, sibilancias, crepitaciones y dificultad respiratoria asociado a hallazgos radiológicos inespecíficos como hiperinsuflación o imágenes intersticiales. Esta definición es variable en distintos países, que consideran de distinta forma criterios clínicos como la edad (< 12 meses o < 24 meses), infección viral (primo infección o reinfección) y hallazgos clínicos (presencia de sibilancias, crepitaciones o ambas). En nuestro país el término bronquiolitis tradicionalmente involucra a lactantes menores de un año, independiente que sea el primer o segundo episodio, que presentan como característica clínica principal la obstrucción bronquial (sibilancias).

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de bronquiolitis sigue principalmente un curso paralelo con la epidemia invernal del virus respiratorio sincicial (VRS), debido a que es el principal agente etiológico (60 a 80% del total). El VRS circula en nuestro país en forma estacional, comenzando generalmente a fines de otoño hasta comienzos de la primavera, aunque con variaciones tanto en el momento de la aparición de la circulación como en la duración del brote **(Figura 1)**.

FIGURA 1: Identificación de virus respiratorios por semana durante el año 2023



FUENTE. Red de Vigilancia Metropolitana de virus respiratorios. https://medicina.uc.cl/virus-respiratorios

Hasta un 80% de los niños menores de un año se infectan con VRS (primo infección) y al término del segundo año prácticamente todos se han expuesto al virus. Cerca del 15% de estos niños desarrolla bronquiolitis y el 2% de ellos desarrolla una forma de presentación clínica más severa que amerita la hospitalización. La infección se contagia en la mayor parte de los casos por autoinoculación luego del contacto con otro lactante o un niño mayor enfermo por VRS. La excreción del VRS ocurre por las secreciones respiratorias del niño que cursa la infección y dura una semana aproximadamente. La inmunidad adquirida por la primoinfección de VRS en general es pobre.

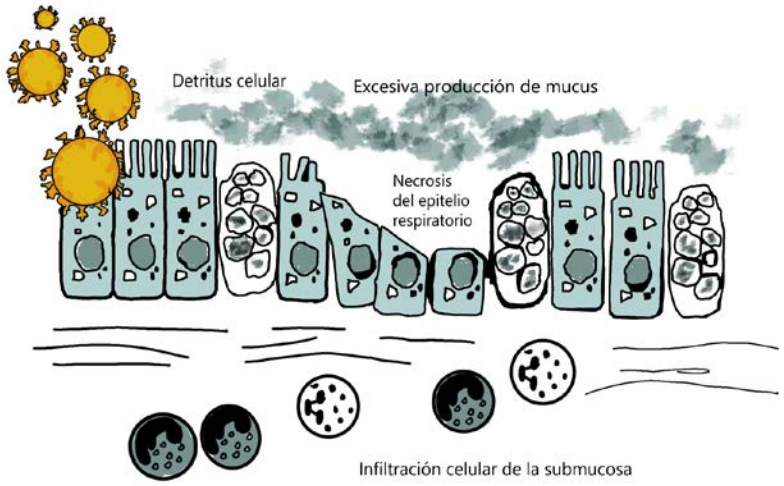
Los factores de riesgo para enfermedad grave son la existencia de enfermedades de base (displasia broncopulmonar, fibrosis quística, malformaciones cardíacas, enfermedad neuromuscular, inmunodeficiencias, etc.) así como también la exposición a contaminantes ambientales intradomiciliarios (tabaco y combustión a leña).

Otros agentes etiológicos de relevancia en bronquiolitis son el virus parainfluenza, metaneumovirus y rinovirus (RV), aunque la presentación clínica es prácticamente indistinguible independiente del virus causal. Recientemente se ha documentado la relevancia que presenta rinovirus como agente etiológico de bronquiolitis (8 a 29% del total), especialmente debido a una mayor susceptibilidad genética.

FISIOPATOLOGÍA

El virus respiratorio sincicial penetra por las conjuntivas oculares y fosas nasales para infectar el tracto respiratorio superior. Su ciclo intracelular permite infectar a las células contiguas a través de canales, de modo que la replicación viral presenta escasa respuesta celular del huésped al inicio de la infección. En esta fase de la infección, el niño presenta manifestaciones respiratorias mínimas como coriza, tos y congestión. Luego, cuando la infección ha progresado hacia la vía aérea inferior, aparece compromiso de la vía aérea pequeña con edema e inflamación de la pared epitelial, destrucción celular y obstrucción luminal por detritus, aumento del moco en el lumen y broncoconstricción, elementos que van a alterar la oxigenación y favorecer el colapso de la vía aérea distal **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Mecanismos fisiopatológicos de la bronquiolitis viral



FUENTE. creación del Dr. Pablo Bertrand. Dibujo modificado por Amaya Delaney Perret

Estas alteraciones explican la aparición de signos clínicos como sibilancias, crepitaciones y signos de compensación ante hipoxemia como taquipnea, retracción subcostal y uso de musculatura accesoria, entre otros. Otros factores que explican la mayor gravedad que presentan los lactantes son un exceso en la proporción de glándulas mucosas que favorecen la hipersecreción, una pobre ventilación interalveolar (poros de Kohn) y un reflejo de tos proporcionalmente débil, que van a favorecer la aparición de atelectasias. Dependiendo de la rapidez del compromiso respiratorio y los mecanismos de defensa que el lactante pueda activar, la enfermedad progresa hacia el empeoramiento o estabilidad. A excepción de los pacientes con factores de riesgo, no se han establecido parámetros que permitan predecir con certeza la evolución de la enfermedad. Se han descrito marcadores clínicos (edad, sexo, tipo de virus), marcadores de respuesta inflamatoria (citoquinas y quemoquinas) y moléculas intermediarias en el proceso inflamatorio, pero ninguno de ellos, de forma individual o combinada, permiten predecir pronóstico hoy en día.

CLÍNICA

Los síntomas y signos clínicos de la bronquiolitis son inespecíficos. En un comienzo los síntomas corresponden a los de una infección respiratoria alta: coriza, congestión y fiebre de baja magnitud. Luego de tres días aparece tos y gradualmente polipnea y rechazo alimentario. En esta fase de la enfermedad se verifica taquipnea, retracción intercostal y sibilancias y/o crepitaciones. En la medida que la enfermedad progresa el paciente presenta cianosis, aleteo nasal, uso de musculatura accesoria o retracción subcostal. El tórax se presenta aumentado en su diámetro anteroposterior, en tonel e hiper sonoro, lo que determina descenso visceral. La evaluación de la gravedad clínica del episodio se puede realizar en forma sencilla usando un puntaje clínico. Esta herramienta permite objetivar la gravedad al diagnóstico y durante la evolución. En nuestro país, el puntaje utilizado es el puntaje de TAL **(Tabla 1)**, que se ocupa en forma generalizada en atención primaria y secundaria, aunque existen muchos otros puntajes descritos en la literatura. Una herramienta que se ha hecho indispensable para la evaluación clínica es la medición de oximetría de pulso.

TABLA 1: Puntaje clínico modificado de Tal

PUNTAJE	FRECUENCIA RESPIRATORIA		SIBILANCIAS*	CIANOSIS	USO MUSCULATURA
	< 6 meses	> 6 meses			
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 / Inspiración sin estetoscopio o ausentes	Generalizada en reposo	(+++) Supraesternal Sub e intercostal

* Sibilancias pueden no auscultarse en obstrucción muy grave.

Puntaje:
0 a 5: obstrucción Leve
6 a 8: obstrucción moderada
9 a 12: obstrucción grave

COMPLICACIONES

La bronquiolitis presenta complicaciones importantes, sobre todo en los pacientes hospitalizados de mayor gravedad. Estas pueden ser clasificadas como aquellas asociadas con el momento agudo y las que ocurren en forma tardía en el seguimiento.

1. Complicaciones agudas

Un estudio reciente, multicéntrico, realizado en 684 lactantes menores de un año hospitalizados por bronquiolitis y neumonía por VRS en 10 centros de EEUU, mostró que hasta un 79% presentaron alguna complicación. Las complicaciones fueron en un 60% de origen respiratorio; infeccioso en 41% y alteraciones hidroelectrolíticas en 19%. Un 31% de los niños en este estudio ingresó a la unidad de cuidados intensivos y un 14% requirió ventilación mecánica.

La presencia de apnea es común en lactantes que cursan con infección por VRS en la etapa temprana de la enfermedad. Generalmente se presenta en aquellos niños menores de 6 meses, sobre todo en los recién nacidos y prematuros. Las apneas del lactante con infección grave por VRS son de tipo mixto, es decir pueden presentar un patrón central u obstructivo en el registro de polisomnografía. La causa no está del todo aclarada, aunque es posible que la infección viral pueda sensibilizar algunos reflejos de apnea como ocurre en el modelo animal. El pronóstico es bueno luego de superada la infección. La presencia de atelectasias es una complicación muy frecuente. La explicación está en la gran susceptibilidad que tiene el lactante al taponamiento de la vía aérea con secreciones y detritus celulares, sin la posibilidad de ventilación colateral (ausencia de poros de Kohn y canales de Lambert).

La aparición de Otitis media aguda es relativamente frecuente. Se ha estudiado con timpanocentesis la etiología, observándose que en su gran mayoría son de origen bacteriano y se recomienda tratar con antibióticos. La neumonía bacteriana aparece en un porcentaje menor pero no despreciable de pacientes. Su diagnóstico es extremadamente difícil puesto que los síntomas y signos son iguales. La sospecha se fundamenta en signos de tipo infeccioso como la presencia de fiebre y toxicidad sistémica, además de cambio en los marcadores de fase aguda en forma concomitante.

2. Complicaciones tardías

La bronquiolitis por VRS se ha asociado significativamente con Síndrome de Muerte Súbita, encefalitis y síndrome nefrótico, sin embargo, el gran paradigma de nuestros días lo constituye la asociación que existe con asma. Este es un problema significativo que afecta hasta un 60% de los pacientes. No está muy claro si la bronquiolitis por VRS es un verdadero desencadenante de asma o sólo es una asociación. Durante los últimos treinta años se ha descrito esta asociación y con el tiempo ha tomado más fuerza. Estudios prospectivos durante los últimos años muestran un aumento del riesgo de asma y sibilancias incluso hasta los 20 años. La cohorte de Tucson ha mostrado una clara tendencia en este sentido en pacientes con bronquiolitis VRS que presentan asma hasta los 11 años. Información de otros estudios más pequeños, como los de Estocolmo y Kuopio, muestran persistencia de asma en pacientes con bronquiolitis VRS hasta los 13 y 20 años respectivamente. Lo que no está claro es si estos pacientes desarrollan cambios en la vía aérea durante la infección aguda que explican un comportamiento anormal durante este período de la infancia, o si ya eran susceptibles antes de la infección y el virus no hace más que expresar esta tendencia al desencadenar un cuadro grave con la primera exposición al virus. De este modo serían dos las hipótesis posibles. Primero, la hipótesis de causalidad común en la que el VRS sólo hace sintomático a un lactante que presenta una condición previa como ante susceptibilidad alérgica, vía aérea pequeña, hiperreactividad bronquial inespecífica o alteración genética. Segundo, la hipótesis secuencial, en la

que el VRS produce cambios significativos en la vía aérea que explican en forma completa el comportamiento posterior, como en los casos de sensibilización atópica, alteración inmune, desregulación neuro inmune o remodelación. Estas hipótesis no necesariamente son excluyentes y de hecho podrían ser complementarias. Su interpretación en la clínica habitual es difícil puesto que los estudios que las sustentan derivan de distintas poblaciones de niños (distintas edades, distinta gravedad, etc.) y algunas sólo han sido comprobadas en el modelo animal. Aunque es difícil aventurar cuál de estas posibilidades es la más importante, es un hecho que la bronquiolitis por VRS, que ocurre en un momento de susceptibilidad inmunológica, altera de alguna forma la respuesta de la vía aérea y la hace susceptible a la recurrencia. Esto podría ser facilitado si además existe algún factor predisponerte (polimorfismos) para desarrollar enfermedad grave.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la bronquiolitis es clínico. Los exámenes de laboratorio son elementos que apoyan esta sospecha y permiten confirmar la etiología o descartar diagnósticos alternativos. La identificación viral es un examen útil para comprobar el agente etiológico involucrado en el paciente enfermo, así como son los programas de vigilancia epidemiológica que anuncian la circulación viral con mucha exactitud. La radiografía de tórax permite corroborar el diagnóstico con hallazgos característicos como hiperinsuflación, imágenes intersticiales y atelectasias sub segmentarias, pero también corroborar la presencia de complicaciones como consolidación, neumotórax. Otros exámenes generales como hemograma, velocidad de sedimentación o proteína C reactiva son muy inespecíficos y sólo sirven de orientación general o cuando se sospecha una complicación en el seguimiento.

La bronquiolitis es una enfermedad que puede confundirse fácilmente con otras entidades. Aun así, el diagnóstico se debe fundamentar en los síntomas y signos clínicos que en el niño predominan. Primero debemos considerar el diagnóstico diferencial de esta condición cuando se presenta por primera vez (como episodio único). En esta situación la radiología puede ser útil para distinguir la presencia de neumonía como fenómeno clínico predominante, aunque muchas veces existen ambas. La distinción puede ser aún más difícil toda vez que la interpretación radiológica tiende a confundir a muchos clínicos con términos incorrectos como "neumonitis", "neumopatía" o "bronconeumonía". Cuando la neumonía es secundaria a VRS, rinovirus, metaneumovirus, no se justifica un tratamiento distinto. Sin embargo, si el estudio viral resulta positivo para influenza, cuya presentación clínica es indistinguible, se podría considerar el uso de tratamiento con antivirales ante una evolución grave. En forma similar, sólo se recomienda el uso de antibióticos ante sospecha de infección bacteriana.

Estudios recientes han logrado establecer distintos grupos en base a características clínicas. En particular es de interés considerar a aquellos pacientes que desarrollan bronquiolitis por RV, por cuanto se ha demostrado que estos niños presentan una expresión aumentada de receptores al RV tipo C y por tanto susceptibles de desarrollar sibilancias recurrentes y asma atópica. En segundo lugar, debemos considerar en el diagnóstico diferencial la posibilidad que este episodio clínicamente descrito, sea una exacerbación de una enfermedad crónica (por ejemplo, asma, traqueomalacia, fibrosis quística, etc.). Cuando se trata de un episodio recurrente (generalmente definido como > 3 episodios), la posibilidad de que exista una enfermedad de este tipo aumenta, aunque muchos lactantes presentan episodios sibilantes desencadenados por infecciones virales que luego mejoran con la edad en forma espontánea. Estos episodios de obstrucción bronquial son indistinguibles clínicamente de las exacerbaciones del asma.

TRATAMIENTO

El tratamiento de bronquiolitis es fundamentalmente de sostén puesto que no existe evidencia que apoye un tratamiento específico. Las medidas preventivas más importantes para evitar la infección viral y su mayor gravedad son un buen aseo de manos, evitar irritantes de la vía aérea (especialmente el tabaco) y priorizar la alimentación con lactancia materna.

Para la bronquiolitis de curso leve, una buena hidratación, observación cuidadosa, aseo nasal frecuente y uso de broncodilatadores en pacientes seleccionados, son medidas de sostén de fácil implementación en el domicilio. La hospitalización se debe considerar ante un cuadro de mayor gravedad. En estos casos, se deben considerar las siguientes medidas:

1. Hidratación

La bronquiolitis puede interferir con una buena hidratación y alimentación debido al exceso de trabajo respiratorio que se necesita para compensar la obstrucción generada en la vía aérea pequeña. Una buena hidratación se alcanza con alimentación vía enteral o hidratación parenteral cuando sea necesario.

2. Oxígenoterapia

El tratamiento de toda condición que provoca hipoxemia comienza con corregir esta situación con aporte suplementario de oxígeno hasta alcanzar un nivel de SaO2 equivalente a una PaO2 > 60 mmHG. Este valor oscila entre SaO2 90 y 93%. Se debe interpretar en el contexto del paciente puesto que, dependerá de otros factores como el grado de distrés respiratorio presente y si existe o no anemia. 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.

3. Manejo de secreciones

Como generalmente la bronquiolitis por VRS afecta a lactantes pequeños que no poseen un buen reflejo de la tos ni son capaces de deglutir la gran cantidad de secreciones acumuladas en la vía aérea, el estado de hipersecreción puede llegar a ser un factor importante en el aumento de la resistencia al flujo, especialmente en la vía aérea superior. En estas condiciones, un constante aseo nasal y faríngeo asociado a técnicas de facilitación en la eliminación de secreciones puede disminuir en forma importante el trabajo respiratorio. La utilización de kinesioterapia en esta condición es controvertida. Por una parte, se ha descrito utilidad de algunas técnicas kinésicas, pero también se ha reportado aparición de complicaciones asociadas a maniobras de percusión y compresión torácica.

4. Broncodilatadores

La utilización de broncodilatadores persiste como el tratamiento más utilizado en todo el mundo, pero a la vez, es también muy cuestionado por su real utilidad. La mayor parte de la evidencia que promueve el uso de broncodilatadores se origina de estudios que utilizan puntajes clínicos de gravedad. Estudios que han buscado mejoría de la función pulmonar con el uso de broncodilatadores sólo han demostrado pequeños cambios que muchos autores cuestionan por su real relevancia clínica. Aún más, está descrito un efecto de empeoramiento producto de una alteración de la relación ventilación-perfusión que aparece en un porcentaje de pacientes. En base a lo anterior, se recomienda el uso de salbutamol en pacientes con alto riesgo de desarrollar asma (historia familiar directa de atopia/asma) como una prueba terapéutica. La forma administración es utilizando inhalador de dosis medida, 2 a 6 aplicaciones por vez a través de una aerocámara. En aquellos pacientes con hipoxemia o que no cooperan con la cámara es posible administrar la fórmula nebulizada en dosis estándar 2,5 a 5 mg, diluido en un total de 4ml de suero fisiológico durante diez minutos. El uso de salbutamol también está aprobado en pacientes que están conectados a ventilación mecánica, aunque en este punto, la evidencia también ha sido extrapolada del modelo asma grave.

La adrenalina en nebulización tampoco presenta evidencia sólida. Se utiliza una dosis estándar de adrenalina común (1:1000), 2ml diluido en 2 ml de suero fisiológico como prueba terapéutica en lactantes menores hospitalizados. De acuerdo a la respuesta clínica, se podría considerar su administración durante toda la estadía en el hospital. Otros broncodilatadores como bromuro de ipatropio, terbutalina, fenoterol o teofilina, tienen muy poca evidencia clínica que los sustente y su uso es sólo una extrapolación de la población de mayor edad con asma.

5. Corticoesteroides

El uso de corticoesteroides por vía sistémica no tiene utilidad en ninguna fase de la bronquiolitis leve a moderada. Se ha estudiado en forma exhaustiva utilizando parámetros como mejoría en puntajes clínicos, duración de hospitalización, morbilidad y disminución de la aparición de sibilancias recurrentes, pero la evidencia no es favorable al uso del medicamento. Sin embargo, pacientes con antecedentes de atopía o que cursan infección viral por RV, presentan una alta probabilidad de desarrollar asma tipo atópica y podrían encontrar beneficios al uso de corticoesteroides sistémicos en el curso agudo y corticoesteroides inhalados en el seguimiento.

6. Ribavirina

La aparición del antiviral, análogo de nucleósido, ribavirina, inicialmente mostró resultados promisorios en el tratamiento de la bronquiolitis por VRS y pareció una alternativa para disminuir la gravedad, sobre todo en pacientes con condiciones de base. Sin embargo, la evidencia más reciente no la recomienda. Su uso estaría justificado solamente en pacientes con inmunosupresión, en los cuáles la replicación y eliminación del VRS puede ser prolongada y lenta.

7. Otras terapias

El suero hipertónico ha sido utilizado en pacientes hospitalizados con resultados variables de acuerdo el momento de la enfermedad. Es posible que la respuesta clínica sea más evidente en la fase secretora tardía de la enfermedad (luego de una semana), aunque no hay estudios que sean muy consistentes con esta aseveración.

Heliox y el Óxido nítrico se han usado en bronquiolitis de curso muy grave como forma de mejorar el intercambio gaseoso y disminuir la resistencia al flujo de la vía aérea. La utilidad consiste en tratar de evitar la ventilación mecánica en pacientes con insuficiencia respiratoria.

La ventilación mecánica no invasiva y el uso de cánula de alto flujo han ganado evidencia de su utilidad en pacientes con bronquiolitis grave con insuficiencia respiratoria, como forma de evitar la ventilación mecánica convencional. La excepción para estas terapias la constituye la presencia de apneas, que es indicación absoluta de ventilación mecánica convencional. La utilidad de la ventilación mecánica es reducir el trabajo respiratorio por medio de la mejoría de la capacidad residual funcional. Esto se logra con el uso de presión positiva continua en la vía aérea en niveles superiores al fisiológico. Es muy importante priorizar una ventilación gentil favoreciendo presiones inspiratorias bajas y tiempos espiratorios prolongados.

El Palivizumab, anticuerpo monoclonal contra la proteína F de fusión del VRS, también se considera una alternativa terapéutica para la bronquiolitis grave por VRS, específicamente en pacientes con inmunosupresión de tipo celular y en grupos de altísima mortalidad como aquellos pacientes con transplante de médula ósea.

PREVENCIÓN

En Chile, hasta el año 2023, el uso de Palivizumab (anticuerpo monoclonal contra la proteína F del virus VRS) fue la medida recomendada para prevenir la bronquiolitis por VRS en grupos de riesgo de enfermedad grave (prematurez, displasia broncopulmonar y enfermedad cardíaca). A partir del año 2024 se ha introducido el uso de Niservimab (anticuerpo monoclonal contra la proteína F del VRS, en su fase pre-fusión, de dosis única) de forma universal en todos los lactantes y recién nacidos que se enfrentan a su primera temporada invernal y en aquellos con factores de riesgo ante su segunda temporada invernal. Existen vacunas contra el VRS aprobadas para su uso en adultos mayores y embarazadas, sin embargo, aquellas para uso en los lactantes se encuentran en fase de investigación aún.

PRONÓSTICO

La bronquiolitis tiene un buen pronóstico por cuanto la mayoría de los casos presentan una mejoría en el plazo de una a dos semanas sin secuelas. El riego de hospitalización oscila entre 1 a 3% del total. Los pacientes hospitalizados tienen un promedio de estadía de 4 días, generalmente sin complicaciones y la mortalidad alcanza al 1% de estos. Los pacientes con condiciones de base presentan mayor frecuencia de complicaciones y mortalidad.

PUNTOS CLAVES

- **La bronquiolitis aguda es la enfermedad de la vía aérea inferior más frecuente en los menores de un año y es la primera causa de hospitalización durante el periodo invernal.**
- **La definición de bronquiolitis presenta una alta variabilidad en distintos países.**
- **No existe un tratamiento especifico para bronquiolitis, de modo que el tratamiento depende del contexto clínico del paciente.**
- **Medidas preventivas como el uso de anticuerpos monoclonales cuentan con evidencia preliminar para su utilización universal.**

Referencias

1. Children's Hospital of Philadelphia. Bronchiolitis Clinical Pathway Inpatient. Philadelphia, PA: Children's Hospital of Philadelphia; 2023 https://www.chop.edu/clinical-pathways/bronchiolitis-clinical-pathway-inpatient
2. Ralston SL, Lieberthal AS, Meissner HC, Alverson BK, Baley JE, Gadomski AM, et al. Clinical Practice Guideline: The Diagnosis, Management, and Prevention of Bronchiolitis. Pediatrics. 2022 Jul;150(1) doi:10.1542/peds.2022-057590.
3. NHS Inform. Bronchiolitis [Internet]. NHS Inform; 2022 Oct Disponible en: https://www.nhsinform.scot/illnesses-and-conditions/lungs-and-airways/bronchiolitis
4. American Thoracic Society. Bronchiolitis: Management and Treatment. New York, NY: American Thoracic Society; Disponible en: https://www.thoracic.org/patients/patient-resources/resources/bronchiolitis.pdf
5. MedlinePlus. Bronchiolitis [Internet]. Bethesda, MD: National Library of Medicine; 2023 Jan Disponible en: https://medlineplus.gov/ency/article/000975.htm
6. National Institute for Health and Care Excellence. Bronchiolitis in children: Diagnosis and Management [Internet]. London, UK: NICE; 2021 Aug Disponible en: https://www.nice.org.uk/guidance/ng9
7. NHS. Bronchiolitis in Children [Internet]. London, UK: National Health Service; 2023 Apr. Disponible en: https://www.nhs.uk/conditions/bronchiolitis/

Neumonia adquirida en la comunidad en pediatría

DRA. ANGÉLICA OYARZÚN A.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La neumonía es una de las principales causas de morbilidad en países desarrollados y de morbimortalidad en los países en desarrollo en edad pediátrica; corresponde a un proceso inflamatorio infeccioso agudo del parénquima pulmonar con ocupación del espacio aéreo con participación del intersticio, reconocible radiológicamente y cuyas manifestaciones clínicas son dependientes del grupo de edad, estado nutricional y de la etiología. Los síntomas más frecuentes son fiebre, tos y retracción costal.

Hablamos de neumonía adquirida en la comunidad (NAC) cuando ocurre en un paciente que no ha estado hospitalizado los últimos 7 días o los síntomas se presentan dentro de las primeras 48 horas del ingreso hospitalario.

La etiología, presentación clínica y evolución de la NAC en edad pediátrica han sufrido, en las últimas décadas, una serie de variaciones importantes debido a la introducción de vacunas contra patógenos involucrados en su etiología (*Streptococcus pneumoniae y Haemophilus influenzae* tipo B), el mejor uso de los antibióticos, así como otros factores aún no explicados.

EPIDEMIOLOGÍA

La neumonía tiene 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. Si bien ha disminuido la mortalidad global por esta causa, continúa siendo la principal causa individual de mortalidad infantil en todo el mundo. Se calcula aproximadamente 1,2 millones de fallecimientos anuales en niños menores de 5 años, ocurriendo el 99% en países con pocos recursos. En Chile las infecciones respiratorias agudas son la principal causa de hospitalización en pediatría, corresponden hasta un 50% de los egresos hospitalarios en menores de 2 años y del total de los fallecidos por esta causa, el 90% corresponde a neumonía.

Factores de riesgo

Son reconocidos como factores de riesgo individuales: el ser menor de 3 meses, bajo peso de nacimiento, sexo masculino, aspiración, enfermedades crónicas (displasia broncopulmonar, asma, FQ, cardiopatías congénitas, inmunodeficiencias, enfermedades neuromusculares), factores ambientales (hacinamiento, asistencia a sala cuna, contaminación intradomiciliaria), madre adolescente, bajo nivel de educación de los padres, lactancia materna menor a 3 meses y tabaquismo pasivo.

ETIOLOGIA

Existen múltiples agentes infecciosos involucrados y difíciles de diagnosticar, sólo en el 50% de los casos se logra identificar un microorganismo. Algunos factores nos pueden orientar a la etiología, entre ellos la edad, situación epidemiológica, estado de vacunación, características radiológicas y gravedad del cuadro clínico, sin embargo **no existen** criterios clínicos que permitan diferenciar en forma absoluta una neumonía viral de una bacteriana. Entre el mes de vida y los 2 años predominan los virus como causa de neumonía, y 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 frecuente 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, del patógeno responsable y de la gravedad de la infección. La presentación clásica incluye taquipnea, tos, fiebre, anorexia, disnea, retracciones, quejido y letargo. El examen pulmonar puede presentar disminución del murmullo pulmonar en el lado afectado, crepitaciones finas, soplo tubárico, aumento de transmisión de vibraciones vocales, pectoriloquia áfona y broncofonía.

En una serie de 570 niños entre 1 y 17 años de edad, con sospecha clínica de neumonía, los hallazgos más fuertemente asociados con infiltrados en la radiografía fueron quejido, con un odds ratio (OR)=7,3, fiebre OR= 3,1, retracciones OR= 2,8 y crepitaciones OR= 2,0.

En caso de agentes atípicos como el *Mycoplasma pneumoniae,* la presentación suele ser de progresión lenta, tos de 3 a 5 días con compromiso del estado general variable, odinofagia, febrículas, en ocasiones con sibilancias y pueden acompañarse de miringitis bulosa.

Laboratorio

Los reactantes de fase aguda como el recuento de leucocitos, proteína C reactiva, tienen baja sensibilidad y especificidad para distinguir entre infección viral o bacteriana. Algunos estudios han demostrado que la procalcitonina podría, junto a los hallazgos clínicos, guiar el uso de antibióticos. Valores < 0,25 ng/ml pueden identificar niños con menor riesgo de NAC bacteriana.

El estudio microbiológico con hemocultivos tiene bajo rendimiento (menor al 10 %), justificándose su uso en pacientes con evolución tórpida, formas graves, sospecha de resistencia antimicrobiana o presentación inusual; cultivos de secreción nasofaríngea o esputo no están indicados, salvo en pacientes con determinadas patologías (ejemplo en fibrosis quística). La detección de antígenos de neumococo en orina puede ser positiva en portadores y en vacunación reciente, por lo que no tiene indicación en niños. Para la detección de antígenos virales respiratorios en mucosa nasofaríngea, existen distintos tipos de exámenes como las pruebas rápidas, por ejemplo, para virus influenza y VRS con una sensibilidad 60-80% y especificidad > 90%; la inmunofluorescencia directa para identificación de virus influenza A y B, parainfluenza 1, 2,3, VRS, ADV y metaneumovirus (hMPV), tiene una sensibilidad cercana al 80-90%, sin embargo, para adenovirus es sólo un 50%. Las técnicas moleculares con amplificación viral por reacción en cadena de la polimerasa (PCR), tienen alta sensibilidad y permiten detectar varios virus y algunas bacterias, siendo hoy la prueba diagnóstica de elección.

Imágenes

Radiografía de tórax: estándar de referencia para la confirmación del diagnóstico de neumonía, por lo que, pese a que algunas guías no la recomiendan de rutina en NAC de manejo ambulatorio, ante la sospecha clínica se debiera intentar contar ella. No se debe retrasar el inicio del tratamiento si no es posible realizarla y tiene baja sensibilidad si es precoz (antes de 24 horas de inicio de los síntomas). Siempre solicitar en enfermedad grave, 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 con fiebre alta y con leucocitosis, en lactantes para diagnóstico diferencial de cuerpo extraño, cardiopatía y patologías cardiopulmonares subyacentes. Si bien no permite diferenciar etiología viral v/s bacteriana, generalmente una condensación lobar sugiere etiología bacteriana, mientras que el compromiso intersticial sugiere etiología viral o de bacterias atípicas. El control radiográfico se debe realizar en pacientes sin mejoría clínica, con síntomas progresivos o con deterioro clínico 48-72 horas desde inicio tratamiento antibiótico, diariamente en neumonía complicada con derrame con instalación de drenaje pleural 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.

Ecografía de tórax: se utiliza con mayor frecuencia para evaluar complicaciones locales como derrame o empiema, pero también puede detectar consolidación ahorrando tiempo y costos. Médicos entrenados han logrado reducir el uso de radiografías de tórax en emergencias con buena sensibilidad y sin aumento de eventos adversos.

TRATAMIENTO

Los prescolares no requieren tratamiento antimicrobiano de rutina ya que su principal etiología son los virus. En caso de sospecha de etiología bacteriana, los betalactámicos como amoxicilina, son la primera línea en lactantes, prescolares y escolares, previamente sanos y adecuadamente vacunados, con sospecha de NAC bacteriana. Los macrólidos son recomendados para escolares y adolescentes con hallazgos sugerentes de NAC por agentes atípicos. En pacientes hospitalizados está indicado penicilina G o ampicilina para lactantes y escolares vacunados. Se sugieren cefalosporinas de 3era generación como ceftriaxona en lactantes, prescolares y escolares hospitalizados, sin vacunación o con vacunación incompleta, en regiones con alta resistencia a antibióticos del *S. pneumoniae*, en infección de riesgo vital y empiema. En caso de sospecha de *S. aureus* se debe asociar clindamicina. La duración del tratamiento en NAC no complicada debe ser de 7 días.

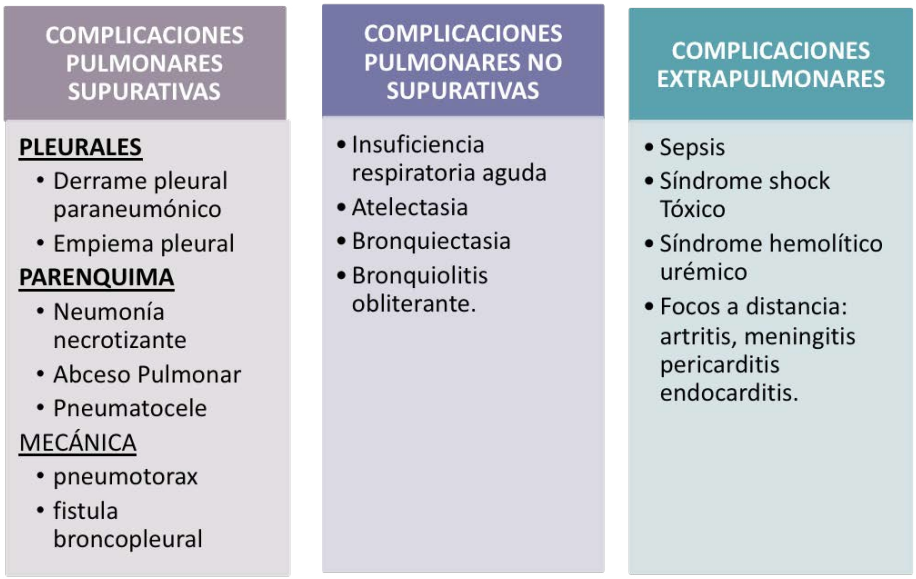
Indicaciones de hospitalización

Son indicaciones la mala tolerancia oral, insuficiencia respiratoria, neumonía complicada, enfermedades crónicas pulmonares, persistencia fiebre después de 48-72 horas de terapia antimicrobiana ambulatoria.

COMPLICACIONES

Existen distintas complicaciones tanto pulmonares como extrapulmonares, que se pueden clasificar según lo muestra la **Figura 1**. Todas ellas deben sospecharse ante una evolución tórpida, falta de respuesta al uso de antibiótico, deterioro clínico, o presentación toxica.

FIGURA 1: Complicaciones pulmonares y extrapulmonares de la neumonía



El empiema y la neumonía necrosante han ido incrementando los últimos años. El *Streptococcus pneumoniae* es el agente más frecuente causante de neumonía complicada, antes y después de la introducción de la vacuna heptavalente antineumococo. Se ha demostrado un incremento de los casos por *Staphylococcus aureus*, algunos de ellos meticilinoresistente, considerándose la segunda causa de neumonía complicada, seguido por otras especies de *Streptococcus* (*S. pyogenes, Streptococcus* grupo milleri), anaerobios, *Haemophilus influenzae* tipo B, *Pseudomona aeruginosa*, y *Mycoplasma pneumoniae*. Los virus rara vez causan NAC complicada.

DERRAME PLEURAL Y EMPIEMA:

El líquido pleural se produce y adsorbe principalmente en la pleura parietal; en condiciones normales tenemos 0,3 ml/kg en cada espacio pleural, pero cuando se produce un desequilibrio entre la producción y reabsorción de este líquido, se acumula en el espacio pleural provocando el derrame pleural.

El empiema es la presencia de pus en el líquido pleural, secundaria a la invasión bacteriana del líquido, es la complicación supurativa más frecuente de las neumonías. Aproximadamente el 40 % de las neumonías que requieren hospitalización tienen derrame y cerca del 2% (entre el 0,6 y 2 %) son empiema; la incidencia ha ido aumentando posterior a la introducción de vacunas y los principales agentes involucrados son *S. pneumoniae: 30-50%, H. influenzae tipo B (10-30%), S. pyogenes y S. aureus;* en adolescentes el *M. pneumoniae.* Se ha observado un aumento de serotipos de neumococo que se asocian a complicaciones supurativas tras vacunas (1, 19A).

Inicialmente se produce inflamación de células mesoteliales y migración de neutrófilos, linfocitos y eosinófilos, y activación de la cascada de coagulación con disminución de la fibrinolisis produciendo loculaciones o tabiques.

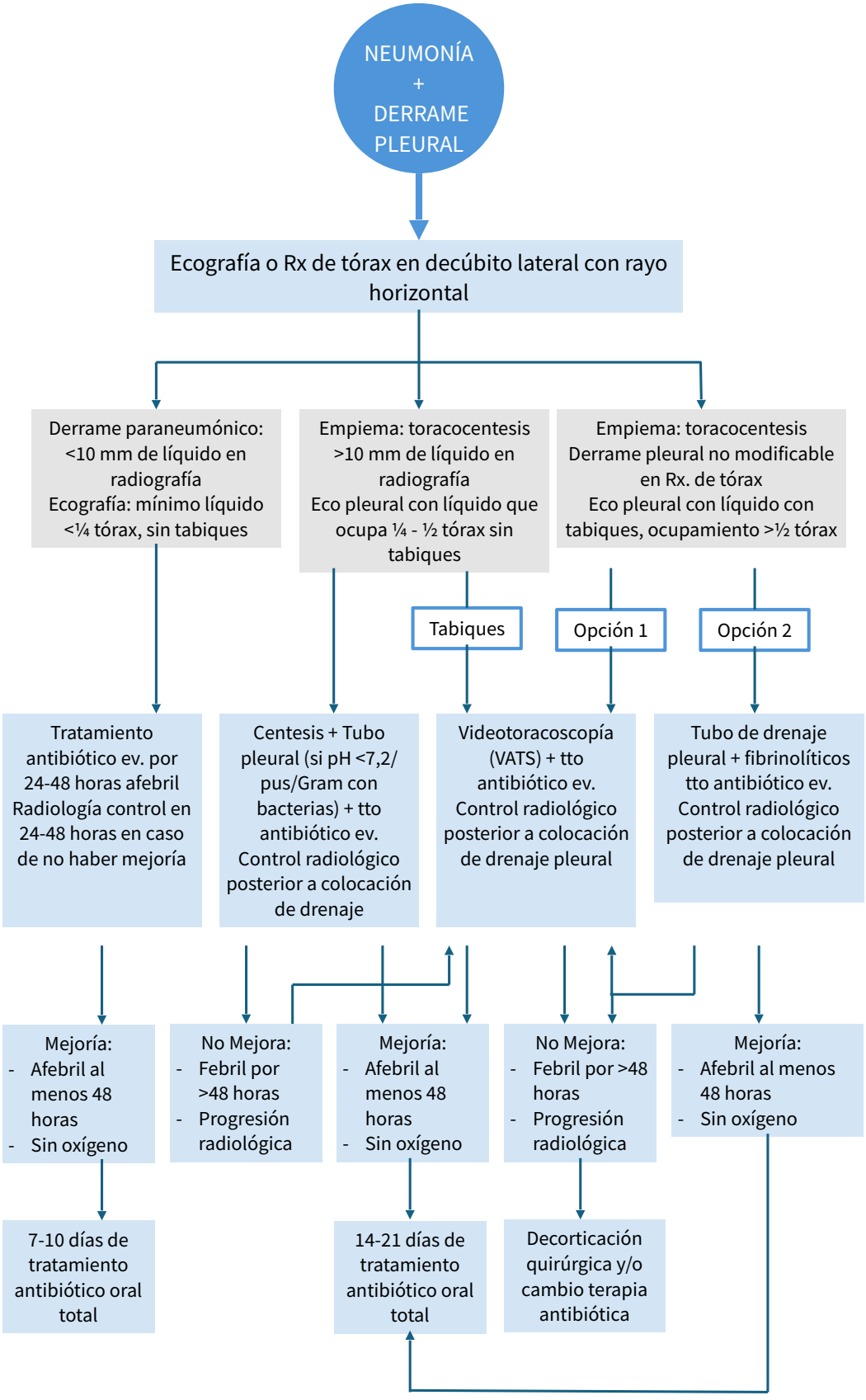
El aumento de la actividad metabólica de células inflamatorias y bacterias disminuye el pH y glucosa, aumentando la LDH. Se reconocen 3 fases: *Fase exudativa*: fase inicial del derrame pleural simple (48 a 72 horas), de evolución febril, con fluido libre y estéril; *Fase fibrinopurulenta*: aparecen tabiques y se constituyen loculaciones del espacio pleural (1 a 2 semanas) y *Fase de organización* o tardía: es la última fase, donde aparecen fibroblastos y engrosamiento pleural (2 a 4 semanas).

Clínicamente se manifiesta con compromiso del estado general, fiebre persistente, tos y taquipnea, puede presentar dolor abdominal o torácico y al examen físico presentan matidez, murmullo pulmonar abolido; debemos sospechar siempre en persistencia de fiebre después de 48 hrs de antibiótico o consulta con cuadro de más de 72 hrs. de evolución.

Estudio de imágenes: la radiografía de tórax es el examen inicial, las proyecciones antero posterior y lateral pueden demostrar obliteración del ángulo costofrénico y los rayos en decúbito lateral sobre lado afectado podría objetivar derrame de menor volumen; la ecografía pleural permite objetivar presencia de derrame, estimar cantidad de líquido y presencia de tabiques, además puede guiar la punción pleural; la tomografía axial computada de tórax no se recomienda de rutina, limitándose para casos especiales como duda diagnóstica o previo a cirugía.

Manejo: además del tratamiento antibiótico más prolongado, entre 14-21 días, existen diversas estrategias de manejo **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Algoritmo de manejo de neumonía con derrame pleural y empiema.



FUENTE. Adaptada de figura 7 del capítulo "Complicaciones de la neumonía" de Francisco Prado et al. En libro Enfermedades Respiratorias del Niño. Eds. Pablo Bertrand N - Ignacio Sánchez, 2016. EDICIONES UC

- **Antibióticos con instalación de drenaje pleural:** que resulta efectivo en derrame no complicado sin tabiques ni loculaciones, No es suficiente cuando se desarrolla empiema.
- **Drenaje pleural con fibrinolisis:** efectivo en derrame con loculaciones (fases 2 y 3), relacionado con menores costos, mayor dolor y necesidad de analgesia; la evidencia en su mayoría es extrapolada del uso de fibrinolíticos de población adulta.
- **Video assisted thoracic surgery (VATS**): menos invasiva, menor dolor, recuperación de movilidad más rápida y baja tasa de complicaciones y reintervención, evidencia de menor estadía hospitalaria, sin embargo, requiere atención en un centro especializado.
- **Toracotomía con decorticación**: invasiva, en desuso como manejo de primera línea, es utilizado en casos de falla de tratamiento o enfermedad avanzada.

Tanto en neumonía no complicada como en casos complicados, con el tratamiento adecuado la mayoría de los casos tendrán una evolución clínica favorable. Estudios de seguimiento han demostrado recuperación total, sin secuelas y función pulmonar normal en la gran mayoría de los casos. La radiografía de tórax está normal en el 60-80% de los pacientes a los 3 meses, 90% a los 6 meses y 100% a los 18 meses.

PUNTOS CLAVES

- **La neumonía es una patología prevalente en pediatría y causa importante de morbimortalidad a nivel mundial.**
- **En lactantes y prescolares predomina la etiología viral y en escolares y adolescentes las etiologías bacterianas.**
- **El cuadro clínico, radiografía de tórax y la situación epidemiológica 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 complicada debe ser hospitalizado.**
- **El empiema pleural es una condición con incidencia en aumento, con alta morbilidad asociada.**
- **Existen diversas opciones de manejo del empiema pleural, las dos alternativas que cuentan con evidencia para ser consideradas de "primera línea" son la fibrinolisis y VATS.**
- **El VATS se ha relacionado a menor necesidad de reintervención, por lo que debiera ser de elección. Siempre considerar la realidad local.**

Referencias

1. Etiología de las neumonías adquiridas en comunidad en la población infantil. Morales O. et al. Neumol Pediatr. 2013; 8: 53-65.
2. Management of severe community acquired pneumonia of children in developing and developed countries. Principi N, Esposito S. Thorax. 2011;66: 815-822.
3. Durbin W, Stille C. Pneumonia. Pediatrics in Review. 2008;29;147
4. Bradley J. IDSA guidelines Clin Infect Dis 2011.
5. Diagnóstico de neumonía adquirida en la comunidad en la población infantil. Libia L. Neumol Pediatr. 2013;8: 66-7
6. Dustin K Smith, Daniel P Kuckel, Anthony M Recidoro. Am Fam Physician. 2021,1;104:618-625
7. Lynch T, Platt R, Gouin S, et al. Can we predict which children with clinically suspected pneumonia will have the presence of focal infiltrates on chest radiographs? Pediatrics. 2004;113(3 pt 1): e186-e189
8. Pacilli, M., & Nataraja, R. M. (2019). Management of paediatric empyema by video-assisted thoracoscopic surgery (VATS) versus chest drain with fibrinolysis: Systematic review and meta-analysis. Paediatric Respiratory Reviews, 2019; 30: 42–48.
9. Francisco Prado, Rodrigo Vásquez, Pamela Salinas, Pamela Navarrete. Complicaciones de la neumonía. Enfermedades Respiratorias del Niño. Pablo Bertrand - Ignacio Sánchez (Ed.)2016, EDICIONES UC

Neumonia recurrente

DRA. SOLANGE CAUSSADE L.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La neumonía adquirida en la comunidad (NAC) tiene una alta prevalencia en pediatría, sin embargo su recurrencia no siempre es investigada o identificada. Por otro lado, cuando se confirma el diagnóstico de neumonía recurrente, el desafio es poder discriminar si el paciente tiene algún trastorno autolimitado, sin mayor trascendencia, o si requiere un proceso de estudio para identificar alguna enfermedad de base.

DEFINICIÓN

Se define neumonía recurrente cuando hay historia de al menos 2 episodios de neumonía en 1 año o 3 episodios en la vida, con resolución de la imagen condensante entre los episodios.

En muchos casos el paciente no tiene radiografías entre episodios, es imposible determinar si se trata de una imagen recurrente o persistente. El enfoque diagnóstico entre ambas entidades es similar. Por otro lado, se debe contar con las radiografías de tórax que sustenten el diagnóstico, con la presencia de 1 o más imágenes condensantes.

EPIDEMIOLOGÍA

Su prevalencia es importante y constituye, aparte del asma, una de las causas más frecuentes de derivación al subespecialista. Se ha visto que 1 de cada 18 pacientes pediátricos que consultan por NAC presentan recurrencia, de los niños hospitalizados por neumonía, 6 a 11% son recurrentes, y en consulta ambulatoria de neumología pediátrica un 3% tiene este diagnóstico. En relación a la edad del diagnóstico un estudio nacional encontró que en el 30% de los casos éste se hacía antes del año, entre 1 y 4 años en el 47% y en 23% después de los 4 años.

Relevancia

Dado que un 29% de estos pacientes presentan un cuadro grave que requiere hospitalización en unidades de cuidado intensivo, es importante identificarlos a tiempo y realizar los estudios correspondientes. Según las series clínicas entre 69-92% se encuentra una enfermedad de base.

FISIOPATOLOGÍA

La neumonía recurrente puede manifestarse siempre en la misma localización o en diferentes sitios anatómicos. En la primera situación la interferencia con el drenaje y consecuente acumulación de secreciones es focalizada, debido a alteraciones estructurales de la via aérea o del parénquima pulmonar, obstrucción intraluminal o compresión externa de la via aérea. En el segundo caso, también la causa es la dificultad o alteración de la correcta eliminación de las secreciones, pero en forma generalizada, debido a una alteración en el mecanismo de la tos o del *clearance* mucociliar, broncoconstricción, o alteración inmunológica.

ETIOLOGÍA

El primer paso antes de pensar en la etiología, es lograr discriminar si el paciente es sano, y tuvo “mala suerte” o si tiene alguna enfermedad de base. En general el paciente no require mayor estudio si responde rápido a la terapia antimicrobiana y se recupera rápido y completamente, no hay compromiso de otros sistemas, tiene largos periodos sin síntomas respiratorios, tiene un desarrollo pondestatural normal, su examen físico es normal y no hay enfermedades genéticas ni respiratorias en la familia.

Factores predisponentes

Los factores ambientales, especialmente la asistencia a sala cuna o jardin infantil, la contaminación intradomiciliaria y el hacinamiento son importantes de considerar. En la **Tabla 1** se describen factores de riesgo para el desarrollo de neumonía recurrente.

TABLA 1: Factores de riesgo para el desarrollo de neumonía recurrente

1. **Prematuridad / displasia broncopulmonar (DBP):** bajo nivel de Ac maternos-respuesta inmune innata epitelial disminuida
2. **Atopía:** epitelio inflamado → mayor adherencia de agentes infecciosos
3. **Tabaquismo intradomiciliario:** aumenta adherencia bacteriana – actividad fagocítica disminuida
4. **Contaminación ambiental:** inflamación epitelio bronquial y alvéolos
5. **Asistencia a sala cuna / Hacinamiento:** aumenta exposición a patógenos respiratorios

Los síntomas y signos que hacen sospechar la presencia de alguna enfermedad de base se describen en la **Tabla 2**.

TABLA 2: Signos y síntomas sugerentes de la presencia de enfermedad de base

HISTORIA CLÍNICA

- Muerte inexplicada, enfermedades multisistémicas o infecciones severas en la familia
- Etiología bacteriana inhabitual o cualquier antecedente de inmunodeficiencia
- Infección respiratoria asociada a infección extrapulmonar u otra enfermedad
- Rinosinusitis crónica y/u otitis media desde el primer mes de vida
- Inicio brusco de los síntomas
- Síntomas más severos o irritabilidad después de la alimentación y en posición decúbito supino
- Síntomas persistentes o agravamiento
- Infección severa
- Infección persistente y falla en evolución esperada

EXAMEN FÍSICO

- Hipocratismo digital, signos de pérdida de peso
- Deformidad torácica severa
- Sibilancia monofónica fija
- Signos de enfermedad cardiaca o sistémica
- Persistencia de crepitaciones finas a la auscultación pulmonar por más de 8 semanas

CLÍNICA

La historia clásica en el niño mayor es fiebre, tos y dificultad respiratoria. Puede además haber cefalea, calofríos, dolor abdominal. En los lactantes pueden predominar los síntomas generales como, falta de apetito o decaimiento. Al examen físico puede haber retracciones, uso de musculatura accesoria, en lactantes es frecuente escuchar quejido espiratorio; se ausculta signos de disminución de aireación pulmonar y de consolidación (disminución del murmullo pulmonar, respiración soplante, crepitaciones finas).

Diagnósticos diferenciales

Según diversas series clínicas pediátricas, las enfermedades de base más frecuentemente asociadas a neumonía recurrente dependen del centro donde se haya realizado el estudio. En centros de derivación de pacientes con enfermedades neurológicas la aspiración a vía aérea es la causa más frecuente; en centros cardio-quirúrgicos, las cardiopatías congénitas o malformaciones vasculares; en hospitales generales o atención primaria, el asma. Para estudiar las posibles causas, el primer paso es definir si la neumonía se ubica siempre en el mismo sitio anatómico o si aparece en diferentes localizaciones.

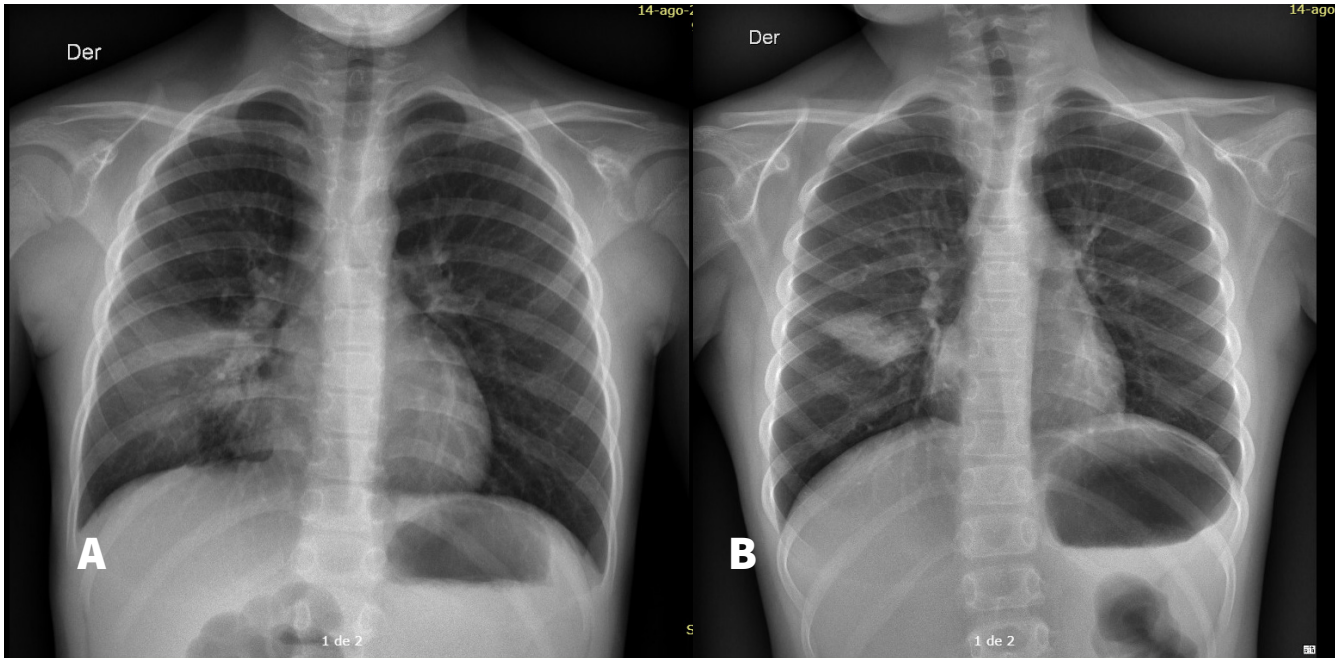
Neumonía localizada: la causa más frecuente de obstrucción intraluminal en pediatría es la aspiración de un cuerpo extraño, especialmente en edad prescolar. El antecedente de aspiración puede estar ausente hasta en un 40% de los casos, por eso es importante sostener la sospecha. La neumonía aparece en forma tardía. Una obstrucción intraluminal también puede deberse a una inadecuada movilización de secreciones con impactación mucosa, broncomalacia localizada, estenosis bronquial o tumores endobronquiales (siendo el tumor carcinoide el más frecuente en pediatría). La compresión extraluminal puede ser secundaria a adenopatías (TBC, hongos, neoplasias), vasos aberrantes (anillos vasculares, *sling* de la arteria pulmonar) o cardiomegalia, tumores parenquimatosos o quistes congénitos.

El síndrome del lóbulo medio se manifiesta por neumonía y/o atelectasia recurrente del lóbulo medio. Se debe a las características anatómicas del bronquio del lóbulo medio, el cual emerge desde el bronquio intermedio en ángulo agudo y es relativamente largo antes de subdividirse, lo que condiciona mayor susceptibilidad para colapsarse. Además, no existe ventilación colateral entre este y los lóbulos adyacentes. Las causas más frecuentes de este síndrome son el asma y las adenopatías tuberculosas. Otras malformaciones anatómicas asociadas con neumonía recurrente incluyen estenosis y malacia de la vía aérea, presencia de bronquios ectópicos o supernumerarios y malformaciones pulmonares como secuestro pulmonar, quistes broncogénicos o pulmonares, malformación adenomatoidea-quística **(Tabla 3, Figura 1)**

TABLA 3: Causas subyacentes de neumonía recurrente o crónica en el mismo lóbulo o segmento.

- Síndrome del lóbulo medio derecho
- Obstrucción localizada de las vías respiratorias
  - Cuerpo extraño endobronquial
  - Malacia localizada o bronquiectasias
  - Malformación congénita; membrana congénita; anillos completos de cartílago
  - Tapón de moco
  - Carcinoide u otro tumor pediculado; tumor intramural de las vías respiratorias
  - Pseudotumor inflamatorio secundario a intubación previa
- Compresión localizada de las vías respiratorias
  - Anillo vascular; sling de arteria pulmonar
  - Adenopatías
  - Hipertrofia cardiaca debido a shunt de derecha a izquierda; miocardiopatía
  - Cáncer de mediastino
- Enfermedad parenquimatosa
  - Malformación congénita
  - Sobreinfección quistes residuales post neumonía cavitada o tuberculosis.

FIGURA 1: Neumonía recurrente lóbulo medio



NOTA AL PIE:
A: Imagen condensante en ambos segmentos de lóbulo medio. **B:** Imagen condensante en segmento lateral del lóbulo medio.

Neumonía de diferente localización: el asma bronquial es la enfermedad que más se asocia a neumonía recurrente debido a la presencia de broncoconstricción y aumento de secreciones bronquiales que ocluyen la vía aérea distal, lo que además resulta en la formación de atelectasias. Se describe un diagnóstico tardío en estos pacientes ya que se ha visto que al hospitalizarse por 2ª vez por neumonía se identifica el asma en un porcentaje considerable de ellos. Se postula que existe una confusión diagnóstica, subvalorando la posibilidad de asma. La aspiración a vía aérea ocurre por trastornos en la deglución, por falla en los mecanismos que evitan el paso de saliva o alimentos a través de la laringe. Generalmente estos son pacientes con compromiso neurológico que tienen deteriorado el reflejo de la tos. Desarrollan hiperreactividad

bronquial, con hipersecreción, lo que condiciona el desarrollo de neumonías. Debe tenerse presente la posibilidad de una fistula traqueoesofágica en "H". En los pacientes con fibrosis quística las secreciones bronquiales son espesas y se acumulan en la vía aérea, predisponiendo a infecciones virales y bacterianas. Se debe considerar el diagnóstico de disquinesia ciliar primaria en los pacientes que presenten otitis media a repetición, sinusitis o rinitis crónica; esta enfermedad se presenta como síndrome de Kartagener (*situs inverso*, sinusitis y bronquiectasias) sólo en el 50% de los casos. Las inmunodeficiencias causan infecciones recurrentes sinopulmonares y también infecciones extra–respiratorias. Las alteraciones más frecuentes son las deficiencias humorales, como la de IgA e hipogamaglobulinemia transitoria de la infancia; en pacientes con alteraciones en linfocitos T debe descartarse la infección por VIH. **(Tabla 4)**

TABLA 4: Causas subyacentes de neumonía recurrente que afecta a diferentes/múltiples lóbulos.

- Trastornos inmunológicos sistémicos
  - Inmunodeficiencia primaria
  - Inmunodeficiencia adquirida
- Trastornos inmunes locales (anomalías de la mucosa)
- Enfermedades genéticas
  - Fibrosis quística
  - Discinesia ciliar primaria
- Trastornos neuromusculares
  - Enfermedad neurológica central
  - Enfermedad de los nervios o músculos periféricos
  - Condiciones que causan debilidad de los músculos espiratorios.
- Anomalías de las vías respiratorias
  - Bronquiectasias postinfecciosas o idiopáticas
  - Anillos cartilaginosos completos.
  - Broncomalacia generalizada
- Obstrucción de vía aérea central
  - Compresión por hipertrofia cardiaca o grandes vasos.
  - Anillos vasculares y *slings*
- Aspiración recurrente
  - Reflujo gastroesofágico severo
  - Fístula tipo H aislada y de presentación tardía
  - Síndromes de dismotilidad esofágica
  - Hendidura laríngea
- Enfermedades autoinmunes
- Síndromes hemorrágicos pulmonares
- Aspergilosis broncopulmonar alérgica

DIAGNÓSTICO

En ambas situaciones el paciente debe ser derivado a nivel terciario para realizar estudio.

La evaluación de un paciente con neumonía localizada, en especial si se asocia a la presencia de atelectasia, en la mayoría de los casos comienza con la visualización de la vía aérea mediante fibrobroncoscopia, la cual permitirá definir si existe colapso dinámico de la vía aérea, si hay obstrucción intraluminal o compresión externa. Según el caso se toman muestras de secreción para cultivo y estudio citológico. En caso de sospecha de aspiración de cuerpo extraño la indicación es el uso de broncoscopio rígido, para lograr su extracción.

Si la broncoscopía no es diagnóstica o existe alta sospecha de lesión congénita pulmonar, el examen de elección es la tomografía computada con medio de contraste. La resonancia

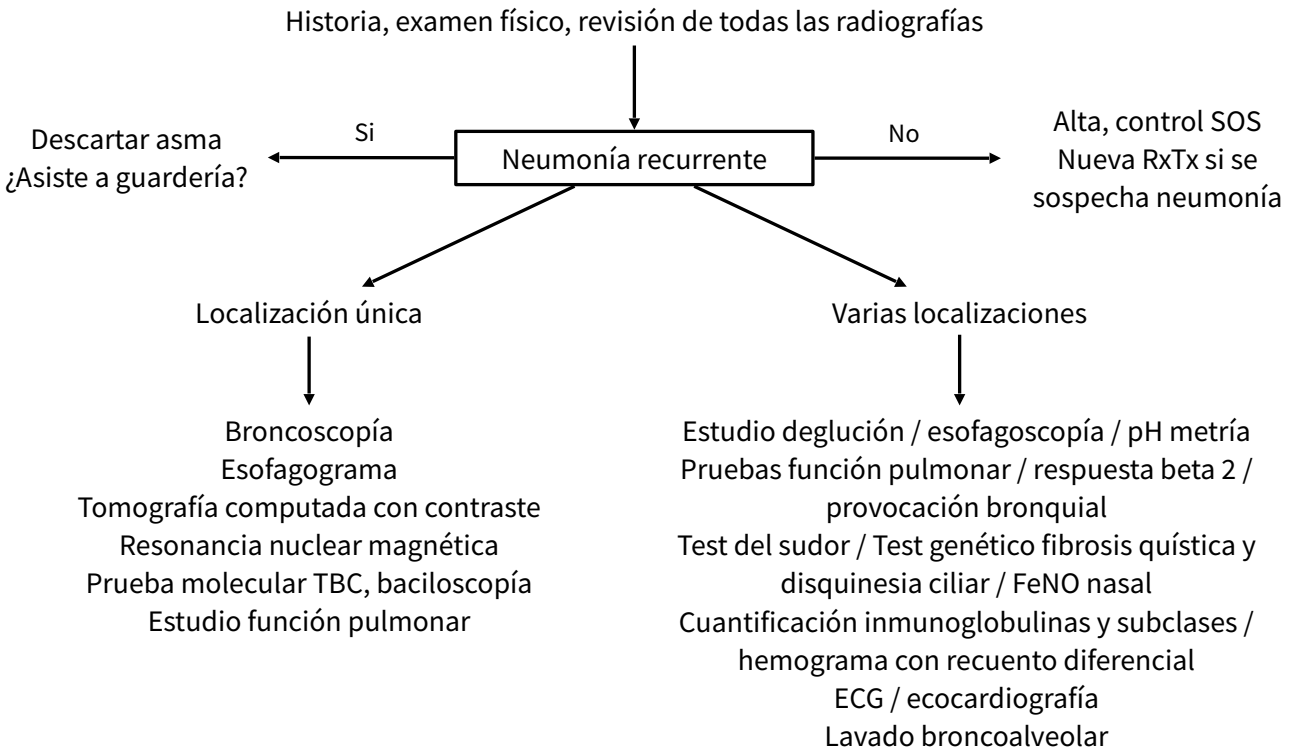
nuclear magnética es útil para detectar anillos vasculares, *sling* o vasos anómalos que irrigan un secuestro pulmonar. Estas técnicas reemplazaron la broncografía y angiografía. Si hay adenopatías debe investigarse TBC y según antecedentes, histoplasmosis, blastomicosis o coccidioidomicosis.

El estudio de pacientes con neumonías en diferente localización irá dirigido a cada enfermedad en particular. Si el paciente tiene clínica sugerente de asma bronquial se solicita una espirometría, que confirmará el diagnóstico si muestra respuesta a broncodilatador. Si su resultado es normal se puede buscar la hiperreactividad bronquial propia del asma, con pruebas de provocación bronquial u oscilometría de impulso. La aspiración a vía aérea se puede demostrar mediante una videofluroscopía, endoscopía o estudio cintigráfico. El recuento de macrófagos cargados de lípidos es controvertido. Si se sospecha fibrosis quística se deben solicitar test del sudor, luego estudio genético. La disquinesia ciliar primaria se confirma mediante FeNO nasal, estudio microscópico de batido ciliar, microscopia electrónica. El estudio inmunológico básico incluye hemograma con recuento de linfocitos e inmunoglobulinas totales A,G,M y E. En la **Figura 2** se propone un algoritmo para enfocar el estudio de la neumonía recurrente.

PREVENCIÓN

El neumococo es el agente bacteriano que con mayor frecuencia causa neumonías. Actualmente el calendario nacional de vacunación incluye la vacuna neumocócica conjugada trece valente a los 2, 4 y 12 meses, y también a los 6 meses en prematuros. La vacuna neumocócica polisacárida (23 serotipos), la Academia Americana de Pediatría la recomienda en niños con condiciones de alto riesgo, y en asmáticos solo si reciben altas dosis de corticoides sistémicos. En el programa chileno solo está incluida para mayores de 65 años.

FIGURA 2: Enfoque diagnóstico para neumonía recurrente



CONCLUSIONES

La neumonía recurrente sigue siendo un desafío diagnóstico en pediatría. Muchos niños no necesitan una investigación exhaustiva. Determinar qué caso debe estudiarse depende del juicio clínico, basado en una historia y un examen físico cuidadosos, buscando alguna característica que sugiera una condición subyacente.

TABLA: resumen final

Definición	Historia de 2 neumonias condensantes en periodo de 1 año o 3 durante toda la vida
Etiología	Según localización: **1. Única:** alteración anatómica de vía aérea o parénquima, **2. Múltiple:** enfermedad sistémica
Hallazgos principales	Radiografía de tórax con condensación uni o multifocal
Diagnóstico	Tomografía computada y/o broncoscopia-Exámenes especificos
Tratamiento	Según enfermedad de base

PUNTOS CLAVES

- **Sin radiografías no se puede plantear el diagnóstico.**
- **Historia clínica completa buscando enfermedad de base.**
- **Recordar que el asma bronquial es la causa más frecuente.**
- **El enfoque para estudio depende si es localizada o en diferente localización.**

Referencias

1. Panitch HB. Evaluation of recurrent pneumonia. Pediatr Infect Dis J 2005;24: 265–266 doi: 10.1097/01.inf.0000156419.60574.16.
2. Patria F, Longhi B, Tagliabue C, Tenconi R, Ballista P, Ricciardi G et al. Clinical profile of recurrent community -acquired pneumonia in children. BMC Pulmonary Medicine 2013, 13:60-67. https://doi.org/10.1186/1471-2466-13-60
3. Brand PLP, Hoving MFP, de Groot EP. Evaluating the child with recurrent lower respiratory tract infections. Paediatr Respir Rev 2012;13:135–138. doi:10.1016/j.prrv.2011.02.005
4. Montella S, Corcione A, Santamaria F. Recurrent pneumonia in children: a reasoned diagnostic approach and a single centre experience. Int. J. Mol. Sci. 2017; 18:296. doi:10.3390/ijms18020296
5. Hoving MFP, Brand PLP. Causes of recurrent pneumonia in children in a general hospital J Paediatr Child Health 2013;49:E208–E212. doi:10.1111/jpc.12114
6. Li-Lun Chen , Yun-Chung Liu, Hsiao-Chi Lin, Tzu-Yun Hsing, Yu-Cheng Liu,Ting-Yu Yen et al. Clinical characteristics of recurrent pneumonia in children with or without underlying diseases. J Formosan Med Assoc 2022;121:1073e-1080. doi.org/10.1016/j.jfma.2021.08.013
7. Vaughan D, Katkin J. Chronic and recurrent pneumonias in children. Sem Respir Infect 2002;17(1):72-84. doi: 10.1053/srin.2002.31693.
8. Kim Lam Hoang, Anh Tuan Ta, Van Thang Pham. Severe recurrent pneumonia in children: Underlying causes and clinical profile in Vietnam. Ann Med Surgery 2021; 67:102476. doi.org/10.1016/j.amsu.2021.102476
9. Bravo P, Olate P, Vega-Briceño LE, Muñoz E, Holmgren L, Sánchez I. Características clínicas, epidemiológicas y factores asociados al diagnóstico de neumonía recurrente en niños, experiencia de 12 años. Rev Chik Pediatr 2004;75(5):434-440
10. Castro-Rodriguez JA, Abarca K, Forno E. Asthma and the Risk of Invasive Pneumococcal Disease: A Meta-analysis. Pediatr 2020;145(1):e20191200. doi.org/10.1542/peds.2019-1200

Obstrucción de la vía aérea superior

DR. PABLO BERTRAND N.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

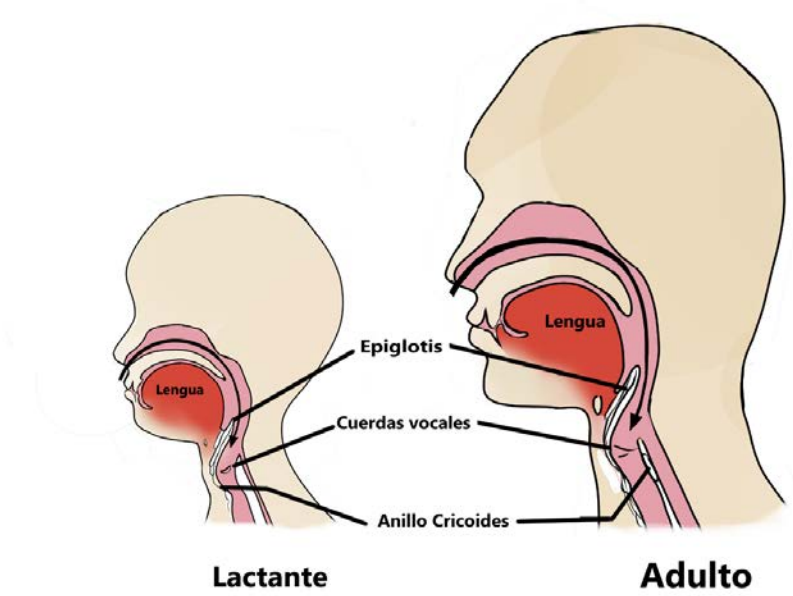
La obstrucción de la vía aérea superior (OVAS) es un síndrome clínico frecuente en niños debido a factores anatómicos y fisiológicos del desarrollo de la vía aérea. Cualquier enfermedad que condiciona OVAS, tiene el potencial de comprometer la ventilación en forma severa y amenazar la vida; De este modo, es fundamental evaluar el riesgo en cada paciente y realizar todo esfuerzo para favorecer la permeabilidad de la vía aérea y de esta manera mantener una adecuada ventilación. La OVAS involucra un amplio número de enfermedades cuya frecuencia varia principalmente con la edad, de modo que constituye un desafío importante por la variabilidad que tiene la presentación clínica. Habitualmente se clasifican de acuerdo a la rapidez de presentación, siendo el estridor el síntoma cardinal en este síndrome.

En este capítulo se revisan causas de OVAS y su aproximación clínica.

FISIOPATOLOGÍA

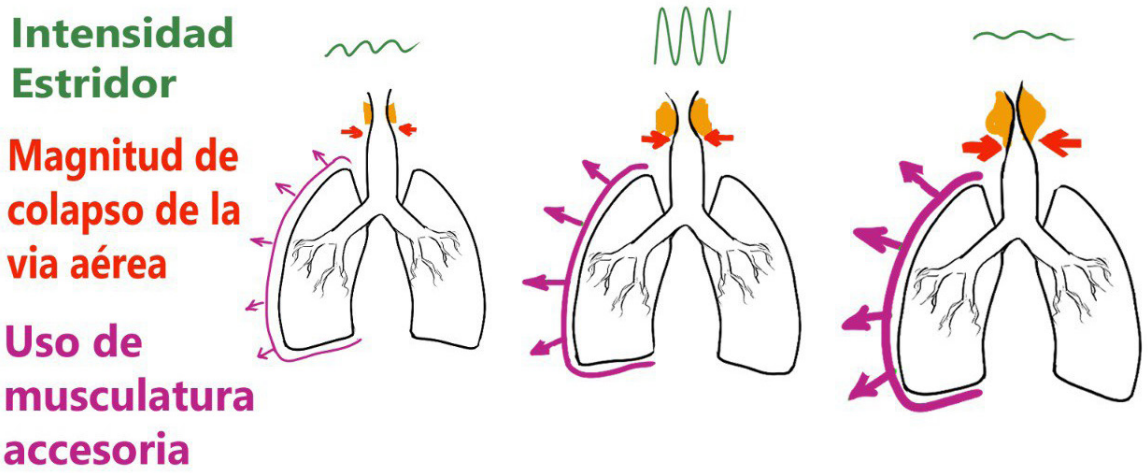
La OVAS ocurre en la infancia debido a características anatómicas de la vía aérea durante el crecimiento. Los elementos más relevantes que aumentan el riesgo de colapso en forma crítica en el lactante son: occipucio prominente que facilita la flexión cervical en posición supina del lactante menor, lengua grande no proporcional a la cavidad bucal, laringe de posición anterior y cefálica con epiglotis en posición vertical colapsable que fácilmente obstruye la vía aérea y estrechez crítica en la zona subglótica a nivel de cartílago cricoides **(Figura 1)**. Adicionalmente, elementos fisiológicos del desarrollo contribuyen negativamente en mantener la permeabilidad de la vía aérea como: posición del niño primariamente en decúbito que impide la deglución de secreciones y alimentos, respiración obligada nasal del lactante menor, exacerbación de reflejos de la laringe (laringoespasmo, reflejo de Hering Breuer) e inmadurez de la respuesta central y muscular ante la hipoventilación.

FIGURA 1: Características anatómicas de relevancia en la OVAS



El estridor es el principal síntoma y signo de OVAS. Es un ruido respiratorio continuo, de alta frecuencia (> 500 Hz) generado en la vía aérea extratorácica. De esta forma, el estridor es audible a distancia del paciente. El estridor se manifiesta principalmente en inspiración debido a que durante esta fase de la respiración se genera una gradiente de presión que facilita el colapso de la vía área extratorácica de forma dinámica y que será proporcional a la magnitud del colapso. Algunas enfermedades pueden condicionar una obstrucción fija de la vía aérea que provoca que el estridor sea audible tanto en inspiración como en espiración. El estridor puede desaparecer si el flujo de aire en la vía aérea disminuye por obstrucción severa, lo que constituye una emergencia médica **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Fisiopatología del estridor



CLÍNICA

La OVAS es una emergencia médica que requiere una rápida evaluación y de manera simultánea el inicio de medidas terapéuticas que permitan asegurar una adecuada ventilación y oxigenación, basadas en la sospecha clínica. Existen tres situaciones clínicas que presentan una progresión clínica muy rápida y en éstas la prioridad es asegurar la vía aérea: epiglotitis, quemadura de la vía aérea y el angioedema. Si la situación clínica lo permite, es importante profundizar en la anamnesis que será esencial para avanzar en la etiología probable.

- **Antecedentes**

Lo más frecuente es que la OVAS se presente en un niño previamente sano; sin embargo, en ocasiones existe un antecedente evidente como el parto traumático (uso de Forceps) o cirugía cardíaca por anomalía de la aorta que podrían comprometer la indemnidad de los nervios laríngeos recurrentes, o cuando el paciente ha sido expuesto a intubación prolongada donde se sospecha la presencia de una estenosis subglótica adquirida. Asimismo, ante la exposición accidental por ingesta de cáusticos o sospecha de quemadura de la vía aérea, es fundamental evaluar el compromiso de la vía aérea por daño en la zona. Pacientes que presentan malformaciones cráneo faciales, especialmente aquellas del tercio medio facial pueden determinar una obstrucción de la vía aérea que es susceptible de empeorar ante exacerbaciones respiratorias o cuando existen otras alteraciones como hipertrofia amigdaliana o laringomalacia. De esta misma forma, masas cervicales o malformaciones adyacentes a la vía aérea deben hacer sospechar la presencia de obstrucción de vía aérea.

- **Inicio de síntomas**

Los síntomas de OVAS que se presentan en los primeros meses de vida, sugieren inmediatamente una malformación congénita. La instalación de los síntomas suele ser paulatina dado que el lactante cambia su dinámica respiratoria desde presentar solo taquipnea poco perceptible al nacer, hasta aumentar progresivamente su esfuerzo respiratorio que marca la aparición de estridor y uso de musculatura accesoria en los siguientes meses. En contraste, niños mayores de 6 meses de vida presentan síntomas de instalación más rápida, de modo que el niño debuta con taquipnea, estridor y a veces retracción supraclavicular, lo que sugiere una enfermedad adquirida. Si la presentación es brusca con dificultad respiratoria severa, con o sin el antecedente de síndrome de penetración, se hace obligatorio descartar la presencia de un cuerpo extraño.

- **Duración de los síntomas**

Las causas de OVAS se dividen en agudas o crónicas de acuerdo a si la duración de síntomas es mayor o menor a semanas **(Tabla 1)**. En este período muchas veces tanto taquipnea, estridor, retracciones y uso de musculatura accesoria pueden aparecer de forma intermitente dependiendo de la demanda respiratoria del paciente.

TABLA 1: Causas de OVAS según duración de los síntomas y ubicación

NIVEL	AGUDAS	CRÓNICAS
Supra laríngea	• Epiglotitis • Cuerpo Extraño nasal • Absceso retrofaríngeo • Absceso peri amigdaliano • Amigdalitis severa (Mononucleosis Infecciosa)	• Atresia de coanas • Lesiones intranasales • Hiperplasia adenotonsilar • Malformaciones craneofaciales • Faringomalacia • Tumores de la lengua • Macroglosia
Laríngea y traqueal	• Laringoespasmo • Laringotraqueítis aguda • Traqueítis bacteriana • Angioedema hereditario • Trauma / Quemadura • Ingestión de cáusticos • Cuerpo extraño laríngeo o esofágico	• Laringomalacia • Parálisis de cuerdas vocales • Estenosis subglótica • Hendidura laríngea • Membrana laríngea • Hemangioma traqueal • Papilomas • Quiste y laringocele

- **Estridor/Ronquido**

El estridor es el síntoma más característico de la OVAS. Se puede presentar en forma intermitente con actividades que demandan mayor trabajo respiratorio como alimentación y llanto, pero si la magnitud de obstrucción es progresiva el ruido será audible en forma continua, en reposo e incluso durante el sueño. Cuando el estridor es bifásico (inspiración y espiración) se debe a una obstrucción fija de la vía aérea extratorácica. El estridor se escucha a distancia (sin el uso de fonendoscopio) generado en la zona laríngea. La sola tonalidad del ruido permite diferenciar con el ronquido, que corresponde a un ruido de baja tonalidad, de intensidad variable, generado en la faringe y que es audible en el sueño o en individuos con alteraciones cualitativas de conciencia. Aquellos pacientes que presentan obstrucción en las coanas o rinofaringe mejoran su condición cuando respiran por la boca.

- **Síntomas asociados**

Los síntomas que acompañan la OVAS son muy útiles para determinar la causa originaria. Así, por ejemplo, la presencia de fiebre permite dividir inmediatamente las causas agudas de origen infeccioso (laringotraqueítis, traqueítis bacteriana etc.) de aquellas no infecciosas (angioedema, cuerpo extraño, etc.). Cuando la enfermedad compromete la zona adyacente a las cuerdas vocales en la laringe el paciente suele presentar disfonía, tos seca de perro y llanto afónico. Por otro lado, cuando la enfermedad compromete la deglución el paciente puede presentar atoro y tos con la alimentación. En lactantes una manifestación asociada que traduce gran trabajo respiratorio es la falla de medro **(Tabla 2)**

TABLA 2: Síntomas y signos según causa de OVAS

SÍNTOMAS Y SIGNOS	CAUSA DE OVAS
Inicio brusco de estridor	Anafilaxis, cuerpo extraño
Estridor baja tonalidad	Epiglotitis, traqueítis bacteriana
Estridor intermitente posicional	Laringomalacia
Tos, coriza, disfonía	Laringotraqueítis viral
Voz gangosa, disfagia, ronquido	Absceso tonsilar, absceso retrofaríngeo
Edema labial, rash cutáneo	Anafilaxis, angioedema hereditario
Apariencia tóxica, sialorrea	Epiglotitis, absceso retrofaríngeo
Trastorno de deglución, aspiración	Hendidura laringotraqueal, fístula traqueoesofágica
Disfagia, sialorrea, estridor fijo	Cuerpo extraño esofágico

- **Examen físico**

En el examen físico de un paciente con OVAS es fundamental evaluar los elementos que determinen la magnitud de la obstrucción y el grado de emergencia de la enfermedad. De esta forma, se ha definido el concepto de vía aérea crítica desde la perspectiva del anestesista, como aquella

vía aérea que se anticipa como difícil de asegurar ante una emergencia. Signos que permiten dimensionar la gravedad de la insuficiencia respiratoria como, estado de conciencia, estridor, retracción supraclavicular, uso de musculatura accesoria y presencia de cianosis, han sido integrados en el puntaje de Westley que permite determinar conducta. La presencia de apneas o ausencia de estridor por fatiga son signos tardíos y ominosos de falla respiratoria inminente.

La inspección de la vía aérea incluye la evaluación de la cabeza y cuello del paciente, su posición natural y el efecto que puede producir en el flujo de aire el movimiento cervical y el posicionamiento en prono y supino durante el examen. Fundamental es realizar de rutina la rinoscopía anterior, visualización adecuada de la orofaringe y valorar el esfuerzo respiratorio, así como la musculatura involucrada. La palpación del cuello es fundamental ante la búsqueda de masas que puedan comprimir la vía aérea. Por último, la auscultación del paciente con OVAS permite corroborar el lugar de origen del ruido turbulento en la vía aérea. Habitualmente tanto estridor como ronquido se perciben a distancia, pero podrían modificarse luego de estimular reflejos de estornudo y tos que aclaran la vía aérea superior de secreciones. La presencia de sibilancias puede ser confundida con la fase espiratoria del estridor, dado que la tonalidad es similar en su rango de frecuencia. La recomendación para discriminar ambas es la procedencia del sonido (estridor en la laringe y sibilancias en los bronquios) y la percepción del sonido (estridor sin fonendoscopio y sibilancias con fonendoscopio).

TRATAMIENTO

En un niño que presenta OVAS de brusca instalación, en que se sospecha insuficiencia respiratoria, es recomendable realizar una evaluación rápida y no invasiva de la permeabilidad de la vía aérea para determinar el curso de acción. En el intertanto, y si es posible, se sugiere:

- Permitir al niño permanecer con sus padres en una posición cómoda
- NO intentar examinar de forma invasiva o realizar exámenes dolorosos
- NO forzar la oxigenoterapia por medio de máscara. Intentar su administración por la vía menos intimidante con el objetivo de reducir el trabajo respiratorio.
- NO administrar sedación hasta contar con una vía aérea segura

La evaluación debe enfocarse en buscar signos de OVAS y falla respiratoria. De esta forma, si el niño es capaz de hablar, llorar y movilizar aire con dificultad mínima cursa con una OVAS leve. El estridor en estos pacientes será intermitente con el llanto o agitación. En contra posición, si el niño presenta uso de musculatura accesoria con retracción evidente, pobre entrada de aire y signos de hipoxemia (agitación, compromiso de conciencia, taquipnea, taquicardia) cursa con OVAS moderada o severa. El estridor en estos pacientes suele ser continuo con inspiración esforzada y prolongada. La evolución clínica en estos pacientes puede ser rápida y es importante la intervención para asegurar la permeabilidad de la vía aérea.

ENFERMEDADES AGUDAS

Laringitis aguda obstructiva

La laringitis aguda obstructiva es la principal causa de OVAS aguda en el niño y afecta frecuentemente a los niños entre 6 meses y 3 años. La mayoría de los casos obedecen a la infección por virus parainfluenza. La infección compromete especialmente la laringe y tráquea donde el flujo aéreo puede comprometerse en forma crítica, dado que en esta zona el cartílago cricoides es un anillo completo. La inflamación en esta zona condiciona flujos turbulentos que determinan aumento del trabajo respiratorio y eventualmente obstrucción severa al flujo aéreo con hipoxemia e hipercapnia.

La enfermedad se manifiesta al inicio con síntomas catarrales respiratorios, que luego de 24 a 48 horas presenta tos de perro, disfonía y estridor de grado variable. Conforme la obstrucción progresa, el niño puede compensar con taquipnea y luego utilizando musculatura respiratoria accesoria. Si la obstrucción se hace crítica, el paciente puede presentar cianosis, fatiga respiratoria, compromiso de conciencia y movimiento paradojal del tórax. La evaluación de un niño que cursa con laringitis aguda obstructiva obliga a descartar signos sugerentes de compromiso grave, lo que se realiza habitualmente utilizando el puntaje de Westley **(Tabla 3)**. El diagnóstico de esta enfermedad es clínico. La identificación viral por aspirado nasofaríngeo puede ser útil con fines epidemiológicos o ante una evolución atípica. Exámenes de imágenes como radiografía cervical o tomografía axial computada de la vía aérea superior son útiles ante el planteamiento de un diagnóstico alternativo como compresión extrínseca de la vía aérea o malformaciones. La evaluación endoscópica de la vía aérea se realiza sólo en casos graves o ante falla de respuesta al tratamiento.

El tratamiento básico es la administración de corticoesteroides (dexametasona). La vía de administración (oral, intramuscular, endovenosa o nebulizada) y la dosis (0,3 a 0,6 mg por kilo) tienen efectos similares en la mejoría clínica. El uso de adrenalina nebulizada tiene utilidad para disminuir la dificultad respiratoria en forma momentánea mientras se espera el efecto de corticoesteroides.

TABLA 3: Puntaje de gravedad de Westley (Laringotraqueítis aguda viral)

SÍNTOMAS

Estridor:
0 = ausente
1 = al llanto
2 = en reposo

Retracción:
0 = ausente
1 = retracción leve
2 = retracción moderada
3 = retracción severa

Entrada de Aire:
0 = normal
1 = disminuida, pero audible
2 = muy disminuida, poco audible

Cianosis (saturación O2 < 92% con FiO2 0,21):
0 = ausente
4 = con la agitación
5 = en reposo

Nivel de Conciencia
0 = normal
5 = disminuido

Puntaje:
0-2 = leve
3-7 = moderada
≥8 = grave

Traqueítis bacteriana
La traqueítis bacteriana es una infección poco común producida por *Staphylococcus aureus, Streptococcus pyogenes o Streptococous penumoniae*. Puede ocurrir como complicación de una laringitis aguda viral o de forma primaria. Esta enfermedad puede simular la presentación clínica de una laringitis aguda obstructiva, pero de curso prolongado y sin respuesta al tratamiento habitual. El tratamiento es con antibacterianos y la recomendación es utilizar una cefalosporina de tercera generación o Amoxicilina-Ac clavulánico en dosis habituales.

Epiglotitis
La epiglotitis es la infección bacteriana producida por *Haemophilus influenza* tipo B, que compromete en forma grave la vía aérea. Suele ser una emergencia médica que se presenta en forma aguda con fiebre alta, sialorrea y dificultad respiratoria progresiva. El niño adopta una posición característica en trípode para mantener permeable la vía aérea. La radiografía cervical lateral muestra característicamente la inflamación de la epiglotis, lo que se conoce habitualmente como "signo del pulgar" aunque no es recomendable realizar exámenes sin haber asegurado primeramente la vía aérea. El manejo de la vía aérea es un desafío para el equipo y se recomienda el traslado a una unidad de cuidados intensivos o a sala de operaciones para la intubación electiva por la persona con mayor entrenamiento. El tratamiento antibiótico se debe administrar vía endovenosa luego de la obtención de hemocultivos. La recomendación es utilizar una cefalosporina de tercera generación.

Absceso retrofaríngeo o periamigdaliano
La infección por Estreptococo betahemolítico grupo A (EBHA) que afecta la región orofaríngea y tejidos circundantes por extensión local, se denomina de acuerdo a las estructuras comprometidas. En general afecta niños mayores de 3 años, se presenta con fiebre, odinofagia, sialorrea y voz gangosa que puede avanzar hasta obstruir gravemente la vía aérea. El absceso periamigdaliano es la acumulación de pus en el espacio entre la cápsula de las amígdalas y los músculos faríngeos. Se comprueba fácilmente por el aumento de volumen en la zona y desviación de la úvula por compresión. El compromiso puede llegar a impedir la apertura bucal por un espasmo del músculo pterigoideo. El tratamiento incluye el drenaje quirúrgico y antibióticos por vía endovenosa. El absceso retrofaríngeo es la acumulación de pus entre la fascia faríngea y los músculos prevertebrales que tiene el riesgo de progresar hacia planos profundos hasta el mediastino. El riesgo de esta enfermedad es mayor por el área infecciosa que por la obstrucción potencial de la vía aérea.

Mononucleosis Infecciosa
La enfermedad por el virus Epstein-Barr se presenta como una enfermedad infecciosa con compromiso amigdaliano y sistémico. En particular el niño presenta fiebre, decaimiento, adenopatías submandibulares y cervicales, esplenomegalia, compromiso del estado general y ocasionalmente exantema. El crecimiento amigdaliano y el edema local puede provocar OVAS severa.

Cuerpo extraño
La presencia de un cuerpo extraño se manifiesta con un brusco inicio de dificultad respiratoria, a veces con síntomas y signos de penetración de vía aérea. La mayoría avanzan hasta el bronquio fuente derecho, pero si queda atrapado en la vía aérea central constituye una emergencia médica. Signos de OVAS completa como ausencia de flujo aéreo (incapacidad de hablar o toser), signos de hipoxemia o inconciencia obligan a realizar una maniobra de extracción inmediata (maniobra de Heimlich en niños mayores o compresión esternal-golpe espalda en niños menores según recomendación de guía PALS). Por otro lado, si el niño es capaz de hablar o toser, estas maniobras deben evitarse puesto que podrían contribuir a convertir una OVAS parcial en una OVAS completa. Ante la sospecha de cuerpo extraño en un niño estable sin dificultad respiratoria, se procede a realizar una radiografía de tórax en inspiración y espiración buscando signos sugerentes (hiperinsuflación en espiración, asimétrica o atelectasia e hiperinsuflación en el mismo hemitórax). La radiografía de tórax normal no descarta la presencia de un cuerpo extraño.

Si el cuerpo extraño es esofágico, puede provocar OVAS con síntomas habituales asociado a síntomas digestivos: disfagia, sialorrea y vómitos. La radiografía de tórax puede ser útil cuando el material es radio opaco.

Anafilaxis
La reacción anafiláctica puede involucrar la aparición brusca de edema de laringe que condiciona OVAS severa. Generalmente el paciente presenta edema facial y otros síntomas urticariales sistémicos que permiten sospechar el diagnóstico. El tratamiento de urgencia involucra administración de epinefrina y asegurar la permeabilidad de la vía aérea.

Angioedema hereditario
El edema de laringe y de estructuras blandas de la faringe se presenta frecuentemente en pacientes con angioedema hereditario. Usualmente la OVAS ocurre de forma rápida y se confunde con anafilaxis. El tratamiento médico tiene un pobre rendimiento en estos casos y la recomendación es asegurar la permeabilidad de la vía aérea.

Laringoespasmo
La respuesta exacerbada del reflejo fisiológico de laringoespasmo es frecuente en la edad pediátrica. Ocurre producto de la contractura de las cuerdas vocales en respuesta a un irritante en la vía aérea superior. Esto ocurre frecuentemente durante procedimientos invasivos de la vía aérea (laringoscopía, broncoscopía, aspiración de secreciones, etc.) y el tratamiento principal es la aplicación de presión positiva y asegurar permeabilidad de la vía aérea.

ENFERMEDADES CRÓNICAS

Laringomalacia
La laringomalacia es la causa más frecuente de OVAS y da cuenta del 60% de los casos de estridor durante la infancia. Se presenta inicialmente durante las primeras semanas de vida con estridor que empeora al llanto y durante la alimentación. El diagnóstico ser realiza mediante la visualización de la laringe en respiración espontánea mediante una laringoscopía. La enfermedad se atribuye a una disfunción de la laringe por el colapso de estructuras como epiglotis, aritenoides o combinación de ellas debido a una debilidad estructural; Aun cuando el curso clínico suele ser benigno y se resuelve a los 12 meses, el esfuerzo respiratorio que genera la obstrucción provoca frecuentemente reflujo gastroesofágico y alteraciones en la deglución que ameritan el uso de bloqueadores de la bomba de protones. Si la enfermedad condiciona apneas, cianosis o falla del medro del paciente, es necesario considerar una solución quirúrgica.

Parálisis de cuerdas vocales
La parálisis de cuerdas vocales unilateral obedece principalmente a una complicación de una cirugía cardiovascular de los nervios laríngeos recurrentes y también secundaria a una injuria por un parto distócico. En estos casos, la presentación suele involucrar estridor y disfonía. En el caso de la parálisis bilateral se debe buscar la presencia de malformaciones y alteraciones que afecten los núcleos centrales del control de la movilidad de las cuerdas (malformación Chiari II). En estos casos la presentación clínica es con estridor y riesgo de aspiración pulmonar.

Estenosis subglótica
La estrechez en la primera porción de la tráquea suele denominarse estenosis subglótica. La mayoría de las veces obedece a trauma local por intubación traumática o prolongada. La manifestación suele ser estridor persistente posterior a la extubación en un paciente sometido a cirugía compleja o ventilado por largo tiempo. La solución de aquellos grados de estenosis moderada a severa es la plastía traqueal.

Atresia de coanas
La atresia de coanas se refiere al bloqueo de la cavidad nasal unilateral o bilateral producto de tejido membranoso u óseo de origen congénito. Se manifiesta con dificultad respiratoria severa a la alimentación o al dormir, pero se alivia al llanto. Esto ocurre así debido a la respiración nasal obligada que tienen los recién nacidos. El tratamiento involucra plastía quirúrgica.

Apnea obstructiva del sueño
La OVAS producto del colapso de tejido adenoideo y amigdaliano durante el sueño constituye un espectro que va desde el ronquido primario hasta la apnea obstructiva. Característicamente el niño presenta signos de obstrucción principalmente al dormir (ronquido, apneas, despertares, etc.) aunque puede manifestar síntomas en forma diurna también. El diagnóstico se realiza mediante el estudio de sueño. El tratamiento involucra el uso de medicamentos antiinflamatorios en la vía aérea (corticoesteroide nasal o inhibidor de leucotrienos) y/o cirugía de adenoides o amígdalas.

Anillos vasculares
Las malformaciones de los grandes vasos del tórax, especialmente aorta, pueden comprometer la tráquea por compresión extrínseca, dado que el desarrollo de los vasos determina un verdadero “anillo” alrededor de la vía aérea central. La presentación clínica es variable en la infancia dependiendo del defecto. Generalmente el defecto produce obstrucción intratorácica y se manifiesta como sibilancias monofónicas y tos de foca. Si el anillo además obstruye el esófago, el paciente podría presentar alteraciones de la deglución y regurgitación frecuente.

Malformaciones de la laringe y tráquea
Existe una gran variedad de alteraciones congénitas de la laringe que puede provocar OVAS en la infancia como: estenosis traqueal, membrana laríngea, hendidura laringo-

traqueal y quistes laríngeos. La presentación es variable y depende de la magnitud de la obstrucción que provoca en el flujo aéreo. Las manifestaciones clínicas frecuentes son estridor, dificultad en la alimentación, falla de medro asociado a infecciones frecuentes que se manifiestan indistinguibles de la laringitis aguda.

Hemangioma subglótico

Se presenta habitualmente en la zona laríngea o traqueal durante los primeros meses de vida. Suele asociarse a hemangiomas de la piel que tienden a crecer y provocar aumento progresivo de la dificultad respiratoria con estridor intermitente. Se ha demostrado respuesta al uso de propanolol como ocurre con los hemangiomas de la piel.

Traqueomalacia

La debilidad de la pared de la tráquea en su porción cartilaginosa producto de una compresión extrínseca o una debilidad intrínseca predispone al colapso de la vía aérea. Este defecto ocurre generalmente en la porción intratorácica de modo que se presenta con tos de foca, sibilancias monofónicas y dificultad respiratoria en la espiración. Puede estar asociado a síndromes congénitos (CHARGE, VACTERL), fistula traqueoesofágica y por compresión tumoral o de estructuras vasculares. El diagnóstico se comprueba con broncoscopía sin soporte de presión en la vía aérea. El pronóstico suele ser favorable con el crecimiento de la vía aérea; sin embargo, frecuentemente requiere de soporte con presión positiva de la vía aérea, ya sea por vía invasiva (traqueostomía) o no invasiva.

PUNTOS CLAVES

- **La obstrucción de la vía aérea superior (OVAS) es un síndrome clínico frecuente que involucra un amplio número de enfermedades y cuya presentación clínica puede ser de forma aguda o crónica.**
- **La OVAS puede comprometer en forma severa la permeabilidad de la vía aérea de modo que es fundamental evaluar el riesgo en forma individual.**
- **La evaluación clínica de un paciente con OVAS debe comenzar con la búsqueda de elementos clínicos de dificultad respiratoria como pobre entrada de aire, uso de musculatura accesoria y signos de hipoxemia.**
- **La causa más común de OVAS del lactante de presentación aguda es la Laringotraqueitis viral y de presentación crónica es la Laringomalacia.**

Referencias

1. Nagler J, Luten RC. The difficult pediatric airway. In: The Walls Manual of Emergency Airway Management, 5th ed, Brown CA (Ed), Wolters Kluwer, Philadelphia 2018.
2. Hoppa E, Perry H. Stridor. In: Fleisher and Ludwig's Textbook of Pediatric Emergency Medicine, 7th ed, Shaw KN, Bachur RG (Eds), Wolters Kluwer, Philadelphia 2016. p.486.
3. Sly PD, Collins RA. Physiological basis of respiratory signs and symptoms. Paediatr Respir Rev 2006; 7:84.
4. Patwari PP, Sharma GD. Common Pediatric Airway Disorders. Pediatr Ann. 2019 Apr 1;48(4):e162-e168. doi: 10.3928/19382359-20190326-03. PMID: 30986317.
5. Zalzal HG, Zalzal GH. Stridor in the Infant Patient. Pediatr Clin North Am. 2022 Apr;69(2):301-317. doi: 10.1016/j.pcl.2021.12.003. PMID: 35337541.
6. Caussade S, Flores C. Enfrentamiento del niño con estridor persistente. En Enfermedades Respiratorias del Niño. Eds. Bertrand - Sanchez. Ediciones UC 2016. Pag 203
7. Vilke GM, Smith AM, Ray LU, et al. Airway obstruction in children aged less than 5 years: the prehospital experience. Prehosp Emerg Care 2004; 8:196.
8. Recognition of respiratory distress and failure. Samson RA, Schexnayder SM, Hazinski MF, et al (Eds). Pediatric Advanced Life Support Provider Manual. American Heart Association, Dallas, 2016, p. 113.
9. Loftis LL, Teach SJ, Randolph AG, Wiley JF. Emergency evaluation of acute upper airway obstruction in children. UpToDate (topic last updated: Jun 27, 2023)
10. Eskander A, de Almeida JR, Irish JC. Acute Upper Airway Obstruction. N Engl J Med. 2019 Nov 14;381(20):1940-1949. doi: 10.1056/NEJMra1811697. PMID: 31722154.
11. Clarke M, Allaire J. An evidence-based approach to the evaluation and treatment of croup in children. Pediatr Emerg Med Pract. 2012; 9:1.
12. Fitzgerald DA. The assessment and management of croup. Paediatr Respir Rev 2006; 7:73-81.
13. Gates A, Gates M, Vandermeer B, Johnson C, Hartling L, Johnson DW, Klassen TP. Glucocorticoids for croup in children. Cochrane Database Syst Rev. 2018;8: CD001955.
14. Yang WC, Lee J, Chen CY, Chang YJ, Wu HP. Westley score and clinical factors in predicting the outcome of croup in the pediatric emergency department. Pediatr Pulmonol. 2017;52:1329
15. Darras KE, Roston AT, Yewchuk LK. Imaging Acute Airway Obstruction in Infants and Children. Radiographics 2015; 35:2064.

Asma bronquial

DRA. IDA CONCHA M.
Departamento de Enfermedades
Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definición

Es una enfermedad crónica de las vías respiratorias. Se caracteriza por episodios recurrentes de sibilancias, tos, opresión al tórax y dificultad respiratoria. Estos síntomas varían en el tiempo, frecuencia e intensidad y son gatillados por distintos estímulos.

EPIDEMIOLOGÍA

El asma es una de las enfermedades crónicas más frecuente en el mundo. En Chile, alrededor del 15-18 % de los escolares presentan asma según los estudios ISACC. Se presenta desde el período de lactante hasta la adultez. Los factores que pueden desencadenar o empeorar el asma incluyen las infecciones virales, los alergenos, el humo del tabaco, el ejercicio y el estrés.

Las crisis de asma son más frecuentes en invierno por las infecciones virales y en primavera por los alergenos.

Relevancia

Al ser una enfermedad tan frecuente y crónica, es un problema importante de salud pública. En Chile, forma parte del GES, es decir de las garantías explicitas de salud, lo que permite que todo paciente con asma moderada y severa tenga acceso a tratamientos para lograr un buen control de la enfermedad.

FISIOPATOLOGÍA

El asma es una enfermedad crónica inflamatoria heterogénea, la mayoría de los pacientes tiene un perfil clásico alérgico eosinofílico de tipo Th2, que se asocia a sensibilización a aero alergenos y/o a eosinofilia periférica.

El eosinófilo al ser activado por un alergeno libera histamina y citoquinas, generando la inflamación. Esto provoca disminución del calibre de la vía aérea por edema de la mucosa, hipersecreción, broncoconstricción y acumulación de detritus celulares. Funcionalmente se produce un trastorno V/Q, que intenta mejorarse a través de un aumento del trabajo respiratorio, que, al ser muy intenso y persistente, puede llevar a la fatiga muscular y a la insuficiencia respiratoria aguda.

Dentro de los pacientes con mayor severidad y que responden poco a la terapia convencional, diversos estudios han encontrado un patrón inflamatorio no atópico, de tipo neutrofílico, con altas tasas de infección bacteriana.

CLÍNICA

El niño que está sin crisis puede estar totalmente asintomático, su examen pulmonar será normal, pero hay elementos del examen físico que orientan al fenotipo alérgico: mejillas eritematosas “chapetes atópicos”, doble pliegue palpebral (signo de Morgan), signos de rinitis con hipertrofia de cornetes inferiores, mucosas nasales pálidas y piel seca con pliegues eritematosos. Otras veces presentará síntomas menores como tos intermitente, más frecuente durante la noche y las mañanas o tos y sibilancias gatilladas por el ejercicio, risa, llanto, como también síntomas de alergia tales como rinorrea mucosa, prurito nasal, ocular, lesiones de piel pruriginosas.

Cuando el paciente está en crisis, éstas pueden ser de diversa intensidad. Puede haber síntomas y signos propios de una infección gatillante o antecedente de exposición a un determinado alergeno. Existen scores publicados y validados para cuantificar la intensidad de éstas (Pulmonary score, PRAM score, etc.). De este modo, el clínico podrá clasificar al niño con una crisis leve, moderada o severa y guiar así su tratamiento.

El paciente tendrá característicamente sibilancias a la auscultación pulmonar de diversos grados: espiratorias, espiratorias e inspiratorias, audibles a oreja y un tórax silencioso en los casos más graves. En la medida que aumenta la obstrucción habrá polipnea, taquicardia, retracción y la saturación de O2 bajará. En las formas más graves, el niño es incapaz de hablar de corrido, comienza a comprometerse de conciencia, puede tener asincronía toraco-abdominal, disminución de la frecuencia respiratoria y finalmente un tórax en el cual no se ausculta murmullo pulmonar ni sibilancias.

El diagnóstico diferencial siempre debe estar presente, sobre todo cuando el paciente no responde adecuadamente a la terapia habitual, cuando requiere frecuentemente de antibióticos, hospitalizaciones o hay mal incremento ponderal **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Diagnóstico diferencial de asma.

ETIOLOGÍA	CARACTERISTICAS CLÍNICAS. HISTORIA.	DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO
Displasia broncopulmonar	Antecedente prematurez, Distrés respiratorio del RN Ventilación mecánica en período de RN Dependencia de Oxígeno > 28 días	Radiografía de tórax
Fibrosis Quística	Desnutrición Síndrome de malabsorción Neumonía recurrente	Test del sudor
Cardiopatía congénita	Soplos Insuficiencia cardíaca	Radiografía de tórax Electrocardiograma Ecocardiografía
Aspiración de cuerpo extraño	Episodio de penetración Asimetría auscultatoria	Radiografía de tórax Broncoscopía
Trastorno de la deglución	Neumonía recurrente Daño neurológico	Radiografía de tórax Estudio de video deglución
Malformaciones pulmonares	Hallazgo radiológico	Radiografía de tórax Esofagograma AngioTAC
Disquinesia ciliar	Neumonías recurrentes Enfermedad sinusal Situs inverso	Radiografía de tórax Biopsia nasal

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de asma es clínico, se basa en la historia de episodios recurrentes de sibilancias que ceden en forma espontánea o con el uso de broncodilatadores. Apoya al diagnóstico, la presencia de otras enfermedades de origen alérgico, tales como dermatitis atópica, alergias alimentarias, rinitis alérgica y el antecedente de familiares en primer grado con asma y rinitis.

En la Guía 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 clínica, luego de la estabilización de síntomas y en forma periódica cada 1-2 años. En este examen, se puede ver disminución del flujo espiratorio al primer segundo (VEF1 < límite inferior de lo normal LIN) o de la relación VEF1/CVF (< LIN, Z score < 1,64), con respuesta broncodilatadora significativa (aumento > 12% del VEF1) post broncodilatador o aumento significativo de VEF1 después de 4 semanas de tratamiento, aunque frecuentemente en los pacientes con cuadros 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 los últimos años se ha agregado la oscilometría de impulso (IOS), técnica que tiene la ventaja que mide la resistencia de la vía aérea total y la reactancia pulmonar periférica a volumen corriente, por lo que requiere menos colaboración activa y puede ser hecha incluso en prescolares. Los parámetros que se correlacionan con limitación obstructiva de vía aérea periférica son aumento de la resistencia total (R5), aumento de la frecuencia de resonancia (FR), aumento de la diferencia de resistencia total y resistencia de vía aérea central (R5-R20) y aumento del área de reactancia (AX).

En caso de que la espirometría y la IOS salgan normales se recomienda realizar exámenes de provocación bronquial, como el test de metacolina y el 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 alergenos inhalados, IgE específicas, eosinofilia en esputo o sangre y medición de la fracción espirada de óxido nítrico (FENO) biomarcador no invasivo de inflamación eosinofílica de la vía aérea.

En el caso del lactante y el prescolar, el diagnóstico resulta ser más difícil que en otras edades, ya que involucra fenotipos diferentes, heterogéneos, no hay biomarcadores específicos y tampoco es fácil realizarles estudios de función pulmonar que ayudarían al diagnóstico. Muchas guías internacionales aceptan el diagnóstico de asma (GINA por ejemplo) pero otras no, y sólo hablan de sibilancias recurrentes que se definen con al menos 3 episodios al año (Sociedad Europea de Respiratorio). En este grupo etario la mayoría de las sibilancias son gatilladas por virus y ceden cuando el niño llega a los 3-4 años. Si en cambio se producen por la actividad física, el llanto, la risa, exposición al frío o al tabaco y no hay una infección respiratoria, son más consistentes con el diagnóstico de asma.

Diferentes estudios que han seguido cohortes desde el período de recién nacido han demostrado que lactantes y prescolares con sibilancias recurrentes desarrollan asma en la etapa escolar y tienen función pulmonar disminuida. El más importante de estos estudios es el de Tucson, que siguió más de 1200 niños hasta la edad de adultos: 51% nunca tuvo sibilancias, 19,9% presentó sibilancias transitorias, 15% tardías y 15% persistentes. El diagnóstico de asma fue mayor en los fenotipos tardíos y persistentes. De este estudio se derivó un score predictor de asma, el API, cuyo valor predictivo positivo para el diagnóstico fluctúa entre 42-45%, en cambio su valor predictivo negativo está entre 85-91% muy usado en nuestro país **(Tabla 2)**.

TABLA 2: Índice predictivo de asma (IPA)*

1. **Historia de ≥ 3 episodios de sibilancias,** al menos 1 diagnosticado por médico
2. **Criterio mayor de IPA** • Historia de asma en padres • Dermatitis atópica diagnosticada por médico
3. **Criterio menor de IPA** • Rinitis alérgica diagnosticada por médico • Sibilancias no relacionadas a resfríos • Eosinofilia sanguínea ≥ 4%

***Am J Respir Crit Care Med.** 2000; 162(4 PT 1): 1403-6.

Índice estricto:
≥ 3 episodios de sibilancias al año, y
≥ 1 criterio mayor o ≥ 2 criterios menores

Índice blando:
< de 3 episodios de sibilancias al año y
≥ de 1 criterio menor o ≥ 2 criterios menores

TRATAMIENTO

El tratamiento del asma debe tener un enfoque global en que se tomen todos los elementos que forman parte de la terapia: educación como pilar fundamental, conocer y evitar gatillantes, farmacoterapia, inmunoterapia en algunos casos muy seleccionados indicada por especialistas, monitoreo de síntomas, evaluación de la 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 grave en menores de 15 años.

El asma puede ser efectivamente tratada y controlada, lo que va a llevar a disminución de los síntomas crónicos, mejoría en la actividad física y disminución de las crisis agudas de asma, pero no se modifica la evolución natural de la enfermedad. Si bien, ya hace un tiempo se ha determinado que esta enfermedad puede dividirse en diversos fenotipos, aún no hay evidencias que permitan diferenciar terapias específicas para cada uno de ellos.

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 aun cuando no haya síntomas, educando sobre los fármacos que se van a recibir, y realizando una demostración del uso de los aerosoles.

Al paciente y a los cuidadores, se les debe enseñar cómo enfrentar una exacerbación en formato escrito (evidencia B), como realizar el auto manejo (evidencia A), se pueden utilizar métodos educacionales en Internet y cursos de educación mientras estén hospitalizados o programas escolares.

Terapia farmacológica

La terapia farmacológica se divide para crisis de asma y para control de síntomas crónicos.

a) En el caso de las crisis, lo primero será clasificarla según gravedad **(Tabla 3)** y luego con el paciente ya clasificado, se utiliza un flujograma de tratamiento **(Figura 1)**

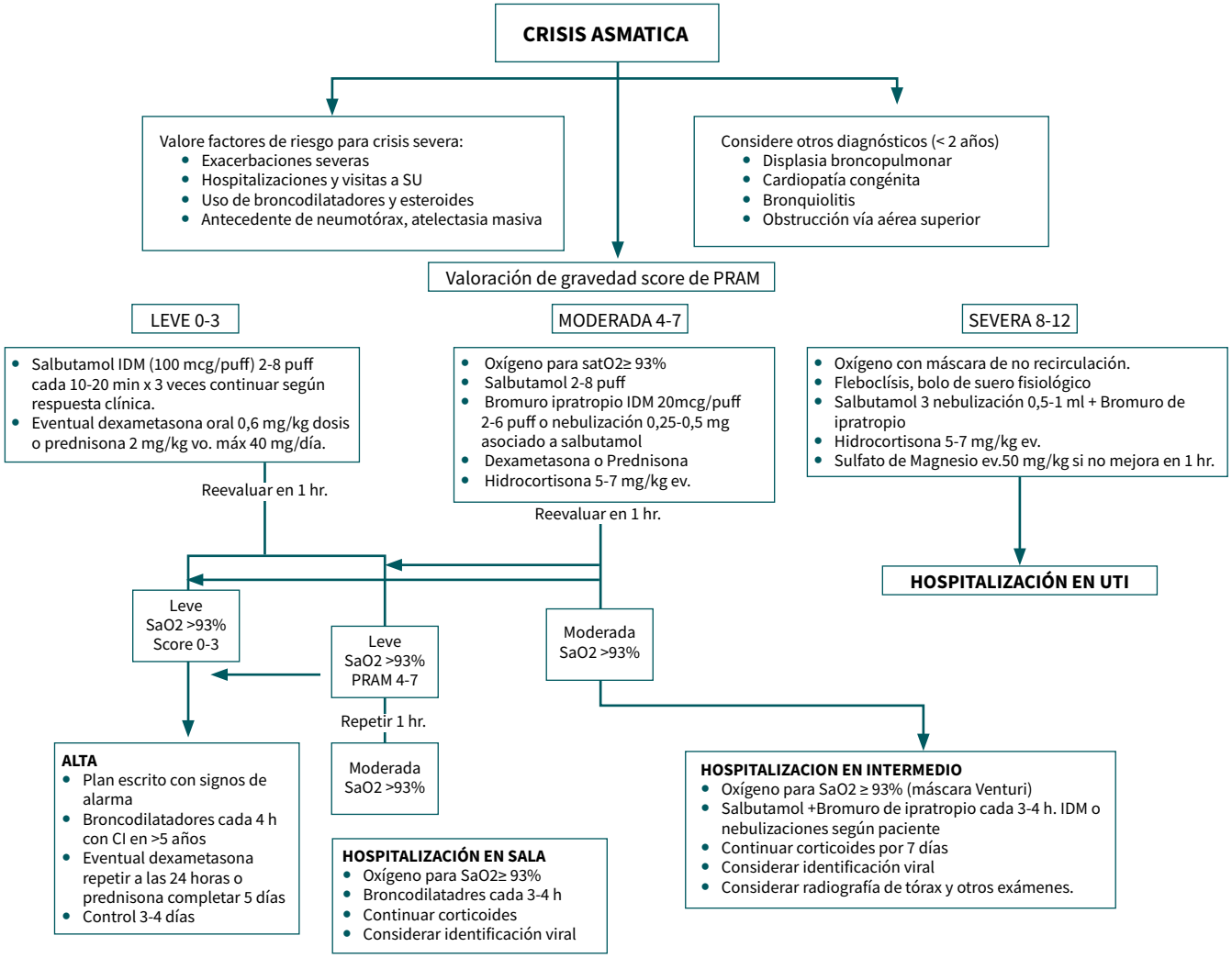
TABLA 3: Score de gravedad agudo de asma PRAM*

SIGNOS	0	1	2	3
Retracción supraesternal	Ausencia		Presente	
Contracción músculo escaleno	Ausencia		Presente	
Entrada de aire	Normal	Disminución en bases	Disminución global	Ausencia/Mínima
Sibilancias	Ausencia	Espiratorias	Inspiratorias y espiratorias	Audibles sin estetoscopio Tórax silente
Saturación de O2	95%	92-94 %	< 92%	

*** J Pediatr 2008.** 152(4): 476-80, 480.E1

Leve 0-3
Moderado 4-7
Severo 8-12

FIGURA 1: Tratamiento crisis de Asma



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 requieran FiO2 > 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 grave el uso de **bromuro de ipratropio** tiene un efecto aditivo a los beta2-agonistas (A).

Fundamental para que el paciente logre sobrellevar la crisis y evitar su regreso a urgencia o su agravamiento, es utilizar **corticoesteroides sistémicos** que deben darse en forma precoz (A). La única excepción a esto es una crisis leve, en que los mayores de 5 años pudiesen recibir un broncodilatador más un corticoide inhalado y si no funciona, agregar un corticoide sistémico. Los más usados son prednisona 1-2 mg/kg/día por 3-5 días, dexametasona 0,6 mg/kg día oral por 2 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 ev.) es un tratamiento válido para una crisis de asma severa que no ha respondido a la terapia convencional luego de tres nebulizaciones con broncodilatadores y corticoides ev **(Figura 1)**.

b) Control de síntomas crónicos de ASMA

Existen distintas guías clínicas internacionales que orientan para decidir la mejor terapia para un niño con asma, de las más usadas es GINA (Global Initiative for Asthma), el proyecto más grande a nivel internacional para el manejo del asma. Esta guía, tiene indicaciones tanto para niños como adultos. A los niños los divide en menores de 5, entre 5 a 11 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

Reducción **Pasos de Tratamiento** **Aumento**

Paso 1	Paso 2	Paso 3	Paso 4	Paso 5
Educación de Asma Control Ambiental				
B2 de Acción rápida según necesidad	**B2 de Acción rápida según necesidad**			
Opciones de tratamiento controlador	**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		

La estrategia farmacológica del asma es escalonada (etapa 1, 2, 3, 4 y 5) según el patrón de síntomas que tenga el paciente, riesgo de crisis graves y considerando efectos colaterales. Para ello es fundamental preguntar por los síntomas en las últimos 4 semanas en la consulta médica: ¿tiene síntomas diurnos más de una vez por semana? ¿Ha requerido uso de salbutamol más de una vez por semana? ¿cuántas 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 de crisis graves 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 sicológicos 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. En caso de asma grave con difícil control, se están comenzando a utilizar agentes biológicos inmunomoduladores como el omalizumab, un anticuerpo monoclonal contra IgE o el mepolizumab, eslimizumab o el benralizumab, anticuerpo específico para interleuquina 5 (IL-5) o contra el receptor de IL-5.

En los últimos años se ha producido un cambio sustancial en el tratamiento del asma al reconocerse que es una enfermedad fundamentalmente inflamatoria y que todo paciente, independiente de la severidad que tenga, puede llegar a tener una crisis que termine en hospitalización. Esto ha llevado a que los expertos consideren que todo paciente, aún el leve, se beneficia del uso de corticoides inhalados (CI) diarios. Como es poco probable que un paciente leve se adhiera a una terapia permanente, la guía GINA recomienda que siempre que haya síntomas agudos no sólo se use un broncodilatador si no también CI, excepto en el menor de 5 años.

Las terapias se clasifican según su uso en:

1. **Terapia rescatadora:** usada para los síntomas agudos de obstrucción. Dentro de los **broncodilatadores B2 agonistas de acción corta (SABA),** está el salbutamol (evidencia A), que es el más utilizado 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 musculo liso bronquial. Su uso muy frecuente es una señal de necesidad de escalar en la terapia permanente antiasmática. Provocan como efectos colaterales más frecuentes taquicardia y temblor. El uso regular de SABA no se recomienda porque aumenta la respuesta alérgica, el riesgo de exacerbaciones y disminuye la respuesta del broncodilatador en una exacerbación. El broncodilatador oral no se utiliza. Los agentes anticolinérgicos fundamentalmente el ipratropio, son rescatadores de segunda línea, deben ser usados en crisis moderada a severa asociados a SABA. Hoy se recomienda que siempre que haya la necesidad de utilizar un SABA se use asociado a un CI.

B2 agonistas de acción larga (LABA). Se dispone actualmente de diferentes LABA: salmeterol, fenoterol y vilanterol, habitualmente asociados a corticoides inhalados (CI), lo que es preferible para un uso correcto. En adultos y niños mayores, CI más LABA han 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. En los niños mayores de 12 años, GINA recomienda como terapia de rescate la llamada **terapia AIR** (anti-inflamatory reliever), una combinación de **CI más formoterol**, broncodilatador de acción larga (12 horas), pero con inicio de efecto muy rápido 1-2 minutos, (Evidencia A).

Cuando el paciente tiene síntomas de obstrucción se inhala una vez y se repite a necesidad no más de 8 inhalaciones al día, lo que equivale a 36 ug de formoterol. En mayores de 12 años y adultos con asma leve se ha demostrado que el tratamiento AIR reduce el riesgo de hospitalización y consultas en urgencias en 2/3, comparado con SABA. También reduce el riego de hospitalización y visitas a urgencias en 37% comparándolo con CI diarios más uso de SABA como rescate (sin diferencias en el control de síntomas), reduciendo también la necesidad de corticoides orales.

2. **La terapia controladora o preventiva:** la más utilizada, con una robusta evidencia es el **corticoide 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 corticoesteroides son los controladores de síntomas crónicos de asma por excelencia (A). La mayoría de los niños requieren dosis baja o medias (Budesonida de 200-400 ug/día y Fluticasona de 100-200 ug/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.

Los antagonistas de los receptores de leucotrienos (LTRA) son generalmente menos eficaces que los CI, particularmente efectivos en asma inducida por ejercicio o cuando concomitantemente hay una rinitis alérgica (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). Se han reportado casos de insomnio, de ahí su indicación de uso matinal, como también aumento de síntomas siquiátricos en adolescentes previamente enfermos, por lo que debe evitarse en este grupo etario.

Actualmente la evidencia ha demostrado en **niños mayores de 12 años** la eficacia de la llamada terapia **MART (**maintance-and reliever therapy), que consiste en dar la combinación de **CI más formoterol** como mantención en dosis bajas, medianas o altas según el peldaño en que esté el paciente (3-4-5). También implica usar esta misma formulación como rescate en una crisis aguda. Esta sencillez en la terapia, sólo tener un fármaco como rescate y mantención, la hace muy atractiva para su uso.

En los niños **entre 6-11 años** las guías actuales recomiendan uso de SABA siempre con un CI, ya sea combinados o

separados cuando los síntomas son infrecuentes y no hay terapia de mantención (evidencia B). Cuando ya los síntomas son más frecuentes, 2 o más a la semana, pero no diarios, se mantienen las sugerencias tradicionales de usar CI diarios y rescatar con SABA (Evidencia A). Como alternativa de mantención, podría usarse antileucotrienos, pero tienen menos efectividad que los CI (Evidencia A). En el caso de que los síntomas sean frecuentes casi diarios, se recomienda CI más un broncodilatador de acción larga (LABA) en dosis bajas o medias y rescatar con SABA (evidencia A) o eventualmente la terapia MART (evidencia B). En el caso de una exacerbación aguda o un asma no controlada se sugiere iniciar con CI más formoterol como terapia diaria y de rescate (terapia MART) y una cura corta de corticoides orales.

En el caso de los menores de 5 años las terapias son las tradicionales, se sigue usando el salbutamol como broncodilatador de acción corta en obstrucción aguda, si bien en pacientes con sibilancias inducidas por virus es frecuente su poca efectividad. En aquellos niños con síntomas más de 2 veces por semana en un periodo de 1 mes o más, sobre todo en aquellos con dermatitis atópica debe hacerse una prueba con dosis baja de CI diarios. Con respecto a la combinación de CI más LABA, no existe información suficiente para su uso en menores de 4 años.

Monitoreo de síntomas: es indispensable controlar periódicamente al paciente cada 2-3 meses para monitorear la 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. También el control 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 una disminución de las terapias instauradas bajándose a un escalón menor, pero manteniendo el control de síntomas; El 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 otras causas como falla por falta de adherencia, mala técnica en el uso del aerosol, control de comorbilidades (una muy frecuente es el control de la RA) u otro factor modificable.

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 el humo de tabaco, alergenos, 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 sensibilización a Dermatofagoides, ácaro presente en el ambiente doméstico, mantiene la vía aérea del niño permanentemente inflamada. Las medidas físicas destinadas a la disminución de la concentración del ácaro no logran su eliminación completa, por lo que su impacto clínico en asma es variable. Estas medidas comprenden:

- Lavar la ropa de cama cada 6 semanas.
- Tener 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.
- Evitar mascotas con pelos y plumas en aquellos pacientes con antecedentes familiares o personales de alergias.

Otras recomendaciones útiles para el control ambiental son:

- Evitar aerosoles, olores irritantes o contaminantes derivados de la combustión de leña, carbón, parafina y gas.
- En los días de alta contaminación se sugiere mantener la 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 períodos epidémicos no ir a lugares con alta concentración de personas. En aquellos pacientes lactantes o prescolares 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 paciente con asma ya que hay mayor riesgo que su evolución sea grave.

Otras recomendaciones para el control del asma:

Se sugiere incluir dentro de las recomendaciones para un paciente con asma 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.

PUNTOS CLAVES

- **Todo paciente con historia de sibilancias recurrentes frecuentes, descartado una causa distinta de asma, debe iniciar una terapia controladora preferentemente con corticoides inhalados.**
- **En el caso de los mayores de 12 años, la terapia más adecuada para el control de síntomas crónicos y los agudos es la terapia MART.**
- **No olvidar nunca en el control de síntomas todo el control ambiental, que puede ayudar a bajar significativamente los gatillantes del asma.**

Referencias

1. Chalut D., Ducharme F., Davis G. The preschool respiratory assessment measure (PRAM): a responsive index of acute asthma severity. J Pediatr 2000; 137:762-768.
2. Ducharme FM et al. The Pediatric Respiratory Assessment Measure: a valid clinical score for assessing acute asthma severity from toddlers to teenagers. J Pediatr 2008; 152: 476-80, 480.e1
3. Concha I. Crisis de Asma bronquial. Manual de Urgencias Pediátricas, Concha I, Hirsch T 1ª edición, Ediciones UC 2015, capítulo 9: 93-100
4. 2023 GINA Report, Global Strategy for Asthma Management and prevention. ginasthma.org/2023-gina-main-report/
5. Guía Clínica de AUGE Asma Bronquial moderada y grave en menores de 15 años. 2011: www.bibliotecaminsal.cl/wn/wn-content/uploads/2016/Asma-menores-de-15-años-pdf
6. Herrera Ana María et al. Actualización del Consenso Chileno SOCHINEP-SER para el manejo de las sibilancias recurrentes del preescolar. Rev Chil Resp 2023; 39: 152-168
7. Castro JA, Holberg CJ, Wright AL, Martínez FD. A Clinical Index to Define Risk of Asthma in Young Children with Recurrent Wheezing. Am J Respir Crit Care Med. 2000; 162: 1403-6.

Coqueluche

DRA. MARÍA ESTER PIZARRO G.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El Coqueluche es una enfermedad infectocontagiosa, inmunoprevenible y potencialmente mortal, causada por la bacteria *Bordetella pertussis*. Afecta exclusivamente al ser humano y posee distribución universal. El síndrome coqueluchoídeo corresponde a cuadros de tos paroxística, similar a coqueluche, causado por otros agentes infecciosos distinto a *Bordetella pertussis.*

EPIDEMIOLOGÍA

Se caracteriza por comportarse como enfermedad endémica, con brotes epidémicos que se pueden repetir cada 3-5 años. En Chile durante el periodo 2007 a 2021, la mayor tasa de incidencia nacional se registró en el año 2012, con 32 casos por cien mil habitantes. A partir del año 2013, se observó una tendencia decreciente en el número de casos, estabilizándose en torno a los 4 casos por cien mil habitantes hasta el año 2018. Desde el 2019, se registró una reducción importante de los casos, para luego disminuir a tasas inferiores a 0,5 por cien mil habitantes para los años 2020 y 2021. En estos años se registraron las tasas más bajas de todo el periodo en estudio.

El grupo con mayor riesgo de infección y complicaciones corresponde a los menores de un año, especialmente los lactantes menores de seis meses, dado que por su edad no cuentan con el esquema completo de vacunación. Desde el año 2019, se cuenta con datos de gravedad, y vemos que en el año 2019 un 89% de los casos requirió hospitalización; en el 2020, el 61% y en el 2021, el 58%.

ETIOLOGÍA, FISIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

El agente causal es la *Bordetella pertussis*, un cocobacilo gram negativo.

El contagio es por vía respiratoria, a través de gotitas, siendo una infección altamente contagiosa. Se estiman 12 a 17 casos secundarios por cada caso índice en una población susceptible. En contactos intradomiciliarios se estima una tasa de ataque de 70 a 100%. En los lactantes, la fuente de contagio es un familiar en el 75% de los casos, siendo la madre en un 32-42% de los casos.

Con respecto al periodo de transmisibilidad, la contagiosidad máxima se produce durante los primeros 5-7 días de síntomas y se extiende hasta por 3 semanas (periodo catarral e inicio del periodo paroxístico).

La toxina pertussis, hemaglutinina filamentosa, pertactina y aglutinógeno, proteínas de la bacteria, permiten unión al epitelio ciliado del tracto respiratorio. La toxina pertussis además induce citotoxicidad, inhibe la respuesta de neutrófilos y monocitos, y retarda la respuesta inmune especifica. También sería responsable de las manifestaciones sistémicas: sensibiliza a las células del páncreas que lleva a hiperinsulinismo e hipoglicemia. Se considera además responsable de la leucocitosis y linfocitosis observada. La adenilciclasa y la citotoxina traqueal causan daño al epitelio respiratorio. Las complicaciones neurológicas son relacionadas a hipoxemia producida durante los accesos de tos y apneas.

CLÍNICA

El espectro de las manifestaciones clínicas depende de la edad del paciente, esquema de vacunación completo o incompleto y el paso o no de anticuerpos maternos a través de la placenta.

Periodo de incubación: dura de 7 a 10 días, rango (5-28 días).

Las manifestaciones clínicas se presentan en las siguientes etapas:

1. Catarral: dura aproximadamente 1-2 semanas. Presenta síntomas no específicos como tos, coriza, fiebre baja, que pueden confundirse con infección respiratoria alta.
2. Paroxística: se presenta a continuación del estado catarral y su duración aproximada es 2 a 6 semanas. Se caracteriza por paroxismos de tos seguida de estridor o “gallito” inspiratorio. Puede asociarse a emesis y cianosis. Entre los accesos de tos los pacientes tienen buen estado general.
3. Convalecencia: se presenta a continuación del estado paroxístico y su duración varia de 1 a 12 semanas. Se caracteriza por disminución de la gravedad y frecuencia de la tos. Sobreinfecciones virales en esta etapa pueden desencadenar la reaparición de paroxismos de tos.

Complicaciones:
Estas son más frecuentes en niños con esquema de vacunación incompleto, menores de 1 año y especialmente en menores de 6 meses, presentando este último grupo mayor morbilidad y mortalidad que otros grupos etarios.
Entre las complicaciones destacan:

a. Relacionadas con aumento de la presión intratorácica durante los paroxismos de tos: escape aéreo como neumotórax y enfisema subcutáneo, ruptura diafragmática, hemorragia subaracnoidea e intraventricular, hernia inguinal y umbilical, hematoma subdural y epidural, prolapso rectal, laceración y ruptura del frenillo lingual, fractura costal, epistaxis, hemorragia subconjuntival.
b. Deshidratación: por hiperemesis y rechazo alimentario.
c. Metabólicas: hipoglicemia.
d. Respiratorias: apneas, atelectasias, hipertensión pulmonar.
e. Sobreinfección bacteriana: otitis media aguda y neumonía (6%).
f. Neurológicas: convulsiones (3%) de etiología multifactorial (toxinas, isquemia, hipoglicemia), encefalopatía hipóxico- isquémica (1%).
g. Cardiológicas: arritmias y síncope.

Son elementos de alerta de la presencia de complicaciones la fiebre alta sostenida, taquicardia, leucocitosis mayor a 30.000/mm3, somnolencia.

Se ha descrito asociación del recuento de leucocitos y evolución desfavorable. Así, recuentos de glóbulos blancos >35.0000/mm3 se asocian a uso de ventilación mecánica, recuento >68.000/mm3 a la presencia de hipertensión pulmonar y muerte.

DIAGNÓSTICO

Debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial de síndrome coqueluchoideo:
- Infecciones virales: especialmente virus respiratorio sincicial, el cual es frecuente en lactantes en época invernal y puede presentarse con apneas.
- Infecciones bacterianas: otras especies de *Bordetella*, *Mycoplasma pneumoniae* y *Chlamydophila pneumoniae,* pueden presentarse con cuadros de tos prolongada similares a la infección por *Bordetella pertussis*.

Exámenes de apoyo diagnóstico:
- Hemograma: destaca leucocitosis y específicamente linfocitosis.
- Panel respiratorio viral: buscando infecciones virales como agente causal de los síntomas o coinfección con la *B. pertussis*.
- Radiografía de tórax: habitualmente es normal o con infiltrados pulmonares inespecíficos, excepto si presenta complicaciones pulmonares.

Exámenes específicos para *Bordetella pertussis:*
1. PCR: excelente sensibilidad y especificidad, 97 y 98% respectivamente, si se toma durante las primeras 3 semanas de síntomas. Es la técnica de laboratorio de elección para el diagnóstico en Chile. Se debe utilizar como método de confirmación de casos en etapa aguda.
2. Cultivo: si bien es el gold standard para el diagnóstico dada su especificidad de 100%, no se utiliza en la práctica clínica pues requiere de medios de cultivos especiales y 2 semanas de incubación, dado el crecimiento lento de la *B. pertussis.*
3. Serología IgG antitoxina pertussis: su mayor utilidad es en estudios epidemiológicos y para diagnóstico en casos convalecientes.
4. Inmunofluorescencia directa: ampliamente utilizada en Chile previo al año 2015 y casi sin uso en la actualidad debido su baja sensibilidad, especificidad y estandarización de puntos de corte.

TRATAMIENTO

1. **Medidas de soporte y monitorización:** Tienen indicación de hospitalización los lactantes menores de 3 meses, o pacientes mayores si presentan algunas de las complicaciones detalladas anteriormente.

Durante la hospitalización el paciente debe quedar con precauciones de contacto y gotitas en habitación única o aislamiento en cohorte por 5 días de iniciado el tratamiento antibiótico.

Tratamiento de soporte en coqueluche grave
Algunos pacientes con coqueluche muy grave pueden llegar a requerir de medidas excepcionales como:
- Manejo hemodinámico, aporte de volumen y drogas vasoactivas.
- Ventilación mecánica
- Óxido nítrico inhalado (iNO).
- Vasodilatadores pulmonares.
- Exanguinotransfusión (ET).
- Extra Corporeal Membrane Oxygenation (ECMO).
- Gammaglobulina.

2. **Tratamiento antibiótico**
Se recomienda en todos los pacientes con diagnóstico de coqueluche.

Su uso durante las primeras 3 semanas (periodo catarral e inicio del periodo paroxístico), disminuye las severidad y duración del cuadro, además de reducir el contagio y trasmisibilidad. Al iniciarse posterior a la tercera semana

de evolución, no modifica el curso de la enfermedad, pero reduce contagio y trasmisibilidad.

El antibiótico de elección son los macrólidos (eritromicina, claritromicina y azitromicina). Dentro de ellos la azitromicina (10 mg/kg/dosis cada 24 horas por 5 días) es ampliamente utilizada dado que presenta menos efectos adversos y facilidad para su administración. En caso de alergia o intolerancia a los macrólidos se puede utilizar cotrimozaxol.

Si no es posible realizar un examen para la confirmación del caso, es preferible realizar terapia antibiótica de forma empírica para cortar la trasmisión de este agente bacteriano. Entre los tratamientos sin evidencia de utilidad están los antitusivos, broncodilatadores y corticoides, por lo que su uso no está indicado.



PREVENCIÓN

La inmunidad posterior a la infección natural varía entre 4-20 años, mientras que la inmunidad post vacuna fluctúa entre 4-12 años. De este modo un paciente vacunado o con antecedente de coqueluche confirmado, volverá a ser susceptible de enfermar luego de un tiempo variable.

Vacunas

La vacuna anti pertussis está compuesta por diversos antígenos de la *B. pertussis*, toxina pertussis, pertactina, hemaglutinina filamentosa, fimbrias. En el calendario de vacunación actual en Chile, se administra a los 2-4-6-meses, con refuerzo a los 18 meses, contenida en la vacuna hexavalente, y en primero y octavo básico, en la vacuna dTpa. Además, se administra a todas las embarazadas a partir de las 28 semanas de gestación. Al vacunar a la madre embarazada durante el 3er trimestre se induce aumento de anticuerpos y su paso a través de la placenta para la protección del recién nacido y lactante mientras logra la protección con su vacunación (esto ocurre a los 6 meses de edad).

Quimioprofilaxis

El objetivo de la quimioprofilaxis es evitar la aparición de casos secundarios en los contactos de un caso de coqueluche.

Se consideran ***contactos*** de un paciente con coqueluche a:

1. Personas que duerme bajo el mismo techo.
2. Personas que han permanecido en espacio cerrado por más de 1 hora con un caso sintomático.
3. Persona expuesta a secreciones respiratorias de un caso confirmado sin elementos de protección.

Se consideran ***contactos de riesgo*** aquellos con riesgo de evolucionar con cuadro grave en caso de infección. Son ***contactos de riesgo***:

1. Lactantes menores de 1 año.
2. Niños entre 1 y 2 años con esquema de vacunación menor a 3 dosis o sin vacunación.
3. Embarazadas en 3º trimestre.
4. Adultos mayores de 65 años.
5. Pacientes con enfermedades pulmonares y cardiovasculares crónicas.
6. Lactantes hospitalizados o en instituciones de acogida con distancia menor a 1 metro entre cunas.
7. Trabajadores de salud con atención clínica directa al paciente o contacto con secreciones respiratorias sin elementos de protección.

La quimioprofilaxis está indicada sólo en contactos de riesgo utilizándose la azitromicina 10 mg/Kg/día o 500 mg en los adultos, por 5 días. Puede ser indicada hasta 21 días post contacto con el caso índice.

Vigilancia epidemiológica

El coqueluche es una enfermedad de notificación obligatoria diaria. Los síndromes coqueluchoídeos por otros agentes no Bordetella no requieren ser notificados.
Definiciones epidemiológicas:

La definición de **caso sospechoso** de coqueluche varía según la edad:

a. Menor de 6 meses: paciente que se presenta con tos y coriza, afebril o febrículas, acompañado de uno o más de los siguientes síntomas: estridor inspiratorio, tos emetizante, apnea, cianosis o paroxismos de tos.
b. 6 meses a 9 años: paciente con paroxismos de tos de al menos de 7 días de duración, afebril o con febrículas y uno o más de los siguientes síntomas: estridor inspiratorio, apnea o tos emetizante; en ausencia de otra causa aparente.
c. En el mayor de 9 años: pacientes con tos paroxística, no productiva, de al menos 14 días de duración y uno o más de los siguientes síntomas: estridor inspiratorio, apnea, sudoración entre accesos de tos, tos emetizante o empeoramiento nocturno de la tos.

Caso confirmado

a. Por laboratorio: caso sospechoso con resultado positivo de PCR o cultivo.
b. Por nexo epidemiológico: caso sospechoso que es contacto de un caso confirmado por laboratorio.

Caso probable

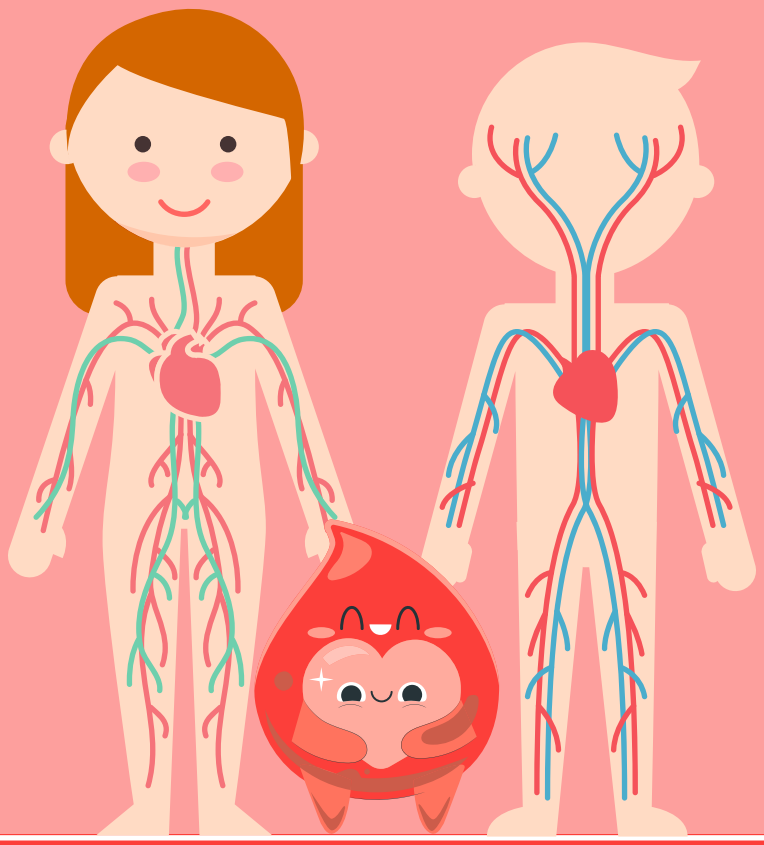
a. Caso sospechoso en el que no se logró tomar una muestra clínica, sin existir otra causa aparente.
b. Caso que no cumple con el periodo de tos definido según el grupo de edad, sin embargo, cumple con algún síntoma alternativo y presenta un resultado de PCR positivo.
c. Caso sospechoso con resultado positivo por otro método diagnóstico.

PUNTOS CLAVES

- **El coqueluche es una enfermedad de notificación obligatoria, diaria.**
- **Debe sospecharse frente a casos de tos paroxística o de larga duración.**
- **La enfermedad grave se presenta preferentemente en los menores de 6 meses.**
- **La inmunidad natural y post vacuna es de duración limitada.**
- **Los adultos son fuente importante de contagio para los lactantes y generalmente la enfermedad no es reconocida en ellos.**
- **Las estrategias de prevención son múltiples incluyendo la vacunación a lactantes, adolescentes, embarazadas y el diagnóstico y tratamiento oportuno de casos sospechosos.**

Referencias

1. INFORME EPIDEMIOLÓGICO COQUELUCHE Año 2021, Departamento de Epidemiología, Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Epidemiología. http://epi.minsal.cl. Ministerio de Salud de Chile
2. Nieves DJ, Heininger U. Bordetella pertussis. Microbiol Spectr. 2016 Jun;4(3). doi: 10.1128/microbiolspec.EI10-0008-2015. PMID: 27337481.
3. Çiğdem Yılmaz Çolak & Burcu Emine Tefon Öztürk (2023) Bordetella pertussis and outer membrane vesicles, Pathogens and Global Health, 117:4, 342-355, DOI: 10.1080/20477724.2022.2117937.

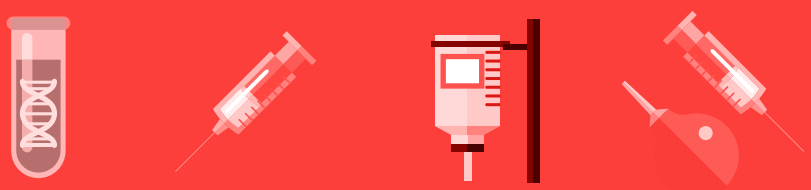


Hematología

Alteraciones de la hematopoyesis en el niño

Enfrentamiento del niño con sangrado recurrente: Coagulopatías Congénitas

Sospecha diagnóstica y estudio del cáncer infantil



Alteraciones de la hematopoyesis en el niño

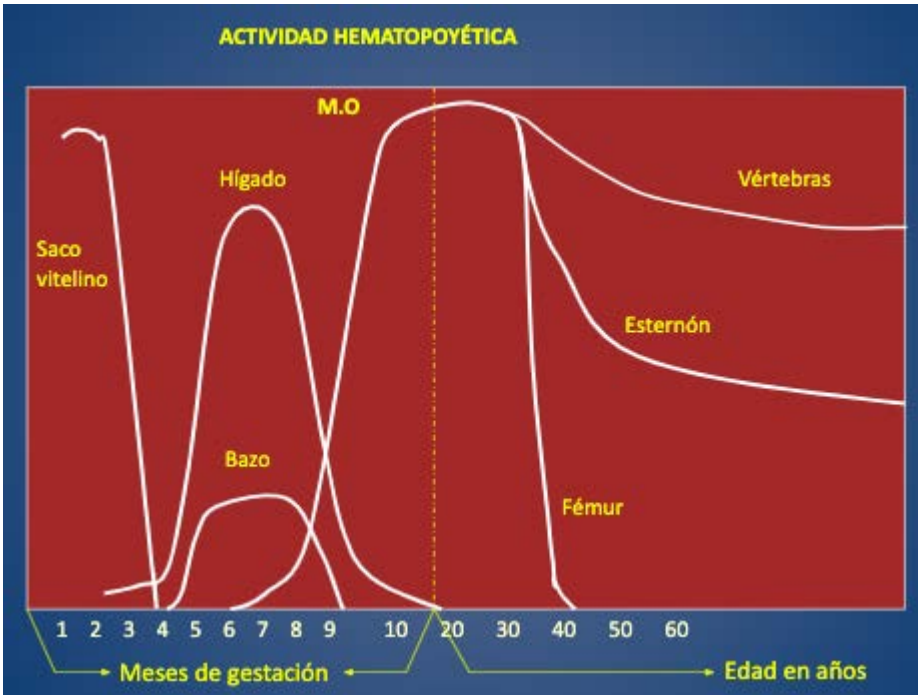
DRA. MARÍA ANGÉLICA WIETSTRUCK P.
DRA. NOEMÍ AGUIRRE R.
Sección Hemato-oncología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La hematopoyesis es el proceso de formación de las células sanguíneas circulantes, esta comienza en una etapa muy temprana del desarrollo embrionario.

Hasta el cuarto mes de vida intrauterina, la actividad hematopoyética está a cargo del saco vitelino; posteriormente 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: Actividad hematopoyética en las distintas etapas de la vida.



En ninguna otra época de la vida se producen cambios tan importantes en el recuento de células de la sangre como durante la gestación y en los primeros años de vida.

Los mecanismos de adaptación necesarios para el paso de la vida intrauterina a la vida extrauterina también se manifiestan en el sistema hematopoyético. Esto hace que los recuentos celulares de sangre periférica en comparación con los adultos puedan tener diferencias notables.

La hematopoyesis se desarrolla a partir de células madre hematopoyéticas, que representan el 0,01% de la celularidad medular. La célula madre pluripotencial tiene la capacidad de dar origen a todas las líneas celulares, gracias a la estimulación de vías de proliferación que permitirán la maduración y diferenciación hacia las distintas estirpes celulares (linfocitos, macrófagos, granulocitos, eritrocitos, plaquetas).

Globulos rojos y anemia

FISIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

La eritropoyesis tiene una duración de entre 5 a 7 días, donde antes de salir de la médula ósea el glóbulo rojo debe perder su núcleo. Los reticulocitos son los precursores de los glóbulos rojos que en ciertas condiciones pueden salir a circular en la sangre.

Dentro de la producción de los glóbulos rojos (GR), es importante la acción de la eritropoyetina (principal citoquina reguladora de la eritropoyesis), que es una hormona de producción renal, específicamente en las células peritubulares (donde existen sensores de concentración de oxígeno), regulada por la demanda de oxígeno a los tejidos, aumentando la producción de eritrocitos. También se produce en menor cantidad en (pulmón, bazo, cerebro, hígado).

La principal función del glóbulo rojo corresponde al transporte de oxígeno, también transporta CO2, aporta viscosidad a la sangre y es un amortiguador del pH principalmente por la hemoglobina (Hb). Está compuesto en su mayoría (aproximadamente un 90%) por hemoglobina que a su vez está compuesta de cadenas de globinas y grupos heme que son los que fijan el oxígeno.

La hemoglobina tiene la característica de poder unirse al oxígeno en forma reversible para poder entregarlo en los territorios donde se necesita y además con distinta afinidad dependiendo del estado metabólico en el que nos encontremos (temperatura, pH, etc).

El glóbulo rojo del recién nacido tiene características particulares que deben ser consideradas al momento de evaluar la serie roja en esta etapa de la vida. Su sobrevida es 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.

El depósito de fierro en el feto ocurre de manera más importante durante las últimas semanas de gestación. Por lo tanto, los recién nacidos pre termino tienen un mayor riesgo de anemia al carecer de dotación suficiente de fierro para hacer frente a las necesidades durante los primeros meses de vida, tiempo en que la alimentación del lactante puede ser insuficiente en fierro.

Durante los primeros tres meses de vida ocurre una disminución fisiológica de la Hb, mal denominada “anemia fisiológica del RN”. Esto se debe a que el RN nace con una gran cantidad de masa eritrocitaria y niveles elevados de hemoglobina debido a la hipoxia intrauterina (que estimula la producción de eritropoyetina); al pasar a un ambiente con mayor concentración de 02 (Fi02 ambiental) se frena la producción de eritropoyetina y ocurre un descenso lento de los valores de Hb hasta los tres meses de vida (hasta 10 gr/dl, descenso que es mayor en los prematuros).

Durante el primer año de vida el niño triplica su masa corporal (evento que no ocurre en otro momento de la vida de un ser humano), por lo tanto los requerimientos de nutrientes son muy elevados, y esto hace que a esta edad los niños sean muy vulnerables a la deficiencia de Fe si no son suplementados en forma adecuada.

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. Constituye siempre la manifestación de una situación patológica subyacente que debe investigarse.

El cuerpo humano establece varios mecanismos compensatorios, tales como, vasoconstricción periférica, aumento del gasto cardíaco a expensas de la frecuencia cardíaca y redistribución del flujo hacia órganos nobles, aumento de la función pulmonar y se estimula la producción de glóbulos rojos.

Respecto a la epidemiología, la anemia es la anomalía hematológica más común identificada en niños y sigue siendo un importante problema de salud pública mundial, tanto en los países desarrollados como en los países en desarrollo. En 2019, la Organización Mundial de la Salud (OMS) estimó que la prevalencia global de anemia en niños de 6 a 59 meses era del 39,8%, equivalente a 269 millones de niños, observándose la tasa de prevalencia más alta (60,2%) en los niños del continente africano. Los datos epidemiológicos publicados sugieren que la prevalencia de anemia en los Estados Unidos (EE.UU.) es aproximadamente del 5,6%.

Si no se trata, la anemia infantil tiene el potencial de causar un deterioro cognitivo crónico e irreversible que resulta en un bajo rendimiento escolar y una disminución de la capacidad laboral en la edad adulta, lo que afecta a la comunidad en general.

ETIOLOGÍA

Las anemias en general se producen por 3 mecanismos: a) déficit de producción, b) aumento de destrucción, c) pérdidas.

Para precisar su causa, es importante también considerar el tamaño del glóbulo rojo. Así tenemos que las anemias pueden ser: microcíticas, normocíticas y macrocíticas.

a. **Déficit de producción**: estas anemias se pueden producir por varias causas, y van acompañadas de un recuento bajo de reticulocitos (anemias arregenerativas).

1. **Defecto de proliferación y diferenciación de Stem Cell**: aplasia medular, leucemia y mielodisplasias. Generalmente estas anemias son normocíticas o macrocíticas, y afectan todas las series de la médula ósea.
2. **Defecto de proliferación y diferenciación de progenitores de los glóbulos rojos**:

- Aplasia roja pura, conocida como Anemia de Blackfan Diamond o eritroblastopenia congénita, enfermedad rara, de aparición precoz en la vida y que en la mayoría de los casos requiere un trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH);
- Insuficiencia renal que se acompaña de una baja producción de eritropoyetina;
- Algunas enfermedades endocrinológicas.

3. **Defecto en la síntesis de DNA**: deficiencia de vitamina B12 y folatos. Está relacionado a la estructura de glóbulos rojos; al afectarse la síntesis de DNA el ciclo celular se frena y la célula crece y no se divide. Estas deficiencias producen una anemia con glóbulos rojos de gran tamaño o macrocitosis (anemia megaloblástica) y pueden aparecer como consecuencia de defectos congénitos o adquiridos en el transporte y absorción de estos nutrientes (cuadros de malabsorción), aumento de los requerimientos, disminución prolongada de la ingesta, uso de medicamentos que actúan inhibiendo a los folatos (ejemplo: anticonvulsivantes).

4. **Defecto en la síntesis de hemoglobina**: deficiencia de hierro. Es la causa más frecuente de anemia en niños pequeños, produce una anemia microcítica. Será detallada más adelante.

5. **Mecanismos múltiples o desconocidos**: anemia de enfermedades crónicas, infiltración medular, infecciones. Estas últimas son causa frecuente de anemia en niños, generalmente leves y transitorias, aunque a veces pueden ser graves, produciendo una detención de la síntesis de GR a nivel medular (ej. metapneumovirus, virus Epstein Barr, citomegalovirus, parvovirus B19, influenza).

b. **Aumento de la destrucción o anemias hemolíticas:** la hemólisis corresponde a la disminución de la supervivencia de los glóbulos rojos en la circulación. En estas anemias la capacidad de regenerar GR está conservada y se ve un aumento de reticulocitos en sangre para tratar de compensar la anemia (anemias regenerativas).

1. **Defectos intrínsecos:**

- **De membrana:** microesferocitosis familiar, que consiste en una afectación de alguna de las proteínas estructurales de la membrana del glóbulo rojo (espectrina, anquirina, glicoforina C, banda 3) secundario a una mutación, lo que determina que éstos sean más pequeños, menos deformables y más frágiles. Puede ocasionar una anemia hemolítica en etapas precoces de la vida, o aparecer más tardíamente. En estos casos el volumen corpuscular medio (VCM) está aumentado por la presencia de un número elevado de reticulocitos (que son más grandes que el GR normal).
- **De enzimas:** deficiencias de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa (6-GPD) y defectos de la piruvato kinasa, que producen una disminución de la capacidad de reducción de la hemoglobina y una susceptibilidad aumentada al stress oxidativo. La más frecuente es el déficit de 6-GPD, que se ve por ejemplo con la ingesta de habas frescas (conocida como Favismo).
- **Defectos de las cadenas que forman la hemoglobina:** talasemias (alteración de las cadenas de globinas alfa o beta), enfermedad de células falciformes (conocida como anemia drepanocítica y producida por la presencia de Hb S, donde hay sustitución de un aminoácido que es el ácido glutámico por una valina en la cadena beta de la hemoglobina) y otras hemoglobinas inestables que precipitan dentro del glóbulo rojo y producen la lisis del mismo. La talasemia y la enfermedad de células falciformes eran infrecuentes en Chile, pero el aumento de las migraciones ha producido un creciente número de casos en nuestra población. Estas anemias son de tipo microcítico.

2. **Defectos extrínsecos:**

- **Mecánicos:** microangiopatía (en el síndrome hemolítico urémico), prótesis (ej. válvulas cardíacas). Los glóbulos rojos se van fragmentando a su paso por vasos tortuosos debido a la presencia de coágulos, cuando chocan con válvulas protésicas o cuando se produce flujo sanguíneo turbulento.
- **Químicos o físicos:** drogas, venenos (loxoscelismo cutáneo visceral, producido por la mordedura de araña *Loxosceles spp*. o araña de rincón).
- **Mediadas por anticuerpos contra antígenos de la membrana del GR:** pueden ser autoinmunes (anticuerpos del mismo paciente) o aloinmunes (anticuerpos que provienen de la madre, en el caso de la incompatibilidad ABO, capaces de atravesar la placenta, o de un donante, en el caso de una transfusión incompatible).

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 Lactato deshidrogenasa (LDH), hemoglobinemia y hemoglobinuria. Estos pacientes también presentan signos de producción aumentada de glóbulos rojos, como, por ejemplo, reticulocitosis y presencia de eritroblastos en sangre periférica. En el mielograma se puede observar hiperplasia eritroide.

c. Anemias por pérdidas (sangrados).
Dependiendo de la cuantía del sangrado y del tiempo de evolución, pueden ser agudas o crónicas. Las crónicas ocasionan mecanismos de adaptación del paciente y pueden, con el tiempo, producir un déficit de hierro (Fe) por las pérdidas crónicas. Las anemias más agudas pueden desencadenar un aumento de los reticulocitos de manera compensatoria. Las pérdidas pueden tener diversas causas, según la edad del niño:

1. Recién nacido: causas placentarias (desprendimiento de placenta), transfusión feto-materna, transfusión feto-fetal (en el caso de embarazo gemelar), pinzamiento precoz del cordón que aporta una menor carga de eritrocitos al niño y hemorragias producto del parto (cefalohematomas).

2. Lactantes y preescolares: pérdidas principalmente desde del tracto gastrointestinal (invaginaciones, divertículo Meckel, etc).

3. Escolares y adolescentes: gastritis, úlceras gástricas o duodenales y sangrado menstrual excesivo.

Causas más frecuentes de anemia según la edad:
- Recién nacidos: congénitas por defectos propios del glóbulo rojo (hemólisis no inmune). Adquiridas por incompatibilidad ABO-Rh (hemólisis inmune).
- Lactantes: anemia ferropriva por falta de ingesta, infección (eritroblastopenia transitoria de la infancia).
- Preescolar: infecciones, defectos congénitos del glóbulo rojo.
- Escolar y adolescente: pérdidas crónicas (gastrointestinal, menstrual).

Deficiencia de fierro

La deficiencia de hierro es la deficiencia nutricional más prevalente en el mundo y la principal causa de anemia.

Es la anemia más frecuente en pediatría, especialmente en lactantes. 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 ingiere con los alimentos, y una vez absorbido, pasa a formar parte del grupo hem de las cadenas de la hemoglobina; cuando el GR se destruye, es liberado para 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.

Dentro de la regulación de la absorción participa la hepcidina, un péptido de síntesis hepática que actúa inactivando a la ferroportina, de este modo el hierro no pasa a la circulación. Los factores que aumentan la síntesis de hepcidina son: la sobrecarga de hierro y los mediadores de la inflamación (ej: IL-6).

Además, existen diferencias en la absorción, dependiendo del origen de la fuente de fierro:

El hierro contenido en la carne como grupos hem, se absorbe directamente mediante difusión simple en la mucosa intestinal (absorción 25% o más).

El hierro de origen no animal se absorbe en forma ferrosa mediante un complejo mecanismo de transporte activo en el duodeno y yeyuno proximal. (absorción 2-20%).

El déficit de hierro puede ocurrir debido a:
- Disminución del aporte: dieta pobre en Fe, síndromes de malabsorción, cirugías digestivas.
- Aumento de las necesidades: embarazo, lactancia, primer año de vida, ejercicio intenso.
- Aumento de las perdidas: sangrados: epistaxis, hemorragia digestiva. Sangrados agudos o crónicos.

Existen factores de riesgo para desarrollar anemia ferropriva en el lactante: placenta previa, pinzamiento precoz del cordón, prematurez, pequeño para la edad gestacional (PEG), embarazo gemelar.

En Chile, los datos del Ministerio de Salud (MINSAL) de 1974-1975 daban cuenta de una prevalencia de 28% de anemia en los menores de 2 años, cifra que desde la implementación del plan de fortificación de la leche entregada por el Programa Nacional de Alimentación Complementaria (PNAC-1999), ha descendido a un 8%. Hoy día en Chile la prevalencia de anemia es de un 14% en lactantes y de un 4% en pre-escolares. De ellos, un 88% y un 98% respectivamente corresponden a anemia por déficit de hierro.

Las consecuencias más importantes de la anemia por deficiencia de hierro que afecta la salud en los primeros años de la vida, son un retardo en el desarrollo conductual, cognitivo y de maduración del sistema nervioso central, los cuales pueden ser irreversibles. Es por esto que la anemia ferropriva en los niños lactantes y preescolares debe ser detectada y tratada a tiempo.

CLÍNICA

Las manifestaciones clínicas en general dependerán de la rapidez con que se instaure la anemia, de la causa que la provoca, de la cuantía y del desarrollo de mecanismos compensatorios de la misma.

Los síntomas y signos más frecuentes son:

- Palidez de piel y mucosas: esto es debido a que la hemoglobina da el color rojo a la sangre.
- Debilidad, cansancio y sensación de falta de energía: debido a que los niveles de oxígeno que llegan a los tejidos son más bajos.
- Dificultad para respirar o disnea al jugar, correr o subir escaleras.
- Irritabilidad o mal humor.
- Pica: apetencia por comer hielo o tierra.
- Retraso en el desarrollo o en el aprendizaje: sobre todo cuando el niño tiene una anemia de larga evolución sin diagnosticar.
- Taquicardia compensatoria.
- Caída del pelo.
- Alteraciones en las uñas.
- Cuando la anemia es de larga data, el organismo sufre un proceso de adaptación y la anemia es bien tolerada, aún con cifras bajas de Hb.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se basa en una adecuada anamnesis e interpretación del hemograma y de otros exámenes de laboratorio que nos permitan certificar la causa de la anemia.

El hemograma es un examen que nos entrega información sobre las distintas series celulares.

Respecto a los glóbulos rojos, nos permite saber respecto al recuento celular de eritrocitos, el hematocrito, así como el tamaño del glóbulo rojo a través del volumen corpuscular medio (VCM). Incluye otras variables relevantes como la concentración de hemoglobina corpuscular media (CHCM) y también el RDW (Red Blood cell distribution width).

Además nos permite evaluar la serie leucocitaria su distribución porcentual y la serie plaquetaria, por lo tanto, en caso de existir alteraciones nos indica si estas afectan a una o más series hematopoyéticas.

El frotis sanguíneo a su vez consiste en la evaluación morfológica de los elementos sanguíneos, el ojo humano bien entrenado sigue siendo insustituible ayudando en el diagnóstico diferencial de las anemias.

Para la evaluación del metabolismo del fierro se considera a la ferritina y también la cinética de fierro.

Es muy importante evaluar en la historia y antecedentes los siguientes puntos:

- Antecedentes perinatales: prematurez, hiperbilirrubinemia, transfusiones.
- Historia materna de morbilidad hematológica.
- Raza y grupo étnico (talasemias en familias con ancestros mediterráneos, anemia drepanocítica en raza negra o migrantes de zonas de alta prevalencia).
- Historia familiar de anemia, esplenectomías.
- Historia alimentaria: ingesta de leche y carnes rojas, tipo de alimentación, frecuencia de ingesta de alimentos ricos en Fe.
- Uso de medicamentos.
- Infecciones previas o concomitantes.
- Antecedentes mórbidos (por ejemplo: diarrea crónica)
- Historia de sangrado.

Se debe realizar un examen físico completo considerando alteraciones en la piel, antropometría, alteraciones óseas, hepato o esplenomegalia, adenopatías, signos de enfermedad sistémica.

Para una adecuada interpretación de los exámenes de laboratorio en la edad pediátrica debemos tener en cuenta que los valores normales de Hb, Hto, reticulocitos y VCM varían según la edad del niño, y también de la edad gestacional al momento de nacer (esto particularmente durante los primeros 6 meses de vida, los niños prematuros suelen tener cifras más bajas de Hb), así que si el laboratorio no aporta el rango de normalidad ajustado según edad, se deberán tener a mano los cuadros que indiquen estos valores **(Tabla 1)**. Los reticulocitos deben solicitarse siempre para una adecuada evaluación de la serie roja, el azul cresil se une a los ácidos nucleicos presentes aún en su citoplasma 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 100 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.

TABLA 1: Valores normales de la serie roja en la edad pediátrica

EDAD	HB (G/DL)	HCTO (%)	VCM (FL)
Recién nacido	14,0-19,0	42-60	98-118
1 mes	10,2-18,2	29-41	86-124
6 meses	10,1-12,9	34-40	74-108
1 año	10,7-13,1	35-42	74-86
5 años	10,7-14,7	35-42	75-87
6-11 años	11,8-14,6	35-47	77-91
12-15 años	11,7-16,0	35-48	77-95

FIGURA 2: Cálculo del índice reticulocitario.

$$IR = \frac{\%\ de\ Ret\ .\ (Htopaciente/Hto\ normal)}{Factor\ de\ corrección\ (FR)}$$

FR: depende del Hto
45% = 1
35 % = 1,5
25 % = 2
15 % = 2,5

AUMENTADO SI ES >3

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. Hemoglobina reticulocitaria (valor de mayor predicción, pero que aún no se informa de rutina en nuestro laboratorio).

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 fierro 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, o por perdidas de sangre, 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)**.

TABLA 2: Etapas de la progresión de la deficiencia de Fe.

	NORMAL	↓ DEPÓSITOS	ERITROPOYESIS DEFICIENTE EN FE	ANEMIA FERROPÉNICA
Depósitos de Fe	++ - +++	0 - +	0	0
Tf, TIBC ($^{ug}/_{dl}$)	330 ± 30	> 330	390	410
Ferritina pl. ($^{ug}/_{dl}$)	100 ± 60	< 25	10	<10
Fe plasmático ($^{ug}/_{dl}$)	115 ± 50	< 115	<60	<40
Saturación Tf (%)	35 ± 15	25 - 30	<15	<10
GR	Normales	Normales	Normales	Microcíticos hipocrómicos

Los frotis de sangre de periférica pueden orientar al diagnóstico correcto **(Figura 3)**.

FIGURA 3: Alteraciones del GR en el frotis de sangre periférica.

	TIPO DE CÉLULA AL FROTIS	DIAGNÓSTICO PROBABLE
	Target cell	Talasemias
	Esferocitos	Microesferocitosis
	Acantocitos	Abetalipoproteinamia
	Equinocitos	Uremia, deshidratación
	Esquistocitos	CID, síndrome hemolítico urémico
	Eritroblastos	RN, estimulación de médula ósea
	Células en lágrimas	RN, síndrome mieloproliferativo

TRATAMIENTO

El tratamiento dependerá de la causa de la anemia.

En el déficit de Fe se debe aportar 2-4 mg/kg de Fe en forma de sulfato ferroso o compuestos que contengan Fe de buena biodisponibilidad. Se deben dar recomendaciones de alimentación rica en fierro: ingesta de alimentos animales o vegetales con alto contenido de Fe (carnes rojas, legumbres, frutos secos, huevo). Es recomendable controlar el valor de Hb y reticulocitos luego de 4 semanas de tratamiento para ver la respuesta (un aumento de la Hb en al menos 1 punto y aumento de los reticulocitos), o antes en casos de anemias severas.

Se debe recordar que la absorción de Fierro es favorecida por el ácido ascórbico, los ácidos orgánicos como el láctico, cítrico, las carnes y es inhibida por los polifenoles como infusiones de hierba, café, té, calcio y fosfato por ejemplo de la leche o derivados. Cabe destacar que la absorción de la leche materna es excelente, alrededor del 50% a pesar de que ésta tiene una baja concentración de hierro.

Para la terapia se debe alejar la dosis de las comidas de modo de evitar la interacción con los compuestos inhibidores de la absorción presentes en la dieta. La terapia se debe mantener hasta al menos tres meses después de normalizada la concentración de hemoglobina con el fin de restablecer los depósitos de hierro.

Como medida preventiva se recomienda suplementar con hierro a los lactantes durante el primer año de vida cuando no están recibiendo alimentos fortificados con hierro comenzando a los cuatro meses en los lactantes nacidos de término y antes de los dos meses en los de pretérmino o de bajo peso de nacimiento. La dosis recomendada es de 1 mg por kilo de hierro elemental para el lactante de término y 2 mg por kilo para el de pretérmino con un máximo diario de 15 mg.

Las anemias congénitas deben ser derivadas a especialista para un adecuado manejo. Si se acompañan de hemólisis intensa (como en las microesferocitosis), se puede aportar ácido fólico en forma empírica, 1 mg al día, y aumentar la dosis en caso de stress. Estos pacientes suelen hacer cálculos de bilirrubina en la vesícula biliar, por lo que habrá que controlar ecografía abdominal periódicamente (en pacientes pediátricos con cálculos en la vesícula se debe descartar este tipo de anemia, aún con valores normales de Hb). También puede aparecer esplenomegalia importante que plantee la necesidad de esplenectomía (preferiblemente después de los 4 años y previa inmunización contra bacterias encapsuladas).

En casos de hemoglobinopatías graves o de eritroblastopenia congénita, podría estar indicado el trasplante de progenitores hematopoyéticos.

CONCLUSIONES

- La anemia representa una alteración del aporte de O2 a los tejidos. Mecanismos compensatorios se ponen en juego, dependiendo del grado e instalación de la anemia.
- Se clasifican en base a su mecanismo de producción.
- Las anemias nutricionales son causadas por déficit de producción. La más frecuente es la deficiencia de Fe.
- Las deficiencias de Fe, Vit B12 o ácido fólico, no producen una enfermedad hematológica (anemia) solamente, sino que causan profundo daño a múltiples sistemas (principalmente neurológico). Por esto es muy importante la prevención.

Glóbulos blancos. Leucopenia, leucocitosis, neutropenia.

FISIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

El recuento normal de los leucocitos o glóbulos blancos y la proporción de ellos varía según la edad del niño **(Tabla 3)**. Los leucocitos son reactantes de fase aguda, por lo que salen a la circulación cuando existen situaciones de stress tales como: ejercicio, acidosis, convulsiones, hemorragias, hemólisis, infecciones, etcétera. Los lactantes pueden tener recuentos de hasta 18.000 leucocitos/mm3 en condiciones normales.

TABLA 3: Valores normales de leucocitos en el niño.

GRUPO ETARIO	RECUENTO LEUCOCITOS (PROMEDIO Y RANGO) /MM3	% NEUTRÓF	% LINFOC
RN	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

Los leucocitos que circulan normalmente en la sangre son de tres tipos:

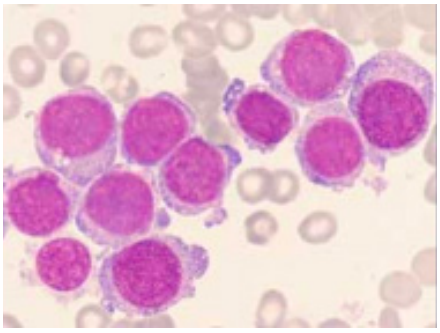
a. Granulocitos: contienen gránulos y participan en el sistema de defensa del organismo principalmente de bacterias (neutrófilos) y median reacciones alérgicas (eosinófilos, basófilos).
b. Linfocitos: se encargan de la producción de anticuerpos, participan en la defensa contra virus y hongos y median reacciones de reconocimiento antigénico (para diferenciar lo propio de lo ajeno).
c. Monocitos: circulan y llegan a los tejidos, capaces de fagocitar microorganismos.

Las alteraciones de los leucocitos pueden ser en número o en función. Las más frecuentes son en número: leucocitosis, neutrofilia, eosinofilia, leucopenia, neutropenia. Las alteraciones de función son más raras y se relacionan con cuadros de inmunodeficiencias congénitas.

TIPOS DE ALTERACIONES Y SUS CAUSAS

a. **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.
b. **Reacción leucemoide:** más de 30.000 glóbulos blancos/mm3. A pesar de que no es habitual, se puede observar en niños con síndrome de Down o en ciertas infecciones, tales como, infecciones del tracto urinario (sobre todo si se acompaña de desviación a izquierda, con la presencia de formas inmaduras) o neumonías por neumococo. 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, la presencia o no de nucléolos. 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) debe hacernos sospechar leucemia **(Figura 4)**.

FIGURA 4: Blastos en sangre periférica en un paciente con leucemia.



c. **Eosinofilia:** recuento aumentado de eosinófilos en sangre periférica sobre 500/mm3. Si es mayor de 1500/mm3 se denomina hipereosinofilia. Habitualmente indica una respuesta ante parásitos sistémicos, alergias o drogas.
d. **Linfocitosis:** puede ser relativa, con mayor proporción de linfocitos que neutrófilos, secundaria a infecciones virales, o absolutas (> 10.000/mm3). Cuando la linfocitosis está asociado a leucocitosis marcada se debe sospechar coqueluche. 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.
e. **Neutropenia:** disminución del recuento de neutrófilos. Teóricamente, se clasifica en leve (1500-1000 x mm3), moderada y grave (menos de 500/mm3). La mayoría de las veces se debe a cuadros infecciosos (especialmente virales), apareciendo en forma aguda, sin comprometer el estado general del niño, con una duración variable de días a un par de semanas. Otras causas son: autoinmunes, por infiltración medular (leucemia) o las neutropenias secundarias al uso de quimioterapia, que tienen un manejo distinto. Existen entidades congénitas donde una mutación específica detiene la maduración de los neutrófilos a nivel de la médula ósea; estas neutropenias congénitas generalmente son graves (<500 neutrófilos/mm3), crónicas, de aparición precoz, con recuento de leucocitos normales, acompañadas de cuadros infecciosos graves, lo que requiere estudio por especialistas y eventualmente trasplante de progenitores hematopoyéticos. La más frecuente y una de las más severas de estas neutropenias congénitas es la neutropenia de Kostmann (o Síndrome de Kostmann), que consiste en un desorden autosómico recesivo en donde ocurre una detención de la maduración de los neutrófilos en etapas precoces (promielocito o mielocito) secundario a una alteración de genes relacionados con estos procesos madurativos; los pacientes suelen tener infecciones graves en etapas precoces de la vida y un riesgo elevado de desarrollar una leucemia mieloide.
f. **Linfopenia:** puede ser transitoria, secundaria a procesos infecciosos (si predominan los neutrófilos). Las linfopenias de detección precoz en la vida de un niño, con recuentos menores de 1000/mm3, deben hacer sospechar una inmunodeficiencia congénita.

TRATAMIENTO

Ante un paciente pediátrico con neutropenia, en el contexto de un cuadro infeccioso viral, agudo, sin compromiso del estado general, se debe considerar el cuadro clínico más que el recuento de neutrófilos. Si el paciente se ve bien, debe observarse y controlarse posteriormente hasta certificar la resolución de la neutropenia. Si la neutropenia persiste debe derivarse a un hematólogo. Si la neutropenia aparece precozmente en el período de RN, y se acompaña de infecciones graves, debe ser evaluado por hematólogo. Si la neutropenia se acompaña de otras alteraciones del hemograma (en el recuento o en el frotis), y de algún síntoma de alarma (como dolor óseo), debe sospecharse una leucemia. Si la neutropenia acompaña un proceso infeccioso agudo de cierta gravedad (neumonía por ejemplo), el paciente deberá manejarse hospitalizado con exámenes para búsqueda etiológica y esquema de antibióticos adecuado al cuadro clínico, y estudiarse posteriormente.

Plaquetas

La evaluación de la serie plaquetaria en el hemograma se hace igual que en pacientes adultos, considerándose valores normales generalmente sobre 150.000/mm3. Las alteraciones en el número de plaquetas se denominan trombocitopenia (recuento menor a 150.000/mm^3) o trombocitosis (recuento > 450.000/mm^3).

TROMBOCITOPENIAS

Las trombocitopenias pueden deberse a:

1. **Causas congénitas:** generalmente forman parte de un síndrome que afecta la producción de plaquetas. Estos suelen ser raros, de aparición precoz en la vida, pudiendo encontrarse antecedentes familiares. Las manifestaciones de sangrado son variables y dependerán del recuento de plaquetas. Entre estos tenemos:
   a. Trombocitopenia amegacariocítica.
   b. Macrotrombocitopenia mediterránea o Síndrome de Bernard Soulier.
   c. Síndrome de Wiskott Aldrich o trombocitopenia ligada a X.

2. **Causas adquiridas:** la mayoría de las trombocitopenias en niños están en este grupo. Se deben a dos mecanismos:
   a. Déficit de producción: por infecciones, medicamentos (quimioterapia); son de tipo transitorio.
   b. Aumento de la destrucción: por hiperesplenismo (esplenomegalia secundaria a múltiples causas) o mediada por anticuerpos. Esta última es la más frecuente, denominada Trombocitopenia inmune primaria (PTI).

En niños el PTI se ve más frecuentemente en la edad preescolar o escolar, afecta exclusivamente a las plaquetas. Los pacientes se encuentran en buen estado general, con manifestaciones de sangrado variable que puede no guardar relación con el recuento de plaquetas. En el 80% de los casos son agudos, de aparición brusca, con el antecedente o no de un proceso infeccioso (o vacunación) previo, y se resuelven espontáneamente en semanas o meses (hasta 1 año). No existe un examen específico de esta entidad y el diagnóstico es clínico. Se debe manejar el síntoma de sangrado y no el recuento plaquetario: si el paciente no sangra se recomienda la observación. Si el paciente sangra se deberá instaurar una medida que busque aumentar (al menos transitoriamente) el recuento de las plaquetas, como son los corticoides (en dosis de 2-4 mg/kg/día x 3 días) o gammaglobulina EV (800-2000 mg/kg en uno o dos días), y solo repetir según necesidad. La transfusión de plaquetas no está indicada, a menos de que se presente un cuadro hemorrágico grave con alteración de la hemodinamia (en esos casos es recomendable el uso previo de gammaglobulina EV).

TROMBOCITOSIS

La trombocitosis en Pediatría casi siempre corresponde a un proceso reactivo, donde las infecciones suelen ser la causa más frecuente, especialmente en lactantes. Existen otras condiciones que se asocian a trombocitosis como son la anemia por déficit de hierro, la enfermedad de Kawasaki, el síndrome nefrótico, los traumatismos y algunos tumores. Las causas primarias de trombocitosis son extremadamente raras en los niños.

Estos recuentos pueden llegar hasta valores de 900.000-1.000.000/mm3, que vuelven a valores normales en 4 a 6 semanas.

Debido a que no existen secuelas aparentes en estas trombocitosis reactiva, raras veces se indica terapia anti plaquetaria, salvo en el síndrome de Kawasaki que constituye la excepción porque se acompaña de vasculitis o en otros contextos según la evaluación particular de cada paciente.

Los niños desde 1 a 10 años en general tienen un riesgo disminuido de trombosis, así que si se trata de un niño sano, en el contexto de manejo ambulatorio, sin otros factores de riesgo como: anemia grave, hiperviscosidad o catéteres venosos, se debe observar y controlar en 3-4 semanas. Si el recuento de plaquetas es mayor de 1.000.000/mm3, debe derivarse al hematólogo.

PUNTOS CLAVES

- **La hematopoyesis durante la etapa fetal y del 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, tomando en consideración la edad y los antecedentes, será una herramienta útil para un adecuado diagnóstico.**

Referencias

1. Manual práctico de Hematología y Oncología Pediátricas J. Sánchez de Toledo, J. J. Ortega edición 2010, Madrid.
2. Meneghello Pediatría. Sexta edición. Tomo dos. Parte XVIII enfermedades de la sangre.
3. Mattiello V, Schmugge M, Hengartner H, von der Weid N, Renella R; SPOG Pediatric Hematology Working Group. Diagnosis and management of iron deficiency in children with or without anemia: Consensus recommendations of the SPOG Pediatric Hematology Working Group. Eur J Pediatr. 2020 Apr;179.
4. Martinez-Torres V, Torres N, Davis JA, Corrales-Medina FF. Anemia and Associated Risk Factors in Pediatric Patients. Pediatric Health Med Ther. 2023;14.
5. Hematology of Infancy and Childhood. Nathan and Oski. 7th Edition.
6. www.uptodate.com
7. https://sintesis.med.uchile.cl/index.php/respecialidades/r-pediatria/102-revision/r-pediatria-y-cirugia-infantil/1601-anemia-en-pediatria

Enfrentamiento del niño con sangrado recurrente: Coagulopatías Congénitas

DRA. PAMELA ZÚÑIGA C.
Sección Hemato-oncología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La hemostasia cambia desde el período de recién nacido hasta la adolescencia, esto es conocido como "Hemostasia en desarrollo" y determina que tanto la interacción entre los componentes de la coagulación, como los valores de estos sean diferentes a los adultos, especialmente los primeros seis meses de la vida **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Componentes de la coagulación.

COMPONENTE	PARÁMETROS	NORMALIZACIÓN	EFECTO NETO
Hemostasia primaria	↑ o = Plaquetas ↑ FVW ↑ Función plaquetaria	1 año 3 meses 2 - 4 semanas	Hemostasia primaria mejorada
Factores de la coagulación	↓ FII, FVII, FIX, FX, FXI, FXII = Fibrinógeno, FV ↑ FVIII	1 año (*) 1 mes	Disminuye la generación de trombina
Fibrinolisis	↓ Plasminógeno ↓ α2-antiplasmina ↓ t-PA (durante infancia) ↑ t-PA (al nacimiento) ↑ PAI	6 meses 1 semana	Estado hipofibrinolítico
Inhibidores naturales	↓ AT, PC, PS	3 meses (**)	Capacidad reducida para inhibir las proteínas de coagulación activadas

*FVII hasta los 16 años; **PC: hasta 16 años; FVW: factor von Willebrand; t-PA: activador tisular del plasminógeno; PAI: inhibidor del activador del plasminógeno; AT: antitrombina; PC: proteína C; PS: proteína S.

El término coagulopatía, se refieren a la afectación de uno o más componentes de la coagulación que pueden manifestarse como fenómenos hemorrágicos. Pueden ser de causa genética, "coagulopatías congénitas" (CC) o secundarios a algún agente externo, medicamentos drogas u otros o adquirido, como enfermedades autoinmunes, enfermedades hepáticas, de médula ósea, etc.

El diagnóstico oportuno de estas patologías permite prevenir eventos hemorrágicos ante desafíos hemostáticos y/o manejarlos adecuadamente en caso de que estos se presenten, evitando complicaciones secundarias al sangrado agudo o crónico.

La mayoría de las coagulopatías graves se diagnosticarán precozmente en la vida, antes del mes o máximo al año,

por sangrado espontáneo o ante desafíos hemostáticos menores. Estos pacientes suelen tener exámenes básicos de coagulación (hemograma, TP, TTPa, Tiempo de sangría o PFa 200) claramente alterados y el problema se centra en los recursos para efectuar técnicas específicas de laboratorio de hemostasia para llegar al diagnóstico preciso.

Las coagulopatías leves, en cambio, son más frecuentes, pero más difíciles de diagnosticar, debido a que no presentan sangrado espontáneo, incluso podría considerarse como una "condición", más que una enfermedad propiamente tal, ya que, favorece el sangrado anormal ante desafíos hemostáticos, como traumas o procedimientos invasivos. En los niños, se hace aún más compleja la sospecha clínica, ya que, los síntomas de sangrado pueden ser difíciles de diferenciar de lo "esperable" en población pediátrica y por su corta historia, puede que no hayan sido expuestos a desafíos hemostáticos mayores. Por otra parte, desde el punto de vista laboratorio, los valores de las pruebas básicas de coagulación, pueden estar dentro de rango y se requieren exámenes más específicos para detectar la deficiencia.

EPIDEMIOLOGÍA

Las coagulopatías congénitas (CC) más frecuentes corresponden a la coagulación primaria, es decir, al proceso que incluye vasoconstricción activación, agregación y reclutamiento de plaquetas más liberación y acción del del Factor de von Willebrand, para formar el "tapón hemostático plaquetar".

La Enfermedad de von Willebrand es la CC con mayor prevalencia publicada (1:10.000), seguida, posiblemente, por las disfunciones plaquetarias inespecíficas, aunque estas últimas, no tienen aún criterios diagnósticos universales estandarizados. Las formas graves de ambas patologías son muy poco frecuentes.

Respecto a la coagulación secundaria, proceso por el cual se activan los factores de coagulación hasta formar fibrina, la patología más frecuente es hemofilia A (1 por cada 5.000 hombres) y B (1 por cada 50.000 hombres). Las deficiencias de otros factores son poco frecuentes. Nuevamente las deficiencias leves son los más frecuentes **(Tabla 2)**.

TABLA 2: Epidemiología de los trastornos hemorrágicos hereditarios de la coagulación sanguínea.

FACTOR DEFICIENTE	HERENCIA	INCIDENCIA
Fibrinógeno	Autosómico dominante o recesivo	~1:1.000.000
FII	Autosómico recesivo	~1:2.000.000
FV	Autosómico recesivo	1:1.000.000
FVII	Autosómico recesivo	~ ~ ~1:500.000
FVIII	Ligado al X recesivo	1:5.000
FIX	Ligado al X recesivo	~ ~1:50.000
FX	Autosómico recesivo	1:1.000.000
FXI	Autosómica l dominante o recesivo	~1:1.000.000
FXIII	Autosómica recesivo	~1:2.000.000
Combinación FV & FVIII	Autosómica recesivo	~1:1.000.000
VWF	Autosómico dominante o recesivo	~1:10.000

Los trastornos de proteínas específicas de la fibrinolisis son raros, aunque aún no se ha esclarecido la frecuencia e importancia de los defectos globales de la fibrinolisis en la población general.

Finalmente, existe un grupo de pacientes sangradores en los que no se encuentra causa en un estudio inicial por sangrado muco-cutáneo (SMC), son los llamados "sangradores de causa desconocida", conocidos en la literatura como BUC, por sus letras en inglés (Bleeding Unknow Cause), estos pacientes representan más del 50% de los pacientes con SMC según distintos estudios.

SINTOMAS

Los síntomas más frecuentes son secundarios a SMC. La **tabla 3** demuestra la frecuencia de síntomas en población chilena según estudio de Quiroga y Cols. Destaca que no hay una diferencia en perfil de síntomas en pacientes con patología de la coagulación demostrada y pacientes sangradores de causa desconocida (BUC).

TABLA 3: Perfil de síntomas según diagnóstico.

SÍNTOMA	EVW/DFP (%) N = 113	SCD (%) N = 167	CONTROLES (%) N = 299
Sangrado Menstrual excesivo Equimosis Epistaxis	92,9 (42)* 77,1 76,1	87,8 (49)* 77,1 79,0	0,3 (72)* 19,1 25,1
Cauterización	23,0	26,3	1,0
Sangrado post extracción dental	73,9 (46)*	59,3 (59)*	0,0 (120)*
Sangrado de encías	55,8	52,7	12,7
Sangrado postparto	33,3 (12)*	64,7 (17)*	0,0 (8)*
Sangrado heridas pequeñas	52,2	47,3	1,3
Sangrado quirúrgico	52,6 (38)*	43,5 (69)*	0,0 (82)*
Sangrado post aspirina	44,1 (34)*	27,4 (73)*	0,0 (185)*
Historia familiar de sangrado	89,3	83,8	51,0

*Valores en paréntesis reflejan el número de individuos expuestos al evento.
EVW: enfermedad de von Willebrand; DFP: disfunción plaquetaria; SCD: sangrado de causa desconocida. Adaptado de Quiroga T et al. Haematologica 2007;92:357.

Otro análisis importante a partir de esta tabla es que un 25% de pacientes no sangradores tiene antecedente de epistaxis, con lo cual este síntoma debiera definirse mejor para clasificarlo como patológico. Deben hacernos pensar en coagulopatía, el inicio en menor de dos años, el sangrado bilateral, consulta servicio de urgencia y cauterizaciones repetidas.

El sangrado post extracción dental o post cirugía también debiera ser indicativo de estudio. Lo mismo que el sangrado post ingesta de aspirina.

Mención especial requieren equimosis, ya que son frecuentes en niños y son uno de los síntomas más frecuentes en personas con coagulopatías. La desproporción en relación con el estímulo, magnitud y duración de las lesiones, pueden orientarnos en la sospecha de patología. Muy indicativo es la presencia de hematomas (equimosis con volumen) y los hematomas profundos o intramusculares, que debieran hacer sospechar Hemofilia.

El Sangrado Menstrual excesivo (SME) es un síntoma importante en la adolescencia ya que un 40% de las adolescentes pueden presentarlo. Además de afectar la calidad de vida, favorecer el déficit de hierro crónico y la anemia, en un 36 % pueden ser indicativo de una CC, especialmente si está en un contexto de otros síntomas de SMC, aunque, en un 54 % de las pacientes con EvW, podría ser el primer síntoma. Por otra parte, un 92% de las mujeres con CC presentan SME.

Debe evaluarse la forma de presentación de los síntomas; el inicio brusco de síntomas de sangrado, petequias, equimosis deben hacer pensar en una coagulopatía adquirida, Purpura inmune o disfunción medular o bien efecto adverso de medicamentos (anticonvulsivantes) o intoxicación medicamentosa (anticoagulantes orales) o con tóxicos como raticida.

En niños pequeños, que no han sido tan expuestos a estrés hemostático, la historia de la familiar de primera línea puede ayudar a establecer un patrón hereditario y apoyar la necesidad de estudio para descartar una CC.

CUESTIONARIOS

Una anamnesis sistematizada permite obtener de mejor forma los antecedentes de sangrado, por esta razón se han creado cuestionarios específicos de evaluación de síntomas. La idea es clasificar y cuantificar el grado de sangrado, asignando puntajes de corte para sospecha de coagulopatía. El más conocido es Bleeding assessment tools ISTH-BAT (Sociedad Internacional de Trombosis y Hemostasia – Herramienta de Evaluación de Hemorragia), validado para sospecha de EvW y disfunción plaquetaria con una alta sensibilidad y un poco menor especificidad. El cuestionario se ha modificado para

pacientes pediátricos, sumando en la última fila los síntomas clasificados como "Otro". Esto se refiere a sangrados propios de la infancia, como son, sangrado del muñón umbilical, el cefalohematoma, el sangrado posterior a la circuncisión, sangrado post punción venosa y hematuria macroscópica. El puntaje mayor a 3 se considera positivo, lo cual implica que debe hacer un estudio de laboratorio para confirmar o descartar la sospecha.

EXAMENES DE LABORATORIO

Hemograma: el hemograma nos puede dar información importante en relación con la cuantía del sangrado, mostrando algún grado de anemia. Por otra parte, la bicitopenia o pancitopenia nos orientan a que los síntomas de sangrado pueden ser secundarios a patología de la médula ósea. Una trombopenia (menor 150.000) aislada, de instalación brusca, sin otros síntomas asociados, nos debe hacer pensar en trombopenia inmune. Existen algunas alteraciones morfológicas en el hemograma que pueden orientar a patología específica, como presencia de esquistocitos, sugerentes de microangiopatía, micro trombocitopenia en Síndrome de Wiskott-Aldrich, macro trombocitopenia en la Enfermedad de Bernard Soulier, etc.

Importante tener presente que un recuento de plaquetas normal no descarta alteración funcional de las plaquetas.

Los exámenes básicos con que contamos para evaluar la función global de la coagulación primaria, como el tiempo de sangría y la prueba del analizador de función plaquetaria, PFA-200 (Siemens Healthcare Diagnostics Inc., Tarrytown, NY, EE. UU.) tienen una baja sensibilidad y especificidad para las enfermedades más comunes EVW y DP por lo que ante la sospecha clínica se debe derivar a un laboratorio de hemostasia para realizar exámenes específico para enfermedad de von Willebrand y función plaquetaria.

La coagulación secundaria se evalúa a través de los exámenes Tiempo de protrombina (TP) y tiempo de tromboplastina Parcial Activado (TTPa).

Estos valores normales, nos informan que los factores de coagulación se encuentran en presentes en 50% o más y la prolongación de los tiempos, en ausencia de un inhibidor (como anticoagulante lúpico), deben hacernos sospechar la deficiencia de uno o más factores de coagulación.

Los factores de coagulación pueden cuantificarse, para completar el diagnóstico y clasificar la gravedad. Hay que tener en cuenta que las deficiencias leves de factores de coagulación pueden no identificarse claramente como prolongación de estos tiempos.

ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND

La enfermedad de von Willebrand (EvW), el trastorno hemorrágico hereditario más común, se define por la disminución de la actividad del factor von Willebrand (VWF) en la sangre. Esto puede ser secundario a un defecto cuantitativo (tipo 1 y 3) o cualitativo (tipo 2).

El VWF es una glicoproteína multimérica sintetizada en células endoteliales y megacariocitos y luego almacenada dentro de los cuerpos de Weibel-Palade y los gránulos alfa, respectivamente. Es eliminado por macrófagos en el hígado y el bazo. La falta de función del VWF, ya sea por defectos cuantitativos o cualitativos, conduce a un fenotipo hemorrágico debido a su papel fundamental en la hemostasia primaria y secundaria.

El VWF se une a proteínas de la matriz extracelular como el colágeno, así como a las plaquetas a través del receptor de la glicoproteína Ib, actúa también en la hemostasia secundaria ya que se une al factor VIII (FVIII) evitando su degradación.

La prevalencia de la EVW, basada únicamente en parámetros de laboratorio anormales, es aproximadamente de 1 en 100, mientras que la prevalencia clínica, teniendo en cuenta a aquellos pacientes tienen síntomas hemorrágicos, probablemente se acerque más a 1 en 1.000, por esta razón, los exámenes de EvW debieran hacerse sólo en pacientes con síntomas, o bien, en pacientes asintomáticos con antecedente familiar, que no han tenido exposición a estrés hemostático.

La EVW se hereda de forma autosómica, por lo que hombres y mujeres se ven afectados por igual. Sin embargo, las mujeres suelen ser más sintomáticas dados los desafíos hemostáticos adicionales de la menstruación y el parto. Lo más común es que la herencia de la EVW sea autosómica dominante, pero la herencia autosómica recesiva se observa en los tipos 3 y 2N.

La VWD tipo 1 es el subtipo más común y se observa en 70 a 80% de los pacientes con VWD, se caracteriza por una disminución del FvW, con función conservada. El tipo 2 se observa en aproximadamente el 20% de los pacientes y corresponde a las deficiencias funcionales (2A, 2B, 2N, 2M) y el tipo 3, en el cual el FvW está ausente, es raro y ocurre en < 5% de los casos.

Además del sangrado mucocutáneo, los pacientes con EvW pueden sufrir sangrado gastrointestinal o en casos graves, con FVIII bajo, sangrado articular. La hemorragia gastrointestinal recurrente se asocia con angiodisplasia. Es más común en pacientes con EvW tipo 2A y tipo 3.

Varias dificultades complican el diagnóstico de laboratorio de la EvW. Por una parte, los exámenes generales Hemograma, TP, TTPa estarán la mayor de los casos normales. Sólo en el caso de una baja secundaria del Factor VIII podría prolongarse

el TTPa. Por otra parte, los niveles de FvW están influenciados por procesos ambientales como estrés, hormonales y la inflamación ya que es un. reactante de fase aguda. Bajo estrés físico o emocional, el FvW podría aumentar entre 3 a 5 veces su valor basal. Puede que se requiera más de una medición para determinar la deficiencia, especialmente en niños pequeños difíciles de puncionar.

No existe una única prueba de laboratorio para diagnosticar EVW, el estudio se hace con un conjunto de exámenes que miden la cantidad y la función.

Las pruebas específicas para la EVW deben incluir una medición cuantitativa con el antígeno del VWF (VWF:Ag), y al menos un ensayo funcional, como el estudio de unión de plaquetas como el cofactor del VWF-ristocetina (VWF: RCo) y FVIII:C.

El tratamiento de la EVW se centra en reemplazar el VWF deficiente o defectuoso antes de ser expuesto a estrés hemostático o al presentar un sangrado no manejable con medidas habituales. Para los pacientes con antecedentes de hemorragias graves frecuentes, se recomienda la profilaxis a largo plazo con reemplazo del FvW.

Existen concentrados de FvW plasmáticos y recombinantes, así como con o sin FVIII.

En muchos pacientes con EVW tipo 1 y sólo algunos tipo 2, se puede usar la desmopresina, un análogo sintético de la vasopresina, que estimula la liberación de VWF y FVIII endógenos. desde cuerpos de Weibel-Palade. La dosis recomendada endovenosa y subcutánea es de 0,3 µg por kilogramo de peso corporal (hasta 15 mcg). Una respuesta adecuada significa un aumento de FVW y FVIII de 2 a 4 veces el valor basal dentro de los 30 a 60 min. Es el fármaco más utilizado en la EVW tipo 1.

Los tratamientos de apoyo, como los tratamientos hormonales y los antifibrinolíticos, se utilizan habitualmente en pacientes con EvW según el tipo de sangrado. El ácido tranexámico y el ácido ε-aminocaproico son antifibrinolíticos que actúan bloqueando los sitios de unión del plasminógeno para prevenir la degradación de la fibrina. Debido a la alta actividad fibrinolítica en el tejido mucoso, los antifibrinolíticos son particularmente útiles para el sangrado de cavidad oral, respiratoria y digestiva, así como en el tratamiento del sangrado menstrual abundante. Debe evitarse en vía urinaria por la posibilidad de obstrucción por coágulos.

Los antifibrinolíticos se pueden administrar por vía intravenosas oral, o por vía tópica.

DISFUNCIÓN PLAQUETARIA

La función principal de las plaquetas en la hemostasia primaria es la formación del tapón hemostático primario. En la coagulación secundaria provee una superficie para el ensamblaje de los factores de la coagulación, expresa factor tisular y por último, tiene un papel fundamental en la reparación endotelial, por la liberación de factores de crecimiento. Cuando una o más funciones de las plaquetas se alteran se produce una "disfunción".

Las disfunciones graves, por deficiencia de una glicoproteína especifica de membrana (Enfermedad de Glanzmann, Síndrome de Bernard – Soulier) presentan síntomas precozmente, con SMC ante estímulos menores.

Cómo ya discutimos, el hemograma completo, con estudio de frotis de sangre periférica debería ser el primer paso para la evaluación.

Por ejemplo, en frotis de pacientes con síndrome de Chediak-Higashi son visibles grandes gránulos de inclusión en glóbulos blancos. En casos del síndrome de Bernard-Soulier y anomalía de MayHeggelin, se observan plaquetas de gran tamaño. En casos del síndrome de Wiskott-Aldrich, las plaquetas son pequeñas. En el caso del síndrome de plaquetas grises, las plaquetas pueden parecer grises o descoloridas.

Sin embargo, en la mayoría de los defectos de la función plaquetaria, tales como defectos de liberación y de almacenamiento, y en la trombastenia de Glanzmann, la cantidad de plaquetas y su morfología son normales. Por lo tanto, es necesaria una evaluación específica de la función plaquetaria.

El examen de la función plaquetaria es la agregometría que mide la agregación de las plaquetas del paciente con distintos agonistas obteniendo un patrón que permite diagnosticar y clasificar el defecto de manera general.

La secreción plaquetaria es el examen complementario que permite diagnosticar los defectos de secreción no detectados en agregometría.

La citometría de flujo permite evaluar la expresión de las glicoproteínas en la membrana de las plaquetas, usando anticuerpos monoclonales. La citometría de flujo puede detectar un decremento o la ausencia de expresión de GPIb (síndrome de Bernard-Soulier) y GPIIb/IIIa (trombastenia de Glanzmann).

Finalmente, la microscopía electrónica (ME) revelará anormalidades plaquetarias.

Los síntomas en pacientes leves, al igual que en EvW, podrían depender de la exposición a estrés hemostático. Son sugerentes la aparición de petequias o equimosis en zonas de roce o con esfuerzos y el SMC.

Los cuidados deben enfocarse hacia la prevención. Es indispensable evitar medicamentos como la aspirina y analgésicos no esteroidales que podrían agravar defectos leves y facilitar el sangrado. Medicamentos coadyuvantes como agentes antifibrinolíticos (ácido tranexámico), los tratamientos hormonales, en el caso de sangrado menstrual excesivo, antialérgicos y corticoides locales en rinitis alérgica, pueden disminuir los síntomas de sangrado.

En el caso de intervenciones o sangrados no controlables con medidas generales, es posible usar desmopresina, más ácido tranexámico y sólo, en último caso, transfusión de plaquetas ya que en algunos de estos pacientes pudiera generar anticuerpos que compliquen la respuesta a transfusiones el manejo posterior.

HEMOFILIA

La hemofilia es un trastorno congénito, recesivos, ligados al cromosoma X, causado por la falta o deficiencia del factor de coagulación VIII (FVIII), Hemofilia A o IX (FIX) Hemofilia B. La deficiencia de estos factores altera la producción de trombina y con ello la firmeza del coagulo y la fibrinólisis. La deficiencia de FVIII o IX se expresa en las pruebas básicas de laboratorio, como prolongación del TTPa, aunque en pacientes leves pudiera no ser tan claro.

La confirmación diagnóstica se hace al cuantificar el Factor VIII o IX.

La gravedad de la enfermedad depende de la cantidad de factor, lo cual está determinado por el tipo de mutación y se hereda de la misma forma en la familia, aunque existe un 30% de casos de novo.

La Hemofilia grave es aquella que tiene menos de 1% de factor circulante, moderada entre 1 y 5% y leve mayor de 5%. La clínica depende mayormente de la gravedad. Los pacientes con enfermedad grave tienen sangrados espontáneos, especialmente hemartrosis y hematomas profundos, que en una progresión de la enfermedad dan lugar a la artropatía hemofílica. Los pacientes moderados o leves no suelen tener sangrado espontáneo, pero presentan la misma clínica ante traumas, muchas veces con sangrado desproporcionado al estímulo.

Los pacientes con hemofilia grave son diagnosticados precozmente, ya sea por traumas del parto, cefalohematoma, hematoma secundario a punciones o la temida hemorragia intracraneana. Otros síntomas característicos del periodo de lactante son equimosis fácil, hematomas con las vacunas, hematomas ante estímulos menores, sangrado digestivo y hemartrosis.

En los pacientes moderados o leves puede retrasarse el diagnóstico, si no son expuestos a estrés hemostático, cirugías, extracciones dentales o traumas.

El tratamiento tiene varios componentes ya que requiere manejo integral, especialmente en los casos graves. Dentro del manejo interdisciplinario es necesario apoyo psicosocial, kinésico, traumatológico, odontológico, ginecológico, además del hematólogo especialista.

Desde el punto de vista clínico la principal herramienta es la reposición del Factor deficiente (VIII o IX) que vienen en forma concentrada, ya sea, en productos plasmáticos obtenidos de donantes, con distintos grados de inactivación viral, o bien recombinantes.

En los pacientes graves se realiza un tratamiento "profiláctico", es decir, antes de que ocurra un evento hemorrágico. Este tratamiento consiste en administrar el factor deficiente para trasformar un paciente grave en un paciente moderado y evitar así el sangrado espontáneo, especialmente el daño articular a largo plazo. En los pacientes moderados y leves el tratamiento es previo a exposición a estrés hemostático o por "demanda "cuando ocurre un evento hemorrágico.

MANEJO DE LAS COAGULOPATIAS CONGÉNITAS EN ATENCIÓN PTIMARIA

El equipo de salud primaria es fundamental para detectar pacientes con CC, especialmente coagulopatías leves (MBD), ya que estas podrían permanecer sin diagnóstico al momento de consulta ambulatoria, procedimiento invasivo o trauma. El diagnóstico precoz evita complicaciones a futuro, anemia secundaria a sangrado mucocutáneo crónico, hemorragia post quirúrgica, post parto o post extracción dental.

Como medidas generales es importante evitar exponer a pacientes "sangradores" a medicamentos que alteran la coagulación, como es aspirina o sus derivados.

En caso de sangrado mucocutáneo, es importante tratar la causa predisponente por ejemplo en el caso de epistaxis recurrente, tratar la rinitis alérgica, en caso de SME manejar las irregularidades menstruales.

El ácido tranexámico es un antifibrinolítico que disminuye el sangrado mucocutáneo en prácticamente todas las CC. Puede usarse en forma tópica o bien oral o endovenosa en una dosis de 10-15 mg por kilo y puede repetirse cada 8 horas.

La desmopresina o DDAVP es un análogo de la vasopresina y tiene la particularidad de estimular la liberación de FvW desde el subendotelio, también aumenta el F VIII plasmático y mejora la función plaquetaria. Se usa junto con ácido tranexámico, en dosis de 0,3 mcgr por kilo (máximo 15 mcgr) diluido en 50

cc de suero fisiológico y se pasa en 30-45 min, demora una hora, desde el inicio de la infusión, en hacer efecto y dura, dependiendo de la alteración aproximadamente 8 horas. Durante este periodo se debe evitar exceso de líquidos ya que puede favorecer hiponatremia y convulsiones. Está indicado en EvW tipo 1, Hemofilia A leve y disfunción plaquetaria, también se ha sugerido como terapia ante pacientes BUC.

Es importante destacar que ante un sangrado es siempre fundamental el tratamiento local, comprimir, poner frío local, taponar, suturar, etc, esto independientemente de las medidas tendientes a mejorar la coagulación.

En caso de urgencia mayor y en ausencia de tratamiento específico se puede considerar el aporte de factores de coagulación; El plasma fresco congelado que contiene todos los factores, aunque en concentración baja (aprox. 1 unidad por cada ml), crioprecipitado que contiene FVIII, FvW, FXIII y Fibrinógeno y concentrado de plaquetas.

PUNTOS CLAVES

- **Las coagulopatías son un grupo heterogéneo de patologías que se manifiestan por síntomas hemorrágicos muy similares de menor o mayor cuantía.**
- **Las coagulopatías congénitas graves se manifiestan precozmente en la vida y suelen tener exámenes generales de coagulación alterados, mientras que en las coagulopatías leves la sospecha diagnóstica es fundamental para solicitar exámenes específicos.**
- **Los exámenes de coagulación habituales deben ser interpretados según su utilidad y hay que tener claro que TP, TTPa, PFA.200 y hemograma no descartan coagulopatía, en caso de sospecha clínica se debe hacer estudio dirigido de EvW, Disfunción Plaquetaria y factores de coagulación según corresponda.**
- **El tratamiento general debe evitar el uso de medicamentos que alteren la coagulación, mejorar patología que favorece el sangrado, usar antifibrinolíticos.**
- **El diagnóstico precoz permite el manejo general de estos pacientes, disminuir los sangrados crónicos y evitar accidentes hemorrágicos al ser enfrentados a cirugías o traumas.**

Referencias

1. Quiroga T, Goycoolea M, Panes O, Aranda E, Martínez C, Belmont S, Muñoz B, Zúñiga P, Pereira J, Mezzano D. High prevalence of bleeders of unknown cause among patients with inherited mucocutaneous bleeding. A prospective study of 280 patients and 299 controls. Haematologica. 2007;92.
2. Quiroga T, Mezzano D. Is my patient a bleeder? A diagnostic framework for mild bleeding disorders. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2012.
3. Valke LLFG, Meijer D, Nieuwenhuizen L, Laros-van Gorkom BAP, Blijlevens NMA, van Heerde WL, Schols SEM. Fibrinolytic assays in bleeding of unknown cause: Improvement in diagnostic yield. Res Pract Thromb Haemost. 2022;6.
4. Gresele P, Falcinelli E, Bury L, Pecci A, Alessi MC, Borhany M, Heller PG, Santoro C, Cid AR, Orsini S, Fontana P, De Candia E, Podda G, Kannan M, Jurk K, Castaman G, Falaise C, Guglielmini G, Noris P; BAT-VAL Study Investigators.The ISTH bleeding assessment tool as predictor of bleeding events in inherited platelet disorders: Communication from the ISTH SSC Subcommittee on Platelet Physiology. J Thromb Haemost. 2021;19.
5. Lippi, G., Pasalic, L., & Favaloro, E. J. Detection of mild inherited disorders of blood coagulation: current options and personal recommendations. Expert Review of Hematology, 2015, 8.
6. Torres R, Zajer C, Menéndez M, Canessa MJ, Cerda J, Wietstruck MA, Zúñiga P. El sangrado menstrual excesivo afecta la calidad de vida en adolescentes. Rev Chil Pediatr. 2017;88.
7. Aguirre N, Pereira J, Barriga F, Wietstruck MA, Panes O, Sepúlveda P, Salgado A, Zúñiga P. Trastornos hereditarios de la coagulación en adolescentes con sangrado menstrual excesivo, ¿debemos evaluar la vía fibrinolítica? Rev Chil Pediatr. 2020;91.

Diagnóstico precoz del cáncer infantil

DRA. MARÍA ANGÉLICA WIETSTRUCK P.
Sección Hemato-oncología.
División de Pediatría.
Escuela de Medicina.
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

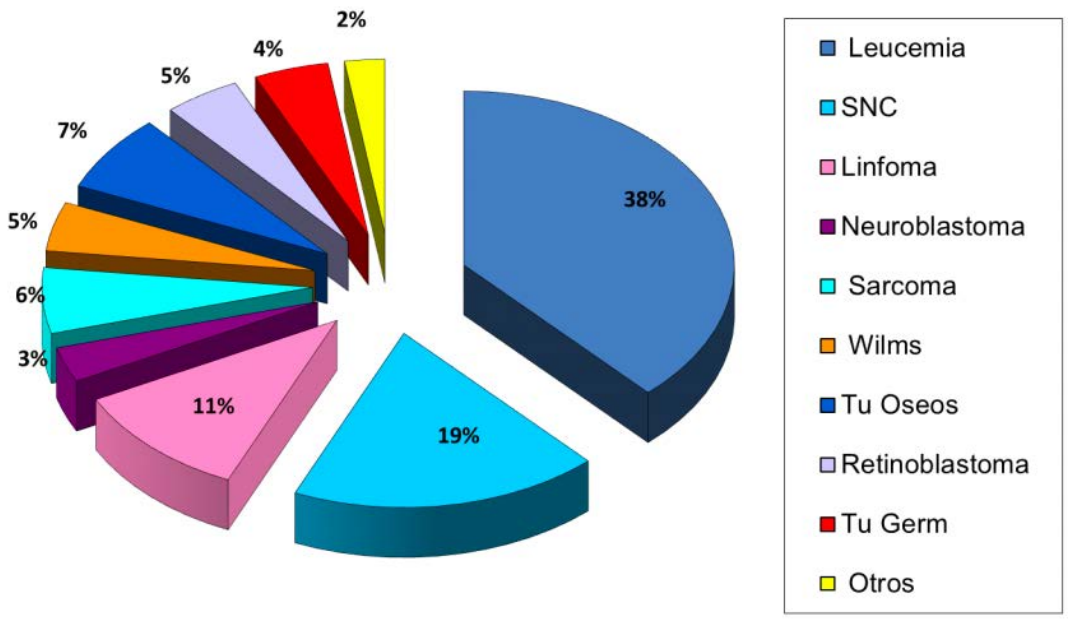
En Chile y en el mundo el cáncer pediátrico es una enfermedad poco frecuente. Tiene una baja incidencia correspondiendo a 0,5 - 1% de todos los cánceres de la población. Existen 12 - 14 casos por 100.000 niños menores de 15 años y en Chile hay aproximadamente 500-600 casos nuevos al año.

Los cánceres pediátricos son de crecimiento rápido ya que provienen de células muy inmaduras, pero al mismo tiempo esto los hace altamente sensibles al tratamiento con quimioterapia y radioterapia, logrando en algunos casos altas tasas de curación y sobrevida.

EPIDEMIOLOGÍA

El cáncer más frecuente en niños es la leucemia (38%), seguido de los tumores del sistema nervioso central (19%), luego los linfomas (11%); el resto corresponde a tumores sólidos que se diagnostican según el órgano al cual afectan: tumor de Wilms (riñón), hepatoblastoma (hígado), tumores de células germinales (en distintas localizaciones: cerebro, tórax, abdomen, gónadas) entre otros **(Figura 1)**. Dentro de las leucemias, el 80% son linfoblásticas o linfoides, mientras que el 20% es mieloblástica o mieloide.

FIGURA 1: Frecuencia de los distintos tipos de cáncer en la edad pediátrica.



El cáncer pediátrico es una enfermedad potencialmente curable con un diagnóstico y tratamiento adecuado. En globo, aproximadamente el 75% de los niños con cáncer en Chile hoy en día se curan. En algunos casos, el porcentaje de curación es más bajo como en los sarcomas óseos metastásicos y algunos tumores cerebrales en niños pequeños, pero en otros casos como el retinoblastoma y los linfomas de Hodgkin, pueden llegar hasta casi un 100% de curación **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Sobrevida por tipo de cáncer pediátrico. Chile, MINSAL 2017-2019.

SOBREVIDA POR GRUPOS DE CÁNCER A 60 MESES		
	Probabilidad (%)	**IC 95%**
Leucemias	78,3	(74,7-81,5)
Linfomas y Tu.retículoendoteliales	91,4	(85,6-94,9)
Tumores del SNC	67,8	(61,6-73,2)
Retinoblastoma	100	(100)
Tu. epiteliales malignos	94,4	(85,7-97,9)
Tumores renales	85,2	(71,3-92,7)
Tumores hepáticos	70,5	(34-89,3)
Neuroblastoma y otros Tu. Del sistema nervioso periférico	82,8	(70,3-90,3)
Tumores óseos	60,6	(48,3-70,8)
Sarcomas de partes blandas	73,1	(60,8-82,1)
Tu células germinales	88,2	(78,5-93,7)
Global	73,5	(71,3-75,5)

Elaborado por el Departamento de Epidemiología del Ministerio de Salud con datos del registro nacional de Cáncer Infantil (RENCI).

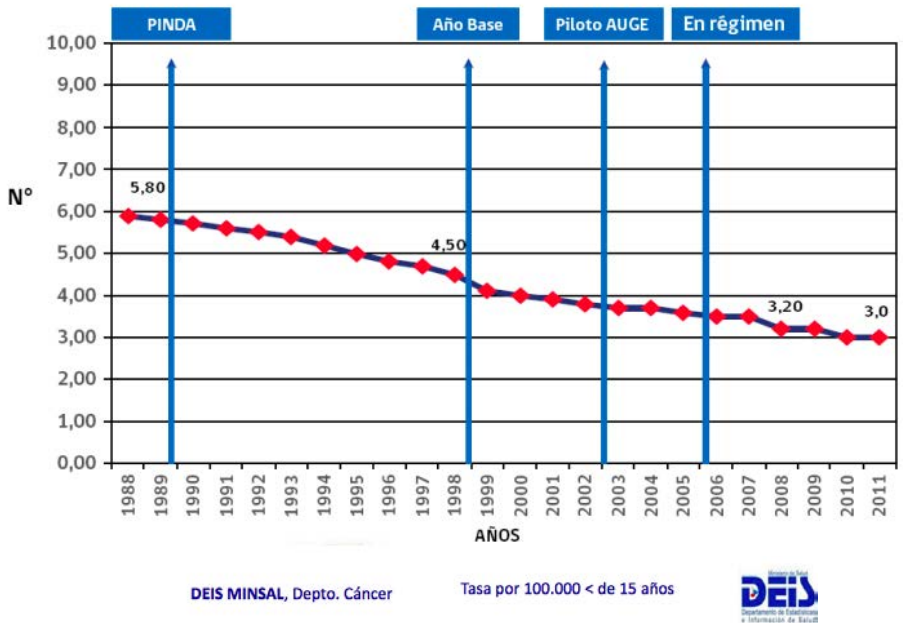
Hay ciertas condiciones que pueden ser predisponentes a la aparición de un cáncer en niños:

- Síndrome de Down.
- Xeroderma pigmentosa.
- Neurofibromatosis.
- Sd. Beckwith Wiedemann.
- Pacientes tratados con quimioterapia o radioterapia por cáncer previo.

El cáncer representa la segunda causa de muerte en niños entre 5-15 años, después de los accidentes/trauma.

La mortalidad por cáncer infantil en Chile ha disminuido a lo largo de los últimos 30 años **(Figura 2)** debido a los primeros avances en el diagnóstico y en el tratamiento y más recientemente a nuevas terapias y mejoras en las medidas de soporte y cuidados intensivos en caso de complicaciones; 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.

FIGURA 2: Tasa de mortalidad por cáncer infantil en Chile en los últimos 30 años. Departamento de Estadística e Información en Salud. MINSAL.



CLÍNICA

Los síntomas y signos que nos pueden hacer sospechar el diagnóstico de cáncer en la edad pediátrica son muy variados e inespecíficos, siendo algunos como la fiebre y las equimosis muy frecuentes en los niños, por lo que deben valorarse en el contexto de cada paciente y de otros hallazgos que acompañen el cuadro clínico, para no alarmar sin necesidad y para derivar oportunamente los casos que lo requieran.

En Chile, el cáncer en menor de 15 años es una patología GES (Garantías Explícitas en Salud), lo cual les asegura a los pacientes una atención inmediata y oportuna, tanto para pacientes FONASA como Isapre. El médico que tenga la sospecha de un cáncer infantil debe otorgar la derivación GES a los padres, para que ellos activen el beneficio si así lo desean y sean derivados al centro prestador a la brevedad.

Síntomas y signos de alarma

Podemos considerar síntomas y signos de alarma a los siguientes:

- **a.** Alteraciones en el hemograma.
- **b.** Dolor óseo.
- **c.** Presencia de masas (cervicales, mediastínicas, abdominales, testiculares).
- **d.** Cefalea (dolor de cabeza).
- **e.** Leucocoria (ausencia del rojo pupilar).

a. Alteraciones en el hemograma

Se puede encontrar anemia, trombocitopenia, leucopenia, leucocitosis, entre otros. Las causas más frecuentes de alteración del hemograma en niños son las infecciones, especialmente virales.

La anemia normocítica, arregenerativa, puede ser la manifestación inicial de una leucemia (90% de los casos) acompañada generalmente de la alteración de otras series. La leucocitosis de más de 50.000 glóbulos blancos/mm3 de predominio linfocitario, sin formas inmaduras, también nos debe hacer sospechar esta entidad.

La **LEUCEMIA** es el cáncer más común en la edad pediátrica, pudiendo ocurrir a cualquier edad, siendo más frecuente en el preescolar entre los 2 y 5 años. La incidencia en Chile es de aproximadamente 4,2/100.000 habitantes. Se caracteriza por una alteración clonal de una célula progenitora inmadura de la línea mieloide o linfoide, la cual ya ha tenido un daño previo sobre su DNA en etapas precoces de la vida (hipótesis del doble evento). El 80% son leucemias linfoblásticas.

Los síntomas y signos más frecuentes son la palidez, las equimosis, sangrados fáciles, dolor óseo, presencia de adenopatías cervicales, visceromegalia; a veces ocurre malestar general y fiebre, sobre todo si hay una infección asociada. En el hemograma se puede ver anemia, leucopenia o leucocitosis, trombocitopenia; el hallazgo de blastos en sangre periférica puede o no estar presente al momento del debut, y su ausencia no la descarta.

La confirmación diagnóstica se hace con el aspirado de médula ósea o mielograma, habitualmente de la espina ilíaca posterosuperior. Se realiza un frotis que es observado al microscopio, y el diagnóstico definitivo se debe realizar con el estudio de inmunofenotipo, que consiste en hacer pasar la muestra de médula ósea a través de un citómetro que estudia las características de las células, y con un panel de anticuerpos monoclonales puede definir si estas células son normales o no, de que estirpe vienen (linfocitos B o T) y en que etapa de maduración se alteraron. Esto es esencial para definir la terapia y el pronóstico. Cuando hay hiperleucocitosis y blastos en la sangre periférica, es posible hacer el estudio de inmunofenotipo con una muestra de sangre por punción venosa, pudiendo realizar el mielograma después para completar el estudio (cariotipo y traslocaciones cromosómicas específicas que se ven en cada tipo de leucemia).

El diagnóstico diferencial se debe hacer principalmente con infecciones virales que pueden causar una disminución en los recuentos de todas las series, generalmente no muy marcada y transitoria, por ejemplo la mononucleosis infecciosa producida por el virus de Epstein Barr, infecciones por metapneumovirus, Influenza, entre otros. También deben descartarse otras causas de anemia en el niño con la evaluación del VCM (si es bajo, sospechar déficit de Fe en lactantes o preescolares) y reticulocitos (si están altos sospechar hemólisis). **(Tabla 2)**.

TABLA 2.:Diagnóstico diferencial de anemia en niños.

ENTIDAD	VCM	RETICULOCITOS	OTRAS SERIES
Leucemia	Normal	Bajos	Sí
Anemia ferropriva	Bajo	Bajos	Trombocitosis
Anemia hemolítica	Normal-alto	Altos	No

b. Dolor óseo

El dolor óseo es otro motivo de consulta frecuente en los pacientes pediátricos. El "dolor de causa maligna" 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 sólo 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 es simétrico y no despierta al niño.

En el examen físico podemos encontrar: artritis, aumento de volumen en una extremidad, dolor a la palpación, claudicación, entre otros. La claudicación en un paciente pediátrico debe ser estudiada, y descartar otras causas frecuentes como la sinovitis transitoria de cadera; si persiste, el pediatra deberá solicitar un hemograma para descartar infiltración o artritis leucémica.

En el caso de que el dolor óseo se acompañe de una masa, se debe sospechar un proceso maligno. Los tumores malignos se ven principalmente en escolares y adolescente. Generalmente el diagnóstico se hace semanas después de la aparición de la masa ya que muchas veces el paciente sufre una caída o golpe y en ese momento se evidencia la presencia de ésta. La evaluación debe hacerse siempre primero con una radiografía y complementar con un TAC o una resonancia. Los tumores malignos más frecuentes en niños son el Sarcoma de Ewing y el osteosarcoma; ambos pueden producir metástasis en otros huesos y en el pulmón principalmente. El diagnóstico diferencial debe hacerse con tumores benignos frecuentes en la infancia y que pueden ser pesquisados por un radiólogo o un traumatólogo con experiencia: quiste óseo aneurismático, condroma, displasia fibrosa.

c. Masas

1. Masa mediastínica:

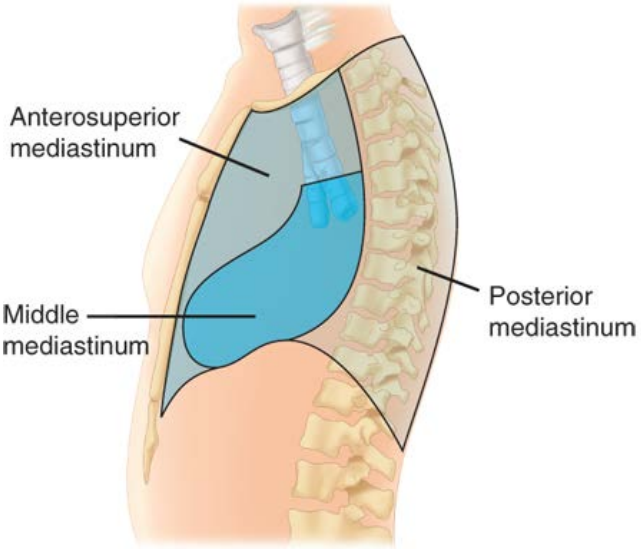
Habitualmente son diagnosticadas por un hallazgo radiológico, con escasa o poca sintomatología. Un pequeño porcentaje puede presentar síntomas de compresión de órganos tales como tos, estridor, obstrucción de la vía aérea o síndrome de vena cava superior (es menos frecuente en niños que en adultos), lo cual genera una sobrecarga del territorio derecho. Cuando esto ocurre los pacientes lucen con facies abotagadas y no toleran el decúbito. Luego, al tener la sospecha, estas masas deben ser biopsiadas para confirmar el diagnóstico.

Diagnóstico diferencial

La ubicación es importante para plantear las opciones de diagnóstico de la masa **(Figura 3)**:

- Mediastino anterior: timo, tiroides, teratomas, lipomas. Generalmente son benignas. Los tumores malignos del timo (timoma) no se ven en la edad pediátrica, y los cánceres de tiroides suelen ser infrecuentes
- Mediastino medio: linfoma de Hodgkin, linfoma no Hodgkin (linfoblástico más frecuente), infecciones, quistes broncogénicos.
- Mediastino posterior: tumores neurogénicos benignos (ganglioneuroma), de grado intermedio (ganglioneuroblastoma) o malignos (neuroblastoma).

FIGURA 3: División anatómica del mediastino.



Source: F.C. Brunicardi, D.K. Andersen, T.R. Billiar, D.L. Dunn, L.S. Kao, J.G. Hunter, J.B. Matthews, R.E. Pollock: Schwartz's Principles of Surgery, 11e
Copyright © McGraw-Hill Education. All rights reserved.

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 conlleva tomar conductas rápidas, como administrar corticoides o uso de dosis bajas de radioterapia y derivar de forma urgente. En el caso de un linfoma, los corticoides pueden hacer que la masa desaparezca en 3-5 días; es por esta razón que se deben indicar si se tiene la certeza que la biopsia puede ser tomada a la brevedad, ya que si esto no ocurre el paciente podría quedar sin diagnóstico. No se debe indicar sedación a un paciente con compromiso de la vía aérea, ya que la sedación produce una relajación importante que favorece el colapso de la vía aérea por la masa; si esto ocurre la situación es muy grave y difícil de revertir.

Linfoma de Hodgkin: corresponde al 6% de los tumores malignos pediátricos, de predominio en varones, durante la edad escolar – adolescente, siendo menos frecuente su presentación antes de los 10 años. Generalmente se localiza en la región cervical (debutando como una masa cervical), pero puede ubicarse también en el mediastino o abdomen.

Puede acompañarse de síntomas como: fiebre, baja de peso y sudoración nocturna (conocidos como síntomas B), también puede acompañarse de prurito. Si los síntomas B están presentes, especialmente en etapas avanzadas de la enfermedad, los pacientes deben recibir tratamientos más agresivos para disminuir el riesgo de recidiva. El porcentaje de curación es muy alto (hasta un 90 - 95% en tumores localizados).

El **neuroblastoma** posee predilección por el mediastino posterior, sin embargo, también se puede presentar en el abdomen. El neuroblastoma se origina en zonas donde hay tejido nervioso simpático (médula adrenal, ganglios simpáticos paraespinales y periaórticos). Es un tumor que secreta catecolaminas y otras sustancias (péptidos) que pueden causar hipertensión arterial y diarrea. Puede ser localizado o producir metástasis a distancia: nódulos subcutáneos (frecuentes en lactantes), huesos, médula ósea, hígado, zona retroorbitaria (que se evidencia por las equimosis periorbitarias que dan el aspecto de "ojos de mapache", lo cual es bastante patognomónico).

2. Masas cervicales:

Generalmente las masas cervicales son adenopatías. Esta es una causa muy frecuente de consulta en pediatría, la gran 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 tipo de tratamientos han sido indicados y respuestas a los mismos. Las adenopatías de origen infeccioso o inflamatorio son dolorosas, y pueden acompañarse de signos locales (eritema, tumefacción) mientras que las malignas generalmente son indoloras y de consistencia pétrea.

El antecedente de contactos con gatos es importante de indagar porque la enfermedad por arañazo de gato es la gran imitadora de un tumor maligno.

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:

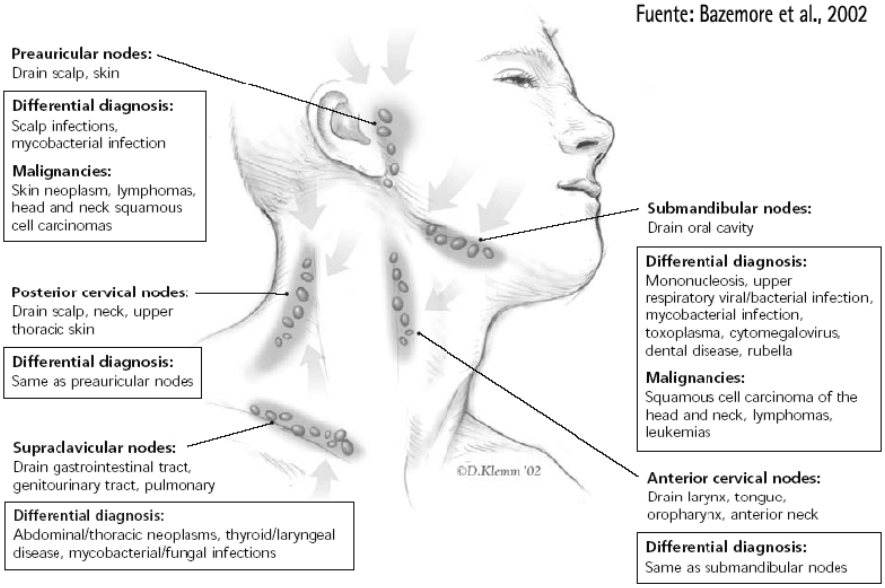
- Sea mayor de 3 cm, sin signos inflamatorios, indolora, adherida a planos profundos.
- Tenga consistencia dura-gomosa, firme, con bordes irregulares y/o abollonada.
- Esté localizada en región supraclavicular o posterior al esternocleidomastoideo.
- No presente regresión o progrese con tratamiento específico (antibiótico, antinflamatorio) en un plazo de dos a tres semanas.

Los ganglios reciben drenaje de sitios específicos y esto debe tenerse presente al momento de la evaluación para buscar posibles causas infecciosas **(Figura 4)**. Si el paciente tiene adenopatías cervicales posteriores, buscar en cuero cabelludo: pediculosis, dermatitis o impétigo del cuero cabelludo. Se debe examinar la boca ya que por ejemplo las caries ocasionan un cuadro infeccioso que drena hacia los ganglios submaxilares.

Las masas cervicales pueden ser evaluadas inicialmente con una ecografía, que nos da información importante si la masa es sólida o quística y de esta forma orientar el enfrentamiento inicial. De ser necesario, se puede complementar la evaluación con un TAC.

FIGURA 4: Zonas de drenaje de ganglios cervicales y posibles causas de aumento de volumen ganglionar.

Fuente: Bazemore et al., 2002



3. Masa abdominal:

El motivo de consulta más frecuente se debe a una masa detectada por los padres, siendo otras 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, los tumores ováricos pediculados se pueden complicar y producir una torsión, que ocasiona dolor intenso y signos de abdomen agudo.

Si el paciente posee una masa abdominal asintomática, se debe realizar al menos una ecografía o si es posible un TAC o una resonancia de abdomen (según la disponibilidad) para confirmar su origen, ya que éstas dan mejor información sobre localización y relación con estructuras vecinas; además permite evaluar la posibilidad de resección quirúrgica si procede. El 50% de las masas abdominales en niños son benignas.

Diagnóstico diferencial:

- Masa en hipocondrio derecho: hepatomegalia de diversas causas como enfermedades metabólicas, o 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 las manifestaciones son de abdomen agudo por obstrucción intestinal.
- Masas abdominales en neonatos: hidronefrosis, tumores benignos, malformaciones.

Evaluación de las masas abdominales: se inicia con la anamnesis del paciente, indagando 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 que pueden asociarse con masas abdominales:

- Diarrea y constipación (neuroblastoma, linfoma)
- Hematuria, hipertensión arterial (Tumor de Wilms)
- Malformaciones genitourinarias como hipospadia o criptorquidea (Tumor de Wilms)
- Fiebre, palidez, adenopatías, visceromegalias (leucemia, linfoma, neuroblastoma)

La edad nos puede orientar a un diagnóstico etiológico:

- Menor 1 año: neuroblastoma, hepatoblastoma, tumores de células germinales.
- Niño de 1 a 5 años con tumor en flanco: tumor de Wilms, neuroblastoma, linfoma.
- Entre 5 y 10 años: linfoma, tumores de células germinales, sarcoma.
- Mayores de 10 años: tumores de células germinales, linfoma, sarcoma

La localización también es un parámetro que orienta el diagnóstico:

- Hipocondrio derecho: hepatoblastoma.
- Flanco: masa que pelotea sospechar en Tumor Wilms. Si es firme y sobrepasa la línea media sospechar neuroblastoma.
- Fosa ilíaca: tumor ovárico, (en las niñas) linfoma.

4. Masas testiculares:

Son poco frecuentes en la edad pediátrica, representando entre el 1-2% de los tumores en este grupo etario, con un peak entre los 2 y 4 años, para volver a aumentar en la adolescencia. Generalmente son asintomáticos y se manifiestan por un aumento de volumen unilateral, indoloro. Aproximadamente el 65-75% de estos tumores son de células germinales (a diferencia de los adultos, donde el 90% son de este origen). El diagnóstico diferencial debe hacerse con tumores benignos del testículo como son: quistes epidermoides, teratomas maduros bien diferenciados, hamartomas, lipomas, entre otros.

La evaluación de una masa testicular en un niño prepuberal es similar a la del adulto: ecografía, marcadores tumorales como la alfafetoproteína (αFP) y la subunidad beta de la Hormona Gonadotropina Coriónica (β-HCG).

El marcador más importante es αFP. Se trata de una proteína precursora de la albúmina sintetizada por el saco vitelino y el hígado fetal. Es un marcador específico del tumor de saco vitelino (un tipo de tumor de células germinales) y sus niveles se encuentran elevados en un 80-90% en este tipo de tumores. Los teratomas inmaduros, otro tipo de tumor de células germinales y que suelen ser menos agresivos, también producen αFP. Es importante recordar que los niveles de esta proteína pueden ser normalmente elevados en recién nacidos hasta los primeros 6 meses de vida, y estar patològicamente elevados en niños con disfunción del hígado o tumores hepáticos (hepatoblastoma).

La β-HCG también es secretada por algunos tumores de células germinales que contienen clones de sinciciotrofoblasto, como el coriocarcinoma y los tumores que presentan una mezcla de tejidos (tumores mixtos).

La ecografía ha demostrado tener casi un 100% de sensibilidad para detectar neoplasias testiculares.

Otra causa de aumento de volumen testicular asimétrico e indoloro es la infiltración por leucemia linfoblástica aguda. Raras veces ocurre como debut de una leucemia, pero puede verse como recaída aislada, aún sin compromiso de la médula ósea. Todo niño tratado por leucemia linfoblástica debe tener una evaluación periódica de los testículos para detectar una posible recaída.

d. Cefalea (dolor de cabeza)

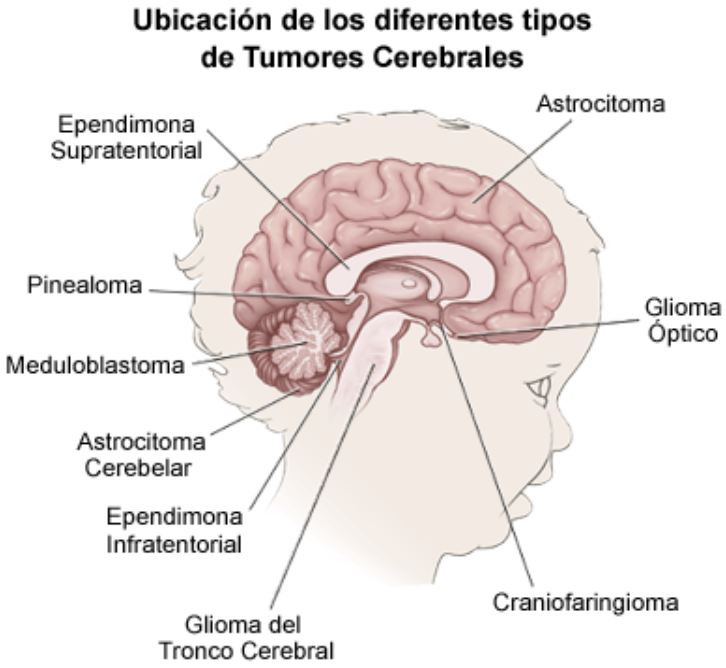
La cefalea es relativamente frecuente en niños. Sus causas son variadas: sinusitis (cefalea frontal), meningoencefalitis, migraña, vicios de refracción, hipertensión arterial, accidentes vasculares, tumores cerebrales. La cefalea que acompaña a los tumores cerebrales se ve en niños con fontanela cerrada y generalmente se debe al aumento de la presión intracraneal ocasionada por la expansión directa del tumor o por obstrucción del flujo del LCR. Por esto se debe estar atento a los síntomas y signos de alarma que hagan sospechar la presencia de un tumor cerebral en un niño que consulta por cefalea:

- Cambios en el patrón de dolor en un paciente que haya referido cefalea anteriormente.
- Dolor que despierta al niño.
- Vómitos persistentes, en proyectil, no atribuibles a otras causas.
- Presencia de alteraciones neurológicas (ataxia, pérdida de la visión) acompañados o no de cefalea
- Asociación con talla baja o diabetes insípida.
- Antecedentes de haber sido tratado por una leucemia (pudiendo tratarse de una recaída) o haber recibido radioterapia de cráneo.

Los tumores cerebrales ocupan el primer lugar de frecuencia entre los tumores sólidos de la infancia y corresponden entre un 19 a un 22% de todos los tumores malignos. Sus síntomas son muy variables y dependen de la localización. 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 y tratamiento, que va a depender del tipo histológico, de la edad del paciente, de la ubicación y de la posibilidad de resección. La ubicación puede ser supratentorial, infratentorial de fosa posterior, infratentorial anterior o a nivel del tronco **(Figura 5).** Estos últimos poseen casi un 100% de mortalidad ya que no pueden resecarse y generalmente no responden a quimioterapia.

FIGURA 5: Tumores cerebrales en niños.



El tumor más frecuente en la edad pediátrica es el que se localiza en fosa posterior, y corresponde como primera posibilidad a un **meduloblastoma**. En estos casos el paciente puede presentar ataxia, diadococinesia, vértigo, alteraciones visuales, entre otros. Si el tumor está presente en un niño mayor de 5 años, es localizado y puede resecarse completamente, tiene aproximadamente 90% de probabilidades de curación ya que es altamente sensible a quimioterapia y radioterapia.

La presencia de la masa se confirma con un TAC cerebral o idealmente con una resonancia magnética si ésta está disponible (suele hacerse estudio de cerebro y médula espinal cuando los tumores tienen riesgo de extenderse a esa zona). Además de la biopsia, hoy en día es posible realizar estudio molecular que permite clasificar a estos tumores en subgrupos que tienen valor pronóstico y que pueden orientar el enfoque terapéutico.

e. Leucocoria

La leucocoria se refiere a un signo clínico caracterizado por la aparición de un reflejo o mancha blanca en la región pupilar. También se le llama pupila blanca.

Puede producirse por diversas causas, siendo las más frecuentes:

- **Cataratas** (tanto congénitas, traumáticas, como seniles).
- **Desprendimiento de retina.**
- **Retinopatía del prematuro.**
- **Malformaciones retinianas.**
- **Infecciones intraoculares** (endoftalmitis).
- **Anomalías vasculares retinianas** (enfermedad de Coats).
- **Tumores intraoculares** (retinoblastoma)

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, un gen supresor de tumores. Pueden tener una alteración genética somática que predisponga a enfermedad familiar, esto se ve en todos los bilaterales y en el 15% de los tumores 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. Si el niño hereda una mutación de algunos de los padres, la probabilidad de hacer un 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, la mutación está presente sólo en las células del 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. La pesquisa debiera hacerse en controles rutinarios de salud con la búsqueda del "rojo pupilar", cuando éste desaparece y aparece una mancha blanca, debe sospecharse 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. Con la terapia actual se puede salvar el globo ocular y quedar con relativa buena visión, dependiendo del grado de extensión del tumor y de la respuesta al tratamiento. Una vez tratado el retinoblastoma, los pacientes deben ser seguidos en el tiempo, por el riesgo de aparición de otras neoplasias en pacientes con mutación germinal.

En la **tabla 3** se muestra un resumen de los signos y síntomas que nos pueden hacer sospechar la presencia de un cáncer en la edad pediátrica.

TABLA 3: Signos y síntomas de sospecha de cáncer en la edad pediátrica.

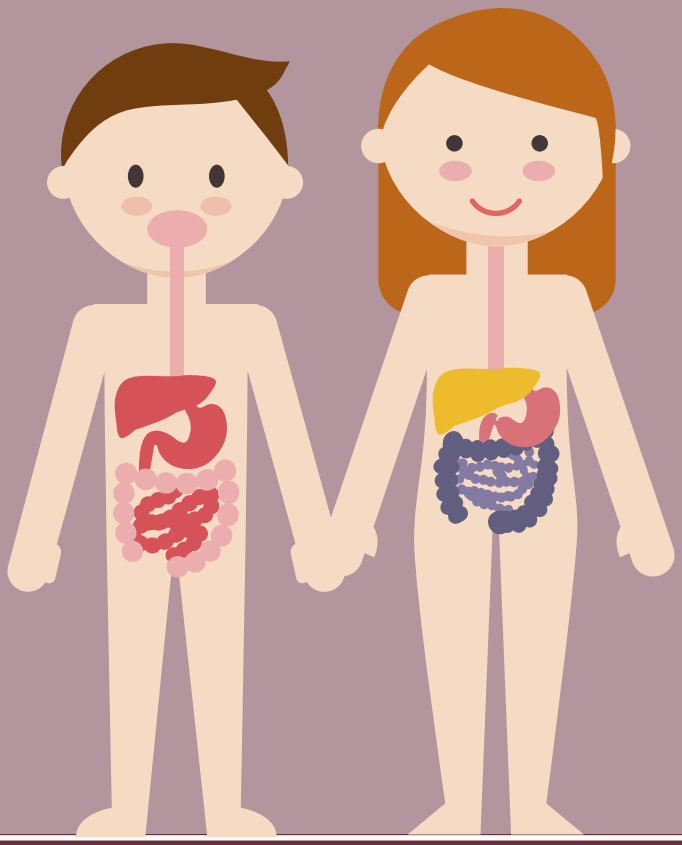
MOTIVO DE CONSULTA	DIAGNÓSTICO POSIBLE
Palidez y fatiga	Leucemia, linfoma
Petequias y equimosis	Leucemia
Fiebre recurrente y dolores óseos	Leucemia, neuroblastoma, sarcoma
Cefalea matinal con vómitos	Tumores SNC
Adenopatías que no responden a tto antibiótico	Linfomas
Leucocoria, estrabismo	Retinoblastoma
Proptosis	Leucemia, neuroblastoma, rabdomiosarcoma, histiocitosis
Edema facial y cervical	Leucemia, linfoma
Masa abdominal	Tu Wilms, hepatoblastoma, neuroblastoma, rabdomiosarcoma, linfoma
Claudicación y aumento de volumen	Osteosarcoma, sarcoma
Pérdida de peso, sudoración nocturna	Linfoma de Hodgkin

PUNTOS CLAVES

- **El cáncer infantil es poco frecuente.**
- **Los cánceres más comunes en niños son leucemia, linfoma y tumores cerebrales.**
- **El cáncer es una enfermedad potencialmente curable con un diagnóstico y tratamiento adecuado.**
- **Debe sospecharse razonablemente en un niño que presente "síntomas o signos de alarma".**
- **Se debe hacer diagnóstico diferencial con otras entidades benignas.**
- **Debe derivarse casos con sospecha bien fundamentada (patología GES) y no alarmar innecesariamente.**

Referencias

1. Detección cáncer infantil en Centros de Salud Primaria. http://www.sochipe.cl/nueva/html/cursos/2005/programa/Manual-cancer-infantil.pdf
2. Diagnóstico precoz del cáncer infantil. http://www.clinicalascondes.cl/Area_Academica/Revista_Medica_Abril_2006/articulo_004.htm
3. Dixon-Woods M, Findlay M, Young B, Cox H, Heney D.Parents' accounts of obtaining a diagnosis of childhood cancer. Lancet 2001; 357.
4. http://www.cancer.gov/cancertopics/types/childhoodcancers



Gastroenterología

Reflujo gastroesofágico

Diarrea

Constipación crónica

Dolor abdominal recurrente

Enfermedad celiaca

Hemorragia digestiva alta y baja






Reflujo gastroesofágico

DRA. MARÍA JOSÉ DE LA PIEDRA B.
DR. PAUL HARRIS D.
Departamento de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El Reflujo Gastroesofágico (RGE) es un motivo frecuente de consulta pediátrica y de preocupación de los cuidadores. En la gran mayoría de los casos corresponde a un proceso fisiológico, por lo que resulta muy relevante realizar un correcto diagnóstico y manejo.

DEFINICIÓN

El RGE se define como el paso involuntario del contenido gástrico hacia el esófago. Corresponde a un proceso fisiológico normal que ocurre varias veces al día en todos los seres humanos. En niños, generalmente ocurre debido a una relajación transitoria del Esfínter Esofágico Inferior (EEI), si bien ocasionalmente puede ser secundario a hipotonía permanente del EEI o a un aumento de la presión intraabdominal.

El RGE se manifiesta clínicamente como **regurgitación** (ascenso pasivo de contenido gástrico a la orofaringe) y debe diferenciarse del **vómito** (respuesta motora y autonómica voluntaria coordinada que causa un ascenso activo y expulsión violenta del contenido gástrico por la boca) y de la **rumiación** (contracción voluntaria de los músculos abdominales resultantes en regurgitación habitual de alimentos recientemente ingeridos, que son escupidos o deglutidos nuevamente).

Se transforma en RGE patológico (o Enfermedad por RGE) cuando produce daño tisular que se manifiesta como síntomas y/o complicaciones, y generalmente ocurre en niños con factores de riesgo.

FISIOPATOLOGÍA

El RGE se produce como consecuencia de un desequilibrio entre los mecanismos pro- y anti- reflujo. Los **mecanismos pro-RGE** incluyen:

i. Relajación transitoria del EEI (rtEEI): éste es el principal mecanismo pro RGE, mediado por un reflejo vagal, donde la primera neurona es el nervio vago, la segunda neurona corresponde a los plexos ganglionares que están en el tubo digestivo y el neurotransmisor postganglionar es el óxido nítrico.

ii. Incremento excesivo de presión intraabdominal, como por ejemplo obesidad, embarazo, hernias, ascitis, etc.

iii. Baja presión basal del EEI (infrecuente).

iv. Factores anatómicos: proporcionalmente los niños tienen una porción de esófago intratorácico más corto que los adultos, lo que, sumado a escasos mecanismos de saciedad del lactante y mal posicionamiento corporal durante la alimentación, puede generar rebalse.

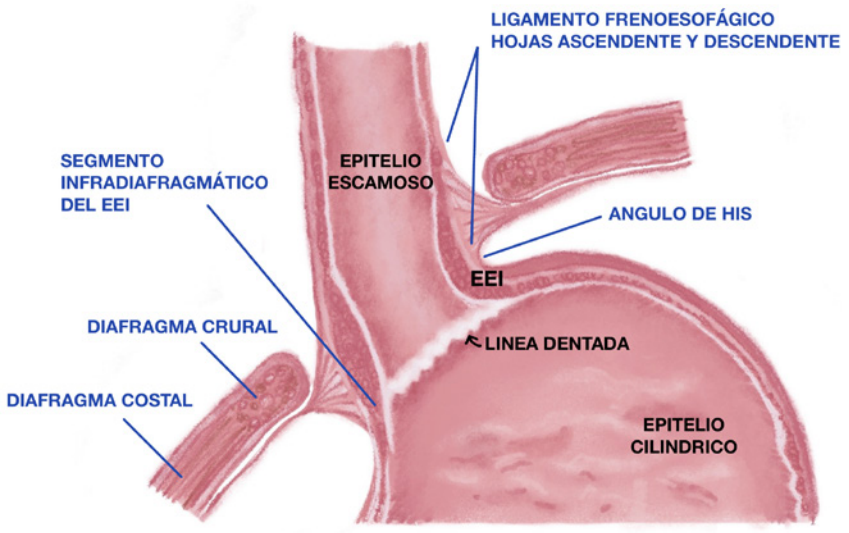
v. Vaciamiento gástrico retardado.

Por otro lado, los **mecanismos anti-RGE** son de 2 tipos:

i. Factores anatómicos **(Figura 1)**:
   a. Esfínter esofágico inferior: principal mecanismo antirreflujo; modificación de la capa muscular del esófago que se engruesa a nivel del hiato.
   b. Diafragma.
   c. Ligamentos (hoja ascendente y descendente).
   d. Ángulo mecánico o anatómico generado por el hiato con el estómago (ángulo de Hiss).

ii. Resistencia de la mucosa esofágica: constituida por la peristalsis esofágica, el barrido del contenido refluido y la deglución de saliva alcalina.

FIGURA 1: Mecanismos anatómicos anti-RGE.



Adicionalmente, existen una serie de condiciones que confieren especial vulnerabilidad a los efectos del RGE y elementos constitutivos que predisponen a enfermedad por reflujo (RGE patológico):

Inmadurez biológica: prematurez.
Enfermedades neurológicas: ejs Parálisis cerebral, Síndrome de West, Miopatías.
Genopatías: ejs Síndrome de Down, Cornelia de Lange.
Lesiones preexistentes del esófago: Atresia esofágica, Hernia hiatal.

RGE FISIOLÓGICO

El RGE Fisiológico o también llamado Regurgitación del Lactante (según las definiciones de ROMA IV, Trastorno Digestivos Funcionales) ocurre normalmente en niños y adultos sanos. Es considerablemente más frecuente en lactantes, especialmente en los menores de 6 meses (ocurre en el 75% de los lactantes a los 4 meses, persiste en el 15% a los 7 meses y generalmente se resuelve entre los 12 y 18 meses). Los episodios son de corta duración, predominan en período postprandial y prácticamente inexistentes durante el sueño. Cuando este RGE se acompaña de complicaciones anatómicas o estructurales, hablamos de RGE Patológico o Enfermedad por RGE.

RGE PATOLÓGICO

Existen múltiples manifestaciones del RGE, algunas menos evidentes, por lo que se requiere un alto grado de sospecha clínica. Se debe poner atención a signos y síntomas que sugieren complicaciones asociadas al RGE.

COMPLICACIONES GASTROINTESTINALES
Esofagitis: Irritabilidad/llanto, dolor (manifestado por niños más grandes) pirosis, disfagia hematemesis, anemia.
Estenosis péptica (por exposición prolongada al ácido): disfagia, dolor, rechazo alimentario, sensación de atrapamiento alimentario, mala tolerancia a la alimentación, vómitos alimentarios postprandiales.
Esófago de Barrett: lesión pre-maligna caracterizada por metaplasia intestinal del esófago expuesto crónicamente al ácido; poco frecuente en pediatría, pero se puede ver en adolescentes.

Compromiso nutricional: ya sea secundario a vómitos persistentes o disminución de la ingesta por dolor.

COMPLICACIONES PULMONARES
Por aspiración directa de material (neumopatía aspirativa).
Por mecanismos indirectos o reflejos (laringoespasmo, apnea obstructiva o central).

COMPLICACIONES OTORRINOLARINGOLÓGICAS
Laringitis, manifestada por estridor, disfonía y tos crónica.

OTROS
Reflejo de Sandifer: corresponde a la hiperextensión del cuello para evitar la subida del ácido, terminando con una postura anormal por contractura de la musculatura dorsal.
BRUE/episodios que ponen en riesgo la vida: se ha estudiado ampliamente siendo difícil establecer una relación causal entre estos episodios y el RGE. No se ha logrado demostrar de forma convincente una relación entre RGE y apnea o bradicardia. Incluso cuando el episodio de RGE precede inmediatamente al BRUE, la causa directa del evento respiratorio generalmente es un laringoespasmo. Si bien el RGE puede gatillar un laringoespasmo, el tratamiento del RGE no garantiza la prevención de nuevos eventos de laringoespasmo a futuro. Por lo tanto, el tratamiento del RGE en estos casos es controversial.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El vómito no es sinónimo de reflujo. Existen diversas causas de vómito, siendo muy frecuente en los lactantes y niños pequeños. Es importante entonces detectar signos de alarma, que nos harán sospechar la presencia de algunas enfermedades y/o a distinguir entre RGE fisiológico y patológico. Éstos son:

SIGNOS DE ALARMA PARA ALERTAR A BÚSQUEDA DE OTRAS CAUSAS DE VÓMITOS:
• Inicio de los vómitos posterior a los 6 meses de edad
• Vómitos biliosos
• Hematemesis, hematoquecia
• Mal incremento de peso
• Dolor abdominal y/o distensión abdominal
• Diarrea, constipación
• Hepatoesplenomegalia
• Fiebre, letargia
• Fontanela abombada, macro y microcefalia, convulsiones

Cuando el vómito se acompaña de **falta de progreso ponderal** es necesario considerar una larga lista de condiciones en el diagnóstico diferencial, dentro de las cuales destacamos:

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

DIAGNÓSTICO

Historia y examen físico. En la mayoría de los lactantes y niños mayores, 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.

Exámenes complementarios. Éstos están indicados cuando:
- La evolución clínica no es satisfactoria.
- Hay sospecha de una complicación por la presencia de signos de alarma.
- Se requiere estudiar la relación causa-efecto entre la sintomatología y el RGE (ej. entre RGE y apnea, entre RGE y dolor torácico, etc.).

1. **Estudio radiológico contrastado** o Radiografía esófago-estómago-duodeno (trago de Bario). Es útil exclusivamente para detectar anomalías anatómicas, no para determinar la presencia o ausencia de RGE. Es un examen dinámico, que requiere la presencia del radiólogo al momento de efectuarlo, en el cual se le da a deglutir al paciente un líquido con bario y se toma una secuencia de radiografías para observar el paso del bario hacia distal. Permite detectar defectos de llene sugerentes de estenosis, hernias, malrotación, entre otros. El nivel alcanzado en el esófago por la columna de bario no tiene ninguna correlación clínica ni de laboratorio.

2. **pHmetría esofágica.** Permite conocer el índice de exposición ácida del esófago, mide el número, la frecuencia y duración de los episodios de reflujo ácido en 24 horas. Es un estudio con alta sensibilidad y especificidad para el diagnóstico de reflujo gastroesofágico ácido. El examen más completo es la pH-impedanciometría, que permite la detección de episodios de reflujo tanto ácidos como alcalinos. 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 máquina en su cinturón, y durante 24 horas debe hacer una vida normal llevando un registro de actividades y síntomas (la máquina tiene un sistema de botones para registro inmediato de síntomas). Luego la información se analiza con un software apropiado. Sus **indicaciones son:**

- Evaluación del paciente con síntomas sugerentes de **enfermedad por RGE** que no responde a tratamiento médico.
- Para establecer relación entre ERGE y síntomas extradigestivos.
- Como control de la eficacia del tratamiento, ya sea médico o quirúrgico.

3. **Impedanciometría.** Permite detectar movimientos de fluidos o gases en el interior del esófago mediante la colocación de un catéter con varios electrodos que permiten medir los cambios de impedancia eléctrica. En conjunto con la pHmetría permite identificar episodios de reflujo gastroesofágico de cualquier pH.
4. **Endoscopía y biopsia.** Permite establecer la presencia y gravedad de la esofagitis y sus complicaciones. Contribuye al diagnóstico diferencial con otras patologías que pueden tener síntomas similares, tal como la esofagitis eosinofílica. Existe una pobre correlación entre la apariencia endoscópica y la histopatología, por lo que se recomienda realizar siempre la biopsia cuando se sospecha el diagnóstico.
5. **Manometría esofágica.** Se realiza en forma excepcional y su rol principal es la capacidad de confirmar o descartar patologías motoras del esófago (ej. acalasia). Es un examen poco disponible en población pediátrica.
6. **Cintigrafía o gammagrafía nuclear.** Su principal utilidad es que permite evaluar la presencia de aspiración pulmonar y vaciamiento gástrico.

TRATAMIENTO ENFERMEDAD POR RGE

Los objetivos del tratamiento de la enfermedad por RGE (ERGE) son resolver los síntomas, mejorar la calidad de vida y prevenir las posibles complicaciones.

Manejo no farmacológico

Lactantes: se debe promover la lactancia materna y fraccionar la alimentación. El objetivo es evitar el rebalse, considerando que los lactantes no tienen mecanismos de control de saciedad y su capacidad gástrica es baja. El uso de espesantes y fórmulas anti-reflujo parecen disminuir los eventos visibles de regurgitación, sin embargo, no resultan en una disminución medible de la frecuencia de episodios de reflujo. Respecto a la posición en la cuna, si bien el prono disminuye los episodios de reflujo, nunca se puede recomendar debido al riesgo de muerte súbita (recomendaciones de la AAP). La cuna puede estar inclinada en 30 grados.

Niños mayores y adolescentes: se deben sugerir cambios de estilo de vida, entre los cuales se encuentra bajar de peso si existe un exceso de peso, evitar alimentos que empeoran el reflujo (tales como cafeína, chocolate, menta, alimentos picantes, alimentos grasos, alimentos ácidos, etc.), evitar el alcohol y el tabaco. Podría sugerirse la elevación de la cabecera de la cama o la posición en decúbito lateral izquierdo. Existen pocos estudios en niños que evalúan la eficacia de los cambios de estilo de vida en el tratamiento del RGE, por lo que varias recomendaciones son extrapoladas de estudios en adultos.

Manejo farmacológico

Antagonistas de receptores H2 de histamina: disminuyen la secreción ácida al inhibir los receptores H2 de la histamina en las células parietales. En este grupo se encuentran la cimetidina, ranitidina, famotidina y niatidina. Su inconveniente es que pueden presentar taquifilaxia (pérdida de su efecto a medida que pasa el tiempo) y son peores que los IBP para reducir la acidez gástrica.

Inhibidores de la bomba de protones (IBP): actúan uniéndose en forma irreversible e inhibiendo la bomba H^+-K^+ ATPasa en la superficie apical de la célula parietal, bloqueando la secreción ácida. Incluyen el omeprazol, esomeprazol, lansoprazol, entre otros. Las diferencias de eficacia y efectos adversos entre las distintas drogas son marginales. La elección dependerá de la edad del niño y su capacidad para ingerir cápsulas o comprimidos; en niños pequeños se prefiere esomeprazol en polvo o lansoprazol en gránulos.

Antiácidos: podrían utilizarse en forma puntual para aliviar la acidez, sólo en niños mayores y adolescentes. Actúan neutralizando el pH gástrico. Las preparaciones más disponibles son en base a hidróxido de magnesio o aluminio o carbonato de calcio. Su efecto es rápido y de corta duración. No se recomiendan como terapia crónica para el tratamiento del RGE. Su uso por tiempo prolongado puede causar osteopenia, anemia y neurotoxicidad.

Proquinéticos: generalmente no están recomendados para el manejo del RGE debido a problemas de seguridad y eficacia limitada. La metoclopramida y domperidona son agentes dopaminérgicos que aceleran el vaciamiento gástrico. Pueden generar síntomas extrapiramidales. La cisaprida es un agente serotoninérgico que favores el vaciamiento gástrico e incrementa la peristalsis esofágica y gástrica. Se ha asociado a prolongación del intervalo QT y muerte súbita, por lo cual tiene un uso limitado.

Protectores de la mucosa gástrica: los agentes de superficie actúan creando una barrera protectora que impide la injuria péptica en la superficie mucosa. Se han evaluado dos sustancias en ERGE; sucralfato y alginato de sodio. Podrían utilizarse en situaciones puntuales, pero no se recomiendan como tratamiento crónico para ERGE.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

Gastrostomía. La instalación de una gastrostomía endoscópica percutánea es habitualmente considerada en niños con daño neurológico que presentan dificultades de alimentación, mal incremento de peso y ERGE. Una alternativa a la gastrostomía es la alimentación transpilórica o yeyunal (vía sonda nasoyeyunal o gastroyeyunal, o yeyunostomía quirúrgica), cuyo objetivo es disminuir el reflujo mediante el bypass del estómago.

Fundoplicatura. La cirugía anti-RGE más común es la fundoplicatura de Nissen y sus variaciones. Es una opción a considerar en niños con ERGE refractario al tratamiento médico (ej. esofagitis intratable) y en pacientes con enfermedad pulmonar secundaria a aspiración. Pero debe ser considerada con cautela debido a las altas tasas de falla y las múltiples complicaciones relacionadas a la cirugía. Requiere una cuidadosa evaluación pre-quirúrgica para descartar que los síntomas no sean secundarios a otras causas y seleccionar correctamente a los pacientes que realmente podrían beneficiarse de esta intervención.

PUNTOS CLAVES

- **El RGE fisiológico es muy frecuente en las distintas etapas de la vida y debe diferenciarse del ERGE, caracterizado por la presencia de síntomas y/o complicaciones.**
- **Es fundamental hacer una evaluación clínica completa para un correcto diagnóstico diferencial del ERGE.**
- **El diagnóstico de ERGE es clínico. Existen exámenes complementarios que se deben indicar en situaciones puntuales.**
- **El manejo de ERGE incluye medidas generales (cambios de estilo de vida) y terapia farmacológica, siendo la principal el uso de IBP. La cirugía está reservada para casos de ERGE refractario.**

Referencias

1. Gana JC, Harris P, Hodgson MI, Eds. Práctica Clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Ediciones UC, 2015. ISBN 978-956-14-1627-7.
2. Rosen R, Vandenplas Y, Singendonk M, et al. Pediatric Gastroesophageal Reflux Clinical Practice Guidelines: Joint Recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition (NASPGHAN) and the European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition (ESPGHAN). J Pediatr Gastroenterol Nutr 2018.
3. Lightdale JR, Gremse DA, Section on Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition. Gastroesophageal reflux: management guidance for the pediatrician. Pediatrics 2013; 131:e1684.
4. Winter HS, Management of gastroesophageal reflux disease in children and adolescents. Up to date 2023.
5. Winter HS. Gastroesophageal reflux in infants. Up to date 2023.

Diarrea aguda

DRA. MARÍA JOSÉ DE LA PIEDRA B.
DR. PAUL HARRIS D.
Departamento de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIÓN

Diarrea Aguda (DA) o Síndrome Diarreico Agudo (SDA) es un término equivalente al de Gastroenteritis Aguda (según lo aceptado por la OMS) y se define por un aumento de la frecuencia (mayor o igual a 3 veces/día) o al volumen (mayor a 10 ml/kg/día) de las deposiciones, y por una disminución de la consistencia, con duración menor de 14 días.

La Diarrea Aguda generalmente se asocia a riesgo de deshidratación y siempre debe considerarse la etología infecciosa como primera posibilidad diagnostica, en contraste con la Diarrea Crónica, que puede asociarse a desnutrición, habitualmente con 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 mucosidad 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.

EPIDEMIOLOGÍA

La DA es una enfermedad muy común, estimándose que un niño de un país en desarrollo puede tener en promedio de 3 a 5 episodios de diarrea por año durante sus primeros 5 años de vida. Si bien la mortalidad infantil de menores de 5 años ha bajado más de la mitad entre 1990 y 2015, la DA sigue siendo una causa importante de mortalidad infantil; en el año 2017 se estimaron sobre 500.000 muertes en niños menores de 5 años a nivel mundial por esta causa. Esto tiene mayor relevancia en países subdesarrollados. 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.

ETIOLOGÍA

Las causas de DA se dividen en infecciosas y no infecciosas. Dentro de las primeras se encuentran principalmente los virus (80-90%), además de bacterias, parásitos y hongos. 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. También como causa emergente de diarrea viral se debe considerar el coronavirus SARS-CoV-2. 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, el lugar que ocurre, país, clima, época del año y si es en un jardín infantil o en un hospital.

Si bien las infecciones intestinales por parásitos siguen siendo prevalentes en Chile, son causa poco habitual de DA y se deben considerar factores socioeconómicos y regionales del país. SDA por hongos debe ser considerado básicamente en pacientes inmunosuprimidos.

Dentro de las causas no infecciosas, podemos encontrar la etiología osmótica producida por el uso excesivo de laxantes, antiácidos y jugos concentrados, la malabsorción congénita o adquirida como ocurre en la enfermedad celíaca y la enfermedad inflamatoria intestinal (Colitis ulcerosa, Enfermedad de Crohn). Todas ellas se presentan de forma crónica, pero cuando debutan o se inician deben considerarse en el diagnóstico diferencial con enfermedades de evolución aguda como las diarreas infecciosas.

FISIOPATOLOGÍA

Existen 4 mecanismos fisiopatológicos involucrados, y la mayoría de las diarreas tienen componentes mixtos. Se clasifican según el componente principal en:

1. **Diarrea osmótica:** secundaria a la presencia de solutos o nutrientes no absorbidos debido a daño de la pared intestinal. Se caracteriza por un gap osmótico fecal aumentado (>100 mOsm). Clásicamente se comporta como una diarrea que cede con el ayuno.
2. **Diarrea secretora:** secundaria a la secreción activa de iones al lumen intestinal, generalmente producto de secretagogos no existiendo daño de pared. Se plantea que el término más correcto para este mecanismo sería diarrea relacionada a transporte de electrolitos, ya que existen algunas patologías secundarias a defectos en la absorción intestinal de sodio (ej. algunas infecciones virales ó diarrea congénita por sodio). Se caracteriza por un gap osmótico fecal bajo (<50 mOsm).
3. **Diarrea mixta:** habitualmente secundaria a una combinación de los mecanismos previamente mencionados, se presenta con un gap osmótico fecal intermedio (50-100 mOsm).
4. **Diarrea inflamatoria o invasiva:** predominio de inflamación y daño estructural a nivel de la mucosa de intestino delgado distal y colon en respuesta a la invasión bacteriana.

PRESENTACIÓN CLÍNICA

Las formas clínicas más frecuentes de la diarrea aguda son la diarrea secretora y la inflamatoria. Normalmente, los virus y las bacterias tienen componentes mixtos.

Diarrea secretora (no inflamatoria): habitualmente se afecta el intestino delgado, presentan cólicos, poca fiebre debido a que no existe daño de pared ni inflamación, con vómitos, evacuaciones líquidas y abundantes. No hay disentería porque no hay inflamación ni destrucción de pared.

Diarrea inflamatoria o invasiva: generalmente es de origen bacteriano, tiene presencia de leucocitos y sangre en materia fecal (disentería). Se afecta el intestino grueso, escasos vómitos, las evacuaciones son frecuentes y de escaso volumen. Presenta dolor abdominal y fiebre por el daño mucosal, e inflamación con infiltración de mononucleares e interleuquinas. Puede presentar pujo y tenesmo si el segmento más afectado es el recto y el canal anal.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la DA es clínico, fundamentado en una anamnesis completa y un buen examen físico, sin la necesidad de realizar exámenes complementarios.

Dentro de la anamnesis, es relevante considerar el estado de inmunidad del paciente (inmunosuprimidos presentan mayor riesgo de presentar infecciones oportunistas o por microorganismos atípicos), la presencia de fiebre, disentería (mayor probabilidad de infección bacteriana), elementos de deshidratación (número de deposiciones al día, ingesta de líquidos, diuresis, peso reciente) y la duración de la diarrea. Es útil preguntar también por uso reciente de antibióticos (mayor riesgo de diarrea por antibióticos o infección por *Clostridioides difficile (ex Clostridium)*).

En relación al examen físico, es importante valorar el grado de deshidratación, descartar infecciones sistémicas no entéricas que pueden presentar diarrea (ej. neumonía, ITU, entre otras), la presencia de peritonitis o masa palpable sugerente de diagnósticos diferenciales graves (tales como intususcepción, apendicitis, o megacolon tóxico), y descartar toxicidad sistémica y/o shock (SHU, sepsis).

El manejo del paciente depende de la presencia y el grado de deshidratación, a identificarse mediante la anamnesis y el examen físico. La siguiente tabla describe los tipos o grados de deshidratación, que ayuda a determinar el manejo (Plan A, B y C), de acuerdo a la gravedad del cuadro **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Grados de deshidratación clínica.

	GRADO DE DESHIDRATACIÓN		
	Mínima o ausente (< 3% de pérdida de peso)	**Leve a moderada (> 3-9% de pérdida de peso)**	**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 lo 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 < 2s	Recuperación en > 2s
Llene capilar	Normal	Prolongado	Prolongado, mínimo
Extremidades	Tibias	Frías	Frías, moteadas, cianóticas
Débito urinario	Normal a disminuido	Disminuido	Mínimo

En cuanto al laboratorio, dado que el 90% de las DA son autolimitadas, por lo tanto, generalmente no requieren estudio microbiológico. Considerando además que el 80-90% de las DA son de causa viral, y que el tipo de virus identificado generalmente no cambia el manejo, mayoritariamente no se necesitan exámenes virológicos. Los exámenes de sangre, tales como hemograma, perfil bioquímico, gases venosos o electrolitos séricos, no diferencian entre diarrea bacteriana y viral y no comandan el manejo clínico, excepto que haya un shock hipovolémico. Los electrolitos plasmáticos y gases venosos deben ser medidos en un paciente con deshidratación grave y en todos los niños que inician terapia endovenosa.

El estudio etiológico viral y/o bacteriano se realiza en casos seleccionados y las indicaciones habituales son:

1. Diarrea prolongada (mayor de 14 días).
2. Diarrea con sangre (síndrome disentérico).
3. Pacientes inmunosuprimidos (inmunodeficiencias, fármacos inmunosupresores, pacientes oncológicos, pacientes trasplantados).
4. Intoxicaciones alimentarias (por razones de tipo epidemiológico).
5. Estudio de portadores.
6. Sospecha de brote epidémico.
7. Descarte de infección intestinal en pacientes con reactivación o crisis de patología digestiva crónica (ej. crisis de enfermedad inflamatoria intestinal).

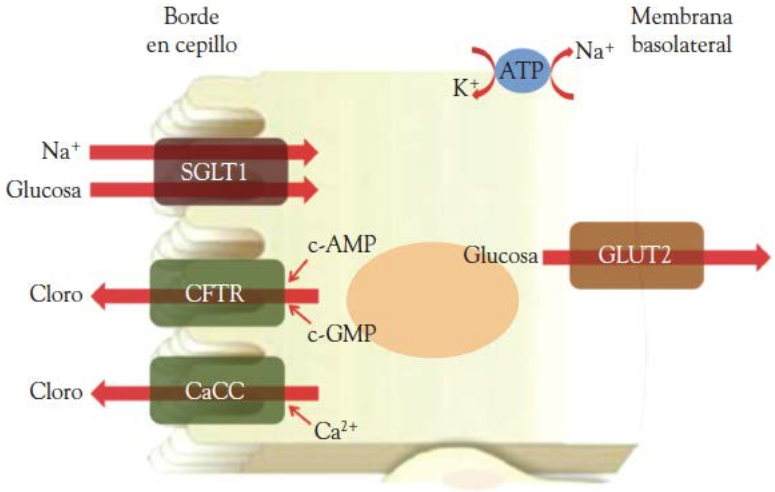
En cuanto al estudio etiológico, el examen de mayor rendimiento es la PCR múltiple en deposiciones (Film array), que identifica 22 o más patógenos, incluidos bacterias, parásitos y virus. Otros estudios como el coprocultivo, antígeno de rotavirus, parasitológico seriado de deposiciones y toxinas de *Clostridium difficile* pueden solicitarse según la sospecha clínica puntual. Se debe considerar el costo de la PCR comparado con los demás estudios y elegirlo cuando la situación clínica lo justifica.

TRATAMIENTO

Según el nivel de deshidratación existen diferentes planes o pautas 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 vía oral o sonda nasogástrica es tanto o más efectiva que la endovenosa y con menos efectos adversos. La rehidratación EV es propia del plan C, y se usa sólo cuando la vía enteral no es posible.

Hacia el año 1968 se demostró que un simple principio fisiológico de co-transporte de solutos a través del epitelio intestinal podía compensar las pérdidas masivas de agua y electrolitos en el cólera, siendo esta diarrea de naturaleza principalmente secretora. Durante los años siguientes muchos ensayos clínicos confirmaron este hecho, por lo que las SRO fueron fuertemente promovidas por la OMS y UNICEF para prevenir y tratar la deshidratación por diarrea de diferentes etiologías en todos los grupos etarios.

El fundamento de la rehidratación oral está en que durante una DA, independiente de la etiología o gravedad, permanece intacta la proteína SGLT1 en el enterocito lo que permite el uso de sueros de rehidratación oral (SRO) que contienen glucosa y sodio. Esto permite contrarrestar la acción secretora presente en la enorme mayoría de las DA, debido a 2 mecanismos: i) la acumulación intracelular de c-AMP o c-GMP que estimula la apertura de canales de cloro dependiente de CFTR y ii) la acumulación intracelular de calcio-calmodulina que abre el canal de cloro CaCC. El transportador SGLT1 es capaz de ingresar sodio y glucosa en relación 1:1, junto con agua, es por esto que las SRO deben contener glucosa para producir una absorción efectiva **(Figura 1)**. Esto ha logrado reducir la morbimortalidad de la DA en forma muy significativa.



Representación esquemática de un enterocito que muestra la absorción acoplada de sodio y glucosa (que ocurre principalmente en los enterocitos de las vellosidades) y la secreción de cloro (que ocurre principalmente en los enterocitos de las criptas). SGLT1 = proteína transportadora de sodio-glucosa. CFTR = canal de cloro dependiente del regulador de conductancia transmembrana de fibrosis quística. CaCC = canal de cloro dependiente de calcio. c-AMP = adenosín monofosfato cíclico. c-GMP = guanosín monofosfato cíclico. GLUT2 = proteína transportadora de glucosa, que extrae glucosa de la célula hacia la circulación. Durante la diarrea aguda permanece intacta la proteína SGLT1, lo que permite el uso de sueros de rehidratación oral que contienen glucosa y sodio. La acumulación intracelular de c-AMP o c-GMP estimula la apertura del canal de cloro dependiente de CFTR. La acumulación intracelular de calcio y calmodulina abre el canal de cloro CaCC. Enterotoxinas de V. cholerae y E. coli enterotoxigénico estimulan la acumulación intracelular de c-AMP o c-GMP. La enterotoxina NSP4 de rotavirus induce la acumulación de calcio intracelular. La bomba de sodio-potasio ATPasa ubicada en la membrana basolateral extrae sodio de la célula e introduce potasio al espacio intracelular. Se denomina diarrea secretora cuando ocurre secreción activa de cloro.

FIGURA 1. Capítulo de Diarrea Aguda, Dr. Eduardo Salazar Lindo. En Gana JC, Harris P, Hodgson MI, Eds. Práctica Clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Ediciones UC, 2015. ISBN 978-956-14-1627-7.

La concentración de sodio de las SRO estándar de 90 mEq/L fue cuestionada por ser demasiado elevada en relación a la magnitud de la depleción que se produce en los casos de diarrea viral (principalmente en niños) o con bajo gasto fecal, con el consiguiente riesgo de aparición de casos de hipernatremia. Es por eso que la OMS recomendó una formulación estándar actualizada (2002). Hoy en día se utilizan sales con menor osmolaridad que las originales. En Chile, las más utilizadas son Rehsal 60 y Pedialyte. En general tienen sodio 60 mmol/L, potasio 20 mmol/L, cloruro 50 mmol/L y las bases son de citrato. Las soluciones de hidratación para deportistas (ej. gatorade, suerox, electrolit) tienen una osmolaridad razonable, sin embargo, tienen muy poco soluto y glucosa, por lo que no se activa este

canal y no permiten un tratamiento óptimo. Las bebidas gaseosas con azúcar tienen una alta osmolaridad (700-730 mmol/L) produciendo diarrea osmótica y generando aún mayor deshidratación, por lo que están contraindicadas como solución de hidratación. Las bebidas gaseosas bajas en calorías tienen menor osmolaridad, sin embargo, no tiene glucosa ni sodio, por lo que no funciona el transportador SGLT1. La siguiente **tabla 2** resume la composición de las SRO clásicas y las formulaciones presentes en Chile.

TABLA 2: Composición SRO clásicas y las formulaciones presentes en Chile.

	SRO OMS ESTÁNDAR (1975)	SRO OMS ESTÁNDAR ACTUAL (2002)	REHSAL 90	REHSAL 60	PEDIALYTE	GATORADE	FLORALITE	ELECTROLIT	JUGO DE MANZANA	COLA LIGHT
Sodio mEq/L	90	75	90	60	60	20	45	30	3	8
Potasio mEq/L	20	20	20	20	20	3	20	20	32	1.4
Cloruro mEq/L	80	65	80	50	50	1.7	35	30	0	
Bicarbonato mEq/L	30									
Citrato mEq/L		10	30	30	30		30			
Lactato mEq/L								28		
Glucosa mmol/L	111	75	111	111	60	255	126	277.5	690	0
Osmolaridad mOsm/L	310	245	No reporta	271	200	330	No reporta	No reporta	730	38

Plan A: se usa en DA sin deshidratación clínica (pérdida de < 3% de peso), con el objetivo de prevenirla. Se debe aportar 50-100 ml en menores de un año y 100-200 ml en niños mayores de un año, después de cada evacuación intestinal líquida. A los niños mayores se les ofrece todo el volumen que deseen, sobre todo en los mayores de 6 años. Para el plan A, 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.

Se debe mantener la alimentación adecuada para la edad, suspendiéndose sólo bebidas gaseosas y jugos artificiales, ya que los pacientes que mantienen su alimentación normal se mejoran antes, tienen menos complicaciones, hacen menos diarrea prolongada y tienen menor compromiso 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. Se debe administrar SRO por boca, lento y fraccionado, 50 a 100 ml por kg de peso en 4 horas. Si el niño pide más SRO, dar más. Si toma pecho, puede aportársele 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 (manejo habitualmente en servicio de urgencia y luego en unidad de cuidados intensivos) y el objetivo es reestablecer el volumen circulante y lograr estabilidad hemodinámica. La hidratación endovenosa sólo es requerida en pacientes con deshidratación grave o con fracaso del uso de SRO. 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 pacientes con cardiopatías, se debe ser cauteloso, administrando volúmenes menores en más tiempo (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).

Realimentación: para el óptimo manejo de la deshidratación leve a moderada, la alimentación normal debe ser reiniciada no más tarde de 4-6 horas después del inicio de la terapia de rehidratación. En el plan A se puede iniciar inmediatamente. En el plan B, primero se debe reponer la pérdida de volumen e iniciar alimentación después de 4 horas. Es importante considerar los siguientes puntos:

1. No hay empeoramiento de la diarrea, de la duración, o del vómito o intolerancia a lactosa en el grupo de realimentación precoz.
2. La lactancia materna debe ser mantenida durante un SDA.
3. La dilución de la fórmula e introducción gradual de la alimentación no es necesaria.
4. La enorme mayoría de los lactantes con SDA pueden en forma segura continuar recibiendo fórmula con lactosa porque la falla de tratamiento es mínimo comparado con niños con SDA recibiendo formula sin lactosa. La intolerancia a la lactosa transitoria o secundaria ocurre como fenómeno en diarrea prolongada (mayor a 14 días), habitualmente no se produce en la DA por lo que no es un problema clínico relevante.
5. No hay datos que apoyen la necesidad del uso de fórmulas de soya o hidrolizadas en lactantes con SDA, incluyendo menores de 2 meses.

Los niños con SDA que no están deshidratados deben recibir 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. 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). 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.

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

1. **Antibióticos:** Los antibióticos no están indicados en niños con disentería que tengan buen aspecto general, excepto en casos puntuales en que se haya aislado un patógeno específico, debido a que la terapia antibiótica puede ser un factor de riesgo para el desarrollo de síndrome hemolítico urémico (SHU) en pacientes con disentería por *E. Coli O157:H7*, cuyo cuadro clínico puede ser indistinguible de disentería por otras etiologías bacterianas. Los antibióticos están indicados principalmente en:

1. *Shigella* y *Vibrio cholerae* (En Chile no hay cólera toxigénico).
2. *Campylobacter* en sus formas disentéricas.
3. *Yersinia spp* en bacteriemias o localizaciones extraintestinales (como artritis).

En niños previamente sanos, que presentan DA por *Salmonella*, el uso de antibióticos puede inducir un estado de portador por lo que generalmente no se tratan. Se ha postulado el uso de antibióticos empíricos en diarrea invasiva grave, según estudios locales de sensibilidad y resistencia. En diarrea disentérica se puede dar azitromicina o ciprofloxacino, y ante la sospecha de amebiasis puede indicarse metronidazol (habitualmente sospechar en pacientes provenientes de zonas endémicas, tales como Centroamérica, México, India, África, entre otros).

Se usa antibioterapia empírica intravenosa cuando la vía oral no está disponible y en niños inmunosuprimidos febriles (Plan C, generalmente paciente hospitalizado con patologías preexistentes), previa toma de coprocultivo o Film array de deposiciones. El paciente inmunosuprimido debe hospitalizarse y recibir un esquema de más amplio espectro, una vez pancultivado. La DA del viajero puede ser bacteriana, viral o parasitaria, generalmente bacterianas, autolimitadas y, habitualmente no tiene indicación clínica de antibióticos en niños.

2. **Probióticos:** Existe escasa evidencia de eficacia para muchas cepas, y tienen un efecto modesto en la recuperación de la diarrea infecciosa. Se ha demostrado algunos beneficios en metaanálisis con el uso de ciertos probióticos. Los más estudiados para DA son *Lactobacillus rhamnosus GG* y *Saccharomyces boulardii*.

El mecanismo de acción es multifactorial. Microorganismos vivos ingeridos en ciertas cantidades ejercen efecto benéfico en la flora intestinal modificando su composición y actuando contra los 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 en estudios clínicos que incluyeron niños desnutridos del tercer mundo con SDA, donde la administración de zinc, se asoció a acortamiento sutil de la duración de la diarrea. Actualmente, la OMS lo recomienda a todos los niños con SDA, entre 6 meses y 5 años. Generalmente es seguro de usar y no tiene efectos secundarios, sin embargo, no hay beneficio claro demostrado de su uso en niños no desnutridos.

4. **Adsorbentes y antisecretores:** Es un grupo heterogéneo de medicamentos que incluye adsorbentes como el kaolin-pectina, atapulguita y carbón activado que ya no están recomendados, y la Smectita que puede ser recomendado, pero no existe en Chile. Dentro de los antisecretores, el subsalicilato de bismuto no está recomendado. El único antisecretor recomendado es el racecadotrilo.

El racecadrotilo 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 estudiado y validado en pacientes hospitalizados con deshidratación, es decir en pacientes bajo Plan C (probablemente diarrea secretora de alto volumen) y se desconoce si se puede extrapolar a otras situaciones. Reduce la duración de la diarrea (días) y tasa de perdida 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. Es decir, puede ser considerado en el manejo de SDA, sin embargo, no existen estudios bien diseñados prospectivos de eficacia y seguridad en niños ambulatorios con SDA.

5. **Medicamentos no recomendados:** no se recomienda el uso rutinario de prebióticos, ácido fólico, glutamina, antieméticos (ej. ondansetrón) ni agentes antimotilidad (ej. loperamida). Estos últimos prolongan la duración de algunas diarreas bacterianas y se han asociado a casos raros de íleo paralítico fatal.



PREVENCIÓN

Además de las medidas de consumo de agua y alimentos seguros, como medida preventiva existe la vacuna de rotavirus, que es altamente efectiva en prevenir la gastroenteritis por rotavirus y la hospitalización por esta causa. Múltiples sociedades a nivel mundial recomiendan la vacunación universal de lactantes contra Rotavirus (OMS, Academia Americana de Pediatría, ESPGHAN, entre otras).

Esta vacuna 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 a 8 meses de vida.

Vacunas rotavirus disponibles

- **Rotarix (GlaxoSmithKline):** está constituida por virus humano vivo atenuado, es monovalente, se administra en 2 dosis vía oral. Estudios observacionales de infección natural por Rotavirus sugieren que la infección por un serotipo provee protección cruzada al menos parcial contra la mayoría de los otros serotipos. Está licenciada en 102 países.
- **RotaTeq (Merck & Co. Inc):** está constituida por virus humano-bovino recombinante, es pentavalente, protege contra los serotipos humanos más frecuentes (G1, G2, G3, G4, P1 [8]). 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 con deshidratación grave. Se ha observado también con ambas vacunas un importante efecto de inmunidad de rebaño, logrando disminuir la morbilidad de la población no vacunada.

Ambas vacunas son seguras, con tasas de mortalidad y efectos adversos serios similares entre pacientes sometidos a placebo y a vacuna. La intususcepción es un efecto adverso potencial muy poco frecuente de las vacunas orales contra Rotavirus, ocurriendo en forma estimada entre 1 en 20.000 y 1 en 100.000 receptores de vacunas en países de mediano o alto ingreso. La historia de intususcepción previa es una contraindicación para administrar vacuna oral contra Rotavirus, sin embargo, en lactantes previamente sanos, el riesgo de intususcepción post-vacuna es francamente más bajo que el riesgo de gastroenteritis severa por Rotavirus en pacientes no vacunados, por lo tanto, la recomendación es la vacunación universal y la observación cautelosa los primeros 14 días post-vacunación.

Posterior a la administración de la vacuna, existe una excreción de virus en las heces cuyo peak ocurre a los 7 días post vacuna, por lo que se debe advertir a los cuidadores y promover un lavado de manos frecuente y eficaz.

PUNTOS CLAVES

- **La Diarrea Aguda es un problema frecuente.**
- **Las causas virales son las más comunes, y se debe sospechar DA bacteriana frente a fiebre, disentería, diarrea profusa (secretora) y compromiso sistémico (invasora: bacteriana).**
- **La deshidratación es el factor central a tratar, y la hospitalización es selectiva.**
- **En general no requiere estudio microbiológico (90%).**
- **La realimentación normal debe ser precoz.**
- **Se recomienda el uso de SRO hipotónicas para rehidratar.**
- **Se debe mantener la lactancia materna, evitando el uso de leches hidrolizadas o diluidas.**
- **Debe evitarse el uso de medicamentos innecesarios.**

Referencias

1. Gana JC, Harris P, Hodgson MI, Eds. Práctica Clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Ediciones UC, 2015. ISBN 978-956-14-1627-7.
2. Guarino A, Lo Vecchio A, Dias JA, Berkley JA, Boey C, Bruzzese D, Cohen MB, Cruchet S, Liguoro I, Salazar-Lindo E, Sandhu B, Sherman PM, Shimizu T. Universal Recommendations for the Management of Acute Diarrhea in Nonmalnourished Children. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2018 Nov;67(5):586-593.
3. Ofei SY, Fuchs GJ 3rd. Principles and Practice of Oral Rehydration. Curr Gastroenterol Rep. 2019 Dec 7;21(12):67. doi: 10.1007/s11894-019-0734-1.
4. Dini-G, Elizabeth, De Abreu-C, Jorge, & López-M, Emeris. (2004). Osmolalidad de bebidas de consumo frecuente. Investigación Clínica, 45(4), 323-335.
5. Mejía Salas, Héctor. (2006). Sales de Rehidratación Oral: de Osmolaridad reducida y otras Sales de Rehidratación. Revista de la Sociedad Boliviana de Pediatría, 45(3), 201-205.
6. Use of probiotics for the management of acute gastroenteritis in children: an update. JPGN 2020, 71(2):261-269.
7. Rotavirus vaccines. WHO position paper - July 2021. Wkly Epidemiol rec 2021:96:301.
8. Cortese MM, Parashar UD, Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Prevention of rotavirus gastroenteritis among infants and children: recommendations of the Advisory Committee on Immunization Practices (ACIP). MMWR Recomm Rep 2009; 58:1.
9. O´Ryan Miguel. Rotavirus vaccines for infants. Uptodate 2023.

Constipación crónica

DRA. MARÍA JOSÉ DE LA PIEDRA B.
DR. PAUL HARRIS D.
Departamento de Gastroenterología
y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIÓN

La constipación es un problema muy común durante la niñez. Corresponde a una condición aguda o crónica caracterizada por la disminución de la frecuencia y/o incremento del tamaño y consistencia de las deposiciones, con dificultad o dolor a la defecación.

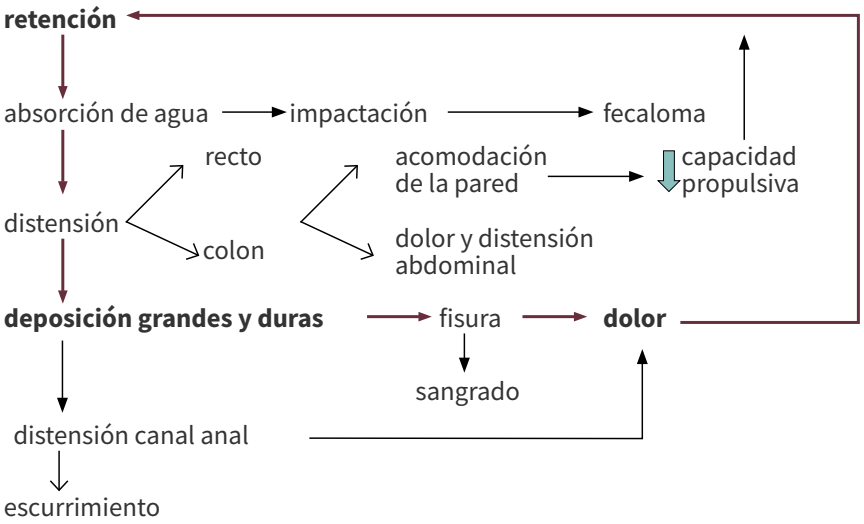
Puede ser de origen funcional (CCF) en un 95% u orgánica (CCO) en un 5% de los casos. La CCF es el trastorno digestivo funcional más prevalente en preescolares (18,5%) y niños y adolescentes (14,1%). A pesar de que los niños con constipación orgánica son un grupo muy pequeño, es fundamental sospecharla y diagnosticarla, ya que ello permite brindar un tratamiento específico.

La definición más aceptada de CCF corresponde a los Criterios diagnósticos de ROMA IV (que se encuentran en proceso de actualización a criterios de ROMA V), detallados a continuación:

DEBE INCLUIR 2 O MÁS DE LOS SIGUIENTES, OCURRIENDO AL MENOS 1 VEZ POR SEMANA, POR AL MENOS 1 MES, Y PRESENTANDO CRITERIOS INSUFICIENTES PARA EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE INTESTINO IRRITABLE:	
1	2 o menos defecaciones en el baño por semana en un niño con edad de desarrollo de al menos 4 años.
2	Al menos 1 episodio de incontinencia fecal a la semana.
3	Historia de retención excesiva de deposiciones.
4	Historia de deposiciones duras o dolorosas.
5	Presencia de una gran masa fecal en el recto.
6	Historia de deposiciones de gran tamaño que pueden tapar el baño.
7	Después de una evaluación adecuada, los síntomas no se explican por otra condición médica.

FISIOPATOLOGÍA DE LA CONSTIPACIÓN

FIGURA 1: Fisiopatología de la constipación.



EVALUACIÓN

En la gran mayoría de los casos, una historia clínica detallada y un examen físico completo son suficientes para diferenciar entre CCF y constipación de causa orgánica. Dentro de la historia, es fundamental buscar los siguientes signos de alarma que hacen sospechar organicidad:

Eliminación tardía de meconio (después de las 48 horas de vida).
Constipación de inicio precoz (primer mes de vida): es importante diferenciar de la disquecia del lactante, fenómeno transitorio muy común asociado a inmadurez, y caracterizado por la presencia de deposiciones espaciadas en el tiempo, con gran esfuerzo, a veces acompañadas de llanto, pero de consistencia normal.
Falta de respuesta a tratamiento médico bien llevado.
Síntomas sistémicos, tales como fiebre, distensión abdominal, náuseas, vómitos, pérdida de peso o mal incremento ponderal, disminución del apetito, diarrea con sangre.
Diarrea intermitente y deposiciones explosivas.
Examen neurológico alterado: disminución de tono, ausencia de reflejo cremasteriano, disminución de reflejos de extremidades inferiores.
Síntomas de patologías específicas: hipotiroidismo, fibrosis quística, enfermedad celíaca, entre otros.

La historia clínica debe complementarse con un examen físico completo, incluyendo evaluación del crecimiento. En el examen abdominal debe evaluarse la presencia de distensión y masas abdominales o pélvicas. Siempre realizar una revisión de la región lumbosacra buscando signos de disrafia espinal (mechón de pelo, desviación de la línea glútea, hiperpigmentación, etc.), examen perianal y examen neurológico focalizado a reflejos osteotendíneos, función sensorial y motora. El tacto rectal no debe realizarse en forma rutinaria, sino que se reservar para casos seleccionados (ej. lactante menor con alta sospecha de enfermedad de Hirschsprung).

ESTUDIO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Frente a la sospecha de patología orgánica, se debe realizar un estudio seleccionado estrictamente según la orientación diagnóstica. Éste puede incluir estudios de laboratorio, imágenes, estudios de motilidad (manometría anorrectal, manometría colónica, estudio con marcadores radiopacos) y estudio histológico (biopsia rectal). Se debe elegir el examen a realizar de acuerdo a la sospecha etiológica de constipación crónica orgánica, siendo estos divididos en cuatro categorías:

1. **Patologías sistémicas/ endocrinológicas/ metabólicas/ fármacos:** considerar hipotiroidismo, hipocalcemia, intoxicación por plomo, fibrosis quística, enfermedad celíaca. Generalmente en el chequeo basal de laboratorio debe incluirse pruebas tiroideas, calcemia, fosfemia y estudio de enfermedad celíaca. Considerar también que algunos fármacos pueden causar constipación, tales como los anticolinérgicos (descongestionantes, antiespasmódicos, anticonvulsivantes, antidepresivos), diuréticos, antiácidos, opiáceos, entre otros.

2. **Alteraciones anatómicas de la región anorrectal y del colon:**
   a. **Congénitas:** ectopia anal, ano imperforado, estenosis colónica.
   b. **Adquiridas** (ej. estenosis colónica secundaria a enterocolitis necrotizante o enfermedad inflamatoria intestinal).

El examen de elección para esta categoría corresponde a un estudio de imagen según sospecha, tal como radiografía de abdomen, resonancia de abdomen y pelvis y/o enema baritado.

3. **Alteraciones de la inervación:**
   a. **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 (ej. Enfermedad de Hirschprung), hipoganglionosis (disminución) o displasia neuronal (también llamado disganglionosis, corresponde a entidades donde las células ganglionares están presentes, pero no funcionales).
   b. **Extrínseca:** patología del sistema nervioso central, sobre todo de la médula espinal (médula anclada, espina bífida, mielomeningocele, agenesia de sacro, lipoma de la médula, entre otros).

4. **Alteraciones musculares:**
   a. **Miopatía visceral:** compromete a los músculos que conforman la pared del intestino, tanto la capa longitudinal como la circular.
   b. **Hipotonía de la musculatura abdominal** (musculatura estriada), asociadas a patologías de base (ej. Síndrome de Down, Síndrome de Prune Belly).

Para las patologías de los grupos 3 y 4, se requiere estudio de motilidad y/o estudio histológico.

TRATAMIENTO MÉDICO DE LA CONSTIPACIÓN

Es fundamental la educación para evaluar la dinámica familiar, derribar mitos, aliviar culpas y asegurar una buena adherencia al tratamiento. Debe promoverse el hábito de ir al baño todos los días, idealmente después de las comidas para aprovechar el reflejo gastrocólico, y también la alimentación rica en fibra. La fibra actúa aumentando la retención de agua, sustrato para bacterias y fermentación colónica (aumento de carga osmótica y arrastre agua). No debe apurarse el proceso de retiro de los pañales en preescolares con constipación, ya que esto genera mayor retención.

El tratamiento se puede dividir en 2 etapas, la desimpactación y la mantención.

1. **Desimpactación y vaciamiento del fecaloma:** el objetivo de esta intervención es desocupar el recto. Preferentemente se realiza de manera ambulatoria, idealmente prefiriendo la vía oral, con polietilenglicol (PEG) 3350. Puede complementarse con enemas rectales, que deben utilizarse con precaución por su riesgo de alteraciones hidroelectrolíticas (hiperfosfemia que puede ser fatal, hipocalcemia), por lo que están contraindicados en lactantes. De no lograrse el vaciamiento en forma ambulatoria, puede requerirse la hospitalización para instalación de sonda nasogástrica y administración de solución de polietilenglicol con electrolitos y/o proctoclisis.

En esta etapa puede requerirse tratamiento de las fisuras anales con cremas cicatrizantes con o sin corticoides, anestesia tópica (dimecaína), limpieza local, baños de asiento y a veces vasodilatadores para aumentar el flujo local (nitroglicerina, isosorbide dinitrato).

2. **Mantención:** el objetivo es prevenir la reacumulación de deposiciones, promoviendo las evacuaciones diarias y blandas, sin retención y sin dolor. La clave es lograr una buena adherencia a tratamiento. Para ello, existen laxantes osmóticos, laxantes estimulantes y proquinéticos.
   a. **Agentes osmóticos:** producen un efecto osmótico causando retención de agua en el lumen intestinal, por lo que pueden producir un poco de distensión. Ejemplos: PEG 3350, lactulosa, manitol, sorbitol, lactitol, sulfato de magnesio, citrato de magnesio, hidróxido de magnesio, fosfatos, citrato de sodio, extracto de sopa de malta.
   b. **Agentes estimulantes de la defecación:** aumentan la motilidad intestinal y disminuyen la absorción de agua y electrolitos. Los mediadores son histamina, serotonina y prostaglandinas, que actúan como segundos mensajeros y aumentan defecación. Ejemplos: polifenólicos (bisacodil, picosulfato de sodio, fenolftaleína, oxifenisatina), antraquinonas (senna, dantron), misceláneos (glicerina, docusato de sodio, aceite de castor).
   c. **Proquinéticos:** los clásicamente utilizados, como la cisaprida, no se utilizan habitualmente por su alto riesgo de efectos adversos graves (ej. prolongación del intervalo QT). En algunos casos podría utilizarse prucaloprida, un agonista selectivo del receptor de serotonina 5HT4 que tiene un mejor perfil de seguridad.

La falla del tratamiento médico, definido por el fracaso de las medidas anteriores después de tres meses desde el inicio de la terapia, puede ocurrir por las siguientes razones:

i. El recto esta aún ocupado por lo que se debe repetir fase de desimpactación.

ii. Mal cumplimiento del tratamiento, por lo que se debe reforzar la educación.

iii. La constipación es debida a causas orgánicas que requieren un mayor estudio.

iv. Contracción paradojal no consciente del esfínter anal externo, en que el paciente contrae el músculo puborrectal al momento de defecar, no logrando eliminar deposiciones. Es más frecuente en pre-adolescentes y adultos.

Enfermedad de Hirschsprung

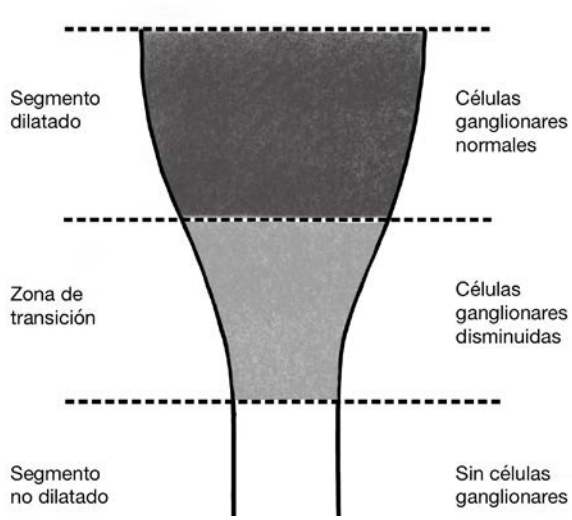
La enfermedad de Hirschsprung (EH) corresponde a un trastorno motor del colon, causado por una migración cefalocaudal incompleta de las células de la cresta neural (precursoras de las células ganglionares) durante el desarrollo embrionario del intestino. Esto resulta en un segmento distal aganglionico del colon sin capacidad de relajarse, lo que genera una obstrucción funcional.

Existen diversas mutaciones genéticas relacionadas con el desarrollo de esta enfermedad, las más relevantes asociadas al gen RET, proto-oncogen fundamental para el normal desarrollo del sistema nervioso entérico.

La extensión de esta enfermedad depende de la longitud de la zona aganglionica de la pared intestinal. Se puede clasificar entonces como patología de segmento corto cuando afecta sólo la región recto-sigmoides (80%, tipo más frecuente), o patología de segmento largo cuando se extiende proximal al colon sigmoides.

Fisiopatología: las fibras parasimpáticas y simpáticas interactúan con el plexo intrínseco de la muscular y submucosa, relajando y contrayendo la musculatura lisa, respectivamente. Las fibras simpáticas no necesitan segunda neurona para producir su función, sin embargo, las fibras parasimpáticas sí lo necesitan por lo que en la EH, en ausencia de plexos ganglionares se produce hipertrofia e hiperplasia de fibras colinérgicas, no funcionantes, con predominio del tono simpático. Así, el segmento distal aganglionico del colon se encuentra contraído en forma permanente, produciendo un fenómeno de retención y dilatación secundaria del segmento proximal al afectado aganglionico. Este cambio de calibre nos permite sospechar esta patología en el enema baritado **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Esquema del colon en EH.



Presentación clínica: la mayoría de los pacientes con Hirschprung son diagnosticados en el período neonatal, por la presencia de signos de obstrucción intestinal distal, tales como vómitos biliosos, distensión abdominal y ausencia de deposiciones. Dentro del examen físico, clásicamente se describe al tacto rectal la presencia de un esfínter anal apretado, ampolla rectal vacía o estrecha, salida explosiva de gases y/o deposiciones al retirar el dedo ("squirt sign").

Aquellos pacientes con patología de menor severidad (segmento corto o ultra-corto) pueden ser diagnosticados de forma más tardía, en contexto de constipación crónica y falla de medro.

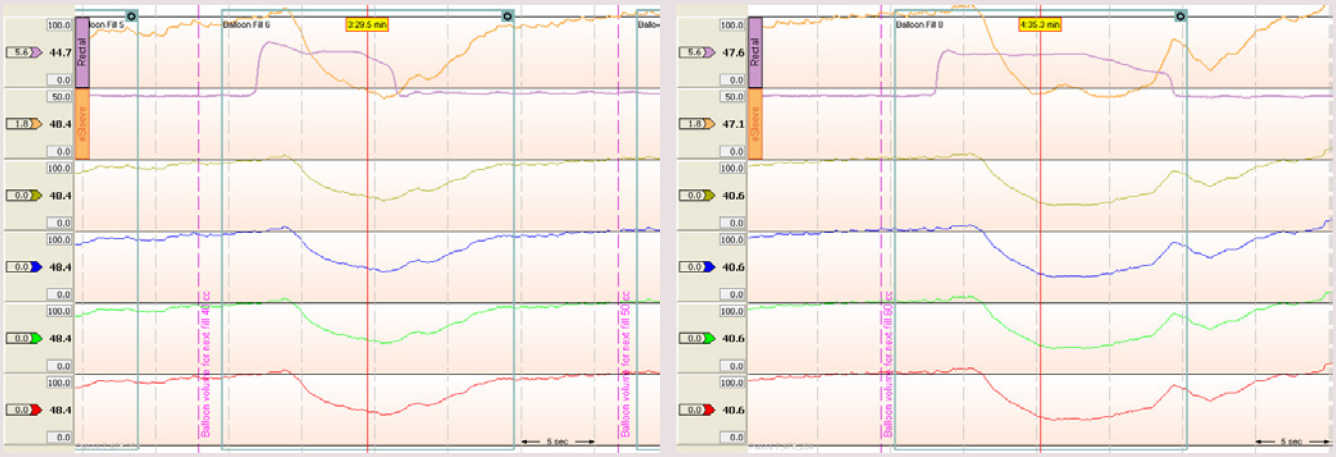
Diagnóstico: la EH se sospecha mediante hallazgos en la radiografía de abdomen simple, enema baritado y/o manometría anorrectal, y se confirma mediante la biopsia rectal. El orden y la elección de los exámenes dependerá de la edad del paciente, la sospecha clínica y los recursos disponibles. La radiografía de abdomen simple puede mostrar distensión de asas y ausencia de aire hacia distal. En el enema baritado característicamente se observa un cambio de calibre del lumen colónico; el segmento colónico distal contraído, una zona de transición (en forma de triángulo invertido) y dilatación del segmento proximal a la zona afectada **(Figura 3)**.

FIGURA 3: Enema baritado en paciente con EH.



Respecto a la manometría anorrectal, corresponde a un examen realizado con o sin sedación, según la edad del paciente, y que consiste en introducir un balón en el recto que se infla con aire en volúmenes crecientes, simulando el bolo de deposiciones. Este balón está conectado a un sistema de transductores de presión. El examen busca generar el reflejo recto-anal inhibitorio, fenómeno normal que consiste en la relajación del esfínter anal interno ante la distensión del recto, que ocurre en un esfínter correctamente inervado. La ausencia de este reflejo es sugerente de EH **(Figura 4)**.

FIGURA 4: Registro de manometría anorrectal.



La biopsia rectal por succión es un procedimiento fácil, sencillo y ambulatorio. Permite tomar una muestra de mucosa y submucosa rectal. La biopsia rectal tomada de forma quirúrgica es transmural y permite evaluar todas las capas de la pared intestinal (incluye plexos musculares).

En ambos casos, la ausencia de células ganglionares en la biopsia permite confirmar la EH.

El tratamiento de la EH es quirúrgico. Consiste en resecar el segmento colónico afectado y realizar una anastomosis del recto distal con colon sano, preservando la función del esfínter anal interno.

PUNTOS CLAVES

- **La constipación es una causa frecuente de consulta y es mayoritariamente de origen funcional.**
- **El tratamiento médico debe considerar la educación, el manejo de las fisuras y des-impactación inicial (vaciamiento de fecaloma) si están presentes, y un tratamiento farmacológico prolongado para posteriormente educar en aspectos de la dieta y de la formación de hábitos.**
- **En niños, los laxantes de elección deben ser de tipo osmóticos.**
- **El estudio invasivo con enema baritada, manometría anorrectal y estudios histológicos deben quedar reservados para niños con sospecha de organicidad.**

Referencias

1. Gana JC, Harris P, Hodgson MI, Eds. Práctica Clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Ediciones UC, 2015. ISBN 978-956-14-1627-7.
2. Robin SG, Keller C, Zwiener R, et al. Prevalence of Pediatric Functional Gastrointestinal Disorders Utilizing the Rome IV Criteria. J Pediatr 2018; 195:134.
3. Tabbers MM, DiLorenzo C, Berger MY, et al. Evaluation and treatment of functional constipation in infants and children: evidence-based recommendations from ESPGHAN and NASPGHAN. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2014; 58:258.
4. Rubin GP. Childhood constipation. Am Fam Physician 2003; 67:1041.
5. Sood MR. Constipation in infants and children: Evaluation. Up to date 2023.

Dolor abdominal crónico

DRA. MARÍA JOSÉ DE LA PIEDRA B.
DR. PAUL HARRIS D.
Departamento de Gastroenterología
y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIÓN

El Dolor Abdominal Crónico (DAC), antiguamente llamado dolor abdominal recurrente (DAR) por Apley y cols., se define como aquel dolor constante o intermitente de al menos dos meses de evolución. El DAC 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 establecidos en los sucesivos consensos de la organización ROMA. Actualmente, se encuentran vigentes los criterios ROMA IV. Estos criterios han sido importantes para permitir hacer el diagnóstico sobre bases positivas, y no como un largo proceso diagnóstico de descarte.

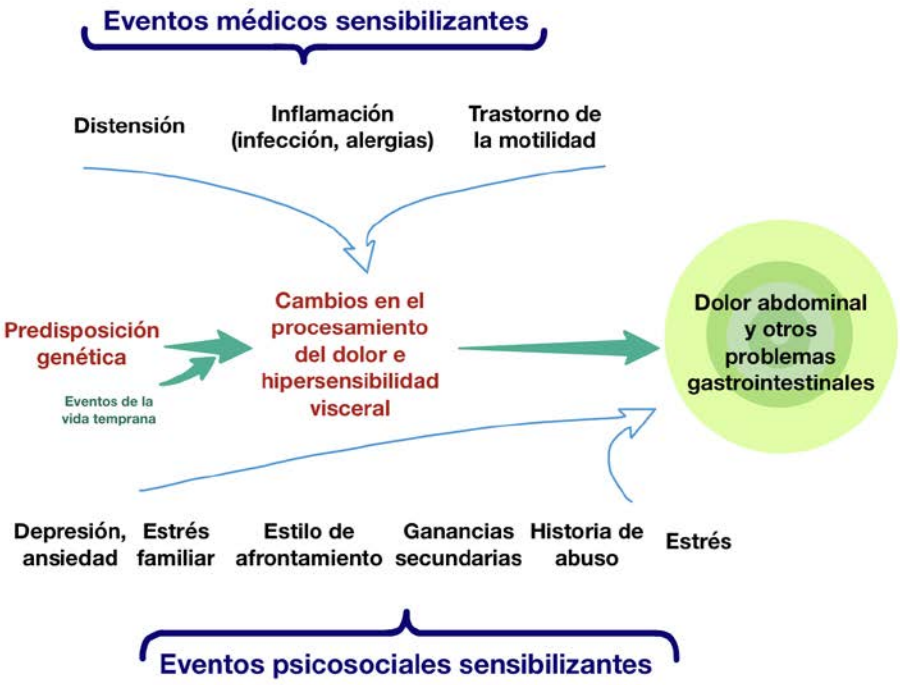
EPIDEMIOLOGÍA

El DAC afecta al 10 a 19% de los niños, siendo más frecuente en niños entre 4 y 6 años y en adolescentes tempranos. Se estima que el DAC es el 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 preadolescencia.

FISIOPATOLOGÍA

Los receptores del dolor en el abdomen se activan por estímulos mecánicos (ej. estiramiento) y químicos (ej. sustancia P, bradiquinina, serotonina, histamina, prostaglandinas, etc.). Distintos tipos de estímulo actúan en forma conjunta para influenciar la percepción del dolor. El umbral para percibir dolor por estímulos viscerales varía entre individuos, ya que la percepción del dolor es compleja e involucra la sensibilidad visceral y el procesamiento psicológico.

El DAC funcional es el resultado de la interacción de factores genéticos y ambientales (ej. prematurez, uso de antibióticos, procedimientos invasivos, abandono parental, estrés, etc.) que se traducen principalmente en hiperalgesia visceral y desregulación del eje sistema nervioso central-sistema neuroentérico. Ello conduce a respuestas caracterizadas por dismotilidad y reacciones autonómicas anómalas, que son moduladas por factores psicosociales del paciente. Los procesos normales (ej. la peristalsis) pueden ser percibidos como dolorosos, y también ocurre con frecuencia que un dolor gatillado por un estímulo inicial (ej. infección gastrointestinal) se cronifica, incluso después de que ese estímulo se haya resuelto. La expresión de los síntomas y las conductas adoptada frente a éstos, suelen ser aprendida de modelos familiares **(Figura 1)**.



Fisiopatología de los trastornos de dolor abdominal funcionales. La hiperalgesia visceral que conduce a la discapacidad se muestra como el resultado final de factores médicos sensibilizantes que superponen a un trasfondo de predisposición genética y acontecimientos tempranos de la vida.

FIGURA 1. Adaptación de esquema extraído del artículo: Hyams JS, Di Lorenzo C, Saps M, Shulman RJ, Staiano A, van Tilburg M. Functional Disorders: Children and Adolescents. Gastroenterology. 2016 Feb 15:S0016-5085(16)00181-5.

EVALUACIÓN Y DIAGNÓSTICO

Anamnesis. Debe ser bien estructurada y completa, validando al paciente y explicando a la familia que el dolor, en caso de ser funcional, no es simulado sino real. Se debe caracterizar bien el dolor (localización, duración, carácter, horario, intensidad, factores gatillantes, factores aliviantes, etc.), síntomas asociados (distensión, náuseas, vómitos, palidez, anorexia, etc.), hábitos alimentarios y de defecación. En adolescentes mujeres debe indagarse respecto a la historia menstrual.

También es necesario investigar sobre desempeño escolar y social, historia de salud mental personal y de los padres, presencia de estrés y problemas de la esfera afectiva en el niño y su familia. Es muy frecuente que existan síntomas ansiosos y trastornos de ánimo en los padres de pacientes con dolor abdominal funcional.

Debe sospecharse una causa orgánica del dolor en la presencia de alguno de los siguientes signos de alarma:

Dolor que despierta habitualmente al niño durante la noche.
Dolor persistente en cuadrante superior derecho o inferior derecho del abdomen.
Dolor dorsal o lumbar.
Diarrea crónica significativa o diarrea nocturna.
Disfagia u odinofagia.
Vómitos significativos (biliosos, persistentes, en proyectil, o recurrentes).
Somnolencia constante luego de episodios paroxísticos de vómito.
Lesiones perirrectales.
Hemorragia digestiva.
Síntomas urinarios persistentes.
Lesiones orales recurrentes.
Lesiones de piel.
Artritis.
Baja de peso involuntaria.
Desaceleración de crecimiento.
Pubertad retrasada.
Historia familiar de enfermedad péptica, celíaca o inflamatoria intestinal.
Elevación persistente de proteínas de fase aguda.

Examen físico. Debe ser completo, incluyendo antropometría, desarrollo puberal, y evaluando la presencia de anemia, edema, úlceras orales, linfoadenopatías, masas abdominales, distensión abdominal y lesiones perianales.

Exámenes complementarios. Tanto en estudios observacionales como en revisiones sistemáticas, se ha demostrado que el rendimiento diagnóstico de los exámenes generales es muy bajo en pacientes con DAC sin signos de alarma. Los exámenes de laboratorio, imagenológicos y endoscópicos se deben considerar en los pacientes con síntomas de organicidad, siempre orientados a la sospecha clínica.

En primera instancia se deben considerar los siguientes estudios: hemograma, VHS y/o PCR, perfil bioquímico, lipasa, orina completa y urocultivo, screening de enfermedad celíaca. Según sospecha clínica de condiciones específicas, se pueden solicitar otros exámenes de laboratorio, tales como pruebas tiroideas (sospecha hipotiroidismo en constipación), examen parasitológico seriado de deposiciones (diarrea en pacientes con factores de riesgo), coprocultivo y toxina de *Clostridioides difficile (ex Clostridium)*, entre otros.

El estudio de imágenes está reservado para pacientes con signos de alarma, y la imagen a elección dependerá de la sospecha clínica (ej. ecografía abdominal ante sospecha de colelitiasis, radiografía esófago estómago duodeno ante sospecha de malrotación intestinal, etc.).

Diagnostico diferencial

El dolor abdominal puede responder a condiciones orgánicas o funcionales, las cuales no son mutuamente excluyentes, sino que pueden coexistir e interactuar.

Orgánico

Corresponde a condiciones secundarias a alteraciones fisiológicas, estructurales o bioquímicas. Deben sospecharse ante la presencia de **signos de alarma** descritos más arriba. Dentro de las causas de dolor abdominal orgánico se encuentran las siguientes:

CAUSAS FRECUENTES
Enfermedad péptica (esofagitis por RGE, gastritis, úlcera gástrica o duodenal, infección por H. pylori)
Malabsorción de carbohidratos (ej. intolerancia a la lactosa)
Enfermedad celíaca
Constipación (puede ser orgánica o funcional)
Dismenorrea
Enfermedad por reflujo gastroesofágico
Dolor musculoesquelético
Infección parasitaria
CAUSAS MENOS FRECUENTES
Endometriosis
Esofagitis eosinofílica
Alergia alimentaria
Enfermedad inflamatoria intestinal
Proceso inflamatorio pelviano
Infección del tracto urinario
CAUSAS RARAS
Bezoar
Linfoma de Burkitt
Hepatitis crónica
Pancreatitis crónica
Cuerpo extraño
Colelitiasis / colecistitis crónica / quiste de colédoco
Malrotación intestinal
Isquemia mesentérica
Intoxicación por metales pesados
Entre otros

Funcional

Criterios diagnósticos de los trastornos digestivos funcionales pediátricos con dolor abdominal (H2). Clasificación de ROMA IV

H2A: DISPEPSIA FUNCIONAL
Debe incluir 1 o más de los siguientes síntomas durante al menos 4 días al mes y un mínimo de 2 meses antes del diagnóstico: **1.** Plenitud postprandial. **2.** Saciedad precoz. **3.** Dolor epigástrico o ardor no asociado con la defecación. **4.** Los síntomas no se pueden atribuir a otra enfermedad, después de una evaluación médica adecuada. **Subtipos: A.** Síndrome de discomfort postprandial **B.** Síndrome del dolor epigástrico
H2B: SÍNDROME DE INTESTINO IRRITABLE
Debe incluir todos los criterios siguientes al menos 2 meses antes del diagnóstico: **1.** Dolor abdominal al menos 4 días al mes asociado con uno o más de los siguientes: **a)** Relacionado con la defecación. **b)** Cambio en la frecuencia de las deposiciones. **c)** Cambio en la forma/apariencia de las deposiciones. **2.** En niños con estreñimiento, el dolor no se resuelve con la resolución del estreñimiento. **3.** Los síntomas no se pueden atribuir a otra enfermedad, después de una evaluación médica adecuada.
H2C: MIGRAÑA ABDOMINAL
Debe incluir todos los siguientes criterios, al menos en 2 ocasiones, en los 6 meses previos al diagnóstico: **1.** Episodios paroxísticos y agudos de intenso dolor abdominal periumbilical, en línea media o de localización difusa que dura 1 hora o más (debe ser el síntoma más grave y alarmante). **2.** Episodios separados por semanas o meses. **3.** El dolor es incapacitante e interfiere con las actividades de la vida diaria. **4.** El patrón de síntomas es estereotipado en cada paciente. **5.** El dolor está asociado con 2 o más de los siguientes síntomas: - Anorexia. - Náuseas. - Vómitos. - Cefalea. - Fotofobia. - Palidez. **6.** Los síntomas no se pueden atribuir a otra enfermedad, después de una evaluación médica adecuada.
H2D: DOLOR ABDOMINAL FUNCIONAL – NO ESPECIFICADO
Al menos los 2 meses previos al diagnóstico deben haber tenido 4 o más episodios por mes de todos los siguientes: **1.** Dolor abdominal episódico o continuo que no solamente ocurre con eventos fisiológicos (comida/menstruación). **2.** Criterios insuficientes para etiquetarlo de síndrome del intestino irritable, dispepsia o migraña abdominal. **3.** Los síntomas no se pueden atribuir a otra enfermedad, después de una evaluación médica adecuada.

ENFOQUE TERAPEÚTICO

Para los casos de dolor abdominal crónico de origen orgánico, se debe tratar la causa de base.

Con respecto al dolor abdominal funcional, requiere establecer una alianza terapéutica positiva entre el médico tratante y el paciente y familia, considerando un enfoque biopsicosocial. El tratamiento exitoso requiere que el diagnóstico sea hecho con seguridad, explicado racionalmente y que se tranquilice a la familia, que muchas veces tienen el temor de que el dolor sea causado por una enfermedad grave (ej. cáncer). Es fundamental que la familia entienda el rol colaborador del estrés y la ansiedad. Cuando los síntomas persisten pese a modificaciones del estilo de vida, o se identifican comorbilidades psiquiátricas (ej. trastornos de ansiedad y de ánimo), es necesario recurrir a un profesional de salud mental, para terapia cognitivo-conductual u otras técnicas.

Respecto a terapia farmacológica, el uso de antidepresivos tricíclicos está asociado a una respuesta favorable en una proporción importante de pacientes con dolor abdominal crónico, pero se deben usar en casos seleccionados.

PUNTOS CLAVES

- **La evaluación y el manejo del paciente con DAC deben ser acuciosos y completos, considerando el modelo biopsicosocial de los trastornos digestivos funcionales.**
- **La gran mayoría de los casos corresponde a dolor abdominal funcional, que actualmente se diagnostica de acuerdo a los criterios de ROMA IV.**
- **Sólo en caso de la presencia de signos de alarma, debe complementarse el estudio con exámenes que deben ir orientados a la sospecha clínica.**

Referencias

1. Gana JC, Harris P, Hodgson MI, Eds. Práctica Clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Ediciones UC, 2015. ISBN 978-956-14-1627-7.
2. Fishman MB, Aronson MD, Chacko MR. Chronic abdominal pain in children and adolescents: Approach to the evaluation. Up to date 2023.
3. American Academy of Pediatrics Subcommittee on Chronic Abdominal Pain. Chronic abdominal pain in children. Pediatrics 2005; 115:812.
4. Hyams JS, Di Lorenzo C, Saps M, Shulman RJ, Staiano A, van Tilburg M. Functional Disorders: Children and Adolescents. Gastroenterology. 2016 Feb 15:S0016-5085(16)00181-5.

Enfermedad celiaca

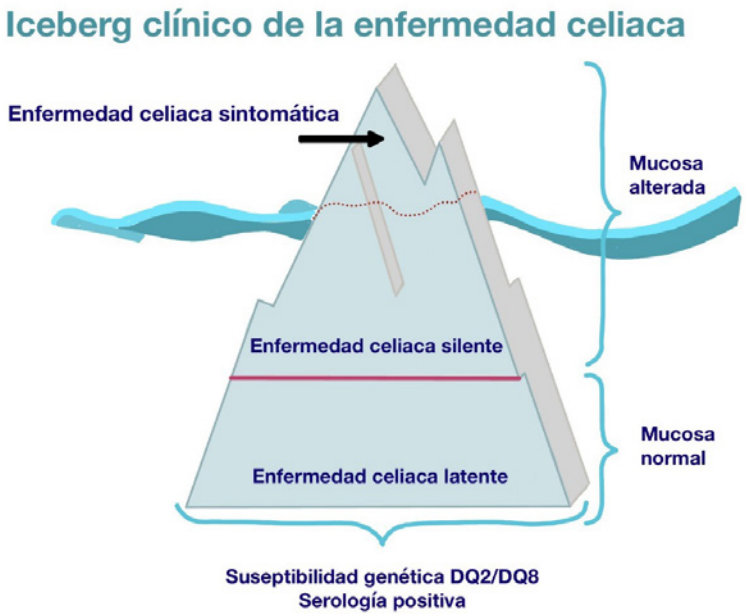
DR. GABRIEL ARANCIBIA A.
Departamento de Gastroenterología
y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIÓN

Enfermedad multisistémica, inmunomediada, con gatillante conocido. Su eje central es una enteropatía causada por una sensibilidad permanente al gluten en sujetos genéticamente predispuestos. Puede manifestarse con síntomas digestivos, con síntomas extradigestivos o, lo más frecuente, ser asintomática. De ahí el concepto del iceberg en la enfermedad celiaca **(Figura 1)**.

FIGURA 1: Formas clínicas de enfermedad celiaca.



EPIDEMIOLOGÍA

Se estima una prevalencia mundial de 1%. Existen zonas en el mundo donde la prevalencia es mayor, como ocurre con la península escandinava y la cuenca del mediterráneo. En Chile no hay aún estudios poblacionales de prevalencia y se estima que corresponde a la prevalencia mundial promedio.

RELEVANCIA

Al ser una enfermedad de alta prevalencia, se debe considerar en el diagnóstico diferencial de una amplia variedad de cuadros clínicos. En gran parte el aumento de la prevalencia en distintas poblaciones se ha debido a la búsqueda dirigida de enfermedad celiaca en grupos de alto riesgo en los que la prevalencia puede ser hasta 10 veces la de la población promedio, como ocurre en:

- Los familiares de primer grado de pacientes celiacos diagnosticados.
- Pacientes con patologías autoinmune (Diabetes Mellitus tipo I, tiroiditis de Hashimoto, enfermedad de Addison, hepatitis autoinmune, lupus eritematoso sistémico, artritis idiopática juvenil, vitíligo, entre otras).
- Pacientes con otras patologías con desregulación del sistema inmune de base, como ocurre con la enfermedad inflamatoria intestinal, la psoriasis y el déficit de IgA. En este último caso se produce una dificultad adicional en el diagnóstico, como veremos más adelante.
- Pacientes portadores de algunos síndromes genéticos como Down, Turner, Williams y algunas formas de Noonan.

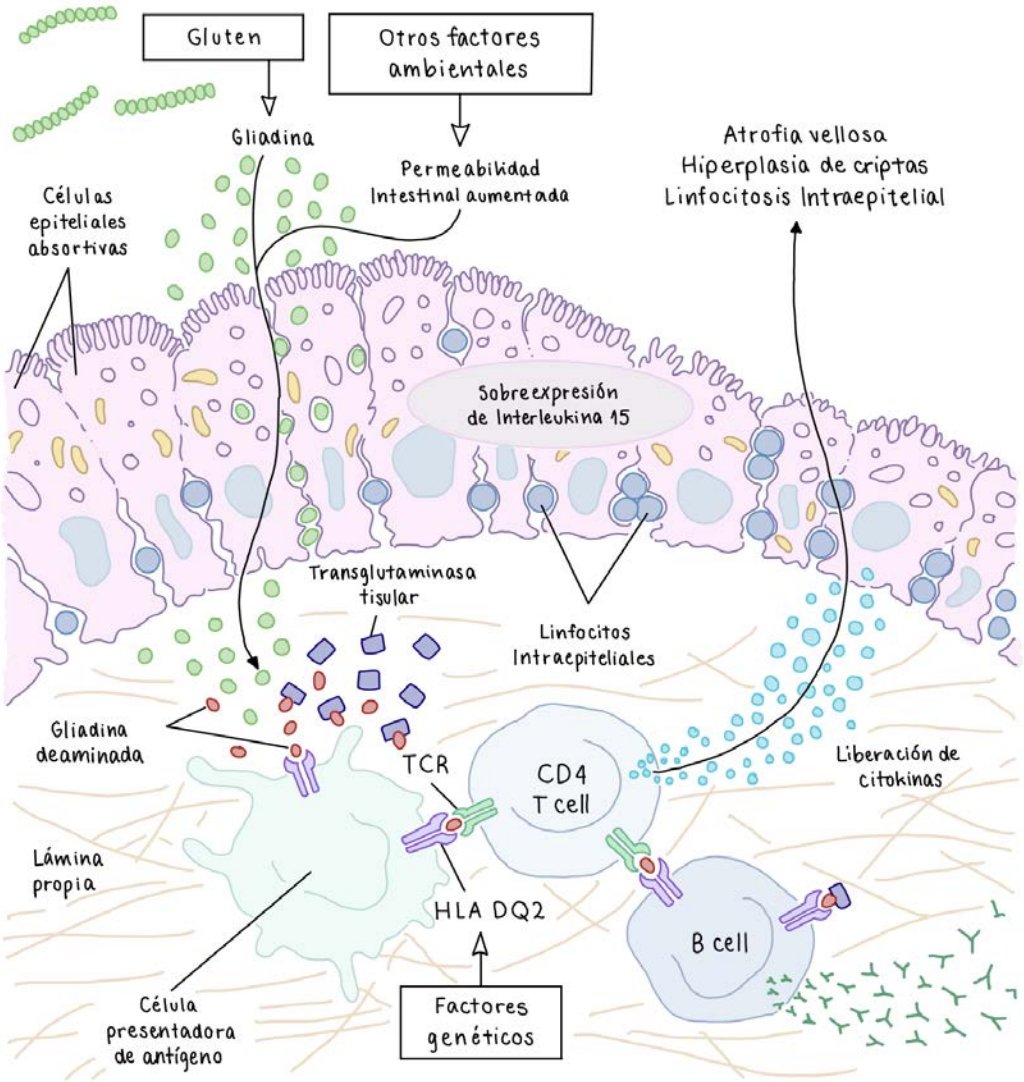
FISIOLOGÍA / FISIOPATOLOGÍA

- **Susceptibilidad genética:**
  - Los estudios iniciales en población del norte de Europa, especialmente en la península escandinava, demostraron predisposición genética en el complejo mayor de histocompatibilidad (brazo corto del cromosoma 6): DQ2 y DQ8. Estudios posteriores demostraron que también existen otros marcadores de predisposición genética, que pueden jugar un rol importante en otras zonas del mundo (Chile incluido) como lo es DQ7.

  - Su principal utilidad clínica es su alto valor predictivo negativo. Su valor predictivo positivo es bajo, pues al menos 30% de la población posee alguno de estos alelos.

El gluten es digerido en el lumen y ribete en cepillo intestinal a péptidos, principalmente gliadina (fracción soluble en alcohol del gluten). La gliadina induce cambios a través de la inmunidad innata en el epitelio y de la inmunidad adaptativa en la lámina propria. En el epitelio el daño provoca sobreexpresión de interleucina 15, que a la vez activa los linfocitos intraepiteliales. Estos linfocitos se tornan citotóxicos y dañan los enterocitos que expresan proteínas de estrés en su superficie. Se produce un aumento de la permeabilidad intestinal, permitiendo que la gliadina entre a la lámina propria donde es deaminada por la enzima transglutaminasa tisular, ocasionando la interacción con el HLA-DQ2 o HLA-DQ8 de la superficie de las células presentadoras de antígenos. La gliadina es presentada entonces a los linfocitos T CD4+ resultando en mayor producción de citoquinas que causan daño. Todo esto lleva a la atrofia vellositaria e hiperplasia de criptas y a la expansión de linfocitos B con la consecuente producción de anticuerpos **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Fisiopatología de la enfermedad celiaca.



ETIOLOGÍA

La enfermedad celiaca es una sensibilidad inmunomediada al gluten, con susceptibilidad genética en que el consumo de gluten en las personas predispuestas desencadena un proceso inflamatorio microscópico del intestino delgado, con variable velocidad de progresión, que lleva a una alteración de la capacidad abortiva y a una alteración de la permeabilidad intestinal.

CLÍNICA: ASPECTOS RELEVANTES DE ANAMNESIS Y EXAMEN FÍSICO

Indagar siempre antecedentes familiares de enfermedad celiaca y de enfermedades autoinmunes.

Especial importancia los antecedentes personales de síndromes genéticos, enfermedades autoinmunes y enfermedades con desregulación inmunológica, como se menciona arriba.

Realizar siempre una anamnesis detallada teniendo en cuenta el amplio espectro clínico de la enfermedad celiaca.

Es indispensable una valoración nutricional y un completo examen físico con especial énfasis en detectar elementos de malnutrición y signos asociados a las manifestaciones digestivas y extradigestivas de la enfermedad celiaca, las que se detallan a continuación:

1. **Manifestaciones digestivas:** cuando la enfermedad celiaca se manifiesta con síntomas digestivos, lo más frecuente es que lo haga como un síndrome de malabsorción, con diarrea crónica o intercurrente, dolor abdominal, distensión abdominal y falla de medro. En ocasiones, sobre todo en niños mayores, se puede manifestar predominantemente con síntomas de dismotilidad, como constipación, alteraciones del vaciamiento gástrico o dispepsia.
2. **Manifestaciones extradigestivas:** al ser la enfermedad celiaca multisistémica, puede afectar a varios órganos y sistemas:

- **Sistema nervioso central:** neuropatía periférica, ataxia cerebelosa, cefalea, alteraciones del ánimo.
  - El síndrome de Gobbi, entidad actualmente muy infrecuente pues requiere una enfermedad celiaca avanzada, se caracteriza por la tríada: epilepsia generalizada refractaria al tratamiento farmacológico convencional, calcificaciones occipitales bilaterales y enfermedad celiaca. Actualmente las manifestaciones neurológicas más frecuentes son la neuropatía periférica y la ataxia cerebelosa.
- **Piel:** dermatitis herpetiforme. Máculo-pápulas, con prurito intenso, de distribución simétrica. En el 90% de los casos se presenta sin síntomas gastrointestinales. Sin embargo, 75-90% de los casos presenta algún grado de atrofia vellositaria al momento del diagnóstico.
- **Alteraciones orales:** alteraciones del esmalte dentario y úlceras orales recurrentes.
- **Osteoarticulares:** artralgias es lo más frecuente. También ocurren artritis. Cuando están presentes, suelen ser oligoarticulares, de grandes articulaciones, asimétricas, migratorias y no deformantes. También es frecuente hallar osteopenia que puede llegar a generar osteoporosis.
- **Hepáticas:** lo más frecuente es la elevación inespecífica de las transaminasas. Se postula que el mecanismo subyacente es la alteración de la permeabilidad intestinal que provoca una sobrecarga detoxificadora del hígado. También es más frecuente en pacientes celiacos que en la población general el hígado graso, que puede llevar a la esteatohepatitis. Existen también hepatopatías asociadas a la enfermedad celiaca como la hepatitis autoinmune, la cirrosis biliar primaria y la colangitis esclerosante primaria.
- **Hematológicas:** lo más frecuente es la anemia ferropénica debido a déficit de absorción de hierro. También puede ser la anemia megaloblástica, predominantemente por déficit de absorción de folato y en segundo lugar por déficit de absorción de vitamina B12. Una manifestación poco frecuente es el hipoesplenismo asociado a la enfermedad celiaca, el cual presenta pancitopenia leve y característicamente en el frotis los cuerpos de Howell-Jolly.
- **Renales:** lo más frecuente es la nefropatía membranosa por depósitos mesangiales de IgA que se suele expresar con proteinuria y microhematuria en el examen de orina.
- **Cardiovascular:** los pacientes celiacos tienen en el mediano plazo un riesgo aumentado de cardiopatía isquémica debido a una alteración del metabolismo de la homocisteína con niveles elevados en forma persistente.
- **Otras manifestaciones,** en general secundarias a la malnutrición de nutrientes esenciales son: talla baja, retraso puberal, alteraciones de la fertilidad, abortos a repetición.
- **La complicación** más seria de la enfermedad celiaca no tratada es su riesgo relativo aumentado de linfoma intestinal.

Diagnósticos diferenciales

- Enteropatía por alergia a proteínas de leche de vaca.
- Síndrome post enteritis con malabsorción secundaria de hidratos de carbono luego de una gastroenteritis viral intensa.
- Metabolopatías con diarrea crónica (a-beta-o hipoproteinemias, enfermedad de Wolman, acrodermatitis enteropática).
- Fibrosis quística.
- Diarrea crónica inespecífica.
- Giardiasis.
- Enteropatía autoinmune.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de enfermedad celiaca sebe ser siempre sospechado en 2 contextos:

1. Frente a un cuadro clínico con las manifestaciones arriba descritas.
2. Pacientes pertenecientes a los grupos de riesgo, aunque sean asintomáticos.

Laboratorio general: debemos contar siempre con un hemograma, perfil bioquímico, perfil hepático e idealmente exámenes que valoren absorción, como ferritina.

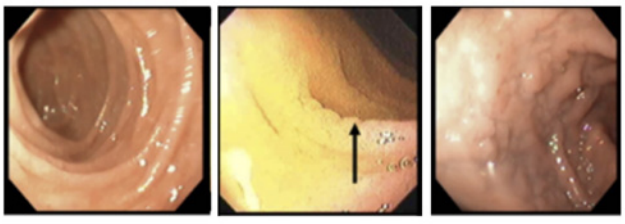
Laboratorio especifico: debe ser realizado con el paciente consumiendo gluten en forma normal. Como exámenes iniciales se recomienda solicitar inmunoglobulina A total e IgA anti transglutaminasa. En niños menores de 2 años, debido a sus niveles fisiológicos menores de IgA total, considerar agregar un segundo marcador de riesgo de enfermedad celiaca en base a IgA, como puede ser IgA anti endomisio o IgA anti gliadina deaminada. En caso de evidenciarse déficit de IgA, se pueden solicitar IgG anti transglutaminasa, IgG anti endomisio o IgG anti gliadina deaminada. Frente a sospecha de enfermedad celiaca y déficit de IgA (el que además tiene una fuerte asociación con la enfermedad celiaca), los marcadores serológicos en base a IgA pierden sensibilidad y hay dos conductas diagnósticas posibles: basarse en los resultados de los marcadores serológicos en base a IgG para solicitar o no la realización de biopsias de duodeno o, si la sospecha de enfermedad celiaca es alta, indicar directamente las biopsias para la confirmación histológica.

Frente a marcadores serológicos de riesgo de enfermedad celiaca positivos, se debe prestar atención a los valores puesto que, de acuerdo a las últimas guías diagnósticas publicadas por la ESPGHAN (European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition), frente a un valor de IgA anti transglutaminasa mayor a 10 veces el límite superior de la normalidad de acuerdo al rango del laboratorio en el que se realizó el examen y una IgA anti endomisio positiva en una muestra de sangre diferente, se puede hacer el diagnóstico de certeza de enfermedad celiaca sin necesidad de biopsia. Para todos los demás pacientes, que son la gran mayoría, hasta el día de hoy se requiere aún confirmación histológica. Si el diagnóstico se hizo en base a marcadores IgG por déficit de IgA, se requerirán siempre biopsias, independiente del valor del examen. Cabe destacar que la NASPGAHN (North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition) recomienda aún confirmación histológica para todos los pacientes.

Hoy en día, la obtención de biopsia se realiza a través de una endoscopía digestiva alta. Antiguamente se obtenía mediante cápsula de Watson-Clark.

Se recomienda tomar 4-6 biopsias, al menos 1 o 2 de bulbo duodenal, esto debido a que, en estadios iniciales de enfermedad celiaca, los cambios histológicos característicos podrían ser solo evidentes en el duodeno proximal. Debido a que la enfermedad celiaca afecta en parche, es recomendable que el endoscopista tome las biopsias que en las zonas que parezcan más afectadas y tome las biopsias en la forma más transversal posible para evitar dificultades técnicas al momento de analizarlas. Los hallazgos endoscópicos varían desde aspecto normal, vellosidades disminuidas en número y grosor, con borde festoneado o mucosa de aspecto nodular **(Figura 3)**.

FIGURA 3: Hallazgos endoscópicos de la enfermedad celiaca



Actualmente, algunos centros, además de la clásica tinción de hematoxilina-eosina, pueden hacer tinción de inmunohistoquímica para evidenciar aumento de linfocitos CD3. Los hallazgos histológicos se clasifican de acuerdo con los criterios de Marsh en mucosa normal, infiltrativa, hiperplásica y atrófica (la cual se subdivide en atrofia parcial, subtotal y total) **(Figura 4)**.

Las imágenes radiológicas no suelen aportar información relevante en el diagnóstico de enfermedad celiaca.

De acuerdo a la presencia de sintomatología clínica digestiva (tradicionalmente llamada forma clásica) o extradigestiva, el resultado de los marcadores serológicos, los hallazgos en la histología y la presencia del determinante genético, la enfermedad celiaca se ha clasificado en típica, atípica, silente, latente o potencial **(Tabla 1)**.

FIGURA 4: Hallazgos histológicos de la enfermedad celiaca

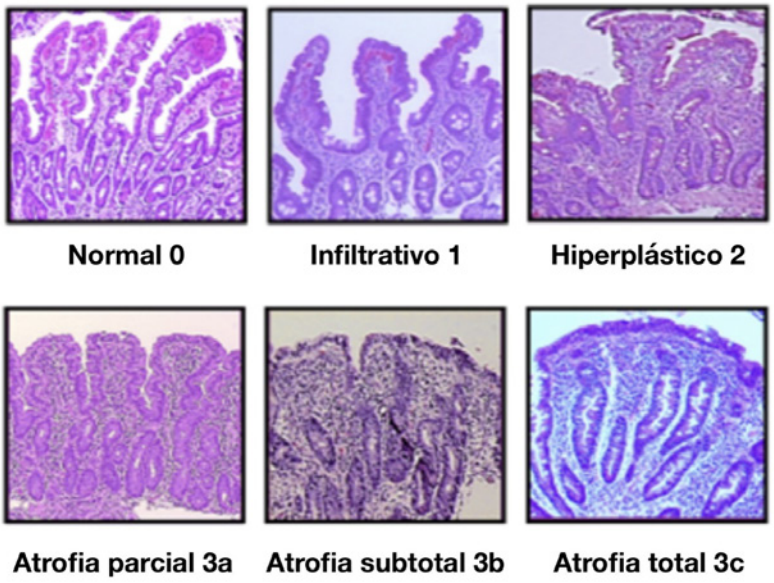


TABLA 1: Tipos de enfermedad celiaca.

	SÍNTOMAS	ANTICUERPOS	ENTEROPATÍA (BIOPSIA)	GENÉTICA (HLA DQ2/DQ8)
Clínica típica	+	+	+	+
Clínica atípica	+	+	+	+
Silente	-	+	+	+
Latente	-	+	-	+
Potencial	-	-	-	+

MANEJO

La principal indicación para el manejo de la enfermedad celiaca es una dieta estricta sin gluten, de por vida. En fase inicial post diagnóstico se requiere un periodo de suplementación de vitaminas, minerales y oligoelementos. Para aquellos pacientes con evidencia de intolerancia secundaria a la lactosa al momento del diagnóstico, se recomienda una dieta sin lactosa en forma transitoria y luego una gradual reintroducción en la medida que se evidencie una recuperación en la capacidad de digerir la lactosa.

- **Criterios de derivación**

El diagnóstico de certeza debe ser realizado por pediatra experto en enfermedad celiaca o por gastroenterólogo pediatra. Es importante una correcta interpretación de los exámenes de laboratorio y una correcta indicación y realización de endoscopia para obtener las biopsias requeridas. Es fundamental que el análisis histológico sea realizado por patólogo experto.

- **Criterios de hospitalización**

Hoy en día es inhabitual requerir hospitalizar a un paciente por enfermedad celiaca. Afortunadamente la crisis celiaca, entidad caracterizada por una presentación aguda de diarrea profusa, deshidratación severa, alteraciones hidroelectrolíticas y ácido-base asociado a manifestaciones neurológicas, cardiovasculares, renales y hemorrágicas, es actualmente es de muy baja prevalencia, en gran parte debido al diagnóstico y tratamiento oportunos.

En niños menores de 3 años y/o 12 kilos se recomienda realizar la endoscopia con apoyo de anestesista, lo que en algunos centros requiere manejo hospitalario.

- **Tratamiento farmacológico y no farmacológico**

Salvo la suplementación inicial de vitaminas, minerales y oligoelementos, la enfermedad celiaca no requiere tratamiento farmacológico, sino una dieta libre de gluten en forma estricta y de por vida.

- **Seguimiento y pronóstico**

Es importante el seguimiento por pediatra experto o gastroenterólogo pediatra para evidenciar recuperación nutricional en los casos que hubo deterioro, el alivio de los síntomas en los casos sintomáticos, la normalización de los exámenes de laboratorio, la educación sobre la dieta libre de gluten y verificar su cumplimiento. El apoyo por nutricionista, sobre todo en la etapa inicial es muy valioso. Existen instituciones sin fines de lucro como la fundación Convivir y la Corporación de Ayuda al Celiaco (Coacel) que ayudan a las familias con integrantes celiacos, como también el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA). La normalización de los marcadores serológicos puede tomar 6-12 meses o más en los casos en que al diagnóstico los valores fueron muy altos y el daño histológico muy avanzado.



PREVENCIÓN

No existen estrategias específicas de prevención de la enfermedad celiaca. Ha habido intentos de demostrar que la introducción precoz o tardía de gluten en la dieta podría influir en la incidencia de enfermedad celiaca, pero los resultados de los estudios no han sido concluyentes. La principal estrategia es la búsqueda dirigida de la enfermedad celiaca en los grupos de riesgo, aunque estén asintomáticos y un alto índice de sospecha diagnóstica frente a cualquier cuadro clínico que podría explicarse por una enfermedad celiaca en desarrollo.

PUNTOS CLAVES

- **DEFINICIÓN: enfermedad inmunomediada con predisposición genética en que el gatillante, el consumo de gluten, produce daño histológico de intestino delgado con un amplio espectro de presentaciones clínicas.**
- **AGENTE CAUSAL: desregulación inmunológica.**
- **HALLAZGOS PRINCIPALES: la enfermedad celiaca puede presentase con síntomas digestivos exclusivos, con síntomas extradigestivos exclusivos, con una combinación de ambos o, lo más frecuente, ser asintomática requiriendo en estos casos para su diagnóstico un alto índice de sospecha, especialmente en los grupos de riesgo.**
- **DIAGNÓSTICO: ante sospecha clínica se requiere determinación de inmunoglobulina A, concomitantemente con IgA anti transglutaminasa y/o IgA anti endomisio (en menores de 2 años ambos). En caso de ser positivos, se requiere confirmación histológica con biopsias de duodeno. Especial mención el grupo pequeño de pacientes con IgA anti transglutaminasa mayor de 10 veces el límite superior de normalidad para el laboratorio en que se realizó y simultáneamente IgA anti endomisio positivo en muestra de sangre diferente, en los cuales se puede hacer el diagnóstico de certeza de enfermedad celiaca sin requerimiento de biopsia duodenal. Otra mención especial son los pacientes con marcadores serológicos de riesgo de enfermedad celiaca y alta sospecha clínica de la misma, los que requerirán biopsia de duodeno, pues los marcadores serológicos al tener un 95% de sensibilidad, un 5% de individuos celiacos los tendrá negativos.**
- **TRATAMIENTO: la terapia fundamental es la dieta libre de gluten en forma estricta y de por vida. Considerar en la fase inicial del manejo la suplementación de vitaminas y minerales y, en algunos casos, dieta inicial sin lactosa y gradual reincorporación en la medida que ocurra la mejoría histológica del epitelio intestinal.**

Referencias

1. Husby S, Koletzko S, Korponay- Szabó I, Kurppa K, Mearin ML, et al. European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for Diagonosing Coeliac Disease 2020. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2020;70:141-56.
2. Sansotta N, Amirikian K, Guandalini S, et al. Celiac disease symptom resolution: effectiveness of the Gluten-free diet. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2018;66:48-52.
3. Husby S, Murray JA, Katzka DA. AGA Clinical practice update on the diagnosis and monitoring of celiac disease: changing utility of serology and histologic measures: expert review. Gastroenterology 2019;156:885-9.
4. Gidrewicz D, Trevenen CL, Lyon M, et al. Normalization time of celiac serology in children on a gluten-free diet. J Pediatr Gastroenterol Nutr2017;64:362-7.
5. Mearin ML, Agardh D, Antunes H, Al-Toma A, Auricchio R, Castillejo G, el al. ESPGHAN Position Paper on Management and Follow-up of Children and Adolescents With Celiac Disease. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2022;75:369-386.
6. Yasin Sahin. Celiac disease in children: A review of the literatura. World J Clin Pediatr. 2021 Jul 9; 10(4): 53–71. Published online 2021 Jul 9. doi: 10.5409/wjcp.v10.i4.53.
7. Amelie Therrien, MD MSc, Ciaran P. Kelly, MD, Jocelyn A. Silvester, MD PhD. Celiac Disease: Extraintestinal Manifestations and Associated Conditions. J Clin Gastroenterol. 2020; 54: 8–21.

Hemorragia digestiva (HD)

DRA. COLOMBA COFRÉ D.
Departamento de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

DEFINICIÓN

La hemorragia digestiva es la pérdida de sangre a través del tubo digestivo originada en cualquier segmento del tracto gastrointestinal, desde el esófago hasta el canal anal. Se denomina hemorragia digestiva alta (HDA) si el origen del sangrado está por encima del Ligamento de Treitz y hemorragia digestiva baja (HDB) si el origen es distal a éste **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Definiciones.

- **Hemorragia digestiva alta (HDA):** sangrado del tracto gastrointestinal proximal al ángulo de Treitz.
- **Hemorragia digestiva baja (HDB):** sangrado del tracto gastrointestinal distal al ángulo de Treitz.
- **Hematemesis:** vómito con sangre fresca o coágulos o café oscuro ("granos de café").
- **Melena:** deposiciones oscuras o negras, que contiene sangre digerida, asociados a sangrado esofágico, gástrico o de intestino delgado proximal.
- **Hematoquezia:** paso de deposiciones rojas brillantes por recto, que se asocia a sangrado de intestino delgado distal o colónico.

EPIDEMIOLOGÍA

Existen pocos datos epidemiológicos de hemorragia digestiva en pediatría. En los niños, la HDA es poco frecuente, pero potencialmente grave. Se reporta una incidencia de HDA de cuantía significativa de un 1,6 a 5,3% en UPC Pediátricas. La HDB en pediatría es un problema frecuente que constituyendo el 0,3% de las consultas en urgencia; hasta el 80% de ellas autolimitadas y que no requieren mayor intervención.

Afortunadamente la mortalidad por hemorragia digestiva aguda es baja en la población pediátrica.

ETIOLOGÍA

Las causas de HD en pediatría son múltiples y dependen de la edad de presentación y del origen del sangrado **(Tabla 2 y 3).**

TABLA 2: Causas HD Alta según edad.

CUALQUIER EDAD	RECIÉN NACIDOS	LACTANTES	PREESCOLARES/ ESCOLARES
Enfermedad péptica	Ingestión sangre materna	Sd. Mallory Weiss	Sd. Mallory Weiss
Malformación vascular	Déficit vitamina K	Duplicación gastrointestinal	Várices esofágicas
	Gastropatía erosiva, Erosiones de stress	Várices esofágicas	Ingesta cáusticos
			Vasculitis S. Henoch
			Lesión Dieulafoy

TABLA 3: Causas de HD baja, según edad.

CUALQUIER EDAD	RECIÉN NACIDOS	LACTANTES	PREESCOLARES/ESCOLARES
Fisura Anal	Alergia proteína leche de vaca	Divertículo de Meckel	Pólipos Juveniles
Colitis infecciosas	Enterocolitis necrosante	Invaginación intestinal	Púrpura S. Henoch
Malformación vascular		SHU	Colitis Ulcerosa/ Crohn
Poliposis familiar		Hiperplasia Nodular linfoide	

EVALUACIÓN Y MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La HD constituye siempre un signo de alarma para los padres, independiente de la cuantía y forma de presentación.

Para una correcta evaluación, se requiere de una anamnesis completa, que nos permita evaluar el tipo de sangrado.

- Describir localización, cantidad y aspecto del sangrado.
- Descripción del inicio y duración del sangrado.
- Antecedentes y comorbilidades (como enfermedad hepática, enfermedad inflamatoria intestinal, antecedente de pólipos o úlceras, diátesis hemorrágicas, considerar síndromes o condiciones que se asocian a mayor riesgo de sangrado).
- Uso de medicamentos, como anticoagulantes, antiinflamatorios no esteroidales (AINES), hepatotóxicos, antibióticos.
- Exposición a alimentos crudos, viajes, toxinas.
- Historia de ingestión de cuerpo extraño.
- Consumo de alimentos o medicamentos que tiñen vómitos o deposiciones.
- Síntomas asociados.

Dependiendo del sitio de origen del sangrado y el volumen de éste, la HD puede manifestarse como hematemesis, melena, hematoquezia o rectorragia **(Tabla 1)**.

Se llama **hematemesis** al vómito con presencia de sangre roja y fresca, o bien a un contenido negro que traduce sangre que ha tomado contacto con el jugo gástrico, siendo la hemoglobina reducida a hematina. Esto evidencia un sangrado proximal al ángulo de Treitz, es decir, originado en el esófago, estómago o duodeno. En ocasiones se puede eliminar sangre que ha sido previamente deglutida y que no es de origen digestivo, como en la epistaxis, sangre del pezón de la madre, etc.

Melena se refiere a las heces de color negro, de consistencia pastosa y de mal olor que traducen un sangrado proximal al yeyuno, pero que puede ser de origen más distal en el caso de presencia de tránsito intestinal lento.

La **hematoquezia** corresponde a la salida de sangre por el recto, tanto rojo brillante cómo café oscura y, corresponde a un sangrado distal al ángulo de Treitz, en general, del ileon o colon proximal, aunque en casos de tránsito intestinal acelerado pudiera corresponder a la manifestación de una HD alta. Si el sangrado se acompaña de diarrea, esto podría ser un indicador de un cuadro inflamatorio o infeccioso que compromete la mucosa intestinal, especialmente la del colon (síndrome disentérico, enfermedad inflamatoria crónica, enterocolitis necrotizante, alergia a la proteína de leche de vaca, o invaginación intestinal).

La **rectorragia** se refiere a la salida de sangre roja brillante por el recto, lo que traduce un origen de sangrado más distal, en general, del colon distal y recto. Si la rectorragia se manifiesta como eliminación de gotas o estrías de sangre roja que cubren por fuera la deposición, sugiere la presencia de lesiones ubicadas en la región anorrectal. La hemorragia digestiva puede no ser macroscópicamente visible, y manifestarse clínicamente sólo por una anemia ferropriva (hemorragia oculta).

La presencia de determinados elementos clínicos como dolor abdominal, vómitos, constipación, fiebre, antecedentes de úlcera péptica, consumo de medicamentos (antiinflamatorios), hipertensión portal, sangrado digestivo previo y vómitos persistentes orientan a determinadas condiciones que causan hemorragia digestiva. La presencia de lesiones vasculares cutáneas, signos de enfermedad hepática crónica, masas abdominales, melanosis cutánea o de mucosas, telangiectasias en labios y mucosas y la inspección anal externa puede orientar a determinadas etiologías. Un tacto rectal es muy útil para objetivar el sangrado y sus características. En ocasiones puede evaluarse la instalación de una sonda nasogástrica para verificar la presencia de sangre en el estómago y vaciar a este de sangre y coágulos como preparación para el examen endoscópico. El líquido bilioso, sin sangre, hace improbable el origen alto de la hemorragia.

Es importante tratar de objetivar y precisar la cuantía del sangrado, al establecer si se trata de gotas, estrías, o un volumen equivalente a una cucharada, taza, etc. La magnitud de la hemorragia digestiva determina el compromiso hemodinámico que produce. De acuerdo al volumen, velocidad de la pérdida de sangre y repercusión hemodinámica, la hemorragia digestiva puede ser oculta cuando las deposiciones son de aspecto normal; leve, cuando no tienen compromiso hemodinámico; moderada si se acompaña de signos transitorios de hipovolemia, que se recuperan rápidamente una vez que se repone el volumen y masiva si se cursa con shock hipovolémico, requiriendo de grandes volúmenes para elevar la presión arterial. En el examen físico debe buscarse aquellos signos que traducen el compromiso hemodinámico como estado general, perfusión, presión arterial, frecuencia cardiaca, color de piel y mucosas, estigmas de patología de base.

DIAGNÓSTICO

El estudio debe ser individualizado, debido a la diversidad de diagnósticos diferenciales.

La ***ecografía abdominal*** está indicada en casos de intususcepción, enterocolitis necrotizante y obstrucción intestinal. Además, la ecografía con doppler tiene utilidad en el estudio de hipertensión portal.

La ***cintigrafía con Tecnesio-99*** es útil en casos de sangrado por divertículo de Meckel. Cuando se usan ***Glóbulos rojos marcados con Tc-99***, esto permite detectar sangrados de al menos 0,1 ml/min y tendría mejor sensibilidad que la angiografía.

La ***angiografía convencional*** requiere de sangrado de al menos 0,5 ml/min. Es útil en causas vasculares de sangrados digestivos bajos, y permite además intervención terapéutica. A pesar de su limitación en niños pequeños, tiene una alta especificidad, pero baja sensibilidad. Útil en casos de HDA recurrente, malformaciones vasculares, telangectasias, hemangioma.

La ***angiografía por tomografía computada (TC)*** es una herramienta útil en el diagnóstico y localización del sitio de sangrado activo, ampliamente disponible, pero que no permite tratamiento.

Se ha utilizado la ***enteroclisis por TC*** para evaluar el sangrado digestivo oculto (generalmente de intestino delgado) en adultos. En general, en niños su uso se ha limitado al estudio de enfermedad inflamatoria intestinal.

La ***cápsula endoscópica*** tiene rol en la evaluación de un sangrado oculto, con las dificultades técnicas de su instalación por vía endoscópica en niños pequeños.

La ***endoscopía digestiva alta (EDA)*** tiene utilidad en la HDA, tanto como herramienta diagnóstica como terapéutica, especialmente en el sangrado por várices esofágicas. Es el examen de elección para la evaluación de una HDA. La ***EDA terapéutica*** está indicada para pacientes con sangrado activo al momento de la endoscopía y para pacientes con lesiones asociadas a alto riesgo de sangrado o con estigmas de alto riesgo. Estas son úlceras con evidencia de sangrado activo (Forrest Ia y Ib), úlceras con vaso visible y coágulo (Forrest IIa y IIb), malformaciones vasculares gastroduodenales, lesión de Dieulafoy, várices esofágicas (várices grandes, con signos de sangrado). Lesiones mucosales difusas, por gastritis o duodenitis, generalmente no responden a terapia endoscópica. De modo general, las técnicas para controlar el sangrado gastrointestinal agudo que se pueden utilizar son inyección, termocoagulación, terapia con argón plasma, aplicación de dispositivos o ligaduras hemostáticos.

La ***rectosigmoidoscopía y la colonoscopía*** tienen utilidad tanto diagnóstica como terapéutica en el sangrado digestivo bajo en niños con hematoquezia. En general, el sangrado en el colon es más común que sea por una colitis que por una lesión específica. Sin embargo, existen lesiones que pueden ser tratadas con termocoagulación, como lo son la Lesión de Dieulafoy en colon, malformaciones vasculares, várices colónicas, y lesiones que pueden ser resecadas como pólipos.

Diagnóstico diferencial

Inicialmente, hay que descartar que el sangrado sea extradigestivo, descartando así un sangrado de origen materno, pulmonar o naso faríngeo.

Frente a la sospecha en un niño de una hemorragia digestiva, no siempre una deposición negra o roja se debe a la presencia de sangre. La ingestión de espinaca, de hierro, carbón o bismuto pueden dar un color negruzco a la deposición, simulando una melena. Asimismo, la ingestión de betarragas o de algunos alimentos con colorantes rojos, pueden simular una rectorragia.

TRATAMIENTO INICIAL Y ESPECÍFICO

El objetivo principal del manejo de HD es reducir la mortalidad y la necesidad de cirugía mayor. Un objetivo secundario es evitar hospitalizaciones innecesarias en pacientes con cuadros leves y/o autolimitados.

El tratamiento inicial depende de la severidad del sangrado y de la patología de base, si ésta existe. En caso de sangrado significativo, los principios generales del tratamiento son el apoyo hemodinámico y el tratamiento endoscópico. Frente a un paciente con HD de estas características, éste se debe hospitalizar ya que es una urgencia médica. Si el paciente se encuentra hemodinámicamente inestable, se debe aportar volumen buscando la reanimación cardiopulmonar.

a. **Medidas generales:** reposición del volumen, con soluciones salinas, coloides o hemoderivados y corrección de factores de coagulación si corresponde. Se debe solicitar Grupo-Rh, hematocrito, plaquetas y factores de coagulación para corregir sus niveles en los casos necesarios. Puede producirse un ascenso del nitrógeno ureico por absorción de proteínas desde el intestino en caso de HD alta y aparición de una insuficiencia prerrenal secundaria a la hipovolemia, si el sangrado es importante.

b. **Medicamentos:** Inhibidores de la bomba de protones endovenoso. Si el sangrado es por hipertensión portal se puede utilizar análogos de la somatostatina como el octreotide que tiene un efecto de disminución del flujo esplácnico y de la producción de ácido.

c. **Tratamiento endoscópico:** debe realizarse lo antes posible, en un paciente estabilizado. Este busca realizar una hemostasia directa en el sitio de sangrado mediante la realización de inyectoterapia, ligadura, diatermocoagulación o instalación de clips endoscópicos.

d. **Angiografía intervencional:** se puede realizar una embolización del vaso sangrante o la instalación de TIPS en caso de hipertensión portal.

e. **Tratamiento quirúrgico:** se realiza frente al fracaso del tratamiento médico-endoscópico. Consiste en realizar una sutura o resección de la lesión sangrante, o realizar una desconexión o una anastomosis portosistémica en los pacientes con daño hepático.

PUNTOS CLAVES

- **La HDA puede ser potencialmente grave, requiriendo reanimación y reposición de volumen o hemoderivados.**
- **La HDB generalmente es autolimitada y no requiere mayor intervención.**
- **Frente a cualquier sangrado es fundamental identificar si se trata de una HDA o HDB.**
- **Las etiologías varían según la edad del paciente y el sitio de sangrado.**
- **El estudio endoscópico alto o bajo es un pilar del diagnóstico y del tratamiento en algunas ocasiones.**

Referencias

1. Charla S, Seth D, Majan P,Kanat D. Upper Gastrointestinal Bleeding in Children. Cin. Pediatr. 2007;46.
2. El-Matary W. Wireless Capsule Endoscopy: Indications, Limitations and Future Challenges. J. Pediatr. Gastroenterol.Nutr. 2008;46.
3. Guiraldes E., Larraín F, Harris P. Manual de Gastroenterología Pediátrica. Ediciones Universitarias Universidad Católica de Chile.
4. Heineken JB., Pohl JF., Werlin SL. Octreotide in Pediatric Patients. J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr. 2002;35.
5. Leung AK., Wong AL. Lower Gastrointestinal Bleeding in Children. Pediatr. Emerg. Care 2002;18.
6. Barnet J. et al. Diagnosis and Management of lower gastrointestinal bleeding. Nature Reviews in Gastroenterology and Hepatology, 2009;6.
7. Chaibou M. et al. Clinically significant Upper Gastrointestinal bleeding acquires in a Pediatric Intensive Care Unit: A prospective study. Pediatrics, 1998;102.
8. Gauvin F. et al. The impact of clinically significant upper gastrointestinal bleeding acquired in a pediatric intensive care unit. Pediatric Critical Care Medicine, 2001;2.
9. Romano C et al. Pediatric gastrointestinal bleeding: Perspectives from the Italian Society of Pediatric Gastroenterology. World J Gastroenterol 2017;23.
10. Thomson M et al. Paediatric Gastrointestinal Endoscopy: European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition and European Society of Gastrointestinal Endoscopy Guidelines. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition 2017;64.



Infectología

Inmunizaciones

Exantemas

Síndrome febril agudo sin foco

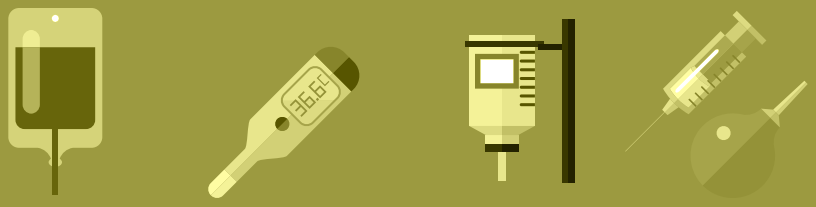
Síndrome febril prologando

Infecciones del SNC

Infecciones de piel y partes blandas

Infección por VIH en pediatría

Adenopatías



Inmunizaciones

DRA. CECILIA PERRET P.
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, médico británico, quien observó que las ordeñadoras que se hacían lesiones en las manos causadas por el virus viruela de las vacas, no se enfermaban de viruela humana. Tomando fluido de la lesión de la mano de una ordeñadora con viruela de las vacas, 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 así el nombre **vacunas**, del latín *vaccinus* (de las vacas). En 1803, se introduce la primera vacuna (viruela) en Chile erradicándola en 1950, mientras que, en 1980, luego de años de uso universal, la OMS declara erradicada la viruela del mundo. Otras enfermedades erradicadas en Chile gracias a la vacunación han sido la poliomelitis en 1975, el sarampión, que interrumpió su circulación autóctona en 1992 y la rubeola en el 2008.La poliomielitis es otra enfermedad en vías de erradicación por acción de la vacunación universal.

Gracias al desarrollo de las vacunas, se ha podido, no sólo erradicar enfermedades, sino también prevenir complicaciones graves de éstas y reducir las tasas de morbilidad y mortalidad.

DEFINICIONES

Inmunización: la capacidad de generar protección contra una enfermedad en una persona. La inmunización puede ser activa o pasiva.

Inmunización activa: corresponde a la producción de respuesta inmune (humoral y celular), por un individuo receptor de un antígeno (vacuna). Suele ser de larga duración y en la mayoría de ellas deja inmunidad de memoria.

Inmunidad pasiva: es una inmunidad o protección adquirida por la administración de inmunoglobulinas, 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. En la respuesta primaria, la producción de anticuerpos se produce por la estimulación del antígeno a los linfocitos B generando la síntesis de IgM y posteriormente de IgG, al cabo de 2 semanas aproximadamente. En una segunda exposición, ya sea al agente natural o a una nueva dosis de vacuna, se produce una respuesta inmune que dependerá del tipo de vacuna utilizada la primera vez.

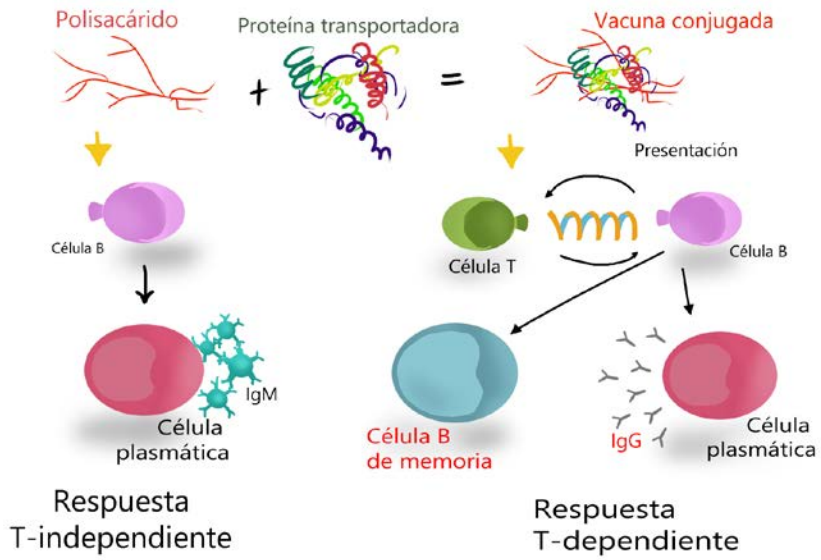
Según el tipo de antígeno utilizado en la vacuna, la estimulación del sistema inmune sigue dos vías diferentes:

1. **Vía T independiente:** consiste en la generación de anticuerpos por parte de linfocitos B, sin mediación de linfocitos T. Los anticuerpos que se generan son tipo IgM principalmente, 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 la respuesta es similar a la primera exposición. Esta vía está poco desarrollada en los lactantes menores de 2 años, por lo que el uso de vacunas que estimulan por esta vía no puede realizarse en niños de esta edad. Los típicos antígenos que siguen esta ruta son los polisacáridos (cápsula de neumococo, *Haemophilus influenzae,* meningococo, *Salmonella* Typhi). Por esta razón no se pueden usar vacunas basadas sólo en polisacáridos en lactantes menores de 2 años.
2. **Vía T dependiente:** el antígeno, que generalmente corresponde a proteínas o asociado a proteínas, se une al macrófago, que lo presenta al linfocito B y 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 al antígeno, el individuo responde con una respuesta secundaria o de refuerzo, con un rápido ascenso de IgG específica y de mayor magnitud que la respuesta primaria y es de larga duración. Esta respuesta se encuentra adecuada desde los 2 meses de edad.

Las vacunas conjugadas son un ejemplo de estimulación vía T dependiente. El antígeno específico polisacárido, se ha unido a una proteína, **hapteno, carrier o proteínas transportadoras**, para que estimule al sistema inmune a través de esta vía. Ejemplo de este tipo de respuesta es la que se produce a las vacunas conjugadas (Neumococo, *Haemophilus influenzae,* meningococo, *Salmonella* Typhi) y que por lo tanto pueden ser utilizadas a partir de los 2 meses de edad, como lo es en nuestro calendario de vacunación **(Figura)**

FIGURA: Tipos de respuesta inmune según tipos de antígenos.



TIPOS DE VACUNAS

Las vacunas las podemos clasificar, según la capacidad de replicación el antígeno, en atenuadas o inactivadas **(Tabla)**

1. **Vivas Atenuadas:** contienen el microorganismo completo pero que ha perdido su capacidad de virulencia manteniendo 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: tresvírica, polio oral, rotavirus, varicela, fiebre amarilla

2. **Inactivadas:** son vacunas en que el microorganismo ha perdido su capacidad de replicarse. Pueden estar constituidas por el microorganismo completo, fragmentos de éste, un antígeno purificado o genoma que codifica para un antígeno.
   a. **Vacunas con bacterias o virus completos:** *Bordetella pertussis* a célula completa, hepatitis A, polio inactivado (parenteral)
   b. **Vacunas de 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), Hepatitis B (antígeno de superficie), Virus papiloma (proteína L1).
   c. **Vacunas basadas en genoma de antígenos:** pueden estar constituida por el genoma purificado como lo son las vacunas mRNA (Covid-19), o puede contener el genoma que codifica para el antígeno de interés dentro de un vector que mantiene su capacidad de replicación (vacuna COVID-19 en vector adenovirus).

TABLA: Vacunas incluidas en el PNI en niños en Chile

VACUNA	ANTÍGENO	TIPO	EDAD DE INDICACIÓN
BCG	Bacteria completa	viva, atenuada	RN
Difteria	toxoide	inactivada	2, 4, 6, 18 meses
Tétanos	toxoide	inactivada	2, 4, 6, 18 meses
Pertussis acelular (Pa)	3 -5 antígenos de Bordetella pertussis	inactivada	2, 4, 6, 18 meses
Hepatitis B	Ag superficie	inactivada	RN, 2, 4, 6 y 18 meses
H. Influenza B	Polisacárido B conjugada	inactivada	2, 4, 6 y 18 meses
IPV (polio inactivada)	Virus completo trivalente P1, 2 y 3	inactivada	2, 4, 6 y 18 meses
Neumocócica (PCV13)	Polisacáridos capsulares conjugados	inactivada	2, 4, 12 meses
Meningococo B	4 proteínas de membrana	inactivada	2 y 4 meses
Tresvírica	Virus completos sarampión, rubeola, parotiditis	viva, atenuada	12 y 36 meses
Meningococo A, C, Y, W	Ag capsulares conjugados de serotipos A, C, Y, W	inactivada	12 meses
Varicela	Virus completo	viva, atenuada	18 y 36 meses
Hepatitis A	Virus completo	inactivada	18 meses
Influenza	Ags de superficie: Hemaglutinina	inactivada	Desde los 6 meses hasta 5° básico. Sobre 5° básico sólo grupos de riesgo
dTpa	Toxoide diftérico y tetánico, Ags de pertussis	inactivada	1° y 8° básico
Papiloma	VLP (antígenos de virus papiloma)- prot L1	inactivada	4° y 5° básico
Fiebre amarilla	Virus completo	viva, atenuada	18 meses *

NOTA AL PIE: *Sólo en Isla de Pascua; PNI: programa nacional de inmunizaciones

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 adultos mayores o lactantes pequeños. Los principales adyuvantes utilizados en vacunas son hidróxido de aluminio, AS04, 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 específica hay un impacto en disminución de las tasas de enfermedad, no sólo en la población vacunada sino también en 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 vía fecal, como es la vacuna de polio oral. El virus-vacuna se excreta en las deposiciones de los vacunados y puede otro individuo inadvertidamente inocularse con 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 vacunadas 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. Para algunos patógenos está determinada la proporción de individuos adecuadamente inmunizados que se debe alcanzar para poder controlar la circulación del agente infeccioso en la comunidad. La mayoría de las vacunas logran generar un efecto rebaño al disminuir la portación faríngea de los patógenos, la vacuna de Coqueluche, sin embargo, no logra este efecto por lo que no impacta en la circulación de la *Bordetella pertussis*.

EFECTO DE LAS VACUNAS:

El efecto de las vacunas lo podemos medir a nivel individual y poblacional, mediante distintos parámetros:

a. **Eficacia:** es el efecto protector de una vacuna contra una enfermedad específica. Esta se mide en estudios controlados, por lo que ocurre en el mejor de los escenarios.
b. **Efectividad:** también se refiere al efecto protector de una vacuna pero está determinada en la población general cuando se aplica en forma universal. La efectividad de una vacuna suele ser algo menor que la eficacia determinada en ensayos clínicos.
c. **Inmunogenicidad:** es la capacidad de una vacuna de generar una respuesta inmune. La forma más común de evaluar la inmunogenicidad de una vacuna es la medición de los niveles de anticuerpos que genera y su duración en el tiempo.
d. **Seguridad:** se considera segura una vacuna cuando genera pocos efectos secundarios y ninguno de los efectos son considerados serios o graves.
e. **Reactogenicidad:** es la capacidad de una vacuna de producir efectos secundarios esperables, que pueden ser locales o sistémicos. Los efectos locales son el eritema, dolor, induración, edema en el sitio de la inoculación. Los efectos sistémicos son los que producen síntomas generalizados fuera del sitio de la inoculación como cefalea, mialgias, fiebre, etc. Se considera una vacuna reactogénica cuando tiene alta frecuencia de eventos adversos esperables.
f. **Eventos adversos serios:** son reacciones adversas severas no esperables, como hospitalizaciones, secuelas, incapacidad, cáncer, abortos, malformaciones o la muerte derivados de la vacuna.

CONTRAINDICACIONES

Las contraindicaciones a las vacunas son condiciones del receptor que aumentan el riesgo de desarrollar efectos adversos al recibir una vacuna en particular. Las contraindicaciones pueden ser relativas (precauciones) o absolutas. Las contraindicaciones absolutas son muy pocas por lo que es muy raro que una persona no se pueda vacunar.

Contraindicaciones absolutas

- Alergia: a cualquiera de los componentes de la vacuna incluidos preservantes y adyuvantes.
- Inmunosupresión: especialmente relevante para vacunas vivas atenuadas.
- Efectos adversos serios con vacunaciones previas con una misma vacuna.

Contraindicaciones relativas o uso con precaución

Estas son mucho más frecuentes y deben ser evaluados caso a caso. Las contraindicaciones relativas más frecuentes son:

- 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 contraindica la vacunación.
- Embarazo: están contraindicadas las vacunas vivas atenuadas, aunque en algunas circunstancias podrían aplicarse, cuando el riesgo de enfermar es más alto que el riesgo eventual de la vacuna.
- Lactancia materna: cuando hay riesgo de trasmisión de la vacuna a través de la leche materna con riesgo para el lactante. Ej. Vacuna de fiebre amarilla.
- Inmunosupresión leve: algunas vacunas vivas pueden ponerse cuando el paciente se encuentra con inmunosupresión leve como bajas dosis de algunos inmunosupresores o recuento de CD4 en rango normal.

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 cuadrivalente (2014), HPV en niñas (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, 4, 6 y 18 meses (2109), dTpa en embarazadas desde las 28 semanas de gestación (2018), virus papiloma en niños (2019), Hepatitis B en el recién nacido (2019), varicela 1° dosis (2020) y 2° dosis (2022).La última vacuna en ser introducida fue la de meningococo B (Bexsero) a los 2 y 4 meses (2023). De esta forma el programa chileno queda muy completo para prevenir las infecciones que pueden causar morbilidad significativa y mortalidad en los niños durante su infancia o en su vida adulta.

VACUNAS DEL PROGRAMA NACIONAL DE INMUNIZACIONES Y OTRAS

Revisemos en detalle algunas de las vacunas de PNI y la del rotavirus

1. BCG: Bacilo Calmette-Guerin.

Vacuna viva, atenuada de una cepa de *Mycobacterium bovis.* Eficaz para la diseminación tuberculosa, meningitis, osteomielitis en los menores de 4 años que son los con más riesgo de tener infección a distancia luego de la infección por *Mycobacterium tuberculosis*. Tiene baja eficacia para tuberculosis pulmonar.

Eventos adversos: adenitis BCG, osteomielitis BCG, diseminación BCG.

Contraindicación: inmunosuprimidos o sospecha de inmunodeficiencia hasta no esclarecerlo.

2. Pertussis acelular (DTPa-dTpa)

Compuesta por antígenos de la *Bordetella pertussis*: Toxina pertussis, Hemaglutinina filamentosa, Pertactina más toxoide tetánico y diftérico.

DTPa: es la formulación incluida dentro de la vacuna hexavalente, para ser utilizado hasta los 4 años. Los últimos estudios epidemiológicos han revelado que la vacuna acelular tiene menor eficacia y menor duración que la vacuna pertussis a célula completa (Pw), no disponible en Chile actualmente. La eficacia se equipara cuando se recibe al menos una dosis de vacuna PW.

dTpa: es la formulación que se utiliza en los mayores de 4 años. Contiene menos concentración de antígeno de difteria y pertussis que la DTPa para disminuir su reactogenicidad. Dado su menor contenido antigénico puede usarse con mayor seguridad en niños > 4 años, adolescentes y adultos.

La introducción de la vacuna dTpa, ha permitido su uso en poblaciones que antes no podían contar con vacuna, por su reactogenicidad. Su aplicación programática en embarazadas y en adolescentes, ha permitido mejorar las estrategias para la prevención del coqueluche en lactantes menores, grupo de alto riesgo de enfermar, al reducir el grupo poblacional reservorio de la bacteria y fuente de contagio para los lactantes.

Contraindicación: encefalopatía por vacuna pertussis

3. Tresvírica

Vacuna que contiene una cepa de virus sarampión, rubéola y parotiditis con capacidad de replicar, por lo que es una vacuna a virus vivo atenuado. Forma parte del PNI y está indicada a los 12 y 36 meses.

La efectividad depende del antígeno:

- Sarampión: con una dosis la efectividad es de 93% (39-100%) y con dos dosis sube a 97% con un rango entre 67-100%. Se estima que con dos dosis la protección sería de por vida y que aproximadamente un 5% de los vacunados son no respondedores.
- Rubéola: de los tres componentes es el más inmunogénico alcanzando con la primera dosis una efectividad de 97% (94-100%) y con la segunda dosis cercana al 100%. De esta forma con la vacunación a los 12 meses la protección contra rubeola es excelente.
- Parotiditis: es el menos inmunogénico. La efectividad con una dosis es 78% (49-92%) y con la segunda dosis sube a 82% (66-95%). Dos dosis no son suficientes para interrumpir la trasmisión del virus parotiditis y es por eso, que cada ciertos años, aparecen brotes entre población vacunada, que ha ido perdiendo la protección y se van acumulando susceptibles.

Además de la vacunación programada de la vacuna tresvírica, el ministerio de salud realiza campañas destinadas a inmunizar a los no respondedores y a los no vacunados.

Para mantener la condición de país libre de sarampión, se deben vacunar a los viajeros internacionales que sean susceptibles de enfermar, a saber, los menores de 1 año y mayores de 6 meses, los niños mayores de 1 año pero con 1 sola dosis de vacuna y los adultos nacidos entre 1971 y 1981, ya que en ese periodo de tiempo recibieron menos dosis de vacuna de sarampión.

Contraindicación: inmunodeficiencia, embarazadas. La alergia al huevo ya no constituye una contraindicación.

4. Varicela

Esta es una vacuna constituida por una cepa de virus varicela zoster atenuada. Se introdujo en Chile al PNI el año 2020 y se aplica en dos dosis, una a los 18 meses y la segunda a los 3 años.

Efectividad:

- Pre-exposición: la efectividad de la vacuna dependerá del número de dosis utilizadas. Con una dosis la efectividad es cercana al 80% para prevenir la enfermedad de cualquier tipo y de 100% para la enfermedad grave. Con dos dosis la efectividad para todo tipo de varicela aumenta a 92% con un rango de 88 a 98% y para varicela grave se mantiene en 100%.
- Post exposición: se puede usar hasta 5 días luego del contacto con un caso de varicela. Su eficacia para prevenir la enfermedad es de 50 – 67% y > 90% para varicela grave.

Para los que no han sido vacunados por el PNI, también se recomienda el uso de dos dosis, que en los menores de 12 años deben tener un intervalo mínimo de 3 meses y para los mayores de 13 años, de 1 mes.

Contraindicaciones: alergia a algún componente de la vacuna, inmunodeficiencia y embarazo.

5. Hepatitis A

Es una vacuna a virus completo inactivado, con un excelente perfil de seguridad.

Se incorporó al PNI el 2018, a los 18 meses de edad. En Chile se utiliza sólo una dosis como parte del programa.
Efectividad

- Preexposición: su eficacia es > 95%. Para los que no recibieron vacunación por el PNI se debe utilizar 2 dosis separadas al menos por 6 meses. Se estima protección de por vida.
- Post-exposición: la vacuna de hepatitis A puede ser utilizada para la prevención de casos secundarios luego de contacto con un caso de hepatitis A. Está indicada dentro de la primera semana del contacto y la eficacia para prevenir o atenuar la enfermedad es aproximadamente 80%.

Contraindicaciones: prácticamente ninguna salvo una alergia grave a dosis previa o a algún componente de la vacuna.

6. Vacuna Papiloma

Es una vacuna inactivada, formada por la proteína mayor de la cápside viral L1, incorporadas en una membrana formando una estructura denominada VLP, de su sigla en inglés "virus like particles". Es una vacuna muy inmunogénica, 100% en los niños menores de 15 años y se estima que los niveles de anticuerpos inducidos por la vacuna se mantienen por sobre el nivel de protección al menos por 20 años.

Su indicación es a partir de los 9 años. En Chile, el año 2014, se incorporó al PNI la vacuna cuadrivalente en 2 dosis, en cuarto y quinto básico, primero para niñas y desde el 2019 también para niños. A partir del 2024 se introduce la vacuna nonavalente, en una sola dosis en cuarto básico, suspendiéndose la de 5° básico. La vacuna contiene antígeno L1 de 7 subtipos oncogénicos (16, 18, 31, 33, 45, 52 y 58) y los dos subtipos que causan más del 90% de las verrugas genitales, 6 y 11.

Las personas no vacunadas por el PNI, mayores de 15 años, tienen indicación de vacunarse con tres dosis y puede utilizarse hasta los 45 años.

Efectos adversos: la vacuna de virus papiloma es segura, sin efectos adversos serios reconocibles adjudicables a la vacuna.

Contraindicaciones: alergia grave a algún componente de la vacuna o a una dosis previa.

7. Rotavirus

Es una vacuna de administración oral consistente en virus vivo, atenuado. No está incluida en el PNI y por lo tanto se trata de una vacuna complementaria.

Existen dos tipos de vacuna de rotavirus:
Rotarix® consistente en 1 cepa de rotavirus de origen humano.
Rotateq® consistente en 5 cepas de origen humano-bovino.

Están indicada a partir de las 6 semanas de vida.
Contraindicaciones:

- Alergia grave a algún componente de la vacuna.
- Alergia grave a dosis previa de vacuna rotavirus.
- Antecedente de invaginación intestinal.
- Malformaciones del tracto gastrointestinal que predisponga a invaginación intestinal.
- Inmunodeficiencias profundas como inmunodeficiencia severa combinada (SCID).

Esquema de vacunación: se coloca 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 a los 6 meses de edad en Rotarix y a los 8 meses en RotaTeq.

La eficacia para prevención de diarrea por rotavirus es de 70-74% aproximadamente y para la prevención de diarrea grave (hospitalizaciones) por rotavirus es de 90 a 98%.

PUNTOS CLAVES

- **Las vacunas son la medida de salud pública más costo-efectiva para el control de carga de enfermedad y mortalidad de enfermedades infecciosas.**
- **Se clasifican según su capacidad de replicarse en vacunas vivas e inactivadas.**
- **Según su contenido se clasifican en vacunas de partícula completa o de antígenos específicos.**
- **El PNI ha incorporado muchas vacunas en los últimos 15 años transformándose en un programa muy completo para los niños en Chile.**
- **Es muy importante promover la vacunación reconociendo su seguridad y efectividad en el control de enfermedades infecciosas.**

Exantemas en la edad pediátrica

DRA. CECILIA PERRET P.
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 que aparece como manifestación de una enfermedad sistémica.

EPIDEMIOLOGÍA

Los exantemas representan un motivo de consulta frecuente tanto ambulatoria como en servicios de urgencias infantiles. En su mayoría son de evolución autolimitada y benigna y a menudo representan una dificultad diagnóstica ya que sólo algunos, generalmente de causa viral, tienen características muy específicas que facilitan su diagnóstico.

ETIOLOGÍA

Las enfermedades exantemáticas en la niñez son muy frecuentes y sus causas muy variadas. En su mayoría son causadas por infecciones, representando el 60% de los exantemas febriles, siendo el 72% de ellos de causa viral. Sin embargo, otras enfermedades sistémicas pueden presentarse con exantema como las reacciones adversas a medicamentos (RAM), enfermedades autoinmunes como la Artritis Idiopática Juvenil, vasculitis, Lupus y causas de origen inmunológico como la Enfermedad de Kawasaki, síndrome de Gianotti-Crosti, púrpura de Schönlein-Henoch, entre otros.

Dentro de las causas infecciosas los virus son los más frecuentes y los que clásicamente se manifiestan con erupción cutánea son los virus varicela zoster, herpes simplex, herpes humano 6, parvovirus B19, parechovirus, enterovirus, sarampión, rubeola y arbovirus como Zika, chikungunya y dengue. No olvidar el virus VIH, que en la primoinfección puede presentarse con exantema y debe sospecharse en adolescentes que han iniciado su actividad sexual.

Las bacterias que suelen presentarse con exantema son *Neisseria meningitidis* (en su presentación como meningococcemia), *Streptococcus pyogenes* (escarlatina), *Staphylococcus aureus* (Shock tóxico estafilocócico), rickettsias y *Treponema pallidum* (sífilis secundaria).

FISIOPATOLOGÍA

En los exantemas infecciosos virales, las lesiones son producidas por infección directa de la piel durante la viremia. Se produce una replicación directa del virus en las células cutáneas, infectándose primero la dermis y luego la epidermis. La respuesta inmune del hospedero, también afecta el tipo de compromiso cutáneo. Se desconocen los factores que intervienen en los patrones de distribución de los distintos exantemas. En los exantemas vesiculares, existe una replicación viral con un efecto de lisis celular.

CLÍNICA

Las manifestaciones clínicas suelen ser muy variadas dependiendo de la etiología, la edad y enfermedad de base. Según las características morfológicas, estos se pueden clasificar en:

1. **Maculopapular:** este es el tipo de exantema más frecuente. Se presenta como máculas pequeñas, de 1-2 mm, palpables, generalizadas. Es causada por múltiples agentes infecciosos y no infecciosos. Puede ser de distribución central o periférica. Algunos de ellos pueden presentarse con prurito **(Figura 1).**
2. **Eritema:** se presenta como enrojecimiento de la piel, generalizado, donde no se distinguen máculas ni pápulas. Es el característico de la escarlatina **(Figura 2).**
3. **Vesicular o vesículo-costroso:** la lesión cutánea primaria es la vesícula, de tamaño variable, generalizadas o de distribución focal. Las vesículas evolucionan rápidamente a costras. Es el característico de la varicela, herpes simplex y enterovirus (Coxsackie) **(Figura 3).**
4. **Petequial o purpúrico:** se presenta como lesiones petequiales o equimóticas (púrpura) de tamaño variable, no desaparecen con la compresión. Frente a este tipo de exantema, sobre todo cuando hay fiebre y las lesiones son más bien purpúricas, se debe sospechar como primera opción la infección por meningococo, debido

a que tiene alto riesgo de mortalidad sin un tratamiento oportuno. Otros agentes como parvovirus B19, en su forma de exantema purpúrico en guante- calcetín, y enterovirus pueden producir este tipo de exantema, generalmente petequial. Una causa no infecciosa de este tipo de exantema es el Púrpura de Schönlein-Henoch, que se caracteriza por presentar exantema purpúrico en extremidades inferiores, a veces glúteos, asociado o no a dolor abdominal y articular **(Figura 4)**.

5. **Urticarial:** en este tipo de exantema la lesión cutánea primaria es el habón, mácula, solevantada, grande, de centro más claro, de varios centímetros, pruriginosa. Se relaciona con reacciones alérgicas medidas por IgE, con degranulación de mastocitos y liberación de histamina. También algunas enfermedades infecciosas como la schistosomiasis aguda pueden producirlo **(Figura 5)**.

FIGURA 1: **Máculo papular**

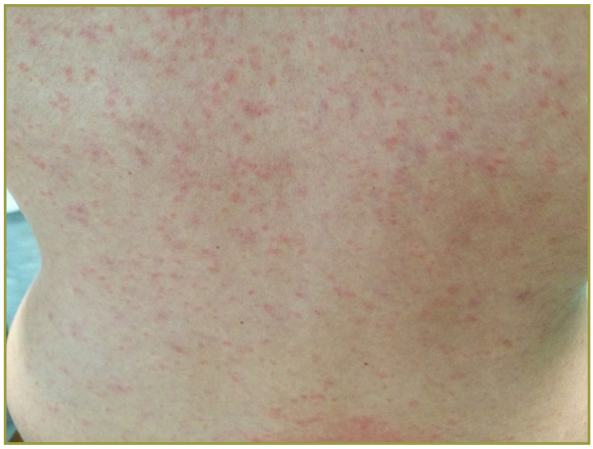


FIGURA 2: **Eritema**

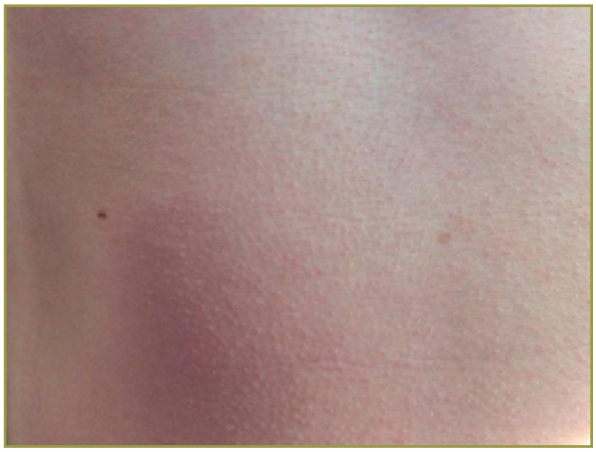


FIGURA 3: **Vesicular**



FIGURA 4: **Purpúrico**



FIGURA 5: **Urticarial**



DIAGNÓSTICO

A continuación, revisaremos cómo enfrentar un niño que se presenta con exantema para poder aproximarse al diagnóstico.

1. **Tipo de exantema:** la primera forma de aproximarse al estudio de un paciente con exantema, es identificar el tipo de exantema que presenta el paciente.

El **exantema maculopapular** es la forma más frecuente y las causas son variadas, tanto infecciosas como no infecciosos. Las causas infecciosas principales son sarampión, rubeola, exantema súbito, eritema infeccioso, exantema inespecífico por enterovirus, primoinfección VIH, Mononucleosis infecciosa, dengue, chikungunya y Zika, toxoplasmosis, *treponema pallidum*. En este grupo se encuentran también enfermedades no infecciosas como AIJ, Kawasaki, Eritema multiforme, RAM (DRESS).

El **eritema** es considerado como parte de los exantemas maculopapulares, sin embargo, desde el punto de vista de diagnóstico diferencial, es más útil clasificarlo aparte ya que las causas son bien específicas. En este grupo se encuentra la escarlatina, el shock tóxico estreptocócico y shock tóxico estafilocócico, síndrome de piel escaldada, todas mediadas por toxinas de *Streptococcus pyogenes* (escarlatina, shock tóxico estreptocócico) y la toxina exfoliativa de *Staphylococcus aureus* (piel escaldada, shock tóxico estafilocócico). En la piel escaldada, además del eritema se produce una alteración en los enlaces de las células de la epidermis produciéndose un desprendimiento de ésta, lo que se evidencia a través del signo de Nikolski, dejando zonas de grandes erosiones de piel.

El **exantema vesícular** es causado por los virus varicela zóster, enterovirus (pie-mano-boca), y herpes simplex. Las infecciones por rickettsias pueden producir una mezcla de exantema maculopapular con vesicular costroso.

En un paciente con **exantema petequial o purpúrico**, especialmente si este es febril, se debe pensar, en primer lugar, en una meningococcemia, causada por *Neisseria meningitidis*. El diagnóstico y tratamiento oportuno marcan la diferencia en el pronóstico vital del paciente. El síndrome papulo-purpúrico en guante y calcetín del Parvovirus B19, se manifiesta por petequias, eritema, edema y prurito en los pies y manos, afectando a adolescentes y adultos jóvenes. Los enterovirus del tipo Echo, pueden causar exantema petequial. Otros agentes infecciosos, en viajeros, se encuentran los virus de fiebre hemorrágicas y arbovirus como dengue. Causa no infecciosa de este tipo de exantema es el Púrpura de Schönlein-Henoch.

El **exantema urticarial** suele ser causado por reacciones adversas a medicamentos, así como por infecciones parasitarias como la esquistosomiasis.

2. **Manifestaciones clínicas:** los síntomas que acompañan al exantema, particularmente la secuencia de aparición de ellos y su evolución, ayudan al diagnóstico diferencial. Dentro de los síntomas a evaluar se encuentra el prurito. La presencia de prurito, junto a las características clínicas nos sugiere causas como la varicela, prurito y lesiones vesículo-costrosas; Eritema Infeccioso, prurito y exantema con confluencia tipo encaje; Zika y chikungunya, prurito, exantema maculopapular y antecedente de viaje; RAM: prurito, exantema maculopapular o urticarial y antecedente de consumo de medicamentos.
3. **Antecedentes:** la historia de viajes al extranjero, el consumo de medicamentos, el estado de vacunación, uso de vacunas opcionales, son muy importantes de establecer a la hora de evaluar un paciente con exantema. La historia de viajes al extranjero debe hacer sospechar la infección por arbovirus, sarampión, rubeola, leptospirosis y rickettsias. La historia de consumo de medicamentos es importante para plantear exantemas relacionados a drogas.
4. **La edad:** es otro factor importante por considerar al evaluar un paciente con exantema. Hay exantemas que son más característicos de grupos etarios bien definidos, como por ejemplo el exantema súbito en el lactante, el síndrome papulo-purúrico en guante y calcetín en el adolescente, la escarlatina en el mayor de 2 años. Sin embargo, para la mayoría, la edad de aparición se verá afectada por el estado inmunitario y el uso de vacunas. Ejemplo claro de variaciones en la presentación por vacunas son la varicela, sarampión, rubeola y la enfermedad meningocócica.

En los lactantes los exantemas más frecuentes son el exantema inespecífico por enterovirus, el exantema súbito y pie-mano-boca. El sarampión es más frecuente en el grupo menores de 1 año, dado que aún no han recibido vacuna. En el prescolar se aprecia con mayor frecuencia varicela, cuya epidemiología se verá modificada con la introducción de la vacunación universal en el año 2020 en Chile, y pie-mano-boca. En el escolar son causa de exantema la escarlatina, el eritema infeccioso y la varicela. La adolescencia es la edad de presentación del exantema purpúrico en guante-calcetín por Parvovirus B-19.

LACTANTES: exantema inespecífico por enterovirus, exantema súbito.
PRESCOLAR: pie-mano-boca (edad de presentación más frecuente), eritema infeccioso.
ESCOLAR: eritema infeccioso y escarlatina.

ENFERMEDADES EXANTEMÁTICAS INFECCIOSAS MÁS IMPORTANTES

A continuación, revisaremos los exantemas más frecuentes o de importancia epidemiológica

I EXANTEMAS VIRALES

VARICELA

- **Agente causal:** es causado por el virus Varicela Zoster, que es un virus DNA, con envoltura, perteneciente a la familia *Herpesviridae*, por lo que, posterior a la primoinfección, se queda latente en los ganglios sensitivos dorsales de la médula espinal, pares craneales y enterales. La reactivación ocasiona el herpes zoster.
- **Período de transmisión:** es altamente transmisible, desde 2 días antes hasta aproximadamente 7 días después de la aparición del exantema o hasta que todas las lesiones estén en etapa costrosa.
- **Vía de contagio:** principalmente es por vía respiratoria los primeros días del cuadro, y por contacto físico con las vesículas, que contienen virus replicándose. Las medidas de precaución en un paciente hospitalizado con varicela son respiratorias - pieza con doble puerta, presión negativa, uso de mascarillas N95 - y de contacto.
- **Periodo de incubación:** entre 10 a 21 días; el promedio es 14 días.
- **Síntomas:** en el 95% de los casos se presenta con los síntomas y exantema característicos. En un 5% puede presentarse con síntomas muy leves pudiendo pasar inadvertida.

  Tiene un periodo prodrómico de 1 a 2 días en que puede haber malestar general, fiebre baja.

El período de estado consiste en un exantema vesicular polimorfo donde se observan pápulas, vesículas, las que rápidamente presentan una umbilicación central, y costras. Característicamente es muy pruriginoso, centrípeto (más en tronco) y con compromiso del cuero cabelludo **(Figura 6).**

FIGURA 6: Exantema vesiculo-costroso de varicela



La primo infección con el virus varicela zoster es la varicela (infección aguda lítica); Luego de la primoinfección, el virus puede reactivarse migrando por los axones por vía anterógrada hasta la piel, produciendo un exantema localizado en el dermatoma del nervio donde se reactiva; esto es lo que se conoce como herpes zoster. En este caso las lesiones son microvesiculares, confluentes, localizadas y muy dolorosas, pudiendo comenzar el dolor incluso antes de la aparición del exantema. El herpes zoster es contagioso por contacto, a través de las lesiones vesiculares y no hay trasmisión respiratoria, salvo que sea un paciente inmunosuprimido.

El herpes zoster ocurre más frecuentemente en el adulto mayor por la inmunosenescencia, pero puede ocurrir más precozmente en la vida, frente a situaciones que disminuyan la inmunidad de un sujeto. Los lactantes pueden presentar herpes zoster cuando han sido infectados intrauterinamente, y dado su estado inmunitario menos desarrollado, el virus varicela zoster puede reactivarse durante este periodo de la vida.

- **Diagnóstico:** es clínico debido a que es una de las pocas enfermedades en que el exantema es muy característico y suficiente para hacer el diagnóstico. Frente a una duda diagnóstica en pacientes complejos como inmunosuprimidos, se puede tomar una muestra de hisopado de una lesión vesicular para realizar un test de inmunofluorescencia directa (IFD) o PCR específica.
- **Complicaciones:** la varicela no es una enfermedad benigna, puede tener complicaciones graves y mortales, aunque con baja frecuencia. Las complicaciones más frecuentes son las sobreinfecciones bacterianas de la piel. Las infecciones de piel y partes blandas se producen por el gran número de lesiones de piel por la varicela que significan una puerta de entrada para los agentes bacterianos de la piel como *Streptococcus pyogenes* y *Staphylococcus aureus*. Las infecciones pueden ser impétigos, impétigo buloso, piodermitis, celulitis, fascitis necrotizante, bacteriemias o shock tóxico estreptocócico.

  Por otra parte, el propio virus varicela zoster puede producir complicaciones como neumonía, teniendo especial riesgo los pacientes inmunocomprometidos y las embarazadas; encefalitis, tanto en la primoinfección o como la reactivación; cerebelitis, más frecuente en niños y de evolución benigna; vasculitis con infarto cerebrales; y en un paciente 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 existen cuadros con lesiones cutáneas extensas que dejan cicatrices importantes en la piel.

- **Tratamiento:** el manejo general de la varicela es sintomático: control de la fiebre con paracetamol, baño diario secando cuidadosamente las lesiones vesiculares, mantener las uñas cortas y limpias y evitar la exposición al sol. En caso de prurito muy intenso se puede intentar el uso de antihistamínicos por vía oral.

  La terapia específica es con aciclovir o valaciclovir y está indicado en aquellos individuos con riesgo de evolucionar a una varicela más extensa o con complicaciones. Para lograr la máxima efectividad, el tratamiento debe comenzar en las primeras 48 horas de iniciado el cuadro.

  Si el paciente está hospitalizado se prefiere el aciclovir endovenoso. La necesidad de hospitalización y tratamiento endovenosos dependerá de la condición del paciente y de la probabilidad de diseminación del virus varicela según su condición de base.

  Aciclovir endovenoso: está indicado en pacientes con elevado riesgo de hacer enfermedad grave, como los pacientes inmunosuprimidos, o recién nacidos con varicela cuya madre ha hecho varicela 5 días previo o 2 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: indicado en pacientes con riesgo leve de complicaciones. En este grupo se incluyen los adolescentes mayores de 12 años, los enfermos con patologías cutáneas o pulmonares crónicas, pacientes en terapia con aspirina (se asocia a síndrome de Reye), embarazadas, y el segundo caso intrafamiliar que tiene mayor riesgo de hacer una varicela con múltiples lesiones, aunque no más grave.

- **Prevención:** la prevención consiste en el uso de vacuna de varicela, que consiste en un virus atenuado. Se utilizan dos dosis para una protección más completa. Fue incorporada al plan nacional de inmunizaciones (PNI) en Chile en el 2020. Se aplica la primera dosis a los 18 meses y la segunda dosis a los 3 años.

  Para los no vacunados dentro del programa, la recomendación es usar dos dosis, las que deben estar separada por al menos 1 mes.

  Prevención post exposición: frente a un contacto con un caso de varicela, existen distintos métodos para disminuir la probabilidad de varicela o de sus complicaciones.

1. **Inmnunoglobulina hiperinmune anti-varicela:** indicada en personas de alto riesgo de varicela grave, que hayan estado en contacto con un paciente con varicela y no puedan recibir vacuna. Se trata de una inmunización pasiva y la inmunidad dura de 2 a 3 meses. Está indicada en contactos con las siguientes condiciones: inmunosuprimidos, trasplantados, uso de corticoides en dosis altas, quimioterapia, etc.; embarazadas en el 1° trimestre, susceptible de varicela; prematuros, principalmente los menores de 28 semanas ya que carecen de anticuerpos maternos; hijos de madre que desarrolla varicela periparto (5 días antes a 2 días después del parto). Esta situación tiene una mortalidad hasta de un 50% en el recién nacido, pues al adquirir la infección por vía hematógena y en ausencia de anticuerpos maternos, desarrolla una varicela diseminada.
2. **Vacuna varicela:** indicada hasta 5 días posteriores al contacto con un caso de varicela, en pacientes susceptibles, mayores de 1 año y sin contraindicaciones al uso de la vacuna.
3. **Aciclovir oral:** es la forma menos efectiva, pero puede utilizarse cuando no se dispone, o no se pueden utilizar las otras medidas. El aciclovir se usa entre el día 7 y 14 posterior al contacto con el caso de varicela.

EXANTEMA SÚBITO

- **Agente causal:** herpesvirus humano 6 (virus DNA), perteneciente a la familia *Herpesviridae.*
- **Epidemiología:** es un exantema propio del lactante, aparece en promedio al año de edad y se observa entre los 6 a 18 meses.
- **Trasmisión:** ocurre principalmente a través de la saliva de individuos con infección latente.
- **Periodo de incubación:** 9 a 10 días.
- **Síntomas:** la secuencia de eventos es muy característica en el exantema súbito. Comienza con fiebre alta, generalmente sobre los 39,5°C, sin otros síntomas durante 3 a 4 días y sin hallazgos al examen físico. A veces puede acompañarse de adenopatías occipitales y cervicales más síntomas gastrointestinales o respiratorios. Una vez que se produce la efervescencia de la fiebre, aparece el exantema maculopapular tenue, generalizado no pruriginoso que dura horas a un par de días **(Figura 7).**

FIGURA 7: Exantema súbito



- **Complicaciones:** la más frecuente son las convulsiones febriles, las que pueden ser incluso la primera manifestación de un exantema súbito. Muy rara vez puede presentar hepatitis y encefalitis.
- **Diagnóstico:** es clínico basado en la secuencia de la sintomatología y la edad de presentación.
- **Tratamiento:** es sintomático, básicamente control de la fiebre. En el caso de complicaciones graves por el virus herpes 6, como encefalitis o hepatitis grave, se puede utilizar ganciclovir.
- **Prevención:** no existe vacuna para virus herpes humano 6.

EXANTEMAS POR ENTEROVIRUS

- **Agente causal:** los enterovirus pertenecen a la familia *Picornaviridae*, son virus RNA, sin envoltura y existen más de 100 serotipos de enterovirus no polio. El exantema puede ser causado por cualquiera de los serotipos.
- **Trasmisión:** es fecal-oral y también por vía respiratoria.
- **Periodo de incubación:** 3 a 6 días.

Existen dos tipos de exantemas característicos producido por los enterovirus.

1. **Exantema inespecífico del lactante:** se presenta más frecuentemente en el lactante menor de 6 meses. Generalmente aparece en brotes, en primavera y en otoño.
   - **Agente causal:** puede ser causado por cualquiera de los enterovirus.
   - **Síntomas:** se presenta con fiebre, y en forma concomitante, un exantema maculopapular generalizado, que suele tener algunas lesiones petequiales y compromete palmas y plantas. La duración es de 3 a 6 días. **(Figura 8)**

FIGURA 8: Exantema inespecífico del lactante



2. **Pie-mano-boca:** es más frecuente en el lactante mayor y prescolar, presentándose por lo general antes de los 10 años de edad.
   - **Agente causal:** generalmente producido por los virus Coxsackie A16 y EV71
   - **Síntomas:** se presenta inicialmente con fiebre y luego de 12 a 36 horas, se produce un enantema en la mucosa oral caracterizado por lesiones vesiculares que rápidamente se decapitan y forman aftas. Posteriormente aparece un exantema vesicular en la piel de la zona perioral, manos y pies, y en ocasiones en los glúteos y rodillas. En la fase inicial su principal diagnóstico diferencial es la estomatitis herpética. En los últimos años se ha observado el aumento de casos por Coxsackie A6, cuyo exantema es más generalizado y con vesículas más grandes (eccema coxsackium). En el periodo de convalecencia es frecuente observar la caída de uñas (onicomadesis). La duración es entre 5 a 10 días **(Figuras 9 y 10)**.
   - **Diagnóstico:** el diagnóstico de los exantemas por enterovirus es clínico, basado en los síntomas, edad del paciente y secuencia de ocurrencia de los síntomas y signos. Si fuese necesario confirmar la etiología por enterovirus, se puede realizar PCR en las lesiones vesiculares, en deposiciones o hisopado nasofaríngeo.
   - **Tratamiento:** es sintomático
   - **Prevención:** no existe vacuna específica

FIGURA 9: Pie- mano-boca



FIGURA 10: Pie-mano-boca por enterovirus Coxsackie A6 (Eccema coxsckium)



ERITEMA INFECCIOSO

En la clasificación clásica de los exantemas corresponde a la quinta enfermedad.

- **Agente causal:** es producido por Parvovirus B19, virus DNA, sin envoltura, perteneciente a la familia *Parvoviridae*. Puede producir además otros tipos de exantemas, más inespecíficos.
- **Epidemiología:** se presenta principalmente entre los 5 y 10 años de edad. Ocurre más frecuentemente en la primavera.
- **Trasmisión:** es por vía respiratoria y el periodo de transmisibilidad es en los días previos a la aparición del exantema.
- **Periodo de incubación:** 4 a 21 días, promedio entre 13 a 18 días.
- **Síntomas:** luego de un periodo prodrómico consistente en malestar general, fiebre, cefalea, aparece 7 a 10 días más tarde, un eritema en las mejillas conocido como signo de la cachetada. Es seguido de un exantema maculopapular, simétrico, confluente como reticulado o en "encaje", desde la parte alta del tronco a extremidades proximales, generalmente cara interna, que dura de 3 a 5 días. Puede ser recurrente durante un periodo de 2 a 3 semanas, frente a cambios de temperatura, ejercicios y emociones. Es pruriginoso por lo que tiende a confundirse con una reacción adversa a medicamentos.

  En adolescentes y adultos, especialmente mujeres, pueden acompañarse de artralgias intensas y artritis. **(Figura 11)**

FIGURA 11: Eritema infeccioso



El Síndrome pápulo-purpúrico en guante y calcetín: es otro tipo de exantema producido por parvovirus B19, que sólo compromete manos y pies, los que pueden presentar edema y eritema. Es petequial (no desaparece a la compresión), no forma conglomerado en encaje y es pruriginoso. Es menos frecuente que el eritema infeccioso y afecta principalmente a adolescentes y adultos jóvenes.

- **Diagnóstico:** es clínico, si es necesario la confirmación, ésta se realiza mediante la determinación de IgM específica para parvovirus B19.
- **Tratamiento:** es sintomático, manejo de la fiebre y del prurito.
- **Prevención:** no existe vacuna para Parvovirus B19

SARAMPIÓN

- **Agente causal:** es producido por el virus sarampión, virus RNA de polaridad negativa, perteneciente a la familia *Paramyxoviridae.*
- **Epidemiología:** aunque erradicado de Chile, es una enfermedad de gran importancia epidemiológica dado el incremento en los casos en todo el mundo por la disminución de la cobertura vacunal. Actualmente el riesgo de adquirir sarampión son los viajes internacionales. Chile no presenta casos autóctonos desde 1992.
- **Trasmisión:** altamente contagioso persona-persona, por vía aérea, por gotitas en suspensión. La tasa de ataque llega a 90% entre los susceptibles. El periodo de contagiosidad va desde 3 a 5 días antes hasta 4 días después de la aparición del exantema siendo el periodo de mayor contagio entre 2 días antes y dos días después.
- **Periodo de incubación:** 8 a 14 días con un promedio de 10 a 11 días.
- **Síntomas:** tiene una fase prodrómica que se caracteriza por la aparición de fiebre, generalmente > 39°C, coriza, tos muy intensa, odinofagia y conjuntivitis. En la mucosa oral, cara interna de las mejillas, puede observarse las manchas de Koplik. Luego de 3 a 4 días aparece un exantema maculopapular generalizado, de distribución cefalocaudal y centrífugo. No es pruriginoso **(Figura 12)**.

FIGURA 12: Sarampión



- **Complicaciones:** es una enfermedad grave, que compromete significativamente el epitelio respiratorio pudiendo causar la muerte. Dentro de las complicaciones se encuentran la neumonía bacteriana (por *Staphylococcus aureus* y por *Streptococcus pneumoniae)*, otitis media aguda, sinusitis, encefalopatía y muerte.
- **Diagnóstico:** se hace con la sospecha clínica y epidemiológica y debe notificarse inmediatamente a la SEREMI de salud local. Dado que el cuadro clínico no es patognomónico, el caso DEBE confirmase con IgM específica.
- **Tratamiento:** no existe tratamiento específico, es solo sintomático y tratamiento de las complicaciones asociadas.
- **Prevención:** puede ser prevenido por la vacuna tresvírica o triple viral, consistente en tres virus atenuados; sarampión, rubeola y parotiditis. En Chile se aplica a los 12 y 36 meses de edad. Puede ser utilizada también como prevención post exposición para los contactos susceptibles de un caso de sarampión dentro de las 72 horas de contacto.

RUBÉOLA

- **Agente causal:** es producida por el virus rubéola, virus ARN con envoltura, perteneciente a la familia *Togaviridae*.
- **Epidemiología:** se encuentra erradicada en Chile desde el 2013 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 por el riesgo de reintroducción y de rubeola congénita.
- **Trasmisión:** se contagia por vía respiratorias a través de gotitas. El periodo de contagiosidad va desde 7 días antes hasta 14 días después de la aparición del exantema.
- **Periodo de incubación:** 10 a 21 días con un promedio de 14 a 16 días.
- **Síntomas:** el 50% o más desarrollan la infección en forma asintomática u oligosintomática. Los síntomas asociados son leve malestar general, puede haber fiebre de baja cuantía, y entre 1 a 2 días después aparece un exantema maculopapular generalizado, de comienzo facial, no pruriginoso, que dura 2 a 3 días. Se acompaña de linfadenopatías retroauriculares y occipitales. En los adultos con rubéola, principalmente en mujeres, puede presentarse artralgias o poliartritis **(Figura 13).**
- **Complicaciones:** en general la rubéola es una enfermedad muy benigna, que rara vez puede complicarse con encefalitis y trombocitopenia severa. La complicación más importante es la rubéola congénita cuando la infección ocurre en una mujer embarazada. Las secuelas en el feto pueden ser muy graves incluyendo malformaciones cardíacas, ceguera, microcefalia, daño neurológico grave.
- **Diagnóstico:** se hace por la sospecha clínica y epidemiológica y es una enfermedad de notificación obligatoria INMEDIATA a la Seremi de salud local. Dado que la clínica es inespecífica se DEBE confirmar el diagnóstico mediante IgM específica para rubeola.
- **Tratamiento:** no existe tratamiento específico, es solo sintomático y tratamiento de las complicaciones asociadas.
- **Prevención:** La rubeola es prevenible por la vacuna tresvírica o triple viral, cuyo uso tiene como objetivo prevenir la rubeola congénita.

FIGURA 13: Rubéola



II EXANTEMAS BACTERIANOS

ESCARLATINA

- **Agente causal:** enfermedad producida por Estreptococo grupo A (EGA), *Streptococcus pyogenes*, productor de toxina eritrogénica, generalmente de localización faríngea.
- **Epidemiología:** afecta principalmente a escolares y adolescentes. Rara vez la faringitis estreptocócica y la escarlatina ocurren en niños menores de 3 años.
- **Trasmisión:** es por vía respiratoria de persona a persona.
- **Período de incubación:** 2 a 5 días.
- **Síntomas:** pueden ser muy variados. En escolares suele estar precedida por los síntomas de la amigdalitis pultácea; fiebre, odinofagia y compromiso del estado general. En los niños pequeños, prescolares, el exantema puede aparecer como única manifestación de la infección estreptocócica faríngea. Se caracteriza por un eritema generalizado o rash, palpable, con micropápulas (piel de gallina o piel de lija), con compromiso de mejillas, respetando el triángulo perioral. Es más marcado en pliegues (región inguinal y axilar). Las líneas de Pastia son líneas rojo-brillantes que aparecen en los pliegues axilares e inguinales mientras aún está presente el eritema. Se acompaña de cambios en la mucosa oral con lengua fresa, saburral y eritematosa. Luego de 2 a 3 semanas de cedido el eritema se produce una descamación exfoliativa intensa, especialmente en manos y pies **(Figura 14).**
- **Diagnóstico:** se realiza identificando la presencia del EGA en la faringe. Esto puede ser a través de test rápido o de cultivo faríngeo.
- **Tratamiento:** es la misma terapia que para la amigdalitis estreptocócica. El antibiótico de elección es la amoxicilina, pudiendo utilizarse también cefadroxilo, ambos por 10 días o azitromicina por 5 días.

MENINGOCOCCEMIA

- **Agente causal:** enfermedad bacteriana, febril, grave, producida por la *Neisseria meningitidis*, diplococo gram negativo intracelular.
- **Epidemiología:** existen más de 12 serogrupos de meningococos predominando en Chile los serogrupos B y W. El serogrupo W es más grave, se presenta con mayor frecuencia como meningococcemia (infección diseminada) y tiene mayor mortalidad que el serogrupo B. Este último se presenta más frecuentemente como meningitis. Es una emergencia médica, se debe sospechar y tratar prontamente, de lo contrario la infección puede evolucionar rápidamente a su forma grave, *purpura fulminans*, con falla multiorgánica, con una mortalidad cercana al 30%. 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 y en adultos.
- **Trasmisión:** se trasmite persona a persona, por vía respiratoria.
- **Síntomas:** la fiebre es el síntoma cardinal, asociado a gran compromiso del estado general, cefalea y vómitos. La diarrea se describe frecuentemente en estos pacientes. El exantema aparece dentro de las primeras horas de iniciada la fiebre, las lesiones características son purpúricas, estrelladas y petequiales, sin embargo, en su fase inicial entre un 13 a 20% puede ser maculopapular, que en pocas horas se transforman a petequiales, purpúricas, que no desaparecen a la compresión y de distribución predominantemente hacia las extremidades. Un paciente febril, con exantema petequial debe ser evaluado en un servicio de urgencia dada la alta posibilidad de que se trate de una meningococcemia. Si hay sospecha clínica se deben tomar hemocultivos e iniciar terapia antimicrobiana, sin esperar la confirmación bacteriológica. Los pacientes con infección meningocócica, especialmente los con exantema, pueden evolucionar en pocas horas a un shock séptico, con alta mortalidad **(Figura 15)**.

FIGURA 14: Escarlatina



FIGURA 15: Meningococcemia



- **Diagnóstico:** parte con la sospecha clínica: fiebre, exantema petequial y se confirma con hemocultivos y cultivo de LCR.
- **Tratamiento:** estos pacientes se deben hospitalizar en unidades de paciente crítico e iniciar tratamiento antimicrobiano empírico con ceftriaxona.
- **Prevención:**
  - **Pre-exposición:** consiste en el uso de vacunas antimeningocócicas. Existen dos disponibles actualmente.
    a. Vacuna cuadrivalente conjugada; esta vacuna protege contra los serogrupos A, C, Y, W. Está incorporada en el calendario de vacunación en Chile al año de edad.
    b. Vacuna Meningococo B (Bexsero®): incorporada en el PNI desde el año 2023 comenzando a los 2 meses de edad.
  - **Post-exposición:** consiste en el uso de quimioprofilaxis a los contactos para prevenir casos secundarios, los que ocurren dentro de las 72 horas del caso índice. Los contactos intrafamiliares, compañeros de sala cuna o jardín infantil, así como los que comparten transporte por varias horas con un paciente con infección meningocócica, DEBEN recibir profilaxis. Frente a la sospecha de un paciente con infección por meningococo, se debe notificar en forma inmediata a la SEREMI de salud local. Los antibióticos utilizados como profilaxis para los contactos son rifampicina, ceftriaxona o ciprofloxacino.

FIGURA 16: Enfermedad de Kawasaki



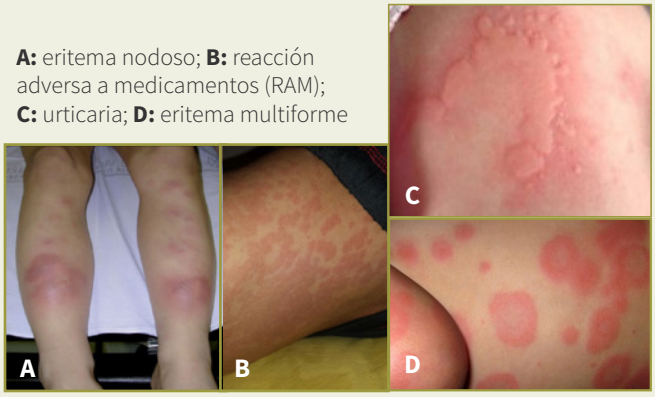
III OTROS EXANTEMAS

Varias otras enfermedades, de origen no infeccioso o desconocido, se pueden manifestar con exantemas (Figura 16). En pediatría las que vemos con mayor frecuencia son:

1. **Enfermedad de Kawasaki:** las manifestaciones de piel y mucosas comprenden conjuntivitis bulbar, sin exudado, edema y eritema de pies y manos, exantema polimorfo, generalmente maculopapular, labios rojos y secos, lengua fresa. Luego de la segunda semana de síntomas aparece una descamación periungueal.
2. **Artritis idiopática juvenil:** El exantema es maculopapular, de extensión variable, suele aparecer con la fiebre y ser transitorio mientras dura ésta.
3. **Eritema nodoso:** Lesiones nodulares, de varios centímetros, violáceas, solevantadas, generalmente localizadas en cara anterior de la pierna y dolorosas. Puede ser por varias causas como TBC, Estreptococo grupo A, *Yersinia spp*, entre otras.
4. **Otras causas:** reacción adversa a medicamentos (RAM), DRESS, eritema multiforme, urticaria, Steven Johnson, Púrpura de Schönlein-Henoch.

FIGURA 17: Otros exantemas

A: eritema nodoso; **B:** reacción adversa a medicamentos (RAM); **C:** urticaria; **D:** eritema multiforme



- **Los exantemas en los niños son mayoritariamente de causa infecciosa-viral.**
- **La edad y tipo de exantema son elementos importantes para el diagnóstico diferencial.**
- **Sarampión, rubéola y varicela son prevenibles por vacunación.**
- **El exantema purpúrico febril es una urgencia médica, donde debe descartarse la meningococcemia.**

Referencias

1. Nicole Knöpfel, Lucero Noguera-Morel, Irene Latour, Antonio Torrelo. Viral exanthems in children: A great imitator. Clinics in Dermatology (2019) 37, 213–226
2. Trevor Young, et al. Exanthematous Eruptions in Children. Pediatric annals, 2020; 49: e116-e123

Síndrome febril agudo sin foco

DRA. CECILIA PERRET P.
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, aproximadamente 20%, que, a pesar de realizar una historia y examen físico adecuado, no se logra encontrar de la causa de ella. Esta es la condición que denominamos **síndrome febril agudo sin foco.**

El objetivo de este capítulo es conocer 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.

FIEBRE

Se define como fiebre la temperatura rectal o timpánica ≥38°C. Si bien la temperatura rectal es la más confiable, a veces conlleva molestias o dificultades en su toma por lo que en muchas partes se considera adecuada la toma axilar. En ese caso, se define fiebre cuando la temperatura axilar es >37,5°C

FISIOPATOLOGÍA

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. Así, definimos **fiebre** como la elevación de la temperatura corporal, 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 calor o por la generación excesiva de éste 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 produce 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.

SÍNDROME FEBRIL AGUDO SIN FOCO (SFASF)

Se define como síndrome febril agudo sin foco, a la enfermedad febril sin causa aparente luego de una anamnesis completa y examen físico minucioso.

EPIDEMIOLOGÍA

La fiebre aguda sin foco representa aproximadamente un 10% a 25 % 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 y de éstas, casi el 90% a una infección del tracto urinario. Otras causas bacterianas de SFASF son la bacteriemia oculta, meningitis, neumonía, sepsis, entre otros. Con el advenimiento de tamizaje y el uso de profilaxis para la prevención de infección por *Streptococcus agalactiae* (SGB), la incorporación de vacunas para *Streptococcus pneumoniae y Haemophilus influenzae* se ha reducido el riesgo de infección bacteriana grave (IBG). Esto ha llevado a una continua evaluación de las guías para estudiar a los niños, de buen aspecto clínico, que se presentan con fiebre sin foco.

Varios estudios han mostrado que los riesgos de IBG son significativamente distintos en el grupo de recién nacidos entre los 8 y 21 días, disminuyendo progresivamente entre los de 21 a 30 días y entre los lactantes de 1 a 2 meses. El riesgo de bacteriemia oculta en el recién nacido de 2 semanas es de aproximadamente 5,3%, en el de 3 semanas alrededor de 3,3% y ya en el mayor de cuatro semanas disminuye a 1,6%. Por otro lado, se estima que el riesgo de infección bacteriana invasiva (IBI), que excluye la ITU, en el lactante mayor de 25 días, es alrededor de 0,4%. A raíz de estos hallazgos, la Academia Americana de Pediatría, hace una diferenciación en la evaluación y conducta entre estos tres grupos de lactantes pequeños.

ETIOLOGÍA

Las principales enfermedades que se pueden presentar inicialmente como SFASF son:

1. **Virales:** infecciones respiratorias (influenza, adenovirus, rinovirus, parainfluenza, SARS-CoV-2), enterovirus, herpesvirus humano 6, herpes simplex, parechovirus y rotavirus. Infecciones por CMV, Epstein Barr también pueden presentarse inicialmente como SFASF.
2. **Bacterianas no invasivas:** ITU, sinusitis, neumonía oculta.
3. **Bacterianas invasivas:** neumonía oculta, bacteriemia, meningitis, osteomielitis.

Las causas **no infecciosas** representan una baja proporción 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 SFASF 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 (IBG) o potencialmente grave. Este riesgo varía según la edad y es por eso que se categorizan en tres grupos etarios: recién nacidos hasta 28 días, lactantes de 29 a 60 días y niños mayores de 2 meses hasta los 3 años. La nueva guía de la Academia Americana de Pediatría (AAP) del 2021 divide a los recién nacidos en dos grupos, por lo que finalmente quedan clasificados de la siguiente forma: recién nacidos de 8 a 21 días, recién nacidos de 22 a 28 días, lactantes de 29 a 60 días meses y mayores de 2 meses hasta los 3 años. El riesgo es más alto en los menores de 2 meses y mientras más alta y prolongada sea la fiebre.

1. **Recién nacidos:** el riesgo de infección bacteriana grave en este grupo es de un 12 a 28%, la cual aumenta a 35% en un RN con criterios clínicos o de laboratorio de alto riesgo. La ITU es la causa más frecuente, alrededor del 10%, y se asocia a bacteriemia en 15 a 20% El riesgo de bacteriemia en globo en este grupo etario es de 4 a 5% y el de meningitis es de 0,5 a 1,3%. Los agentes etiológicos más frecuentes son los adquiridos en el canal del parto o de transmisión perinatal; *E. coli*, *Streptococcus agalactiae*, *Enterococcus spp* y *Staphylococcus aureus*. La *Listeria monocytogenes* es propia del RN, pero es muy infrecuente. Hoy en día, dado el tamizaje de infección materna por SGB y la mejoría en la manufactura de alimentos, la *E.coli* es el agente más frecuente de bacteriemia y de infección urinaria en el recién nacido, mientras que SGB es la primera causa de meningitis. En un recién nacido febril con compromiso hepático (hepatitis) siempre pensar en una infección por virus herpes simplex diseminada e iniciar aciclovir empírico.
2. **Lactantes de 29 a 60 días:** la infección urinaria es la infección bacteriana más frecuente seguida por la bacteriemia oculta (1 a 2%). El riesgo de bacteriemia en este grupo etario, en ausencia de algún virus identificado, se ha estimado entre 1,8 a 3,7%. Los principales agentes son el *S. pneumoniae*, *N. meningitidis*, *S. agalactiae*, *Salmonella spp*. Este grupo aún no ha iniciado la vacunación antineumocócica por lo que el neumococo aún ocupa el primer lugar como causa de bacteriemia.
3. **Lactantes > 2 meses:** se estima que el riesgo de bacteriemia oculta en este grupo es < 0,2%. Los agentes bacterianos más frecuentes son las enterobacterias (bacilos Gram negativos) *E. coli, Klebsiella pneumoniae*, causa de ITU, y *Streptococcus pyogenes, N. meningitidis, Haemophilus influenzae* no B y *Staphylococcus aureus* como causantes de bacteriemias, meningitis y sepsis. En los lactantes con al menos 2 dosis de vacuna antineumocócica el riesgo de bacteriemia oculta ha disminuido <0,5%.

La mayoría de las bacteriemias son auto limitadas con mejoría espontánea, sin embargo, se ha estimado que aproximadamente el 12-30% de los niños persistirán bacteriémicos con riesgo de focos secundarios y alrededor de 1-6% podrá desarrollar una meningitis bacteriana. Esta cifra alcanza a 45-50% en el caso de bacteriemia oculta por neumococo. De ahí la importancia de poder reconocerla en un niño que consulta por fiebre y sin causa evidente.

EVALUACIÓN

El objetivo más importante en la evaluación de un niño febril es descartar la probabilidad o riesgo de una IBG: ITU, bacteriemia oculta, meningitis. Para esto se realiza una historia clínica detallada, examen físico acucioso, evaluación de gravedad y exámenes de laboratorio.

Para evaluar este riesgo se consideran varios aspectos:

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 riesgo más elevado de una IBG que un niño de aspecto clínico normal. 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: para la evaluación de riesgo se han utilizado criterios que combinan antecedentes clínicos, examen físico y laboratorio. Es importante recalcar que ninguno de los parámetros clínicos ni de laboratorio, por si solos o combinados, permiten descartar o confirmar una IBG, por lo que el juicio clínico, la observación y seguimiento son muy importantes para la toma de decisiones.

Escala de Rochester: publicados por primera vez en 1985, está basada en criterios clínicos y de laboratorio. Aplicable preferentemente para **lactantes menores de 2 meses**. La presencia de estos criterios define a un niño como bajo riesgo de tener una infección bacteriana grave.

a. Criterios Clínicos
- 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.

b. Criterios de Laboratorio
- Leucocitos entre 5.000 y 15.000/mm3
- Baciliformes < 1.500/mm3
- Sedimento orina normal (< 10 leucocitos por campo)
- Si presenta diarrea, < 5 leucocitos por campo

Estos criterios, particularmente los criterios de laboratorio, se han utilizado por mucho tiempo para definir el riesgo de IBG. Si bien, aún se utilizan estos valores de laboratorio, estos deben interpretarse con precaución ya que su valor predictivo positivo es de aproximadamente 12%, el valor predictivo negativo es de 98% y la especificidad es de 40%. Por esta razón han ido quedando de lado, especialmente en el contexto de cambios epidemiológicos con predominio de bacterias Gram negativas, y deben interpretarse junto al resultado de otros exámenes como, parámetros inflamatorios (Proteína C reactiva y la procalcitonina), y recuento absoluto de neutrófilos.

c. Parámetros inflamatorios (PI): se utiliza principalmente el recuento de leucocitos, el recuento absoluto de neutrófilos (RAN), Proteína C reactiva y procalcitonina. Los valores considerados anormales sugerentes de IBG se muestran en la **Tabla**.

TABLA: Parámetros inflamatorios y del hemograma que se consideran indicadores de IBG

PARÁMETRO	RECIÉN NACIDOS	29-60 DÍAS	> 2 MESES
Recuento de leucocitos	< 5000 x mm3 y > 15000 x mm3	< 5000 x mm3 y > 15000 x mm3	< 5000 x mm3 y > 15000 x mm3
Recuento absoluto neutrófilos (RAN)	>4000 x mm3 o > 5200 x mm3	>4000 x mm3 o > 5200 x mm3	> 10.000 x mm3
Prot. C reactiva	> 2 mg/dl	> 2 mg/dl	>7 mg/dl
Procalcitonina	>0,5 ng/ml	>0,5 ng/ml	>0,5 ng/ml
Leucocitos orina	> 5 en orina por ultracentrifugación > 10 leucocitos en orina sin centrifugar	> 5 en orina por ultracentrifugación > 10 leucocitos en orina sin centrifugar	> 5 en orina por ultracentrifugación > 10 leucocitos en orina sin centrifugar

1. Recuento de leucocitos: el valor absoluto de los leucocitos por sí solo no se recomienda para la estratificación de riesgo, dado su bajo desempeño como screening. Sin embargo, se conoce que mientras más alto el recuento de leucocitos mayor es el riesgo de una infección bacteriana.

2. Recuento absoluto de neutrófilos (RAN): recuentos >4.000/mm3 (en combinación con estudio de orina y procalcitonina) o >5.200/mm3, según distintos estudios han demostrado aumentar el riesgo de IBG de 0,2 a 3,2% en los lactantes entre 1 y 2 meses de edad cuando se asocia a valores alterados de procalcitonina. Definitivamente recuentos >10.000xmm3 representan mayor riesgo de infección bacteriana grave.

3. Proteína C reactiva: se ha determinado que proteína 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%. En los recién nacidos el punto de corte para considerarlo alterado y sugerente de IBG es >2 mg/dl.

4. Procalcitonina: este parámetro es el que tiene mejor rendimiento por si solo en identificar a los pacientes de mayor riesgo de IBG. Las ventajas con respecto a la proteína C son su ascenso más precoz, con un peak a las 6 a 8 horas, y su descenso más rápido, entre 48 a 72 horas una vez iniciada la terapia. Los valores 0,05 ng/ml se relacionan con bajo riesgo de IBG mientras que valores >2 ng/ml con sepsis. Se considera PCT elevada con valores >0,5ng/ml, mientras más alto, mayor sería el riesgo de una infección bacteriana.

d. 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. Esta probabilidad es muy baja en niños que tengan ausencia de síntomas o signos que sugieran una infección respiratoria. No debe solicitarse de rutina en un niño con SFASF, excepto en prescolares, en que además los parámetros inflamatorios y la magnitud de la fiebre sugieran una infección bacteriana. En este escenario, la probabilidad de encontrar una neumonía como causa de la fiebre es de aproximadamente 26%.

Es la combinación de los distintos elementos lo que ayuda a definir el riesgo de IBG para la toma de decisiones, la que además se ve influida por otros condicionantes como, el acceso adecuado y expedito a un centro de salud, la posibilidad del niño de ser observado correctamente en su domicilio, contacto adecuado con los cuidadores, disponibilidad de métodos automatizados de hemocultivos, comprensión de los cuidadores de los criterios de gravedad, entre otros.

MANEJO

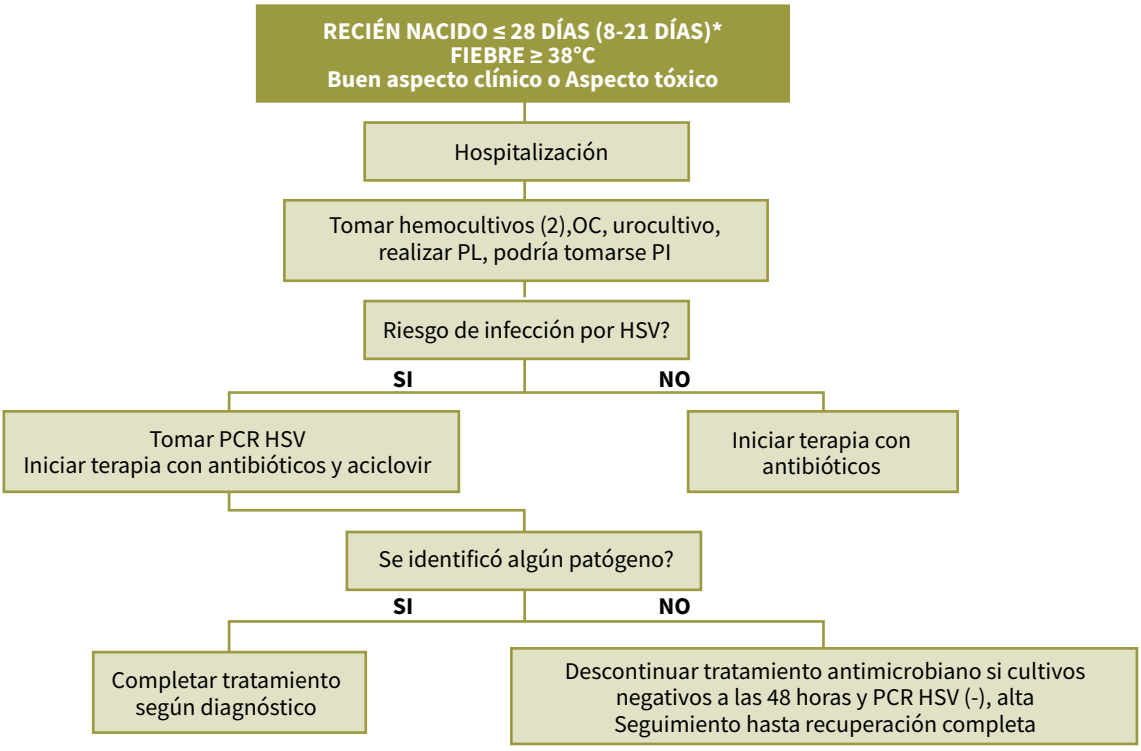
Para el estudio de los niños con SFASF, estos se han categorizado en 3 grupos etarios, basado en los distintos riesgos de presentar una IBG. Los tres grupos son: recién nacidos (≤28 días), lactantes de 29 a 60 días meses y mayores de 2 meses hasta los 3 años. La Academia Americana de Pediatría separa el grupo de recién nacidos en < de 22 días y entre 22 y 28 días.

Las siguientes conductas médicas o algoritmos son aplicables a niños con fiebre ≥38°C rectal, previamente sanos y de buen aspecto clínico. Los menores de 60 días además deben ser de término y según la AAP, podrían incluirse también los niños con uso reciente de antibióticos, OMA, diarrea sin patógeno identificado, presencia de síntomas respiratorios y hallazgos de una infección viral. 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 de acuerdo a su edad.

1. **Recién nacidos:** estos niños siempre se hospitalizan, se toman todos los cultivos (hemocultivos, urocultivo, cultivo de LCR), se realiza hemograma, orina completa (OC), 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 cefotaxima en vez de gentamicina. Considerando que en el recién nacido, en ausencia de alteración del examen de orina y con parámetros inflamatorios normales, el riesgo de IBG es cercana al 2%, la conducta es iniciar antibióticos endovenosos aunque los exámenes sean normales **(Figura 1)**. La AAP ha recategorizado a los recién nacidos en dos grupos debido a su riesgo diferente de presentar IBG, en el grupo de 8 a 21 días y los de 22 a 29 días. Los de 8 a 21 días indica que deben manejarse igual que lo que nosotros hacemos con los RN hasta 28 días. La diferencia está en el grupo de 22 a 28 días, en que existe la opción de manejarlos ambulatoriamente, con antibióticos endovenosos, con PI y LCR normal **(Figura 2)**. Esta conducta es impracticable en nuestro medio, por lo que no hacemos esta diferenciación, tratando a todos los RN de la misma manera hasta los 28 días de vida.

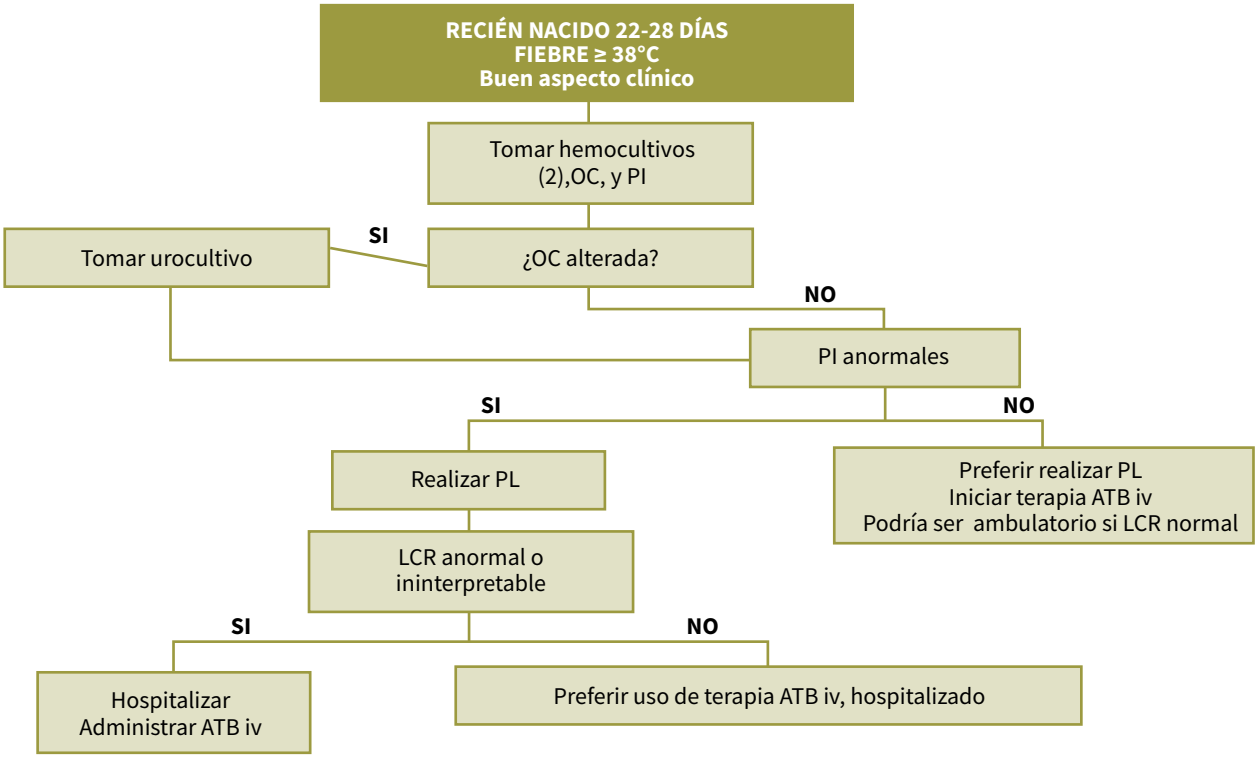
El hallazgo de una causa viral en el recién nacido, especialmente si es VRS, no debería evitar el estudio de un agente bacteriano asociado. Se diagnosticó bacteriemia en 1,1% y meningitis en 0,8% en niños con infecciones virales documentadas, que, aunque es menor que en aquellos sin virus identificado, el riesgo es lo suficientemente alto para desaconsejar el estudio en búsqueda de infecciones bacterianas asociadas.

FIGURA 1: Algoritmo de estudio y manejo del recién nacido febril ≤ 28 días (8-21 días) *



*** 8-21 DÍAS SEGÚN NUEVA GUÍA DE AAP, 2021: OC:** orina completa; **PI:** parámetros inflamatorios (recuento de leucocitos, RAN, Prot. C reactiva, procalcitonina); **PL:** punción lumbar; **LCR:** líquido cefalorraquídeo; **HSV:** virus herpes simplex; **PCR:** reacción de polimerasa en cadena

FIGURA 2: Algoritmo de estudio y manejo del recién nacido febril de 22 a 28 días según la AAP



OC: orina completa; **PI:** parámetros inflamatorios (recuento de leucocitos, RAN, Prot. C reactiva, procalcitonina); **PL:** punción lumbar; **LCR:** líquido cefalorraquídeo; **HSV:** virus herpes simplex; **PCR:** reacción de polimerasa en cadena

2. **Lactante entre 29 a 60 días:** estos niños son una transición entre el recién nacido y lactantes mayores, por lo que todavía son difíciles de evaluar clínicamente. Se estudian igual que un recién nacido (orina completa, parámetros inflamatorios, hemocultivos, urocultivo) y si los resultados de cualquiera de estos exámenes están alterados, se debe realizar PL, hospitalizar e iniciar terapia empírica con ceftraixona **(Figura 3)**. Si los exámenes son normales, se puede derivar el niño a su domicilio, sin tratamiento antibiótico, siempre y cuando pueda tener un seguimiento muy estricto, fácil contacto con los padres y contar con hemocultivos automatizados. En la nueva guía de la AAP, los lactantes de este grupo etario se estudian con orina completa, parámetros inflamatorios y hemocultivos (2). Si los parámetros inflamatorios están alterados, se debe realizar una PL, independiente del resultado de la OC. Si el LCR está alterado, se debe hospitalizar e iniciar terapia antimicrobiana empírica. Si el LCR está normal, se sugiere hospitalizar de todos modos e iniciar ATB parenteral. Según la AAP podrá manejarse en forma ambulatoria con terapia antibiótica oral, sólo en caso de tener OC alterada, PI normales y habiendo explicado muy bien a los padres cuales son los síntomas o signos de gravedad, ante los cuales deberán consultar inmediatamente y con un seguimiento estricto en 24 horas. Nosotros tratamos los pacientes < 3 meses con infección urinaria alta (paciente con ITU febril) siempre hospitalizados y con terapia antimicrobiana endovenosa, de modo que la conducta propuesta por la AAP no aplica en nuestro medio.

3. **Lactantes > 2 meses:** este grupo representa un importante número de consultas a los servicios de urgencia. Se ha establecido como punto de corte para realizar la evaluación con exámenes de laboratorio, en un niño de buen aspecto, la magnitud de la temperatura. Si es menor de 6 meses, estudiar si ha presentado fiebre ≥39°C y si es mayor de 6 meses, con temperatura ≥39,5°C. Si un niño no cumple los criterios de temperatura para evaluarlo con exámenes, se deja en control médico 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 IBG en este grupo, hasta un 9%, la evaluación inicial es con un examen de orina completa y urocultivo. Si el sedimento de orina sugiere ITU, se inicia terapia empírica en forma ambulatoria, con cefadroxilo y se controla en 24 horas para evaluar respuesta a la terapia y ver el resultado del urocultivo. La AAP sugiere solo realizar OC inicialmente y tomar el urocultivo si la OC sale alterada. Si la OC resulta normal y el lactante tiene menos de 2 dosis de vacuna neumocócica y de HiB, se sugiere estudiar también con parámetros inflamatorios dado que el riesgo de infección por *S. pneumoniae* es mayor. Si el sedimento de orina es normal pero los parámetros inflamatorios sugieren una infección bacteriana, se toman hemocultivos y se inicia terapia ambulatoria con ceftriaxona, con control diario, en espera del resultado de los cultivos **(Figura 4)**.

En los niños con 2 o más dosis de vacuna neumocócica, el riesgo de bacteriemia oculta por neumococo es <0,1%, por lo que no requiere inicialmente de mayor estudio. Si los exámenes son normales, el niño se envía a su domicilio con indicación de control en 24 horas y con educación de reconocimiento de signos y síntomas de gravedad.

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, no pueden ser contactados fácilmente, o no se cuenta con hemocultivos automatizados, es preferible hospitalizar a un niño con exámenes alterados para iniciar antibióticos.

La identificación de una infección viral en este grupo etario disminuye significativamente el riesgo de tener una IBG, de modo que no requerirían de mayor evaluación, pero siempre utilizando el juicio clínico, que se aplica a cada paciente en particular.

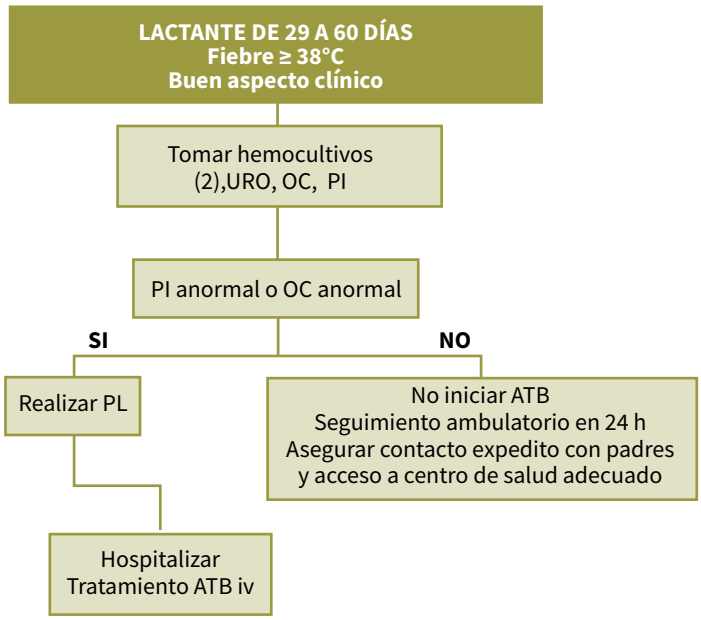
TRATAMIENTO

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 hasta 28 días:** ampicilina + gentamicina. Si se sospecha meningitis por la clínica o el citoquímico del LCR, es ampicilina más cefotaxima.
2. **Lactantes mayores de 1 mes:** ceftriaxona. Se agrega vancomicina si se sospecha meningitis bacteriana.

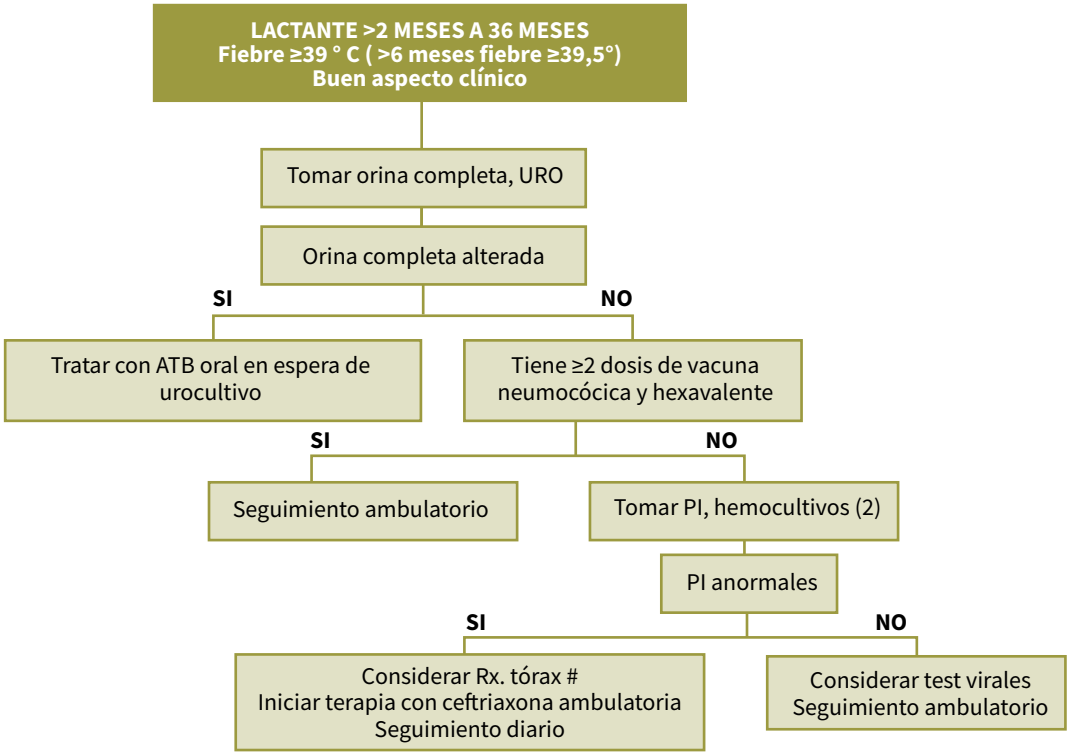
Una vez identificado un agente bacteriano se ajusta la terapia antibiótica según la bacteria aislada y su susceptibilidad antimicrobiana.

FIGURA 3: Algoritmo de estudio y manejo del lactante de 29 a 59 días, febril



OC: orina completa; **PI:** parámetros inflamatorios (recuento de leucocitos, RAN, Prot. C reactiva, procalcitonina); **PL:** punción lumbar; **LCR:** líquido cefalorraquídeo.

FIGURA 4: Algoritmo de estudio y manejo del niño ≥ 2 meses a 3 años febril



PI: parámetros inflamatorios (recuento de leucocitos, RAN, Prot. C reactiva, procalcitonina).
Considerar Rx. Tórax si recuento de leucocitos > 20.000 xmm3 en prescolar

PUNTOS CLAVES

- **La mayoría de los niños que consultan por fiebre de reciente comienzo y sin foco, tendrán una infección banal, viral.**
- **Se debe identificar a aquellos niños que podrían estar cursando con una IBG para dar tratamiento oportuno.**
- **Los niños de mal aspecto clínico al momento de la evaluación deben ser hospitalizados, tomar hemocultivos, urocultivo, cultivo de LCR si hay sospecha de meningitis y es posible realizar la PL, e iniciar terapia antibiótica empírica según la edad.**
- **Los niños con buen aspecto clínico deben ser evaluados según su edad, con los algoritmos propuestos, para decidir su riesgo de estar cursando con IBG e iniciar terapia antibiótica si corresponde.**

Referencias

1. Pantell RH, Roberts KB, Adams WG, et al. Clinical Practice Guideline: Evaluation and Management of Well-Appearing Febrile Infants 8 to 60 Days Old. Pediatrics. 2021;148(2):e2021052228
2. Leazer RC. Evaluation and Management of Young Febrile Infants: An Overview of the New AAP Guideline. Pediatr Rev. 2023 Mar 1;44(3):127-138
3. Esposito S, Rinaldi VE, Argentiero A, Farinelli E, Cofini M, D'Alonzo R, Mencacci A, Principi N. Approach to Neonates and Young Infants with Fever without a Source Who Are at Risk for Severe Bacterial Infection. Mediators Inflamm. 2018 Nov 26;2018:4869329.

Síndrome febril prolongado

DRA. CECILIA PERRET P.
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 ≥ 38°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 definición de la duración de la fiebre es variable según distintos autores, siendo para algunos, mayor de 10 o 14 días. En este capítulo utilizaremos la definición de fiebre ≥7 días.

Entendemos como **Síndrome febril prolongado (SFP)** a la presencia de fiebre, ≥ 38°C rectal, que dura más de 7 días, y fiebre de origen desconocido como el cuadro febril de tiempo variable (algunos definen hasta > 3 semanas), que tras una evaluación inicial no se identifica la causa. Esta evaluación incluye una anamnesis completa, examen físico minucioso y 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 **Síndrome febril agudo sin foco**, en el cual la fiebre es de reciente comienzo, 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 por definición en el SFP es más de 7 días.
2. Diagnósticos diferenciales y etiologías diferentes en la mayoría de los casos: si bien en los niños las causas infecciosas son las más frecuentes en ambos, es la proporción la que varía al comparar ambas entidades.
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 SFASF, 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 **fiebre 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 en 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 o autoinmunes, misceláneas y sin diagnóstico **(TABLA).**

TABLA: Porcentaje de las distintas causas de Fiebre Prolongada en niños

CATEGORÍA DE DIAGNÓSTICO	SERIES RESTROSPECTIVAS (N=253)%	HAYANI (N=414)%	STEELE (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

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.

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 las distintas causas varía entre las distintas regiones y países. Así en países desarrollados la proporción de enfermedades no diagnosticadas es mayor, alcanzando hasta casi un 40%, 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 6 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) representan aproximadamente la mitad de los casos y dentro de las infecciones bacterianas las más frecuentes suelen ser *Bartonella henselae*, ITU complicadas, abscesos, principalmente intraabdominales, 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, neuroblastoma y tumores del SNC.

III. Enfermedades reumatológicas:

Ocupan el tercer lugar en la lista de SFP siendo la Artritis Idiopática Juvenil (AIJ) en su forma sistémica la más frecuente, representando el 53% de los casos 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, Steven-Johnson por *Mycoplasma pneumoniae*, 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

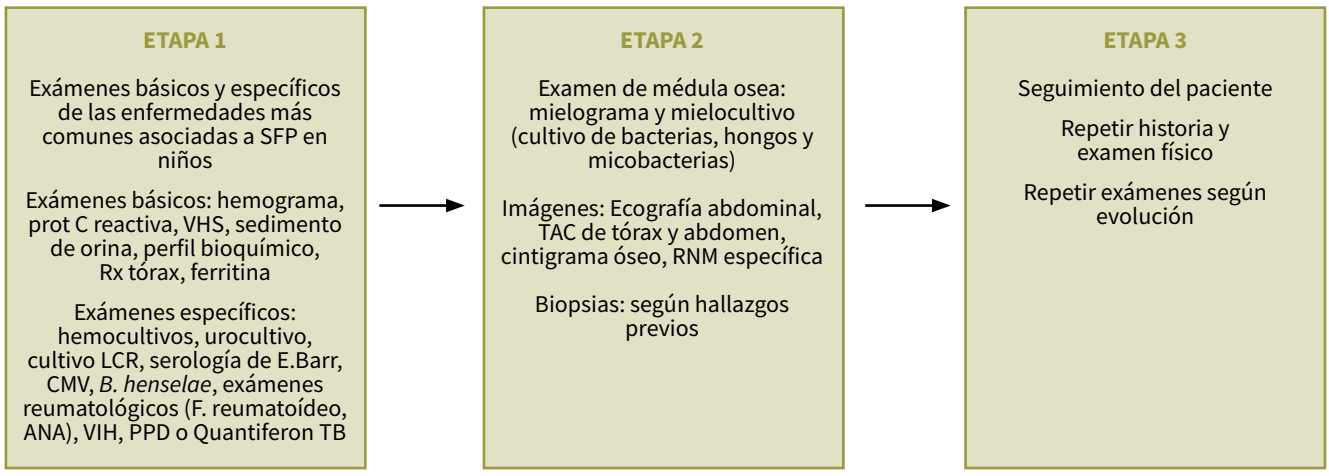
Lo primero en un paciente que consulta por fiebre prolongada es la certificación de dicha fiebre, esto puede realizarse con registros periódicos realizados por los padres o bien hospitalizando al niño para objetivar la presencia y magnitud de la temperatura.

Anamnesis y examen físico
En el proceso de evaluación de un paciente con fiebre prolongada es muy importante realizar una anamnesis próxima muy detallada y determinar antecedentes que pueden orientar al diagnóstico como: 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). El examen físico debe ser completo y acucioso. Éste puede aportar hallazgos que orienten al diagnóstico entre 25 y 59% según distintas series. Si inicialmente es negativo, debe repetirse periódicamente por la probabilidad de aparición más tardía de elementos que sugieran un diagnóstico. La historia y examen físico son relevantes para el diagnóstico los que pueden encaminar al estudio diagnóstico en aproximadamente el 60% 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 un diagnóstico incorrecto inicial.

Laboratorio/imágenes
El uso de laboratorio es muy importante en el estudio etiológico de un paciente con fiebre prolongada luego de una historia y examen físico acuciosos para dirigir en forma racional el estudio de laboratorio basado en la priorización según las probabilidades.

El estudio de laboratorio se puede separar en tres etapas con el objetivo de priorizar el estudio según los antecedentes recabados en la historia clínica, examen físico y la sospecha clínica de las distintas causas. Si bien se encuentran los exámenes temporalmente en forma secuencial, muchas veces se realizan en forma simultánea exámenes de etapa 1 con los de etapa 2 según la sospecha clínica **(FIGURA).**

FIGURA: Algoritmo de estudio de Fiebre prolongada de origen desconocido en niños



ADAPTADA DE: Akpede et al. Pediatr Drugs 2001;3: 247-262

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 una Proteína C reactiva y VHS muy elevadas orientan a infecciones bacterianas, enfermedades inmunológicas o Enfermedad de Kawasaki.

Dentro de los exámenes para búsqueda de etiología específica están los hemocultivos (al menos 2) y urocultivo. El cultivo y citoquímico de LCR está indicado en niños con algún tipo de síntoma neurológico o en niños con sospecha de compromiso del SNC. La meningitis bacteriana de evolución tórpida o subaguda, especialmente aquellos que han recibido tratamiento antibiótico, puede ser causa de fiebre prolongada.

Los estudios serológicos (determinación de anticuerpos específicos) 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 adquiere relevancia para evaluar la presencia de 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 sistémica o algunas enfermedades malignas como síndrome linfoproliferativos o hemofagocítico, asociado a otros criterios.

En esta etapa y según los hallazgos clínicos, se podrían solicitar estudios serológicos de enfermedades autoinmunes o reumatológicas.

Segunda etapa: se continúa con estos exámenes 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 la ecografía abdominal, TAC de tórax y abdomen que permite la observación de adenopatías, presencia de granulomas hepato-esplénicos, abscesos profundos y retroperitoneales o masas. Si bien la ecografía abdominal se ubica en la etapa 2, frecuentemente se utiliza precozmente en la evaluación debido a que puede dar información importante para el establecimiento del diagnóstico. 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 identificar un eventual sitio donde tomar una biopsia o focalizar la realización de RMN. Un cintigrama óseo alterado nos hace sospechar enfermedades como osteomielitis, leucemia, metástasis, tuberculosis, 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 tifoídea, en aquellos pacientes con mayor tiempo de evolución del cuadro clínico, donde los hemocultivos bajan su sensibilidad o 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 cuando corresponde.

Tercera etapa: si luego del estudio anterior aún se persiste sin diagnóstico, se sugiere seguimiento, re-examinar al paciente en la búsqueda 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 los exámenes demuestren una insuficiencia de algún órgano. También debiera indicarse la hospitalización si existe imposibilidad de realizar los estudios con el paciente en forma ambulatoria. La hospitalización otorga la posibilidad de un monitoreo cercano del paciente para la oportuna detección de elementos que ayuden al diagnóstico o indicadores de gravedad. También permite confirmar la existencia de fiebre.

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 diagnostico 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.
- Paciente con enfermedad de base que represente un alto riesgo de infecciones bacterianas graves, ej., inmunodeficiencias, desnutrición grave.
- Sospecha de tuberculosis en paciente críticamente enfermo, especialmente sospecha de tuberculosis diseminada.

PRONÓSTCO

El pronóstico de SFP es variable, mientras 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.

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 amigdaliano. Es la causa más frecuente de SFP en Chile. En el hemograma se encuentra presencia de linfocitosis generalmente mayor al 50%. Este síndrome puede ser causado por una variedad de agentes infecciosos siendo el más frecuente el virus Epstein Barr (EBV), responsable de la Mononucleosis infecciosa. Otros agentes son el CMV (segundo en frecuencia luego del EBV), *Toxoplasma gondii,* virus herpes humano 6, VIH y adenovirus, entre otros.

Revisemos algunos de los cuadros de síndrome mononucléosico.

a. MONONUCLEOSIS INFECCIOSA

Es 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 submandibulares. 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. No debe ser usado en los niños menores de esta edad por baja sensibilidad. El tratamiento es sintomático.

b. CITOMEGALOVIRUS

Luego de la infección por EBV, el 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 en la segunda semana de evolución de los síntomas. Puede haber una hepatitis leve con elevación leve de las transaminasas. El diagnóstico se hace mediante IgM específica para 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 infección, en la mayoría de los casos, suele ser asintomática. La fiebre es habitualmente asociada a linfoadenopatías 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 *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 o típica** es la más frecuente (76%) y se caracteriza por la presencia de una adenopatía regional en relación a un rasguño, (por ejemplo, un arañazo en la mano inflamará un 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 puede haber compromiso de hígado o bazo. Las imágenes de abdomen, como ecografía o scanner, pueden mostrar granulomas en hígado y en bazo, 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 l**os 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**. La documentación histopatológica o microbiológica desde ganglios o tejidos, ratifica en forma definitiva el diagnóstico. En muestras de tejidos está indicada la PCR de *Bartonella.* En estudios de histopatología, se utiliza la tinción de Warthin Starry, tinción argéntica que tiñe los bacilos. Cuando se sospecha EAG en SFP, pero no se observan adenopatías ni imágenes abdominales compatibles, ni antecedente epidemiológico del contacto con gato, se sugiere determinar el título de la IgG de *Bartonella* pues niveles positivos, pero en el punto de corte, no apoyan, en este caso el diagnóstico de EAG. Mientras más altos son los títulos, más probable es que la *Bartonella* sea la responsable del cuadro clínico en estudio.

El uso de la serología específica IgM para *Bartonella henselae* es limitado por su baja sensibilidad.

El tratamiento es con antibióticos como azitromicina, ciprofloxacino y rifampicina. La forma ganglionar puede ser autolimitada y no se siempre requiere de tratamiento con antibióticos. La forma atípica, siempre debe tratarse.

3.- FIEBRE TIFOÍDEA O PARATIFOIDEA

Producida por la *Salmonella* Typhi y Paratyhpi 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 aún existe, por lo que es importante pensarla como diagnostico 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** (con mayor sensibilidad en la 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 ceftriaxona o ciprofloxacino por 14 días, según la susceptibilidad a los antimicrobianos.

4.- TUBERCULOSIS

Enfermedad causada por *Mycobacterium tuberculosis* cuya trasmisión es persona a persona. La forma que se presenta como SFP es la forma extrapulmonar (ganglionar, diseminada, hepática, peritoneal, pericárdica, meníngea o genitourinaria), más que la pulmonar que se manifiesta por síntomas respiratorios como tos y con 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 el hallazgo de los bacilos acido 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 coroídeos.

Micobacterias no tuberculosas pueden causar infecciones diseminadas y SFP, aunque más frecuente en niños VIH (+) o con otras inmunodeficiencias.

5.- LEPTOSPIROSIS
Es una infección zoonótica común, de distribución mundial, afectando a los humanos en forma accidental. La infección ocurre típicamente 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. Las manifestaciones clínicas son inespecíficas como fiebre, calofríos, mialgias, cefalea, inyección conjuntival, hepatitis, exantema, tos y molestias gastrointestinales. En su forma más grave puede haber compromiso del SNC, hepatitis fulminante y falla renal aguda.

El diagnóstico se hace con serología (IgM específica), o por la técnica de microaglutinación en tubo (MAT), que determina anticuerpos de tipo IgG. Estas técnicas son positivas luego de la primera semana de síntomatología. El tratamiento es con antibióticos como doxiciclina, amoxicilina, azitromicina o ceftriaxona, dependiendo de la edad y de la gravedad de la enfermedad.

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 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, que suele aparecer con la fiebre y desaparecer al bajar la temperatura, y linfadenopatías generalizadas.

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%), trombocitosis, 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. El diagnóstico se hace en base a criterios clínicos y hallazgos del examen físico. Los criterios son: 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 la enfermedad de Kawasaki es la irritabilidad de los lactantes, 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.- SINDROME HEMOFAGOCÍTICO O ACTIVACIÓN MACROFÁGICA
Se trata de una enfermedad hiperinflamatoria con una hipercitokinemia. 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 es EBV. Debe sospecharse en un paciente febril, con hepato-esplenomegalia y exantema, que en los exámenes de laboratorio presenta pancitopenia, 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. Un marcador muy sugerente del diagnóstico es el CD25 soluble. El tratamiento consiste en IGIV en dosis altas, corticoides, quimioterapia y eventualmente transplante de precursores hematopoyéticos.

PUNTOS CLAVES

- **La Anamnesis completa y el examen físico acucioso, son fundamentales para el diagnóstico de la causa de fiebre prolongada.**
- **En pediatría la primera causa son las infecciones, pero adquieren mayor proporción las enfermedades autoinmunes y las neoplasias comparado con el síndrome febril agudo.**
- **La infección por Epstein Barr y por *Bartonella henseale* son la primera causa de origen viral y bacteriana respectivamente en niños en Chile.**
- **El estudio diagnóstico debe basarse y priorizarse según la sospecha clínica de acuerdo a la historia y examen físico.**

Referencias

1. Szymanski AM, Clifford H, Ronis T. Fever of unknown origin: a retrospective review of pediatric patients from an urban, tertiary care center in Washington, DC. World J Pediatr. 2020 Apr;16:177-184
2. 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: 247-262
3. Pasic S, Minic A, Djuric P, Fever of unknown origin in 185 paediatric patients: a single-centre experience. Acta Paediatr. 2006; 95:463-6.
4. 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
5. Cunha BA. Fever of unknown origin (FUO): Diagnostic importance of serum ferritin levels. Scand J Infect Dis 2007; 39: 651
6. Marshall G. Prolonged and recurrent fevers in children. Journal of Infection, 2014; 68: S83-S93

Infecciones del sistema nervioso central

DRA. CECILIA VIZCAYA A.
Departamento de Enfermedades infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Las infecciones del sistema nervioso central (SNC) son condiciones de riesgo vital, sobre todo en la población pediátrica, lo que demanda experiencia por parte del médico para sospecharlas, diagnosticarlas y tratarlas oportunamente. El espectro de infecciones va desde un compromiso difuso de las meninges, cerebro o de la médula espinal, hasta un compromiso localizado que se presenta como una lesión con efecto de masa. Los cuadros más importantes dentro de las infecciones del SNC que serán revisados en este capítulo incluyen: meningitis bacteriana, meningitis viral y encefalitis viral.

MENINGITIS BACTERIANA AGUDA (MBA):

DEFINICIÓN

La meningitis bacteriana es un proceso inflamatorio de las meninges, tejido que rodea el encéfalo y médula espinal, y que incluye tres partes: piamadre, aracnoides y duramadre. La meningitis es el reflejo de la inflamación de la aracnoides y del líquido cefalorraquídeo (LCR).

EPIDEMIOLOGÍA

La meningitis es común alrededor del mundo, sobre todo en países subdesarrollados. La meningitis bacteriana es infrecuente, constituyendo un 4-6% del total, pero es la de peor pronóstico, especialmente si no se diagnostica y trata oportunamente. Desde el punto de vista preventivo, es importante el rol de las vacunas conjugadas contra *Haemophilus influenzae* tipo b y *Streptococcus pneumoniae* y más recientemente contra *Neisseria meningitidis*, que han permitido una notable disminución de la incidencia de la meningitis bacteriana en países donde estas vacunas son aplicadas. La mayor incidencia es en el grupo de menores de 2 meses, 80 por 100.000 habitantes, mientras que en niños de 2 a 23 meses la incidencia disminuye a 7 por 100.000 habitantes, y entre los 2 y 10 años disminuye a 0.6 por 100.000 habitantes. Esta mayor incidencia en menores de 2 meses se debe a su sistema inmune más deficiente, asociado a la imposibilidad de aplicar estas vacunas en forma más precoz. Dentro de los factores de riesgo se encuentran el contacto reciente con un caso de meningitis por *N. meningitidis* o por *Haemophilus influenzae* tipo b, infección reciente (especialmente respiratoria u otitis media aguda), viaje reciente a zonas endémicas de meningococo, trauma cefálico penetrante, otorraquia o rinorraquia, implantes cocleares, defectos anatómicos (por ejemplo, seno dérmico o anomalías del tracto urinario) e inmunodeficiencias que afecten la respuesta contra agentes capsulados (déficit de inmunoglobulinas, complemento y/o asplenia funcional o anatómica).

El haber sido sometido a procedimientos neuroquirúrgicos recientes predispone a meningitis por *Staphylococcus aureus, Staphylococcus* coagulasa negativo o por bacterias Gram negativas entéricas, tal como *Escherichia coli o Klebsiella spp.*

Relevancia:
La meningitis bacteriana es una emergencia médica, siendo importante un alto índice de sospecha y un tratamiento precoz. Su mortalidad sin tratamiento es de 100%, que disminuye a 10% con terapia oportuna. Otro punto importante son las secuelas, ya que hasta un tercio de los que sobreviven tienen secuelas neurológicas y/o auditivas.

FISIOLOGÍA / FISIOPATOLOGÍA

La meningitis bacteriana es una infección de las meninges encefálicas y medulares que puede llegar a provocar una lesión encefálica. Las vías de infección son: hematógena (la más frecuente, en general desde un foco respiratorio, articular, cutáneo o de cordón umbilical), inoculación directa (lesiones abiertas o neurocirugías) o extensión de infecciones vecinas (como mastoiditis, sinusitis o infecciones cutáneas, infrecuente). Una vez que las bacterias ingresan al espacio subaracnoídeo, el LCR no tiene suficiente capacidad para

opsonizar y fagocitarlas, por lo que se multiplican rápidamente y liberan componentes de sus paredes celulares. Estos componentes estimulan la producción de citocinas por parte de los macrófagos del SNC y de las células endoteliales de la barrera hematoencefálica (BHE) principalmente TNF e IL-1. Posteriormente, se inicia la cascada inflamatoria con mediadores que inducen la liberación de receptores de adhesión que facilitan el contacto de leucocitos con el endotelio de la BHE, perdiendo ésta su integridad y llevando a las principales consecuencias fisiopatológicas de la meningitis: aumento la permeabilidad vascular, aumento la viscosidad del LCR y degranulación de los neutrófilos, procesos que llevan a edema cerebral. Este edema es el que producirá hipertensión intracraneana (HIC), que a su vez provoca compresión de los vasos sanguíneos intracraneanos, llevando a mayor edema cerebral y a isquemia focal o difusa, empeorando el pronóstico de la enfermedad.

ETIOLOGÍA

Antes de la introducción de las inmunizaciones mencionadas, las bacterias que más frecuentemente causaban meningitis eran, en orden de frecuencia, *Haemophilus influenzae* tipo b (60-70%), *Streptococcus pneumoniae* y *Neisseria meningitidis*. Con la introducción de la vacuna contra *H. influenzae* b y contra *S. pneumoniae*, la frecuencia relativa cambió, siendo ahora el *S. pneumoniae* el microorganismo más frecuente de meningitis bacteriana en la infancia, debido al gran número de serotipos de este agente, que no han podido ser incluidos en las vacunas actualmente disponibles. La frecuencia relativa de los microorganismos que provocan meningitis bacteriana varía según la edad, lo que se debe tener en cuenta para la cobertura antibiótica empírica frente a la sospecha de este diagnóstico. La **tabla 1** muestra la frecuencia de las bacterias causales de meningitis según el grupo etario.

TABLA 1: Bacterias causantes de meningitis por rango etario

1-3 MESES	3 MESES – 2 AÑOS	3-10 AÑOS	10-19 AÑOS
Streptococcus agalactiae o grupo B (39%)	*S. pneumoniae* (45%)		
Bacilos gram negativos (32%)	*N. meningitidis* (34%)	*S. pneumoniae* (47%)	*N. meningitidis* (55%)
S. pneumoniae (14%)	*S. agalactiae* o grupo B (11%)	*N. meningitidis* (32%)	*S. pneumoniae* (21%)
N. meningitidis (12%)	Bacilos gram negativos (9%)		

CLÍNICA

Aspectos relevantes de anamnesis y examen físico

El cuadro es variado, dependiendo de la edad, tiempo de evolución y de la respuesta a la infección. El curso de la meningitis bacteriana puede dividirse en dos patrones: evolución más lenta, generalmente precedido por fiebre sin otras manifestaciones o evolución aguda y fulminante, con sepsis y rápida evolución en horas (más asociada a edema cerebral). Así, en algunos puede ocasionar la muerte en pocas horas, mientras que en otros la evolución es más lenta y de mejor pronóstico.

Los síntomas de la meningitis son bastante inespecíficos, especialmente en el lactante pequeño. Los más frecuentes son: fiebre (prácticamente siempre presente), intolerancia oral, manifestaciones de edema cerebral como náuseas, vómitos, irritabilidad, cefalea (más en niños mayores). El cuadro puede ser precedido de síntomas de infección respiratoria alta. Otro síntoma es el dolor cervical o dorsal. Puede haber convulsiones, frecuentemente generalizadas, que en un 30% se presentan antes del ingreso o en las primeras 48 horas y es raro que no se acompañen de otra manifestación (alteración de conciencia, rigidez de nuca, etc.). Cuando son convulsiones tardías suelen ser focales y en este caso indican una lesión cerebral.

Examen físico

- **Inspección:** puede haber aspecto tóxico en el niño (75%), alteración del estado de alerta (80% están irritables o letárgicos), somnolencia (7%) o estupor o coma (3-11%). En lactantes suele haber alternancia entre irritabilidad y somnolencia. El nivel de conciencia al ingreso tiene valor pronóstico, ya que los que cursan con coma tienen peor pronóstico. También puede observarse taquicardia y taquipnea (sobre todo en niños menores), incluso hipotensión y shock si es de evolución fulminante. Una fontanela anterior hipertensa o una diástasis de las suturas craneanas en lactantes puede reflejar HIC, aunque es inespecífico. En la piel, se debe buscar dirigidamente lesiones purpúricas y petequias **(figura)** que pueden ser

causadas por varias bacterias, pero que se asocian más a *Neisseria meningitidis*. Son más notorias en extremidades y suelen estar precedidas por un exantema eritematoso maculopapular. Al examen neurológico puede encontrarse paresia de pares craneanos oculomotores III, IV y VI, (por HIC), presencia de focalidad neurológica, tal como hemiparesia, tetraparesia, parálisis facial o alteraciones de la visión, que se presentan en un 15%, y son más frecuentes en infección por *S. pneumoniae* (hasta 34%).

FIGURA: Lesiones purpúricas sugerentes de Neisseria meningitidis.



FUENTE: Up to date

- **Maniobras:** puede haber signos meníngeos, ambos reflejos de la irritación de los nervios sensitivos. No siempre están presentes, especialmente en lactantes. Los signos meníngeos son:
  - Rigidez de nuca: con el paciente relajado, al flectar el cuello para intentar tocar con el mentón el tórax, se siente una resistencia importante con dolor.
  - Signo de Kernig: paciente en decúbito dorsal, se flectan caderas y rodillas y al extender las extremidades inferiores, se produce una flexión refleja de ellas. Este signo también se puede evocar levantando ambas extremidades extendidas, tomándolas de los talones.
  - Signo de Brudzinski: una mano debajo de la cabeza del paciente y otra sobre el tórax. Luego se flexiona el cuello en forma brusca y se produce reacción refleja de flexión de caderas y rodillas.

Diagnósticos diferenciales:

El cuadro en general es similar al de otras infecciones del SNC y para diferenciar se debe recurrir a un análisis detallado de la clínica, el examen físico, el análisis del LCR, imágenes y otros estudios. En la **tabla 2** se resumen los principales diagnósticos diferenciales de la meningitis bacteriana.

TABLA 2: Diagnósticos diferenciales de meningitis bacteriana

INFECCIONES	NEUROLÓGICOS	FÁRMACOS	OTROS
• Meningitis viral • Encefalitis viral • Meningitis tuberculosa • Meningitis micótica • Meningitis por parásitos • Absceso cerebral	• Estado postictal • Status epiléptico no convulsivo • TEC • Embolía grasa • Hemorragia talámica • Hemorragia subaracnoídea • Tumor cerebral	• Barbitúricos • Benzodiacepinas • Opioides • Anticolinérgicos • Anfetaminas • Litio • iMAO	• Hipernatremia • Hipoglicemia • Cetoacidosis diabética • Enfermedad de Kawasaki • AIJ

DIAGNÓSTICO

En un paciente con el cuadro descrito, se debe realizar los siguientes exámenes para determinar la etiología y también la repercusión de la infección sobre los distintos sistemas.

- **Hemograma:** se puede observar leucocitosis con predominio de segmentados, trombocitopenia por CID, VHS en general es baja por enfermedad de corta evolución.
- **Proteína C Reactiva:** marcador de inflamación inespecífico, que según el tiempo de evolución del cuadro pudiera estar normal. Un marcador más específico y rápido en incrementar es la procalcitonina, que en 4-6 horas desde el inicio de la infección puede estar elevada. Su uso no está ampliamente difundido, pero su disponibilidad ha aumentado en los últimos años.
- **Hemocultivos (HC):** habitualmente se recomienda dos hemocultivos aeróbicos, de volumen apropiado para la edad y peso del paciente. Pero debido a la importancia de iniciar la terapia antibiótica en forma rápida (menos de 1 hora de consulta) y dificultad de punción en niños, la mayoría de las veces se toma una muestra y se inicia terapia. Los HC son positivos en al menos un 50% de los pacientes con meningitis bacteriana. Cabe destacar que resultan positivos para *S. pneumoniae* en un 80% si se toma antes de iniciar antibióticos y en un 52% cuando se toman después de iniciados.
- **Urocultivo:** especialmente en menores de 12 meses que se presentan con fiebre y clínica inespecífica de meningitis, niños con anomalías del tracto urinario e inmunocomprometidos. En ellos la urosepsis puede ser la fuente primaria de la bacteriemia que condujo a la meningitis.
- **Función renal:** incluye BUN y creatinina, como parte de la evaluación de una posible sepsis y ajuste de dosis de medicamentos.
- **Electrolitos plasmáticos y gases en sangre venosa:** se puede observar alcalosis respiratoria por HIC.
- **Glicemia:** para determinar la razón de glucosa entre sangre y LCR. Además, para descartar hipoglicemia como causa de compromiso de conciencia.
- **Pruebas de coagulación:** marcador de coagulación intravascular diseminada (CID).
- **Análisis del LCR:** se debe hacer una punción lumbar (PL) para obtener una muestra de LCR en todo paciente que se sospeche una meningitis, a menos que haya contraindicaciones para la punción **(Tabla 3)**. El estudio del LCR permite diferenciar la infección de otros diagnósticos diferenciales e identificar la etiología. En poblaciones que tienen mayor riesgo de tener una meningitis, el umbral para decidir realizar la PL debe ser más bajo. También se debe realizar en pacientes con bacteriemia y signos meníngeos, o bien con fiebre persistente, ya que la bacteriemia puede progresar rápidamente a meningitis.

TABLA 3: Contraindicaciones de realizar punción lumbar

Coma
Edema de papila
Déficit neurológico focal (excepto paresia del VI y VII par)
Historia de hidrocefalia
Shunt de LCR
Trauma reciente del SNC
Neurocirugía reciente

En casos de contraindicación de PL, el tratamiento antibiótico no debe retrasarse, se debe tomar los HC e iniciar terapia empírica lo antes posible. Una vez obtenida la muestra de LCR, se debe realizar un citoquímico y pruebas destinadas al diagnóstico etiológico:

a. Recuento celular y diferencial: el recuento de leucocitos suele ser >1000/ µL, con predominio neutrofílico. Inicialmente, en el cuadro puede no haber tanta inflamación, con poco recuento de leucocitos. En recién nacidos de término es anormal un recuento mayor a 28 leucocitos y en recién nacidos de pretérmino es anormal sobre 30 leucocitos; en niños de 29 a 90 días se considera anormal más de 9 leucocitos, mientras que en mayores de 3 meses es anormal más de 5 cel/ µL. Si la PL fue traumática, el recuento puede salir alterado. Se recomienda restar 1 leucocito por cada 1000 eritrocitos/ µL.

b. Glucosa: más del 50% tienen glucosa menor a 40 mg/ dL en el LCR. También sirve analizar la razón de glucosa LCR/sangre, donde suele haber disminución de la razón (típicamente <0,6).

c. Proteínas: en estos casos varía entre 100 y 500 mg/ dL. Puede aumentar también por una PL traumática, y puede corregirse restando 1 mg/dl de proteínas por cada 1000 eritrocitos/µL.

El citoquímico del LCR puede orientar al tipo de patógeno que puede estar causando la meningitis, tal como se muestra en la **tabla 4** y de ahí la importancia de realizarlo en la medida que sea posible.

TABLA 4: Diagnóstico diferencial según análisis de LCR

	ASPECTO	PROTEÍNAS (MG/DL)	CÉLULAS	PREDOMINIO CELULAR	GLUCOSA
Normal	Agua de roca	15 a 45	0 a 5	Mononucleares	1/2-2/3 de la glicemia
Meningitis bacteriana	Turbio o purulento	Altas (>50-100)	>100-500	Polimorfonucleares (>80%)	Baja o ausente
Meningitis viral	Normal u opaco	Ligeramente altas (50-80)	50-200, rara vez más	Mononucleares (>80%)	Normal
Meningitis micótica	Normal o xantocrómico	Ligeramente altas	50-200, rara vez más	Mononucleares	Normal o baja
Meningitis Tuberculosa	Normal u opaco	Elevadas (>100)	<300	Mononucleares	Baja

d. Tinción de Gram: es muy rápido de realizar y puede sugerir la causa **(tabla 5)**, aunque un resultado negativo no descarta la presencia de una infección bacteriana. En niños, en un 90% de las meningitis neumocócicas se visualiza el microorganismo, en un 80% de las meningitis por meningococo y en un 50% de las causadas por Gram negativos.

TABLA 5: Causa probable de meningitis según Gram en LCR

RESULTADO GRAM	MICROORGANISMO PROBABLE
Diplococo G (+)	*S. pneumoniae*
Diplococo G (-)	*N. meningitidis*
Cocobacilo G (-) pleomórfico	*H. influenzae b*
Cocobacilo o coco G (+)	*Streptococcus agalactiae* o grupo B
Bacilo G (+)	*Listeria monocytogenes*

e. Cultivo de LCR: si es positivo confirma el diagnóstico, pero si es negativo no lo descarta. Resulta positivo en un 75-80%, lo que disminuye notablemente con el uso de antibióticos previo a la toma de la muestra (al igual que el rendimiento de la tinción de Gram).

f. Test diagnósticos rápidos: pueden ser métodos moleculares, como la PCR específica o múltiplex, o detección de antígenos bacterianos. La PCR puede ser útil en evidenciar la infección meningocócica en pacientes con cultivos negativos. Últimamente se ha ampliado el uso de PCR para múltiples patógenos (Film array), que determina múltiples bacterias, virus y hongos que pueden causar meningitis, dentro de los cuales se encuentran: bacterias (*E. coli, H. influenzae, Neisseria meningitidis, Listeria monocytogenes, Streptococcus pneumoniae, S. agalactiae (*o S. grupo B)), virus (citomegalovirus, enterovirus, VHS 1 y 2, virus herpes humano 6, parechovirus y virus varicela zoster), y además infección fúngica por *Cryptococcus* spp. Es muy sensible y específico, aunque puede haber falsos positivos y negativos, y no detectan todas las causas de infección del SNC. Estos exámenes no permiten tener antibiograma, por lo que se recomienda usarlos en conjunto con cultivos (cultivos de sangre y LCR).

- **Neuroimágenes:** la imagen más utilizada es el TAC de cerebro. El objetivo de tomar una imagen antes de realizar una PL es descartar HIC, por el posible riesgo de herniación. En estos casos es prioridad iniciar la terapia antibiótica empírica después de la toma de HC. Una vez realizada la imagen y sin contraindicación para la PL, ésta puede realizarse.

El diagnóstico se realiza con el aislamiento del patógeno causante en una muestra de LCR, lo que puede hacerse mediante cultivo o alguna otra técnica diagnóstica. Otra forma de confirmar el diagnóstico es tener un HC con un patógeno identificado y un LCR con pleocitosis compatible con infección bacteriana, a pesar de que el cultivo de LCR esté negativo. En casos de sospecha de MBA por LCR concordante, pero cultivo de LCR negativo, se debe enviar una muestra al Instituto de salud Pública (ISP) para realización de reacción de polimerasa en cadena para múltiples agentes bacterianos.

TRATAMIENTO

La sospecha de una MBA se considera una emergencia médica y el paciente debe ser trasladado rápidamente a una Unidad de Paciente Crítico Pediátrico.

- **Terapia de soporte:** el manejo de soporte apunta a lograr la estabilización clínica, evitar complicaciones y secuelas. Incluye dos pilares: manejo de fluidos y monitorización.

1. Manejo de fluidos: debe hacerse un manejo cuidadoso del volumen y electrolitos, ya que tanto la sobrehidratación como la deshidratación empeoran el pronóstico. Si el paciente está en shock debe recibir una cantidad de volumen suficiente para mantener la presión arterial y la perfusión cerebral y si está con deshidratación, se debe rehidratar con cuidado, monitorizando la volemia. El volumen a administrar, idealmente, debe ser con líquidos isotónicos (suero fisiológico o ringer lactato). En pacientes sin signos de shock o hipovolemia y sospecha de síndrome de secreción inapropiada de ADH (SIADH, común en meningitis bacteriana y que se sospecha en caso de hiponatremia euvolémica), se sugiere restricción moderada de fluidos, y a medida que la natremia se normaliza, se pueden administrar fluidos más libremente.
2. Monitorización: se debe hacer una monitorización continua, que puede ser no invasiva o invasiva según la condición del paciente. Se debe realizar examen neurológico completo al menos una vez al día (con evaluaciones rápidas en varios momentos del día, al menos los primeros días de tratamiento) en búsqueda de complicaciones como HIC, convulsiones, entre otras.

- **Terapia farmacológica:**
  - Dexametasona: en casos de meningitis bacteriana la dexametasona reduce el riesgo de pérdida de audición, especialmente en los casos producidos por *Haemophilus influenzae* tipo b, sin beneficio demostrado en reducir otras secuelas o la mortalidad en niños. Si se sospecha meningitis bacteriana sin claridad sobre la etiología, se debe individualizar su indicación. Debe administrarse antes o simultáneo a la primera dosis de antibióticos pues después de 1 hora de la administración de éstos, es poco probable que la dexametasona tenga algún beneficio. La dosis es de 0,15 mg/kg por dosis, cada 6 horas endovenoso, por 2-4 días.
  - Terapia antibiótica: por lo general, el microorganismo y su respectiva susceptibilidad a los antibióticos se conocen días después del ingreso, lo que sumado a que la antibioticoterapia precoz es determinante en el pronóstico, es necesario la formulación de una terapia empírica. Esta se decide considerando los patógenos más probables por la edad, la susceptibilidad local y el grado de urgencia de cada caso. Una vez aislado un microorganismo, se puede ajustar el tratamiento según la susceptibilidad particular. El Gram del LCR puede dar pistas sobre posibles microorganismos adicionales que deban cubrirse **(Tabla 5)**. Los antibióticos de amplio espectro deben mantenerse hasta que estén los resultados de los cultivos de LCR. El esquema antibiótico empírico depende de la edad del paciente. En mayores de 2 meses, sin sospecha de un agente en particular o con sospecha de *S. pneumoniae,* es vancomicina más una cefalosporina de 3ª generación en dosis altas (por ejemplo, ceftriaxona o cefotaxima). Las dosis son: vancomicina 60 mg/kg diarios EV dividido en 4 dosis, con un máximo de 4 g diarios y ceftriaxona 100 mg/kg diarios EV dividido en 1-2 dosis, con un máximo de 4 g diarios. En menores de dos meses el esquema preferido es cefotaxima más ampicilina (esta última dada la prevalencia de microorganismos del canal del parto, siendo uno de ellos *Listeria monocytogenes* que es resistente a cefalosporinas). Las dosis en este caso son: cefotaxima 100 mg/kg diarios EV divididos en 2 dosis, con un máximo de 8 g diarios y ampicilina 300 mg/kg diarios EV divididos en 3-4 dosis, con un máximo de 12 g diarios. La cefotaxima se prefiere en menores de 1 mes para evitar riesgo de espesamiento biliar. Tras obtener los resultados de los cultivos, la antibioticoterapia se debe ajustar según el patógeno aislado y su antibiograma **(Tabla 6)**.

TABLA 6: Antibióticos para Meningitis bacteriana

MICROOGRANISMO	ANTIBIÓTICO(S)	DURACIÓN
S. pneumoniae	Penicilina Ceftriaxona/Cefotaxima (elección) Vancomicina o Meropenem*	10-14 días
N. meningitidis	Penicilina Ceftriaxona/Cefotaxima (elección) Meropenem*	5-7 días
H. influenzae tipo b	Ceftriaxona/Cefotaxima Ampicilina (con antibiograma que demuestre cepa no productora de B-lactamasas) Meropenem*	7-10 días
L. monocytogenes	Ampicilina + Gentamicina (elección) Cotrimoxazol o Meropenem (si alergia a penicilina)	14-21 días
Streptococcus agalactiae o grupo B	Penicilina	21 días
S. aureus	Cloxacilina si SAMS Vancomicina (en caso de SAMR)	14 días (al menos)
Bacilos gram negativos	Ceftriaxona + Gentamicina (elección) Meropenem* (Resistencia o alergia)	14 días (al menos)

**en caso de alergia grave a penicilina*

Respuesta a la terapia: la monitorización del tratamiento es principalmente clínica (fiebre, resolución de signos y síntomas). Sólo en casos seleccionados es necesario el control con análisis del LCR (MBA por bacilos Gram negativos) y neuroimagen. En casos en que el HC fue positivo, se debe repetir para verificar su negativización a las 48 horas de terapia. La fiebre suele durar 4-6 días tras iniciada la terapia antibiótica adecuada (hasta en un 13% dura más de 5 días). Puede haber también fiebre secundaria, que es la recurrencia de la fiebre tras estar 24 horas afebril. La prolongación de la fiebre por más de 8 días y la fiebre secundaria pueden deberse a tratamiento inadecuado, infección nosocomial (más relacionado con fiebre secundaria), suspensión de la dexametasona, complicación supurativa (pericarditis, neumonía, artritis, empiema subdural), o fiebre por drogas (diagnóstico de exclusión). Se debe sospechar una complicación neurológica en casos de prolongación de la obnubilación o irritabilidad, convulsiones, focalidad neurológica y aumento de la circunferencia craneana en lactantes (por ejemplo, empiema subdural, trombosis cerebral, dilatación ventricular, absceso cerebral) y se debe tomar una neuroimagen.

Pronóstico: la tasa de mortalidad es variable según el país, pudiendo llegar a 15%. En países más desarrollados, la mortalidad se acerca más a un 4%. La incidencia de secuelas neurológicas permanentes es de 16-26%, según el grado de desarrollo del país. Las secuelas más comunes son sordera (11%), discapacidad intelectual (4%), espasticidad y/o paresia (4%) y trastornos convulsivos (4%).

PREVENCIÓN

- **Primaria:** las vacunas del PNI contra *H. influenzae*, *S, pneumoniae* y *N. meningitidis* han reducido significativamente la incidencia de la meningitis bacteriana. Debe promoverse la vacunación y evitar retrasos en el esquema de aplicación.

1. *Neisseria meningitidis*: existen dos tipos de vacunas dependiendo de los serotipos contra los que otorgan protección. En Chile se dispone de 3 vacunas conjugadas anti subtipos A, C, Y, W. Está incorporada al calendario a los 12 meses de edad. Dos de ellas, Menveo® y Nimenrix® pueden ser utilizadas a partir de los 2 meses de edad. Para el subtipo de meningococo B existe sólo una vacuna actualmente, Bexsero®, incorporada al PNI desde los 2 meses de edad desde julio de 2023, a los 2-4 meses. Todas estas vacunas están incluidas en el programa ministerial de vacunas para pacientes con necesidades especiales por patologías o situaciones de riesgo, en forma gratuita.
2. *Streptococcus pneumoniae*: pueden ser de dos tipos: vacuna neumocócica conjugada (Prevenar 13®) o polisacárida. En el calendario de vacunación del MINSAL se incluye la conjugada a los 2 y 4 meses en primera instancia (a los 6 meses para prematuros), y luego a los 12 meses. La vacuna neumocócica polisacárida (conocida cono Pneumo 23® o Neumovax 23®, que contienen 23 antígenos de neumococo), está recomendada desde los 2 años en pacientes con condiciones de salud especiales (asma bronquial e inmunodeficiencias humorales, entre otras).
3. *Haemophilus influenzae* tipo b: en Chile se incluye esta vacuna conjugada desde 1996. Actualmente se administra como parte de la vacuna hexavalente, que otorga inmunidad también contra Hepatitis B, Difteria, Tétanos, Pertussis (DTPa) y Poliomielitis. Se administra a los 2, 4, 6 y 18 meses de vida.

- **Secundaria:** la meningitis es una enfermedad de notificación obligatoria, debiendo dar aviso al SEREMI de manera inmediata frente a la sospecha de este cuadro. Para evitar infecciones en los contactos de un caso con meningitis bacteriana, se debe otorgar precozmente quimioprofilaxis. Esta se indica inmediatamente a todos los contactos cercanos de pacientes con meningitis por *N. meningitidis* (contacto cercano definido como los que viven bajo el mismo techo o contacto estrecho por más de 8 horas o expuestos a secreciones del caso índice durante la última semana previa al inicio de síntomas y hasta 24 horas post inicio de terapia antibiótica) y a contactos susceptibles de un caso por *Haemophilus influenzae b* (menores de 4 años sin vacunación o vacunación incompleta, menores de 12 meses, pues no han completado la inmunización, y menores de 18 años inmunocomprometidos). La quimioprofilaxis se puede realizar con:
  - Ciprofloxacino 20 mg/kg, vía oral, dosis máxima 500 mg, por 1 vez.
  - Ceftriaxona 125 mg (< 12 años) o 250 mg (>12 años) IM, dosis única (*N. meningitidis y H. influenzae).* Elección en embarazadas.
  - Rifampicina 20 mg/kg diarios cada 12 horas vía oral, por 2 días (*N. meningitidis*) o 4 días (*H. influenzae b*). Se prefiere en niños.

PUNTOS CLAVES DE MENINGITIS BACTERIANA

- **Definición:** es un proceso inflamatorio de las meninges, tejido que rodea el encéfalo y médula espinal, y que incluye tres partes: piamadre, aracnoides y duramadre. Es reflejo de la inflamación de la aracnoides y del líquido cefalorraquídeo.
- **Agentes causales:** las bacterias más frecuentes son *S. pneumoniae, N. meningitidis, H. influenzae, S. agalactiae, L. monocytogenes, S. aureus* y bacilos Gram negativos.
- **Hallazgos principales:** fiebre, vómitos, cefalea, compromiso del estado general, compromiso de conciencia, rigidez de nuca.
- **Diagnóstico:** rigidez de nuca, signos de Kernig, signo de Brudzinski, leucocitosis con neutrofilia, elevación de parámetros inflamatorios (procalcitonina, Prot C reactiva), HC, Punción Lumbar con cultivo o Reacción en cadena de la Polimerasa.
- **Tratamiento: según edad:** < 2 meses Ampicilina + Cefotaxima y en > de 2 meses Vancomicina + Ceftriaxona o Cefotaxima. Evaluar uso de Dexametasona junto con los antibióticos.

MENINGITIS VIRAL

DEFINICIÓN

La meningitis viral se define como la inflamación de las meninges causada por un agente viral. El término meningitis aséptica hace alusión al síndrome de inflamación meníngea que cursa con cultivos negativos para bacterias en un paciente que no ha recibido antibióticos. Tiene varias causas, tanto infecciosas como no infecciosas, siendo la infección viral una de sus causas principales.

EPIDEMIOLOGÍA

Es más frecuente en menores de 1 año, con un segundo aumento de incidencia en mayores de 5 años. Su incidencia anual en Estados Unidos es de 10-20 por 100.000 niños.

PATOGÉNESIS

La mayoría de los virus que afectan al SNC afectan inicialmente las mucosas del tracto respiratorio y gastrointestinal, y alcanzan el SNC por vía hematógena debido a una viremia que se genera por replicación viral en los linfonodos.

ETIOLOGÍA

Es causada principalmente por distintos tipos de enterovirus (cerca del 80%). Otros virus capaces de producir meningitis son parotiditis, parechovirus, virus herpes simplex (VHS) 1 y 2, arbovirus, VIH, VEB, adenovirus y citomegalovirus.

CLÍNICA

Los síntomas de la meningitis viral son similares a los de causa bacteriana, pero suelen ser de menor gravedad. Los recién nacidos pueden cursar con fiebre de inicio abrupto, síntomas inespecíficos (rechazo alimentario, vómitos, diarrea, exantema y síntomas respiratorios) y manifestaciones neurológicas como irritabilidad y letargia hasta franca rigidez de nuca o fontanela abombada, con progresión a encefalitis en algunos casos. Los niños más grandes suelen cursar con fiebre, cefalea, náuseas, vómitos, rigidez de nuca y fotofobia. La infección por enterovirus puede sospecharse en niños con antecedentes de haber presentado previamente o en forma concomitante a la meningitis, conjuntivitis, faringitis, herpangina o enfermedad pie-mano-boca.

DIAGNÓSTICO

La sospecha de meningitis viral se basa en características epidemiológicas y clínicas y en el análisis inicial del LCR, ya que la clínica no siempre permite diferenciar entre causa viral y bacteriana.

La proteína C reactiva es un marcador inflamatorio inespecífico, aunque habitualmente está más baja que en infecciones bacterianas. La procalcitonina es más específica para infecciones bacterianas. El análisis citoquímico del LCR no es siempre predictor de causa viral o bacteriana, pero hay características del LCR que orientan a virus: leucocitos en LCR de 10-500 cel/µmol (aunque puede ser normal) con predominio mononuclear, glucosa normal o levemente

disminuida (>40% del valor en sangre) y proteínas normales o levemente elevadas, <150 mg/dl **(tabla 4)**.

Exámenes etiológicos: el diagnóstico etiológico se logra tan sólo en un 15-20%, por lo que el diagnóstico es principalmente clínico. La mejor muestra para identificar el agente causal de una meningitis viral es el LCR y el método más sensible es la PCR. Ante la sospecha de meningitis viral, se debería realizar una PCR de enterovirus en LCR, dado que es la causa más frecuente. También se puede realizar en deposiciones, especialmente cuando el estudio del LCR ha dado negativo y la sospecha de infección por enterovirus es alta. El estudio de múltiples patógenos puede hacerse a través Film array como se describió para las meningitis bacterianas. Es un examen altamente sensible y específico, pero que puede tener falsos positivos y falsos negativos, además de ser costoso y poco disponible. El uso de PCR específica para distintos virus puede ser más sensible en algunos casos, por lo que se debe evaluar su uso en casos especiales.

TRATAMIENTO

Ante la sospecha de meningitis en un niño, el manejo debe ser como el de una meningitis bacteriana hasta que ésta haya sido descartada, salvo en pacientes con excelente estado general y LCR compatible categóricamente con una infección viral. En este caso, se puede desestimar el uso de antibióticos en forma empírica. Cuando se ha confirmado la meningitis de causa viral el tratamiento es de soporte, incluyendo manejo de fluidos y electrolitos, control de temperatura, analgesia y apoyo nutricional. El uso de aciclovir se utiliza frente a la sospecha o confirmación de meningitis por VHS, aunque en estos casos, en general, los pacientes presentan síntomas de encefalitis.

PRONÓSTICO

La meningitis viral, especialmente la por enterovirus, tiene buen pronóstico, con recuperación ad integrum y sin secuelas. Casi todos se recuperan de la enfermedad espontáneamente, pero algunos síntomas (mareos, fatiga, cefalea) pueden persistir por semanas o meses en algunos pacientes.

ENCEFALITIS VIRAL

DEFINICIÓN

Se refiere a la inflamación del parénquima cerebral que puede manifestarse con distintos déficits neurológicos (alteración del estado mental, comportamiento inhabitual o alteración de personalidad, déficit motor o sensitivo, trastornos del habla o del movimiento; convulsiones) que se suelen acompañar de otros síntomas (fiebre, cefalea, náuseas y vómitos). Cabe mencionar que la principal diferencia entre la encefalitis y la meningitis es la alteración de la función cerebral. Esta distinción suele ser difícil de hacer en la práctica, pero es muy importante ya que las causas, tratamiento y pronóstico son diferentes.

PATOGÉNESIS

Las vías por las cuales los virus pueden causar manifestaciones neurológicas son dos:

1. **Invasión directa del tejido cerebral:** lo que sucede en los casos de encefalitis viral aguda, donde se encuentra evidencia del virus (ya sea en cultivos, exámenes moleculares y/o en análisis histológico), y sus efectos en el parénquima cerebral. Las vías de infección pueden ser por diseminación directa desde una meningitis viral, secundaria a viremia o diseminación retrógrada desde nervios periféricos (como en la rabia o en el VHS).
2. **Respuesta inmune post infecciosa:** los síntomas son causados por el efecto de la respuesta inmune contra el virus sobre el parénquima cerebral, produciendo una encefalomielitis diseminada post infecciosa. En estos casos, el virus no se identifica en el LCR ni parénquima, pero suele haber historia de enfermedad vírica en las semanas previas al inicio de síntomas. El estudio mediante neuroimágenes puede hacer sospechar uno u otro compromiso.

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de la encefalitis viral es mayor en menores de 1 año, mientras que la mediana de edad de presentación es 9 años. En Estados Unidos las tasas de hospitalización relacionadas a encefalitis en niños son de 3-13 por 100.000 niños al año. En ellos, hasta un 40% puede llegar a UCI, y la duración promedio de hospitalización es de 16 días aproximadamente.

ETIOLOGÍA

Si bien la encefalitis puede ser causada por bacterias, hongos y parásitos, lo más frecuente es que sea producida por virus. En muchos casos, la causa es desconocida. En población de todas las edades, hasta en un 63% no se identifica la etiología, mientras que en un 16% se logra confirmar la causa infecciosa. En niños, el porcentaje de casos en los que se confirma una causa infecciosa va de 40 a 60%. De estos casos, un 70% corresponde a virus, un 20% a bacterias, un 3% a parásitos y un 1% a hongos. Los virus más comúnmente identificados son enterovirus y VHS tipo 1. Una amplia variedad de virus puede causar encefalitis, siendo los más comunes los que se mencionan en la **tabla 7**.

TABLA 7: Virus causantes de encefalitis

Enterovirus echovirus, coxsackievirus A y B, poliovirus
VHS tipo 1 y 2
Parechovirus
Varicela zoster
Esptein-Barr
Citomegalovirus
Virus herpes humano 6
VIH
Arbovirus
Rabia
Influenza
Sarampión

CLÍNICA

La encefalitis causa déficit neurológico y sus manifestaciones varían según el virus causante, la región del cerebro afectada, la edad del paciente y su estado inmune. En recién nacidos y lactantes la forma de presentación es inespecífica, con manifestaciones como fiebre, convulsiones, anorexia, irritabilidad o letargia. Un compromiso más sistémico, que puede llegar a compromiso hemodinámico y compromiso multiorgánico puede verse en pacientes con encefalitis dentro de una infección diseminada, por ejemplo, por VHS y enterovirus. En mayores de 2 años y adolescentes la encefalitis puede presentarse con fiebre, síntomas psiquiátricos, labilidad emocional, trastornos del movimiento, ataxia, convulsiones, estupor, letargia, coma o focalidad neurológica (por ejemplo, hemiparesia o déficit de algún par craneano). En casos más graves, las manifestaciones pueden incluir estatus epiléptico, edema cerebral, SIADH y/o paro cardiorrespiratorio.

DIAGNÓSTICO

La encefalitis es una condición aguda que puede poner en riesgo la vida, por lo que para su enfrentamiento se requiere un enfoque sistémico y rápido. El paso inicial en la evaluación de un niño con función cerebral alterada es el CAB (circulación, vía aérea, respiración), siendo lo prioritario la estabilización del estado cardiovascular y el manejo de las convulsiones. Después de lograda la estabilización, los pilares de la evaluación son la historia y examen físico, exámenes de laboratorio, punción lumbar, neuroimagen y electroencefalograma.

a. **Historia y examen físico: es importante rescatar los siguientes datos:**

- **Antecedentes de viajes y exposiciones:** sobre todo en las 2-3 semanas previas (hasta un año para rabia, malaria, etc.).
- **Inmunizaciones y estado inmune:** la falta de ciertas inmunizaciones puede predisponer a infecciones como sarampión, rubéola, varicela zoster, entre otros. A su vez, la condición de inmunodeficiencia hace sospechar infecciones por patógenos como citomegalovirus, virus herpes humano 6, VIH, adenovirus, EBV entre otros.
- **Presencia de exantema:** un determinado tipo de exantema orienta a ciertas etiologías. Por ejemplo, un exantema vesicular hace sospechar VHS, varicela zoster, virus herpes B o enterovirus (pie-mano-boca). El exantema tipo pie-mano-boca hace sospechar un enterovirus; un exantema eritematoso macular con distribución en guante y calcetín hace sospechar parechovirus y un exantema maculopapular con distribución céfalo-caudal hace sospechar sarampión.
- **Examen neurológico:** debe hacerse una evaluación neurológica acuciosa. La escala de Glasgow para coma, si bien no está validada para pacientes con daño cerebral no traumático, puede ser útil para cuantificar el nivel de compromiso de conciencia y monitorizar la progresión neurológica.

b. **Laboratorio:** su objetivo es apoyar el diagnóstico, orientar a la etiología, evaluar diagnósticos diferenciales y buscar posibles complicaciones (por ejemplo, SIADH). Los exámenes que se recomienda tomar son: hemograma con VHS, HC, ELP, GSV, glicemia, función renal, pruebas hepáticas y pruebas de coagulación. También se deben realizar exámenes que estudien causas no infecciosas de la encefalopatía como trastornos metabólicos, drogas, toxinas, encefalitis autoinmune, etc. Estos exámenes son el screening toxicológico, estudio metabólico que incluye amonio, lactato y pH en sangre, anticuerpos anti-NMDAR y anti-VGKC.

c. **Análisis de LCR:** la PL se debe realizar en todo paciente con sospecha de encefalitis, a menos que haya alguna contraindicación **(tabla 3)**. Los exámenes que se deben solicitar en el LCR son: citoquímico con recuento celular y diferencial, glucosa, tinción de Gram, cultivo corriente. Actualmente existen paneles ampliados de LCR por PCR para detectar múltiples agentes infecciosos en forma simultánea: bacterias, virus, hongos y parásitos. En caso de no tener acceso a estos exámenes, se requiere estudio al menos para los siguientes virus: VHS 1-2 y varicela y enterovirus mediante PCR. Siempre se sugiere guardar una muestra congelada para estudios posteriores. Otros exámenes deben solicitarse según la sospecha por antecedentes epidemiológicos o por la clínica. Los hallazgos en el LCR sugerentes de encefalitis viral son similares a los de meningitis viral, y pueden confundirse con los de meningitis bacteriana. Estos hallazgos son: aumento de leucocitos: se da en cerca del 60% de los casos, siendo usual un recuento de 0-500 leucocitos/µL con predominio linfocítico. Sin embargo, un predominio de neutrófilos puede verse en las primeras 24-48 horas. Eritrocitos en el LCR: la presencia de eritrocitos puede indicar una encefalitis por VHS o por otros microorganismos como amebas. Leve aumento de proteínas: generalmente menor a 150 mg/dL. Glucosa: lo más frecuente es que sea normal y mayor al 50% de la glicemia. Una disminución moderada puede verse en encefalitis por VHS o sarampión, y una gran disminución (< 10 mg/dL) en caso de meningitis por TBC. En el 3-5% de los casos el LCR tiene citoquímico en rangos normales.

Siempre debe descartarse la infección por virus herpes simplex en los pacientes con encefalitis, ya que es frecuente y tiene tratamiento específico que cambia su pronóstico. Si son positivos permiten confirmar la causa, pero en caso de ser negativos no excluyen la presencia de estos patógenos. En casos de alta sospecha, se recomienda repetir la PL 3 días después de iniciados los síntomas y realizar nuevamente PCR para VHS 1 y 2. Otros exámenes son títulos de anticuerpos, útiles en casos en que se tengan cultivos y PCR negativos y permanezca la sospecha, pudiendo identificar algunos patógenos (por ejemplo, rabia o VIH), y la biopsia cerebral, rara vez indicada, la cual se reserva para casos graves en los que no se tiene diagnóstico a pesar de un amplio estudio, o en caso de progresión a pesar de terapia empírica.

d. **Neuroimagen:** siempre debe tomarse una neuroimagen en un paciente en que se sospecha encefalitis, ya que en hasta un 70% de los pacientes con encefalitis hay hallazgos. La imagen de elección es la resonancia magnética dado que es más sensible y específica para encefalitis que el TAC. En caso de no tener resonancia disponible, se puede tomar un TAC (con y sin contraste) que suele estar más disponible. En el contexto pediátrico, a gran parte de los pacientes se les realiza una TAC antes de la PL dado que está más disponible, es más rápida y no requiere sedación, y es útil para descartar contraindicaciones para la punción. Posteriormente se le realiza una resonancia.

e. **Electroencefalograma (EEG):** se debe tomar tan pronto como sea posible. Este examen suele tomarse tras la evaluación inicial en el contexto agudo. Es útil para diferenciar encefalitis de crisis epilepsias no convulsivas, incluso status.

El diagnóstico de Encefalitis se basa en los criterios que aparecen en la **tabla 8**.

TABLA 8: Criterios diagnósticos de encefalitis

Estado mental alterado (coma, letargia, cambios en personalidad) por al menos 24 horas sin causa identificada
Al menos 2 de los siguientes para un diagnóstico ''posible'' y 3 para un diagnóstico ''probable''
1. ***Fiebre ≥ 38°C en las 72 horas antes o después de la presentación***
2. ***Convulsiones no del todo atribuibles a trastornos convulsivos***
3. ***Focalidad neurológica de inicio reciente***
4. ***Leucocitos en LCR ≥ 5 células/µL***
5. ***Anormalidad en parénquima cerebral sugerente de encefalitis visible en neuroimagen y de inicio agudo***
6. ***Anormalidad en EEG consistente con encefalitis y no atribuible a otra causa***

Si se identifica un patógeno causante de encefalitis, se confirma el diagnóstico clínico. Sin embargo, en la mayoría de los casos no se logra llegar a un diagnóstico etiológico, debiendo realizarse un diagnóstico presuntivo basado en hallazgos clínicos y exclusión de otras causas de encefalitis.

Diagnóstico Diferencial

- **Enfermedades infecciosas:** destacan otras infecciones del SNC, tal como infecciones bacterianas, meningitis tuberculosa; infecciones parasitarias como la toxoplasmosis y amebas de vida libre; infecciones fúngicas como la Criptococosis o Candidiasis, entre otras.
- **Enfermedades no infecciosas:** aquí los posibles diagnósticos diferenciales se amplían, pudiendo ser por TEC, epilepsia, hemorragia cerebral, tumores cerebrales, leucemia, LES, encefalitis autoinmune, y condiciones metabólicas, tal como hipoglicemia, encefalopatía urémica, encefalopatía hepática, ingestión de toxinas, entre otras.

TRATAMIENTO

Los pilares del tratamiento son terapia antimicrobiana empírica y tratamiento de soporte. La terapia empírica se cambia cuando se identifica un patógeno específico o se confirma otro diagnóstico. Tratamiento de soporte incluye la estabilización cardiorrespiratoria y el manejo de convulsiones en la evaluación inicial. Los pacientes con encefalitis grave (convulsiones, compromiso cardiorrespiratorio, coma o compromiso neurológico grave) deben ser monitorizados en UPC, incluyendo evaluación cardiorrespiratoria, neurológica y balance de fluidos y electrolitos. La evaluación neurológica puede realizarse con la escala de coma de Glasgow, a pesar de que no está validada para pacientes no traumáticos. Un deterioro o bien la falta de mejoría en el estado de conciencia puede hacer notar la necesidad de repetir una neuroimagen en busca de complicaciones (edema cerebral, hemorragia, u otros cambios). También se considera el manejo de complicaciones, como el status epiléptico, edema cerebral, trastornos electrolíticos (por ejemplo, el SIADH) y paro cardiorrespiratorio de origen central.

- **Terapia empírica:** se debe iniciar terapia empírica con aciclovir ev. para cubrir una probable etiología por herpes simplex o virus varicela zoster. Si hay dudas de una infección bacteriana también debieran agregarse antibióticos empíricos (por ejemplo, vancomicina y una cefalosporina de 3ª generación) ante la imposibilidad de descartar una infección bacteriana del SNC. Es crucial que la terapia empírica se inicie lo antes posible, con la previa toma de los respectivos cultivos (en caso de ser posible). El uso de aciclovir ev. cambia el pronóstico de la encefalitis herpética reduciendo la mortalidad y secuelas a largo plazo. Las dosis dependen de la edad, tal como se ve en la **tabla 9**.

TABLA 9: Dosis de aciclovir en encefalitis herpética según edad

EDAD	DOSIS Y DURACIÓN
Recién nacido	20 mg/kg/dosis cada 8 horas por 21 días
< 12 años	10-15 mg/kg/dosis cada 8 horas por 14 a 21 días
> 12 años	10-12,5 mg/kg/dosis cada 8 horas por 14 a 21 días

Los antibióticos pueden suspenderse tras 48 horas de cultivos negativos y clínica sugerente de etiología viral.

Los recién nacidos hasta lactantes de 6 meses con encefalitis herpética, deben recibir terapia supresora con aciclovir oral por 6 meses posterior al episodio agudo, porque puede haber reactivaciones asintomáticas en SNC que causan deterioro en el desarrollo sicomotor.

PRONÓSTICO

Depende de la edad, los hallazgos neurológicos al ingreso y el microorganismo causal. Los factores que se relacionan con un mal pronóstico son coma, convulsiones o focalidad neurológica al ingreso, edad menor de 5 años, necesidad de UCI, encefalitis herpética y restricción de la difusión en la resonancia magnética. La mortalidad varía de 0 a 7%, siendo mayor en la encefalitis herpética. Con respecto a las secuelas neurológicas, en casos autolimitados la letargia y el coma mejoran gradualmente con el paso de los días y semanas, mientras que los déficits focales tardan más en resolverse. En algunos casos puede haber alteraciones neurológicas persistentes (cambios de personalidad, déficit atencional, trastornos de movimiento como tics, entre otros).

PUNTOS CLAVES

- **Las infecciones del SNC son frecuentes en el niño y deben sospecharse para el diagnóstico y tratamiento oportuno.**
- **Las más frecuentes son las meningitis, virales y bacterianas, seguidas de encefalitis.**
- **Frente a la sospecha clínica se debe iniciar terapia empírica mientras se espera la confirmación etiológica.**
- **El tratamiento empírico de la meningitis bacteriana en < de 2 meses es Ampicilina + Cefotaxima y en > de 2 meses es vancomicina más ceftriaxona.**
- **El tratamiento empírico de la encefalitis es el aciclovir iv.**
- **Todo niño con infección del SNC debe tener un seguimiento por neurólogo, por posibles secuelas a corto y largo plazo.**

Referencias

1. BioFire Diagnostics, LLC Manual de instrucciones de FilmArray ME Panel CE-IVD. Ref. RFIT-ASY-0118/RFIT-ASY-0119. 2015
2. Neonatology 2021;118: 629-638. Normal Values for Cerebrospinal Fluis in Neonates: A Systematic Review. Petra Zimmermann and Nigel Curtis.

Infecciones de piel y partes blandas

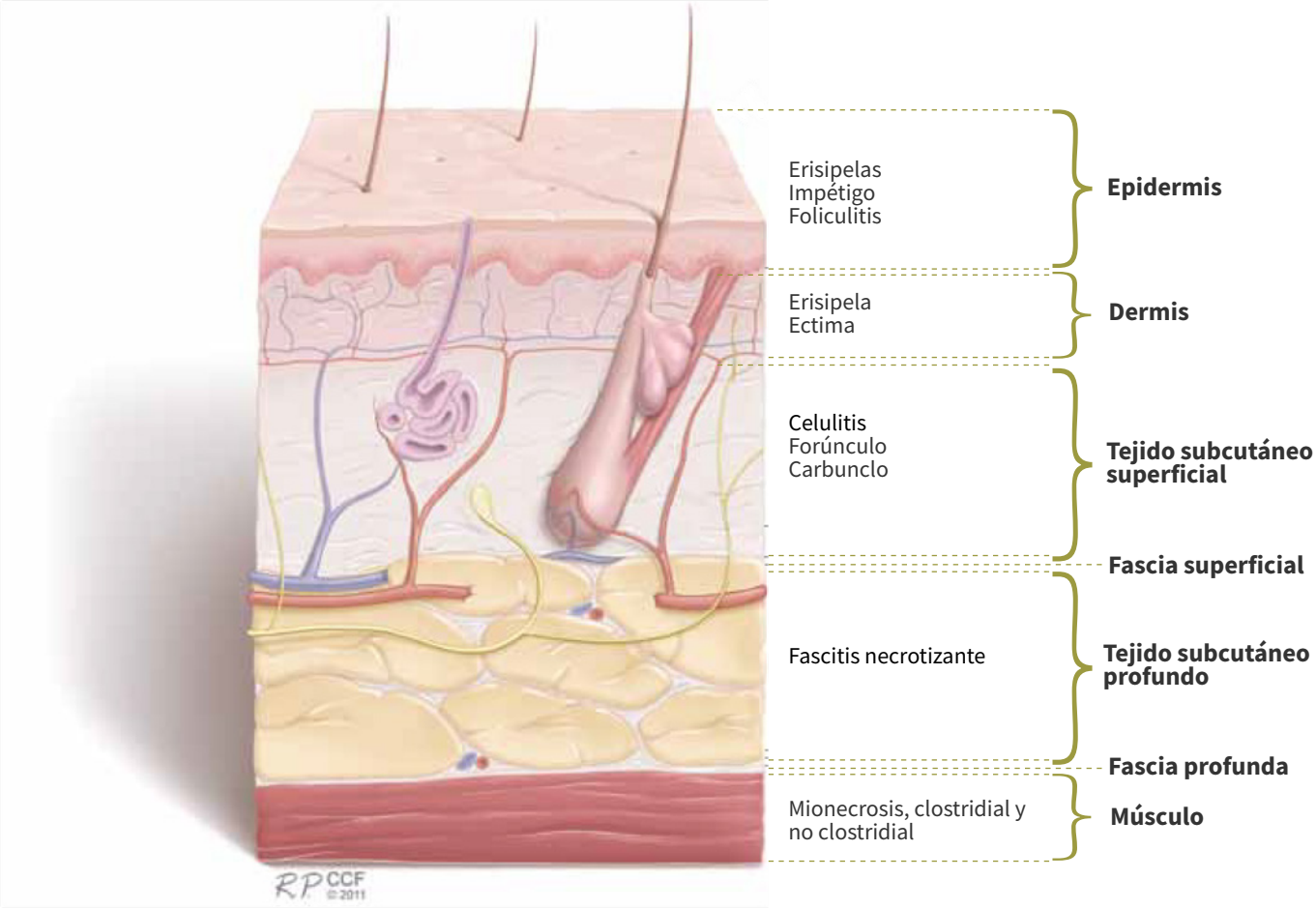
DRA. NICOLE LE CORRE P.
Departamento de Enfermedades infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Las infecciones de piel y partes blandas son un motivo de consulta frecuente en pediatría. Por lo general son infecciones de evolución benigna, pero pueden complicarse con compromiso de partes profundas, compromiso sistémico y sepsis. Menos frecuentemente pueden ser secundarias a una infección sistémica o diseminada. No hablaremos en este capítulo de las infecciones virales ni fúngicas que causan manifestaciones cutáneas, enfocándonos en las infecciones bacterianas.

Este tipo de infecciones se pueden dividir por sus características inflamatorias en dos grandes grupos: las no supurativas, como la erisipela, celulitis y fascitis, y las supurativas como la foliculitis, forúnculo y carbunclo. Por otra parte, según la profundidad del compromiso cutáneo y las capas comprometidas, ellas pueden ser superficiales como el impétigo, erisipela y celulitis o profundas como la fascitis necrotizante y miositis **(Figura 1).**

FIGURA 1: Compromiso de las diferentes capas de la piel según tipo de infección.



FUENTE. Rajan S., Cleavelan Clinic Journal of medicine 2012, 79:57-66

EPIDEMIOLOGÍA

Las infecciones de piel y partes blandas pueden estar presentes a cualquier edad. Sin embargo, son más frecuentes en la edad prescolar y escolar, dado la actividad y el riesgo de presentar lesiones de piel. Se observan con mayor frecuencia en los meses de verano, en particular el impétigo. Este último es la infección de piel más frecuente de la infancia. El impétigo se puede producir y expandir en una familia por contacto físico estrecho. Por otra parte, el impétigo buloso, también altamente contagioso, se presenta en niños prescolares y en recién nacidos. En este último grupo de pacientes la enfermedad puede ser particularmente grave. Además, se describen brotes intrahospitalarios de impétigo buloso. La celulitis puede observarse a cualquier edad y, con frecuencia hay antecedente de una lesión o trauma como puerta de entrada, aunque no siempre es visible.

Respecto a las infecciones supurativas como foliculitis, forúnculo y carbunclo, dado que se relacionan a folículos pilosos, en general se presentan en niños mayores y adolescentes. Se han reportado brotes intrafamiliares y también en deportistas.

En los últimos años ha habido un aumento a nivel mundial de infecciones de piel y partes blandas causadas por el *Staphylococcus aureus* meticilina resistente adquirido en la comunidad (SAMR-AC). Por este motivo, se debe tener un alto índice de sospecha en pacientes con infecciones de piel y partes blandas que no evolucionen bien a la terapia habitual, con antecedentes familiares de infecciones de piel a repetición, con antecedentes de viajes a países con alta prevalencia de SAMR-AC y en pacientes que realicen deportes de contacto.

FISIOPATOLOGÍA

Como muestra la **figura 1**, la piel está compuesta de 3 capas principales. La epidermis es la barrera física contra los microorganismos presentes en el ambiente y en ella encontramos además uñas, folículos pilosos, glándulas sebáceas y sudoríparas. La segunda capa es la dermis, que proporciona elasticidad a la piel por su contenido en colágeno y fibras elásticas y posee además células del sistema inmune. Por último, esta la grasa subcutánea que permite la estabilidad térmica del organismo. Una o más de estas capas pueden comprometerse en las infecciones de piel que mencionaremos.

Por otra parte, hay que recordar que la piel está cubierta por flora bacteriana que coloniza este tejido sin producir síntomas ni signos de infección. Existe un equilibrio entre la flora residente, compuesta de microorganismos no patogénicos (*Staphylococcus epidermidis* entre otros) y la transitoria. Esta última está presente en baja cantidad y está compuesta por microorganismos potencialmente patógenos como el *Staphylococcus aureus*, estreptococos, Gram negativos de origen entérico y *Candida* spp.

La pérdida de integridad de la piel permite la invasión de las capas inferiores por microorganismos y así generar una infección. Esto ocurre cuando hay lesiones agudas de la piel (puertas de entrada), como erosiones, cortes, picaduras de insecto, lesiones de varicela o presencia de catéter. También hay más riesgo de invasión cuando la piel está dañada crónicamente, como se observa en la dermatitis atópica. Otros factores como el contacto con fuentes animadas o inanimadas portadoras de bacterias, exposición a antibióticos o material externo como un catéter, pueden predisponer a una infección cutánea al modificar la flora bacteriana. En ocasiones, se observa invasión por microorganismos particulares como Gram negativos o *Clostridium* en relación a heridas de pie o heridas sucias.

Como mencionamos, los microorganismos pueden invadir diferentes capas del tejido cutáneo produciendo diferentes enfermedades. El *Staphylococcus aureus* y *Streptococcus pyogenes* pueden producir infecciones superficiales como el impétigo, que compromete exclusivamente la epidermis, o como la erisipela que puede llegar hasta la dermis. Sin embargo, también pueden causar infecciones más profundas como la celulitis que compromete la dermis y el tejido subcutáneo superficial. En la fascitis, la infección compromete rápidamente el tejido subcutáneo profundo hasta la fascia muscular **(Figura 1)**. Esta infección puede producir un compromiso sistémico con liberación de citoquinas proinflamatorias. Las lesiones de la piel causadas por varicela o quemaduras pueden favorecer la infección por *Streptococcus pyogenes* y con ello la fascitis necrotizante. Se ha descrito además una asociación entre la infección por varicela y el uso de ibuprofeno con el desarrollo de infección por este patógeno. Según la etiología, cuando hay compromiso de la fascia se puede producir necrosis del tejido como se observa en las infecciones clostridiales.

Menos frecuentemente, la celulitis puede producirse asociada a una bacteriemia, como en infecciones por *Streptococcus agalactiae* o *Streptococcus pneumoniae*. Por otra parte, la celulitis puede producirse por contigüidad como en la celulitis pre-septal u orbitaria secundaria a una sinusitis (patología no abordada en este capítulo).

Respecto al SAMR-AC, este posee más frecuentemente que otros estafilococos el gen de la leucocidina de Panton-Valentine, causando infecciones supurativas como abscesos. Se piensa que la agresividad estaría determinada por la presencia de esta toxina que favorece la destrucción de leucocitos y la necrosis tisular.

Respecto a las infecciones supurativas como la foliculitis, forúnculo y carbunclo, su origen son los folículos pilosos. Por lo tanto, comprometen áreas donde están presente los vellos como las axilas, el cuello y las extremidades. La foliculitis es un absceso en un folículo piloso con inflamación del tejido adyacente. Un forúnculo es un nódulo inflamatorio más profundos con edema del tejido adyacente. El carbunclo son varios forúnculos comunicados.

ETIOLOGÍA

La gran mayoría de las infecciones de piel y partes blandas están producidas por microorganismos colonizadores de la piel. Los agentes causantes de infecciones en los niños son principalmente el *Staphylococcus aureus* y el *Streptococcus pyogenes*. Menos frecuentemente puede haber otros estreptococos (grupos B, C y G), *S. pneumoniae* y, antes de la vacuna, por *H.influenzae* tipo b como causantes de celulitis. El impétigo buloso está causado por *Staphylococcus aureus* productor de toxinas exfoliativas, que hidrolizan las moléculas de adhesión de la epidermis produciendo ampollas, las que se decapitan rápidamente dejando una superficie erosionada, rojo brillante. Por otra parte, en el neonato no hay que olvidar el *Streptococcus agalactiae* como etiología de celulitis. Si bien en nuestro país hay una baja incidencia de SAMR-CA hay que sospechar su presencia frente a infecciones agresivas, de rápida progresión, múltiples focos y presencia de factores de riesgo mencionados anteriormente. Por otra parte, cuando hay lesiones en los pies, no hay que olvidar la posibilidad de algunos gram negativos como *Pseudomonas aeruginosa*. Cuando existen heridas sucias puede haber posibilidad de presencia de *Clostridium perfringens* u otros clostridios. Estos últimos pueden causar fascitis necrotizante del tipo II, en que hay una infección polimicrobiana que suele afectar a adultos mayores o sujetos con enfermedades crónicas como la Diabetes Mellitus, falla renal crónica, inmunosupresión.

Respecto a las infecciones supurativas como foliculitis, forúnculo y carbunclo, la etiología principal es el *Staphylococcus aureus.* Sin embargo, en raras ocasiones en relación con piscinas, Gram negativos, en particular *P. aeruginosa*, podrían estar involucrados.

CLÍNICA

1. Infecciones de piel y partes blandas no supurativas:

- **Impétigo:** esta infección, causada frecuentemente por el *Staphylococcus aureus* y *Streptococcus pyogenes*, se presenta como una lesión maculopapular eritematosa que rápidamente evoluciona a una pústula o vesícula. Se forma una placa costrosa, redondeada de bordes irregulares, algo solevantada, con un margen eritematoso. Clásicamente presentan secreción o costra melicérica **(Figura 2)**. Se puede palpar además una linfadenopatía regional. La localización más frecuente es la cara, cuello y extremidades. En ocasiones, puede haber más de una lesión por autoinoculación. La infección progresa lentamente y la gran mayoría de las veces no se acompaña de síntomas sistémicos.

FIGURA 2: Impétigo peribucal en un niño



Hay que diferenciar el impétigo buloso, causado por las toxinas exfoliativas del *Staphylococcus aureus,* que se caracteriza por aparición de pequeñas vesículas y luego bulas no dolorosas de más de 1 cm. Pueden tener contenido claro o purulento. Las bulas se decapitan fácilmente por la fragilidad de los tejidos y exponen una base eritematosa y brillante **(Figura 3)**. Esta infección afecta a niños menores de 5 años en general. En neonatos, la acción de la toxina puede ser sistémica produciendo compromiso cutáneo generalizado, denominada Enfermedad de Ritter o síndrome de piel escaldada.

FIGURA 3: Impétigo buloso



- **Erisipela:** infección causada casi exclusivamente por el *Streptococcus pyogenes*, que afecta la dermis y se caracteriza por la presencia de una placa eritematosa brillante, de borde definidos y solevantados. La piel se palpa caliente, muy sensible a la palpación superficial y se puede observar aspecto de piel de naranja. Compromete más frecuentemente la cara y las extremidades inferiores. En general el paciente está febril y con compromiso del estado general.
- **Celulitis:** es una manifestación de la infección del celular subcutáneo, por el *Staphylococcus aureus* y *Streptococcus pyogenes*, donde se observa una lesión localizada eritematosa con aumento de la temperatura, en cualquier

parte del cuerpo. Respecto a la erisipela la placa es más pálida, menos solevantada, menos dolorosa y de bordes menos definidos **(Figura 4)**. En neonatos, puede darse en el contexto de una enfermedad tardía por *Streptococcus agalactiae* y comprometer en forma unilateral la cara, la zona submandibular, inguinal y escrotal.

FIGURA 4: Celulitis de rodilla en niños.



FOTOS 2, 3 Y 4: Gentileza Dr. Eduardo Capo. Pediatra Hospital Sótero del Río.

- **Fascitis necrotizante:** grave infección causada más frecuentemente en niños por el *Streptococcus pyogenes*, es una enfermedad rápidamente progresiva, fulminante y de alta mortalidad. El paciente esta febril con gran compromiso del estado general. Puede desarrollar un shock tóxico con compromiso multiorgánico. Es característico observar una desproporción entre el dolor expresado por el paciente y el tamaño de la lesión cutánea primaria. Esta última puede presentar algo de edema, pero muchas veces el eritema no está presente o es muy sutil. Frecuentemente se comprometen las extremidades. Posteriormente pueden aparecer cambios en la piel más evidentes como ampollas y finalmente necrosis **(Figura 5)**. Al explorar quirúrgicamente, se aprecia un compromiso de la fascia y en ocasión de la musculatura, dando salida a un mal olor y tejido de aspecto necrótico.

FIGURA 5: Fascitis por *S.pyogenes* en niño con varicela.



2. Infecciones de piel y partes blandas supurativas:
Son infecciones generalmente causadas por el *Staphylococcus aureus.*

- **Foliculitis:** pápula eritematosa peri-folicular, donde aparece una pústula amarillenta en el centro del pelo rodeada por un halo inflamatorio. Cuando se deseca la pústula deja una costra **(Figura 6)**.

FIGURA 6: Foliculitis en cuello



- **Forúnculo:** infección profunda del folículo piloso que se extiende más allá, formando un nódulo eritematoso, con centro fluctuante, sensible, con aumento de la temperatura, con una pústula o necrosis. Se puede observar una linfangitis asociada **(Figura 7)**.

FIGURA 7: Forúnculos faciales



FOTOS 5, 6 Y 7: Gentileza Dra. Katia Abarca. Departamento de Enfermedades Infecciosas e inmunología pediátrica. Escuela de Medicina. Pontificia Universidad Católica de Chile.

- **Carbunclo:** es un conglomerado de folículos pilosos infectados (forúnculos) formando una masa eritematosa, profunda y dolorosa, que generalmente drena a través de múltiples puntos hacia la superficie. Generalmente se asocia a síntomas sistémicos.

DIAGNÓSTICO

La gran mayoría de las veces, el diagnóstico de las infecciones de piel y partes blandas es clínico, como es el caso de los impétigos, forúnculos, foliculitis, celulitis y erisipela. En ocasiones, la ecografía puede ser de utilidad cuando la clínica es indeterminada ayudando a precisar la profundidad de la lesión. Respecto al diagnóstico etiológico, no siempre es posible identificar el microorganismo involucrado. Esto se debe a la dificultad de la toma de muestra para cultivo e identificación de la bacteria, en particular en infecciones no supurativas como la celulitis o erisipela. Por el contrario, en aquellas infecciones más profundas o supuradas, donde puede haber una aseo quirúrgico y drenaje o al decapitarse una bula en caso del impétigo buloso, la toma de muestra de material infeccioso es factible e imprescindible. Siempre que sea posible, se debe pedir una tinción Gram y cultivo aeróbico. Hay que destacar que, cuando se sospecha la presencia de SAMR-AC, es indispensable cultivar las lesiones. El tomar cultivos nos permitirá estimar mejor la prevalencia de este microorganismo en Chile y optimizar su manejo. En algunos pacientes con celulitis, particularmente sin puerta de entrada, o con compromiso del estado general, los hemocultivos pueden ser de utilidad. También pueden tener mejor rendimiento cuando la etiología es por *S. agalactiae* o *S. pneumoniae*.

El diagnóstico de fascitis necrotizante se sospecha clínicamente pero debe confirmarse a través de imágenes. Estas permiten además diferenciarla de otras patologías como la miositis, piomiositis, osteomielitis, entre otras. La resonancia nuclear magnética es la de mejor resolución aunque la ecografía de piel y partes blandas tiene buen rendimiento, es ampliamente disponible y en forma rápida. En la fascitis la realización de aseo quirúrgico es fundamental, por lo cual no debiera retrasarse intentando realizar imágenes como una resonancia nuclear magnética. Se deberán pedir hemocultivos y en pabellón cultivos para anaerobios además de un cultivo corriente dado que en raras ocasiones y en pacientes con factores de riesgo, la fascitis puede ser polimicrobiana, implicando Gram negativos y anaerobios.

Cuando hay infecciones por *Streptococcus pyogenes*, es importante estar atento a complicaciones no supurativas secundarias como la glomerulonefritis que puede presentarse hasta en un 5 % de los casos, 2 semanas después de la infección. Menos frecuente es la fiebre reumática adquirida por un proceso cutáneo.

Respecto a las infecciones supurativas, el diagnóstico es clínico y se realiza por las características de las lesiones. Si requieren drenaje, se deberá tomar un cultivo corriente para confirmar la presencia y sensibilidad del *S. aureus* o descartar la presencia de Gram negativos.

TRATAMIENTO

El manejo de las infecciones de piel y partes blandas se realiza según el grado de su compromiso, esquematizado en la **figura 8**.

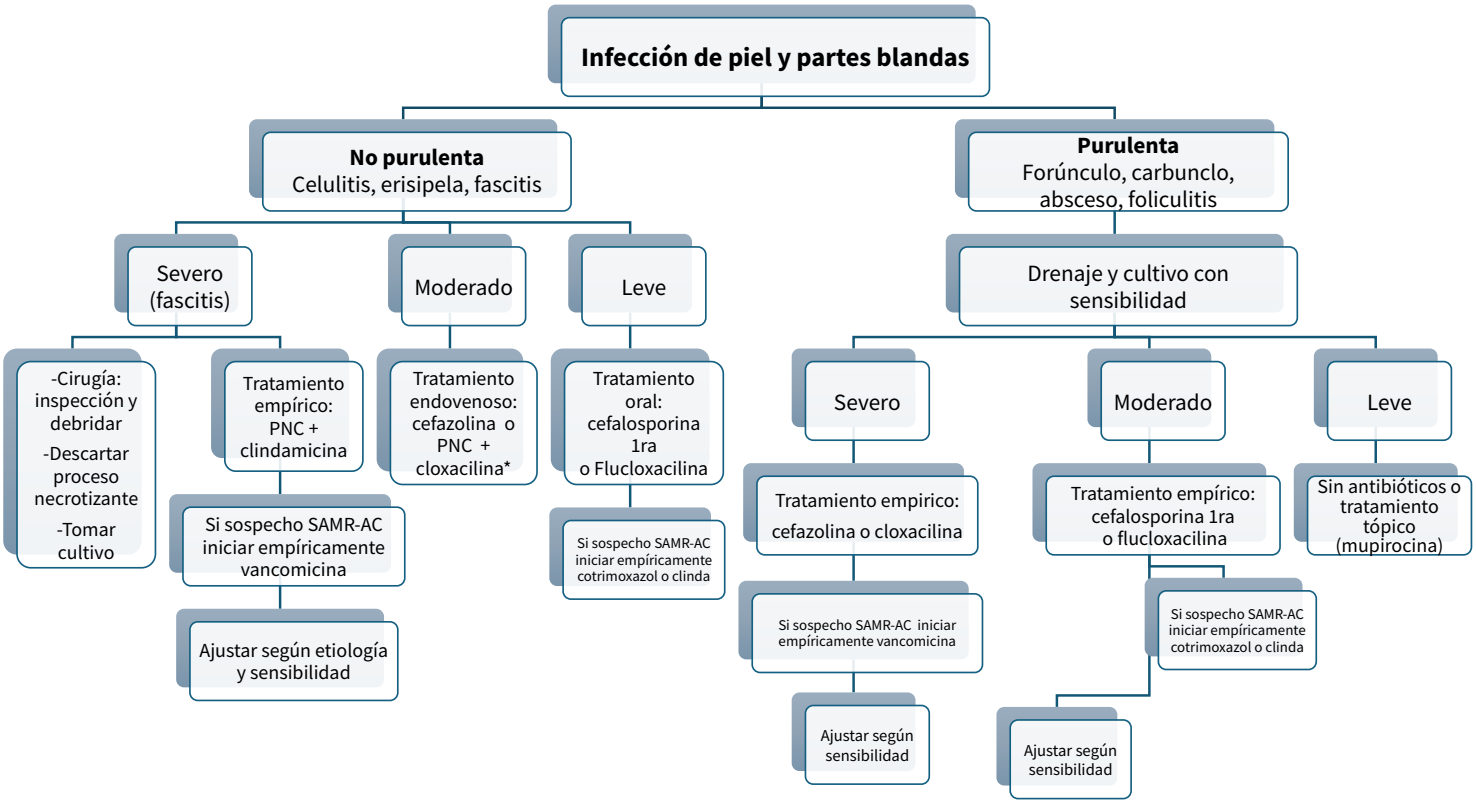
- **Impétigo localizado:** tratamiento local con mupirocina o ácido fusídico cuando es una sola lesión, de lo contrario se indica terapia sistémica oral con cefalosporinas de primera generación o flucloxacilina. En caso de que se sospeche o confirme la presencia de SAMR-AC se deber indicar clindamicina o cotrimoxazol.
- **Impétigo con numerosas lesiones, en menor de 2 meses, buloso, o en caso de brote:** antibióticos sistémicos como cefalosporina de primera generación (cefadroxilo) o cloxacilina. En el caso del recién nacido, dada la potencialidad de hacer una infección con compromiso sistémico, debe ser endovenoso.
- **Erisipela:** el tratamiento debe incluir cefalosporina de primera generación o penicilina, completando la terapia con amoxicilina. Ante la dificultad de hacer el diagnóstico diferencial con una celulitis, el tratamiento antibiótico debería ser como para esta última.
- **Celulitis:** cuando hay una historia de lesión o trauma (puerta de entrada), el tratamiento de elección es una cefalosporina de primera generación (cefazolina o cefadroxilo) o penicilina asociada a cloxacilina. En caso de una celulitis sin puerta de entrada y con compromiso peri-orbitario, la terapia debe incluir una cefalosporina de tercera generación mejorando la cobertura a *S. pneumoniae* y *Haemophilus influenzae*. Cuando hay compromiso del pie en escolares y adolescentes, se debe ampliar la cobertura para Gram negativos en particular, *P. aeruginosa,* agregando amikacina o ciprofloxacino.
- **Fascitis necrotizante:** además de la terapia antibiótica endovenosa y el manejo de soporte, requiere cirugía precoz para debridar todo el tejido necrótico y explorar el compromiso profundo. Respecto a los antibióticos se debe usar combinación de penicilina y clindamicina. En ocasiones, cuando hay presencia de shock tóxico por *S. pyogenes* se sugiere indicar además inmunoglobulina endovenosa.
- **Infecciones supurativas:** todas deben ser drenadas. En caso de lesiones pequeñas puede ser realizado de manera ambulatoria, pero en caso de abscesos o forúnculos debe realizarse en pabellón. Según el tamaño y la severidad de la lesión o si está asociada a síntomas generales, se deberá asociar al drenaje un antibiótico anti estafilocócico. Si se sospecha la presencia de algún Gram negativo se deberá asociar a la terapia amikacina o ciprofloxacino. En las infecciones graves con compromiso sistémico, se deberá descartar siembras hematógenas con focos secundarios en corazón, cerebro, huesos, articulaciones y

tejidos profundos. En caso de sospechar clínicamente en un SAMR-AC se deberá iniciar cotrimoxazol o clindamicina, pero si la lesión es severa o hay compromiso sistémico, se deberá iniciar vancomicina.

PREVENCIÓN

El método de prevención de infecciones de piel y partes blandas más importante es el lavado de manos y la higiene de heridas, logrando además disminuir la carga bacteriana y evitar así el contagio por contacto. Se debe tener máxima precaución frente a heridas agudas de piel o en aquellos pacientes con patología crónica de la piel. En todo aquel paciente con infecciones de piel y partes blandas recurrente, se deberá descartar patologías de base y buscar la portación intra-domiciliaria, en particular de SAMR-AC. En caso de haber portadores intra-domiciliarios se deberá evitar compartir ropa o toallas con ellos y hacer descolonización nasal con mupirocina y baños con clorhexidina.

FIGURA 8: Algoritmo del manejo de infecciones de piel y partes blandas



FUENTE. adaptado de Stevens D. et al. IDSA Practice Guidelines for SSTIs. CID 2014; 59(2): 147-59. SAMR-AC: Staphylococcus aureus meticilina resistente adquirido en la comunidad, PNC: penicilina. * En sospecha de infección por SAMR-AC utilizar cotrimoxazol o clindamicina.

PUNTOS CLAVES

- **Las infecciones de piel y partes blandas se clasifican como supurativas y no supurativas y según la profundidad del compromiso cutáneo y de partes blandas.**
- **La etiología más frecuente de las infecciones de piel y partes blandas en los niños son el *S. aureus y S. pyogenes*.**
- **Siempre que se pueda, tomar tinción de Gram y cultivo corriente.**
- **Cuando hay sospecha de fascitis tomar hemocultivos, iniciar rápidamente los antibióticos, y debridar tejidos necróticos en pabellón.**
- **Frente a una lesión severa y presencia de factores de riesgo sospechar SAMR-AC.**
- **El método de prevención más importante es el lavado de manos.**

Referencias

1. James Cherry & Gail J. Demmler-Harrison & Sheldon L. Kaplan & William J. Steinbach & Peter Hotez eds. Feigin and Cherry's Textbook of Pediatric Infectious Diseases, 8th Edition, 2018.
2. Galli L, Venturini E, Bassi A, et al. Common Community-acquired Bacterial Skin and Soft-tissue Infections in Children: An Intersociety Consensus on Impetigo, Abscess, and Cellulitis Treatment. Clin Ther. 2019;43: 532-551.e17.
3. American Academy of Pediatrics. Kimerlin DW, Brady MT, Jackson MA, Long SS, eds. Red book. 2015 Report of the Committee on Infectious Diseases 30th ed Elk Grove Village.
4. Stevens D, Bisno A, Chambers H, et al. Practice Guidelines for the Diagnosis and Management of Skin and Soft Tissue Infections: 2014 Update by the Infectious Diseases Society of America, Clinical Infectious Diseases, 2014; 59: e10-e52.
5. Rush J, Dinulos JG. Childhood skin and soft tissue infections: new discoveries and guidelines regarding the management of bacterial soft tissue infections, molluscum contagiosum, and warts. Curr Opin Pediatr. 2016; 28: 250-7.
6. Watkins RR, David MZ. Approach to the Patient with a Skin and Soft Tissue Infection. Infect Dis Clin North Am. 2021; 35: 1-48.

Infección por virus de inmunodeficiencia humana (VIH) en Pediatría

DR. FELIPE REYES Z.
DRA. ANAMARÍA PEÑA D.
Hospital Dr. Sótero del Río
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La infección por el virus de inmunodeficiencia humana (VIH) continúa siendo un importante problema de salud pública a nivel mundial. A pesar de los notables avances en prevención y tratamiento en las últimas décadas, la epidemia de VIH sigue teniendo un impacto significativo, especialmente en poblaciones vulnerables como los niños, niñas y adolescentes (NNA).

En Chile, aunque se han logrado progresos importantes como el acceso universal a terapia antirretroviral (TAR) y una baja tasa de transmisión vertical en los últimos años, aún persisten desafíos en el abordaje del VIH pediátrico. Factores como las brechas en políticas públicas de prevención, el diagnóstico tardío, la adherencia a tratamiento y el estigma, entre otros, dificultan el control de la epidemia en este grupo etario.

La OMS ha establecido metas ambiciosas para la eliminación de la transmisión vertical del VIH. Para lograrlas, ha definido como objetivos que ≥95% de las mujeres gestantes tengan control prenatal, que se logre 95% de cobertura en el testeo de VIH a embarazadas y que ≥95% de ellas accedan a TAR. Las metas finales son alcanzar tasas de transmisión vertical <2% y tener menos de 50 casos por 10.000 recién nacidos vivos.

EPIDEMIOLOGÍA

A nivel mundial, se estima que 39 millones de personas vivían con VIH en 2022, de las cuales 2,2 millones residían en América Latina. Desde el inicio de la epidemia, más de 40 millones de personas han fallecido debido a enfermedades relacionadas con el SIDA. Sin embargo, gracias al aumento progresivo en el acceso a TAR, las muertes relacionadas con la infección han disminuido un 52% desde 2010 y un 69% desde 2004, evitándose unos 20 millones de muertes en las últimas dos décadas.

En contraste con la tendencia global, América Latina ha experimentado un alza de 8% en nuevas infecciones desde el 2010. Chile en particular ha reportado un aumento de 35% en nuevos casos durante los últimos 10 años, coincidiendo con un incremento en los flujos migratorios que ha afectado a la región.

En relación al impacto de la epidemia en niños, niñas y adolescentes (NNA), las estimaciones mundiales señalan que de los casi 39 millones de personas viviendo con VIH, 1,5 millones son NNA bajo 15 años, lo que representa el 3,8%. Sin embargo, de las 630.000 muertes relacionadas con el SIDA en 2022, 84.000 fueron niños, constituyendo el 13% de las muertes.

En América Latina y el Caribe, se estima que 31.000 NNA bajo 15 años viven con VIH, una pequeña fracción (1,4%) del total de personas con VIH en la región. No obstante, este grupo constituye el 10% de las muertes por VIH en Latinoamérica. Más del 95% de los NNA con VIH en el mundo adquirieron el virus por transmisión vertical madre-hijo.

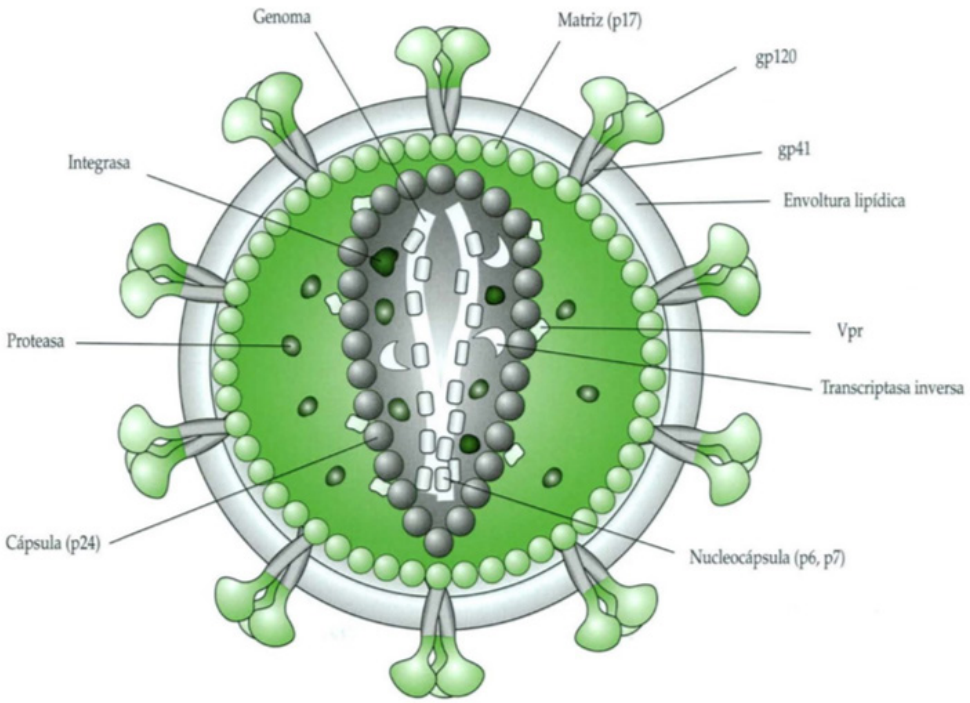
En Chile, desde 1987 a 2022 se han detectado 492 casos positivos en niños bajo 13 años, de los cuales 454 son hijos de madre con VIH. A diciembre de 2022, 198 NNA viviendo con VIH se encuentran en control en servicios de pediatría de la red pública de salud. Las tasas de transmisión vertical en el país se han mantenido bajo el 2% en los últimos tres años, encaminando a Chile hacia el cumplimiento de las metas de eliminación establecidas por la OMS.

ETIOLOGÍA

El VIH es un virus RNA envuelto con doble cápside, pertenece a la familia *Retroviridae*, género *Lentivirus*; se conocen dos tipos diferentes: VIH-1 y VIH-2, que poseen diferencias en la estructura genómica, diferencias antigénicas e incluso patogénicas, así como diversidad en su distribución geográfica **(Figura 1)**. El VIH-1 está estrechamente relacionado con el virus de la inmunodeficiencia en simios (VIS)-cpz. La cepa del VIS de los chimpancés y el VIH-2 proceden del VIS-sm, la cepa del VIS del mangabey gris. El predominante en Chile es el VIH- 1, y a su vez es el principal responsable de la pandemia en el mundo. El VIH-2 es endémico en África occidental.

Se ha comprobado que el VIH tiene alto grado de diversidad y variabilidad lo que tiene efecto y complejiza no sólo la taxonomía y epidemiología, sino la patogénesis de la infección, así como su profilaxis y tratamiento. Estudios filogenéticos han determinado tres grupos dentro del VIH-1: grupo M ("main"), O ("outlier") y N ("new"). El grupo M es el más distribuido en el mundo y se encuentra conformado, hasta el momento, por al menos nueve subtipos (A, B, C, D, F, C, H, J, K), que presentan entre sí algunas diferencias en su comportamiento biológico y en su distribución geográfica. También se caracterizaron variantes de VIH-1 que contienen secuencias derivadas de dos o más subtipos originadas como consecuencia de la recombinación de genomas heterogéneos. Este fenómeno es asociado a la actividad de "copy choice" (elección de copia) de la transcriptasa reversa cuando una célula es coinfectada con más de una variante viral. Algunas de estas formas recombinantes se han diseminado dando origen a las denominadas CRF (circulating recombinant form o formas recombinantes circulantes) y se han descrito 12 CRFs cuya distribución se asocia a diferentes poblaciones y regiones del mundo.

FIGURA 1: Estructura del virus de inmunodeficiencia humana, VIH.



FUENTE: Pablo Ramdohr. Virología Clínica. L. Avendaño et al. Capítulo 18, Retrovirus. Autorizada su publicación.

FISIOPATOLOGÍA

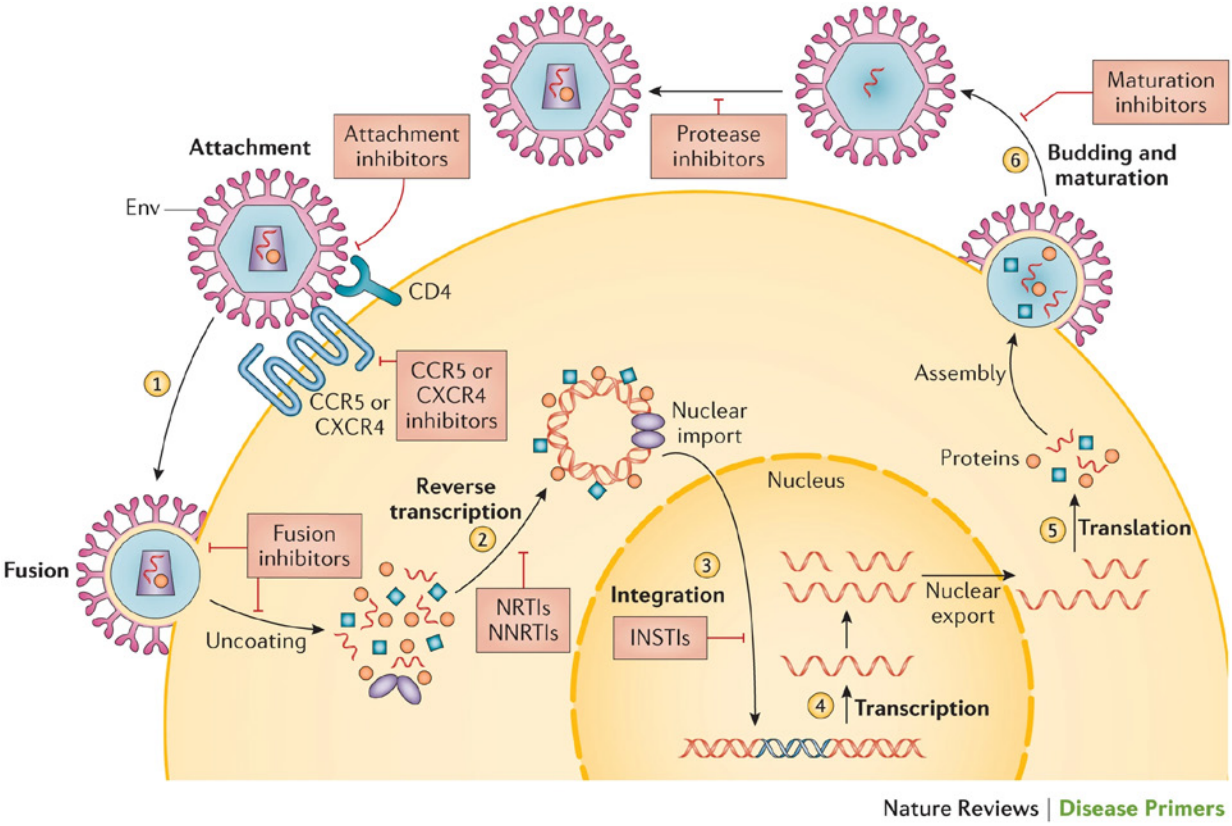
El VIH inicia su ciclo de replicación mediante la adhesión y entrada a las células diana, principalmente los linfocitos T CD4+ y los macrófagos. Este proceso está mediado por la interacción secuencial de las glicoproteínas de la envoltura viral gp120 y gp41 con moléculas de la superficie celular.

En una primera etapa, la gp120 se une con alta afinidad al receptor CD4 presente en la membrana de la célula huésped. Esta unión induce un cambio conformacional en gp120 que expone un sitio de unión para un segundo receptor, típicamente el receptor de quimioquinas CCR5 o CXCR4. La interacción de gp120 con el co-receptor desencadena la inserción del péptido de fusión de gp41 en la membrana celular, lo que permite la fusión de las membranas viral y celular, y la posterior internalización de la cápside viral al citoplasma.

Una vez en el interior de la célula, se produce el desensamble de la cápside viral liberando el genoma de ARN y las enzimas virales al citosol. Aquí juega un rol fundamental la transcriptasa reversa (TR), una ADN polimerasa ARN dependiente, que cataliza la síntesis de una copia de ADN de doble hebra a partir del ARN viral. Se ha determinado que la tasa de error de incorporación de nucleótidos de la TR del VIH-1 es de 1:1700 a 1:4000 por nucleótido en cada ciclo replicativo, considerablemente mayor que la de las polimerasas celulares del huésped. Esto se traduce en aproximadamente un error de incorporación por cada ciclo replicativo del genoma viral de 9,7 kb. Esta alta tasa de mutación permite la rápida generación de variantes virales que pueden emerger bajo la presión selectiva de la respuesta inmune o de fármacos antivirales.

El ADN viral recién sintetizado forma un complejo de preintegración junto a proteínas virales como la integrasa, que es transportado al núcleo celular. La integrasa viral cataliza la inserción covalente del ADN proviral en el genoma de la célula huésped. Esta integración es esencial para el establecimiento de la infección persistente, ya que el provirus integrado se comporta como un gen celular más, replicándose junto con el ADN de la célula en cada división **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Mecanismo de infección celular del VIH



FUENTE: Deeks, S., Overbaugh, J., Phillips, A. et al. HIV infection. Nat Rev Dis Primers 1, 15035 (2015). https://doi.org/10.1038/nrdp.2015.35

El VIH causa inmunosupresión principalmente por los siguientes mecanismos celulares:

1. **Depleción de linfocitos T CD4+:** el VIH infecta y destruye selectivamente los linfocitos T CD4+, que son esenciales para orquestar la respuesta inmune. La pérdida progresiva de estas células lleva a un deterioro global de la inmunidad celular y humoral.
2. **Agotamiento inmune crónico:** la activación inmune persistente inducida por el VIH lleva a un agotamiento funcional de los linfocitos T CD4+ y CD8+. Estas células sobre expresan moléculas inhibitorias como PD-1 y pierden su capacidad de responder adecuadamente a estímulos antigénicos.
3. **Desregulación de citoquinas:** el VIH altera el balance de citoquinas, con un aumento de citoquinas proinflamatorias como TNF-α e IL-6. Esto contribuye a la activación inmune crónica y disfunción de células T.
4. **Efecto de proteínas virales:** proteínas del VIH como la gp120 tienen efectos inmunosupresores directos, interfiriendo con la activación y funciones efectoras de los linfocitos T.

El reservorio viral, compuesto por células con provirus integrado pero latente, es un obstáculo mayor para la cura del VIH. Aunque la terapia antirretroviral suprime la replicación, el virus persiste en este reservorio y resurge al suspender el tratamiento. Los linfocitos T CD4+ de memoria son el principal componente de este reservorio latente, que se establece muy precozmente tras la infección. Su extrema estabilidad, con una vida media estimada de 44 meses, hace que sea virtualmente imposible de erradicar solo con terapia. Comprender y eliminar este reservorio es un foco central de la investigación para lograr una cura funcional o definitiva del VIH.

TRANSMISIÓN VERTICAL Y SU PREVENCIÓN

La transmisión vertical del VIH, también conocida como transmisión materno-infantil o perinatal, es la principal vía de infección por VIH en niños. Más del 95% de los casos pediátricos de VIH en el mundo se deben a transmisión vertical. Existen 3 momentos en que puede ocurrir:

1. **Durante el embarazo (transplacentaria):** es la menos frecuente, dando cuenta de 5-10% de los casos de transmisión vertical. Puede ocurrir por pasaje transplacentario del virus, especialmente en etapas avanzadas del embarazo.

2. **Durante el parto (intraparto):** es la forma más común, explicando el 60-70% de los casos. El recién nacido se expone a sangre y secreciones cervicovaginales maternas infectadas durante su paso por el canal del parto.

3. **Durante la lactancia (postparto):** representa el 20-30% de los casos. El virus está presente en la leche materna y puede transmitirse al amamantar, especialmente en los primeros meses de vida.

El principal factor de riesgo para la transmisión vertical es la carga viral materna. A mayor carga viral, mayor riesgo de contagio al recién nacido. Por el contrario, el uso de terapia antirretroviral durante el embarazo, que logre supresión virológica, reduce el riesgo a menos del 2%.

Aunque infrecuente, también se han reportado casos de transmisión del VIH en niños por abuso sexual, transfusiones con sangre contaminada, uso de jeringas infectadas y exposición ocupacional en adolescentes.

Desde la publicación del Protocolo 076 en 1993, que demostró que la utilización de zidovudina antes, durante el parto y en el recién nacido, la supresión de la lactancia materna y parto por cesárea era efectiva en disminuir el riesgo de trasmisión vertical de un 22% a un 8%, el control seriado de la embarazada y el recién nacido, la profilaxis y la asesoría continua son pilares en la reducción de la transmisión vertical, lográndose tasas de transmisión hoy en día menores a un 2%.

La categorización del riesgo de transmisión vertical es esencial para definir el manejo del parto y la posterior profilaxis a utilizar en el recién nacido. Para esto se evalúan distintos factores como la carga viral materna, el uso de TAR durante el embarazo y el momento del parto. Estas categorizaciones varían según las normas locales de cada país y tienden a variar en el tiempo.

Las categorías de riesgo son:

1. **Bajo riesgo:** madres que recibieron TAR prenatal y lograron supresión virológica sostenida cerca del parto con carga viral <50 copias/mL.
2. **Alto riesgo:** madres que no recibieron TAR prenatal, iniciaron TAR tardíamente en el embarazo, fueron adherentes subóptimas a TAR, o tuvieron supresión viral subóptima cerca del parto.
3. **Riesgo indeterminado:** madres con factores limitantes para categorizar el riesgo, como falta de información sobre TAR prenatal o niveles de ARN viral cerca del parto.

Las alternativas de profilaxis neonatal según categoría de riesgo son:

- **Bajo riesgo:** profilaxis con zidovudina (ZDV) por 4 semanas al recién nacido. Se recomienda parto vaginal.
- **Alto riesgo:** profilaxis dual con ZDV por 6 semanas + nevirapina (NVP), o profilaxis triple con ZDV, lamivudina (3TC) y NVP al recién nacido. Se recomienda parto cesárea.
- **Riesgo indeterminado:** profilaxis con ZDV por 6 semanas, con consideración de agregar NVP o 3TC y elección de vía del parto dependiendo de la evaluación clínica.

Además, en casos de alto riesgo con factores como falta de TAR prenatal o carga viral materna muy alta (>100.000 copias/mL) cerca del parto, se recomienda iniciar TAR presuntiva al recién nacido con un esquema de 3 drogas, típicamente ZDV + 3TC + NVP y parto cesárea.

La lactancia materna continúa siendo un mecanismo de transmisión viral relevante pese a la supresión viral materna. Durante el puerperio pueden ocurrir fluctuaciones en los niveles plasmáticos de antirretrovirales y "escapes virales" con viremias transitorias, que pueden infectar la leche materna. El riesgo de transmisión por leche materna en una madre con carga viral indetectable, se estima en un 2%. Nunca es 0%. No es aconsejable la lactancia materna de hijos de madres seropositivas, pero si la madre lo elije de forma informada, se la debe acompañar y asesorar, además de controlar de forma más seriada para objetivar adherencia y control virológico.

Todos los recién nacidos, hijos de madres seropositivas, deben seguir un control seriado que permita realizar consejería y acompañamiento, supervisión de adherencia, vigilancia de efectos adversos de las profilaxis, descarte o confirmación de la transmisión y su derivación oportuna.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de infección por VIH en recién nacidos presenta desafíos únicos, ya que los anticuerpos maternos anti-VIH cruzan la placenta y pueden persistir en el niño hasta los 18 meses de edad. Por lo tanto, las pruebas serológicas convencionales no son útiles en este grupo etario.

El estándar para el diagnóstico de VIH en menores de 18 meses son las pruebas virológicas como la PCR en sangre, que detecta directamente el virus o sus componentes.

Se recomienda realizar la primera prueba virológica dentro de las primeras 48 horas de vida, ya que la positividad en este momento indica transmisión transplacentaria. Si esta prueba es negativa, se repite entre las 2-4 semanas de vida para detectar la transmisión intraparto y nuevamente a los 3 meses para descartar definitivamente la transmisión perinatal.

Para establecer el diagnóstico definitivo se requieren dos pruebas virológicas positivas en muestras separadas. Por el contrario, la ausencia de infección se confirma con dos pruebas virológicas negativas, la última realizada al menos a los 3 meses de edad.

Después de los 18 meses, cuando los anticuerpos maternos ya se han aclarado, el diagnóstico se realiza mediante pruebas serológicas estándar, como ELISA. Un niño se considera no infectado si tiene una prueba de anticuerpos negativa en ausencia de criterios clínicos o inmunológicos de infección.

Luego de los 18 meses una prueba antigénica es suficiente para la sospecha diagnóstica, requiriendo la confirmación en un laboratorio de referencia según las normativas locales.

Si se sospecha o confirma una infección vertical, el recién nacido debe ser derivado a un centro especializado para su control y tratamiento.

TRATAMIENTO

El tratamiento de niños, niñas y adolescentes (NNA) con infección por VIH requiere un abordaje integral y multidisciplinario, considerando aspectos médicos, psicológicos y sociales. Los objetivos principales son suprimir la replicación viral, preservar o restaurar la función inmune, promover un crecimiento y desarrollo adecuados, y mejorar la calidad de vida. En cuanto a la terapia antirretroviral, las guías internacionales y nacionales recomiendan iniciarla en todos los NNA con diagnóstico confirmado de VIH, independiente de su estado clínico o inmunológico.

Los esquemas de TAR deben incluir al menos 3 fármacos, típicamente 2 inhibidores nucleósidos de la transcriptasa reversa (INTR) más un tercer agente de otra familia, como un inhibidor de proteasa (IP) o un inhibidor de integrasa (INI). La elección del esquema óptimo depende de la edad, disponibilidad de formulaciones pediátricas, comorbilidades, interacciones y potenciales efectos adversos.

Para lograr su efectividad se requiere evaluar, durante el desarrollo de los NNA, las posibles barreras para mantener una buena adherencia como la mala palatabilidad de los fármacos y sus efectos adversos, uso continuo de múltiples fármacos, discriminación familiar y social por el diagnóstico, barreras culturales, develación del diagnóstico al menor, y cambios psicosociales durante la adolescencia.

Además de la TAR se debe seguir las inmunizaciones, la profilaxis de infecciones oportunistas, apoyo nutricional, de salud mental y la transición a los servicios de adultos.

Un equipo multidisciplinario, que incluya infectólogos pediatras, enfermeras, psicólogos, nutricionistas, asistentes sociales y consejeros, es fundamental para brindar una atención óptima a los NNA viviendo con VIH y sus familias

PRONÓSTICO

En las últimas décadas el pronóstico de los NNA con infección por VIH ha mejorado notablemente gracias a los avances en el diagnóstico precoz, la implementación de protocolos efectivos de prevención de la transmisión vertical y el acceso expandido a TAR potente. Sin embargo, aún persisten desafíos importantes.

Sin TAR, aproximadamente un 25% fallece antes del año de vida y más del 50% antes de los 2 años. Esto se debe a la inmadurez de su sistema inmune y a la alta carga viral que suelen presentar.

Por el contrario, los NNA que son diagnosticados precozmente e inician TAR oportunamente, tienen buen pronóstico.

Estudios han mostrado que con TAR, la sobrevida a los 5 años supera el 90%. La recuperación inmunológica y la supresión virológica sostenida se asocian a menor morbimortalidad y mejor calidad de vida.

No obstante, los NNA con VIH enfrentan complicaciones a largo plazo, como falla de medro, trastornos neurocognitivos, mayor riesgo de infecciones oportunistas y neoplasias. La exposición crónica a TAR desde etapas precoces de la vida también conlleva potenciales efectos adversos, como dislipidemia y alteraciones óseas y renales.

Además, la adherencia a TAR suele ser subóptima, especialmente en adolescentes, lo que favorece la emergencia de resistencia a antirretrovirales. Esto, sumado a las altas tasas de pérdida de seguimiento en este grupo, ensombrece el pronóstico a largo plazo.

Para que los NNA logren una vida adulta similar a la libre de enfermedad, se requieren mayores esfuerzos para optimizar el diagnóstico, tratamiento y seguimiento, con un enfoque multidisciplinario que aborde los múltiples desafíos médicos y psicosociales que enfrentan.

PUNTOS CLAVES

- **La transmisión vertical madre-hijo es la principal vía de infección por VIH en niños, pudiendo ocurrir durante el embarazo, parto o lactancia. El uso de terapia antirretroviral en la madre y el recién nacido, la elección de la vía del parto y la suspensión de la lactancia materna reduce el riesgo de transmisión a <2%.**
- **El tratamiento antirretroviral se recomienda en todos los niños con VIH confirmado. Debe incluir ≥3 fármacos, típicamente 2 INTR + 1 IP o INI. Un equipo multidisciplinario es clave para una atención integral.**
- **Sin tratamiento, >50% de los niños con VIH muere antes de los 2 años. Con terapia antirretroviral oportuna, la sobrevida a 5 años supera el 90%. Aún persisten desafíos como adherencia subóptima y efectos adversos.**
- **El VIH se replica principalmente en linfocitos T CD4. Causa inmunosupresión por depleción de CD4, agotamiento inmune crónico, desregulación de citoquinas y efectos directos de proteínas virales.**
- **El reservorio viral latente en linfocitos T CD4+ de memoria es el mayor obstáculo para la cura del VIH. Aunque la terapia suprime la replicación, el virus persiste en este reservorio y resurge al suspender el tratamiento.**

Referencias

1. Reitz, M. S., Jr., & Gallo, R. C. (2015). Human immunodeficiency viruses. In J. E. Bennett, R. Dolin, & M. J. Blaser (Eds.), Mandell, Douglas, and Bennett's principles and practice of infectious diseases (8th ed., pp. 2054-2068). Elsevier Saunders.
2. Long, S. S., Prober, C. G., & Fischer, M. (2017). Human Immunodeficiency Virus and the Acquired Immunodeficiency Syndrome. En S. S. Long, C. G. Prober, & M. Fischer (Eds.), Principles and Practice of Pediatric Infectious Diseases (5a ed.). Elsevier.
3. EN PELIGRO: ONUSIDA Actualización mundial sobre el sida 2022 https://www.unaids.org/sites/default/files/media_asset/2022-global-aids-update_es.pdf
4. Blamey, R., Sciaraffia, A., Piñera, C., Silva, M., Araya, X., Ceballos, M. E., Cortés, C. P., Twele, L., & Muñoz, R. (2022). Situación epidemiológica de VIH a nivel global y nacional: Puesta al día. Revista Chilena de Infectología, 39(2), 128-137.
5. Hoja informativa - Últimas estadísticas sobre el estado de la epidemia de sida. ONUSIDA, 2022, https://www.unaids.org/es/resources/fact-sheet
6. Ministerio de Salud de Chile. (2013). Norma Conjunta de Prevención de la Transmisión Vertical del VIH y la Sífilis. https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2015/01/NORMA-DE-PTV-VIH-SIFILIS.pdf
7. Antiretroviral Management of Newborns with Perinatal HIV Exposure or HIV Infection. (2024, 1 abril). NIH. https://clinicalinfo.hiv.gov/en/guidelines/perinatal/management-infants-arv-hiv-exposure-infection

Adenopatías en pediatría

DRA. KATIA ABARCA V.
Departamento de Enfermedades Infecciosas e Inmunología Pediátricas
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Definición de adenopatía: aumento de volumen patológico de uno o más ganglios linfáticos de diversas causas (infecciosas, autoinmunes, malignas). Se ha definido como patológico un tamaño de un ganglio de más de 1-1.5 cm en adultos o niños mayores, con la excepción de los ganglios epitrocleares (0.5 cm) y la palpación de ganglios normalmente no palpables (como los cervicales profundos).

Epidemiología: es una condición frecuente en pediatría, además, muchas veces un ganglio palpable de tamaño y características normales es motivo de preocupación y consulta por los padres. Se ha descrito que el aumento de volumen ganglionar da cuenta de alrededor del 0,6% de las consultas en atención primaria. Las más frecuentes son las de localización cervical.

Relevancia: un adecuado enfrentamiento de las adenopatías es relevante, ya que entre sus causas se encuentran condiciones que requieren una terapia específica, y que, a pesar de ser de muy baja frecuencia, algunas corresponden a enfermedades malignas cuya detección oportuna puede mejorar el pronóstico del paciente.

FISIOLOGÍA / FISIOPATOLOGÍA

Los ganglios linfáticos son pequeñas glándulas de forma redondeada que forman parte del sistema linfático y cumplen importantes funciones inmunes. Se ubican a lo largo de los vasos sanguíneos formando cadenas o racimos. Se encuentran en distintas regiones del cuerpo, siendo las más abundantes en el cuello, axilas y región inguinal. Son responsables de la filtración de fluidos desde el sistema linfático, permitiendo la interacción entre antígenos extraños al organismo con los linfocitos B y T, desarrollando una respuesta inmune humoral y celular que sale de ellos y circula por todo el organismo. Su estructura consiste en una cubierta o cápsula de tejido conectivo y una estructura interna en la que se distingue la corteza, dividida en folículos, donde se ubican los linfocitos B y T y la médula, además de los vasos linfáticos aferente y eferente.

Ante la presencia de un agente infeccioso, se estimula la respuesta inmune ganglionar y el nódulo sufre una inflamación, consistente en una infiltración celular ya sea polimorfonuclear o mononuclear, y un aumento del flujo sanguíneo, con el consiguiente aumento de volumen. En las etiologías malignas el ganglio crece por la infiltración tumoral, y en las mesenquimopatías, por una inflamación crónica.

ETIOLOGÍA

La gran mayoría de las adenopatías en la infancia corresponden a condiciones benignas, generalmente infecciones virales y autolimitadas, en que no se llega a determinar su exacta etiología, la que es conocida como adenitis inespecífica. Le siguen en frecuencia las infecciosas específicas, autoinmunes, malignas, iatrogénicas y misceláneas. La **tabla 1** resume las principales causas de adenopatías en la infancia.

TABLA 1: Etiologías más frecuentes de las adenopatías en niños

ETIOLOGÍA	CONDICIONES ESPECÍFICAS	
Infecciosas	Bacterianas	Adenitis infecciosa (estafilocócicas, estreptocócicas), brucelosis, enfermedad por arañazo de gato (*Bartonella henselae*), infecciones cutáneas o dentarias de la vecindad, tuberculosis, otras micobacterias, tularemia, fiebre tifoidea, rickettsias, tifus de los matorrales, borreliosis (Lyme). En adolescentes se agrega sífilis primaria y secundaria y linfogranuloma venéreo.
	Virales	Adenovirus, citomegalovirus, Epstein-Barr virus (mononucleosis infecciosa, MNI), hepatitis A y B, herpes zoster, VIH, rubéola.
	Parasitarias	Toxoplasmosis
	Micóticas	Coccidioidomicosis, criptococosis, histoplasmosis
Autoinmunes	Artritis idiopática juvenil sistémica (enfermedad de Still), dermatomiositis, artritis reumatoide, síndrome de Sjögren, , lupus eritematoso sistémico	
Malignas	Leucemias, linfomas, metástasis, neoplasias cutáneas, sarcoma de Kaposi	
Iatrogénicas	Medicamentos (alopurinol, atenolol, captopril, carbamazepina, hidralazina, penicilinas, fenitoína, primidona, pirimetamina, quinidina, sulfametoxazol con trimetropin), enfermedad del suero	
Misceláneas	Enfermedad de Kawasaki, síndrome hemofagocítico, hiperplasia angiofolicular (enfermedad de Castleman), histiocitosis, linfadenitis de Kikuchi, enfermedad de Kimura, sarcoidosis	

Para establecer la etiología de una adenopatía deben distinguirse los siguientes elementos:

- **Localización:** adenopatías localizadas (cervicales, axilares, epitrocleares, inguinales) o generalizadas. La **tabla 2** muestra las etiologías infecciosas más frecuentes según su localización
- **Temporalidad:** de curso agudo (menos de 2 semanas), sub-agudo (2-6 semanas) o crónico (más de 6 semanas). La **tabla 3** muestra las etiologías más frecuentes según la temporalidad.

TABLA 2: Etiologías más frecuentes de las adenopatías según su localización

LOCALIZACIÓN	ETIOLOGÍAS MÁS FRECUENTES
Cervicales	Inespecíficas, amigdalitis estreptocócica, infecciones dentarias, MNI, micobacterias
Axilares	Adenitis por vacuna BCG
Inguinales	Linfogranuloma venéreo
Cualquier localización	Enfermedad por arañazo de gato (*Bartonella henselae*), tuberculosis, adenitis piógena
Generalizadas	Mononucleosis infecciosa (virus de Epstein-Barr), citomegalovirus, VIH, brucelosis, toxoplasmosis

TABLA 3: Etiologías más frecuentes de las adenopatías según su temporalidad

TEMPORALIDAD	ETIOLOGÍAS MÁS FRECUENTES
Aguda	Inespecíficas, amigdalitis estreptocócica, infecciones dentarias, MNI, adenitis aguda estreptocócica o estafilocócica
Sub-aguda	Enfermedad por arañazo de gato (*Bartonella henselae*)
Crónicas	Malignas, mesenquimopatías

Una revisión sistemática de 1790 estudios, que incluyeron a 2687 niños con adenopatías cervicales, mostró que el 68% correspondió a adenitis inespecífica, seguido del virus Epstein-Barr (8.9%), condiciones malignas (4.7%) y enfermedad granulomatosa (4.1%). La etiología maligna más frecuente, que dio cuenta de casi la mitad de estos casos, fue el linfoma no Hodgkin y la causa granulomatosa más frecuente fue la tuberculosis (casi dos tercios de estos casos).

CLÍNICA

Las manifestaciones clínicas van a depender de la etiología. En las adenitis reactivas y las infecciosas puede haber fiebre de diverso grado, y un también variable compromiso del estado general. Las adenitis piógenas se asocian a fiebre alta y decaimiento e irritabilidad por el dolor. Las causas tumorales se asociarán a fiebre prolongada, baja de peso o falta de medro y fatiga. En los cuadros de mesenquimopatías podremos encontrar fiebre, artralgias o artritis, exantema u otras lesiones de piel como eritema malar. En la enfermedad de Kawasaki podemos encontrar, fuera de la fiebre mayor a 5 días, los otros 4 criterios mayores (cambios en los ojos, en la mucosa bucal, exantema, cambios en las extremidades).

Detalles de la clínica:

- **Inspección:** según el tamaño del ganglio, este puede o no verse a la simple inspección, las adenitis infecciosas, en particular la adenitis piógena, pueden tener signos inflamatorios externos visibles a la inspección, como eritema de la piel.
- **Palpación:** deben palparse cuidadosamente todas las regiones posiblemente afectadas, independiente de la que sea el motivo de consulta, un ganglio normal no supera 1 cm de diámetro, su forma es alargada, su consistencia es firme pero no dura y se desplaza bajo la piel. Es relevante identificar el tamaño de cada ganglio afectado, la cantidad de ellos (en las adenopatías regionales suele haber un grupo de ganglios afectados y no solo uno), si existe aumento de su consistencia, en especial si es un ganglio "duro", si existe fluctuación que habla de contenido de pus, si es o no adherente a los planos profundos, si existe o no dolor a la palpación.

Diagnósticos diferenciales

Las adenopatías deben distinguirse de las siguientes condiciones:

- Tumores no ganglionares, benignos o malignos.
- Quistes: quiste tirogloso, quistes tiroideos (se ubican en la línea media del cuello), higroma quístico.

DIAGNÓSTICO

- **Clínica:** para una correcta evaluación diagnóstica es relevante clasificar la adenopatía como localizada o regional v/s generalizada y su temporalidad como aguda, sub-aguda o crónica. Las tablas 2 y 3 dan una orientación a las causas más frecuentes en cada situación.
- **Exámenes a solicitar:** va a depender de la etiología que se sospecha utilizando todos los elementos ya mencionados. Los de mayor utilidad serán, en el caso de las infecciosas, el hemograma, la proteína C reactiva, distintos exámenes serológicos (IgM o IgG específicas), el Gram y cultivo de aspirado ganglionar en el caso de las adenitis piógenas, test pack o cultivo en el caso de las asociadas a faringoamigdalitis aguda.
- **Imágenes a solicitar:** la ecografía regional, con o sin Doppler, es el examen de mayor utilidad y aporta información que permite muchas veces identificar la etiología: adenitis piógena (aumento de volumen de la piel subyacente, zonas de abscedación); enfermedad por arañazo de gato típica (aumento de volumen, aumento del flujo sanguíneo central conocido como el signo de la llamarada), malignas (pérdida de la forma alargada normal adquiriendo una forma redondeada, hilio ausente, estructura no homogénea, compromiso extracapsular, vasculatura caótica o desplazada, necrosis central sin inflamación alrededor, ausencia de grasa, márgenes irregulares).

La **tabla 4** resume el enfrentamiento diagnóstico sugerido.

TABLA 4: Claves clínicas para el afrontamiento de adenopatías en niños

CLAVES EN LA HISTORIA Y EXAMEN FÍSICO	POSIBLES DIAGNÓSTICOS	EXAMEN INICIAL
Adenopatías cervicales bilaterales o generalizadas, fiebre, calofríos, malestar general, odinofagia, exudado, fatiga	Faringitis bacteriana o viral, mononucleosis	Dependiendo del caso, test pack *Streptococcus* B hemolítico Grupo A, cultivo faríngeo, hemograma, IgM VCA Epstein Barr, IgM CMV
Adenopatía localizada, signos inflamatorios locales (dolor, eritema, calor), eventualmente fluctuación, lesión de vecindad (infección cutánea o subcutánea, dentaria)	Adenitis reactiva o adenitis piógena (estreptocócica o estafilocócica)	Gram y cultivos si corresponde
Adenopatía regional o generalizada, contacto con gatos	Enfermedad por arañazo de gato (*Bartonella*), toxoplasmosis	IgG *Bartonella henselae*, IgM toxoplasma, eventualmente PCR en tejido
Adenopatías bilaterales o generalizadas, fiebre, calofríos, malestar general, odinofagia, náuseas, vómitos, diarrea; sin otras banderas rojas	Hepatitis, influenza, tuberculosis (en caso de exposición), rubéola	Normalmente no requiere mayor estudio, dependiendo del caso considerar hemograma, función hepática, serología, PCR o cultivo específico
Adenopatía supraclavicular, poplítea o en región ilíaca, o cualquier localización si es dura y adherida a planos profundos, no dolorosa, fiebre, sudoración nocturna, pérdida de peso, equimosis, esplenomegalia	Leucemia, linfoma, metástasis de tumor sólido	Hemograma completo, biopsia del ganglio, biopsia de médula ósea, imágenes: ecografía o TAC pueden considerarse, pero no deben retrasar la derivación para biopsia
Adenopatías generalizadas, artralgias, exantema, aumento de volumen articular, fiebre, calofríos, debilidad muscular	Artritis reumatoidea, síndrome de Sjögren, dermatomiositis, lupus eritematoso sistémico	Derivación a especialista para estudio

MODIFICADO DE: Gaddey and Riegel, 2016.

TRATAMIENTO

- **Manejo según nivel de complejidad:**
  - Muchos de los casos de adenopatías serán atendidos en la atención primaria, donde corresponde iniciar el estudio y manejar con o sin terapia específica aquellos casos que no requieran derivación a un nivel de mayor complejidad (ej: EAG típica, adenitis reactiva, adenitis con foco de cercanía sin compromiso del estado general, etc.). Asimismo, corresponderá a estos profesionales derivar los casos en que se sospeche una etiología que requiera de atención secundaria o terciaria (ej. EAG con compromiso sistémico, adenitis piógena que requiera drenaje, sospecha de malignidad, sospecha de mesenquimopatías).
  - Criterios de hospitalización: se debe hospitalizar los pacientes con compromiso marcado del estado general, en aquellos que se sospeche una patología que requiera una terapia endovenosa o exámenes no disponibles en ambulatorio.
  - Seguimiento y pronóstico: la planificación del seguimiento y el pronóstico va a depender de la etiología. La gran mayoría de las adenitis en niños son reactivas, de muy buen pronóstico. Una resolución en el seguimiento permitirá descartar una etiología de mayor gravedad.

PREVENCIÓN

Algunas causas de adenopatías pueden ser prevenidas, por ejemplo:

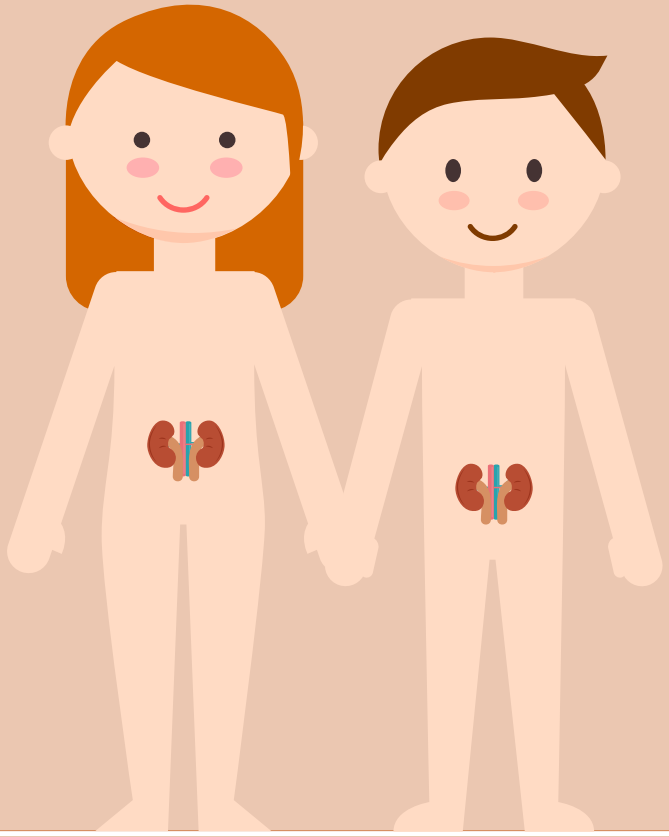
- Enfermedad por arañazo de gato: se recomienda incluir siempre en la anamnesis en el control de salud la presencia de mascotas en el hogar o contacto con ellas fuera del hogar. Cuando exista contacto con gatos recomendar mantener a estas mascotas sin pulgas, evitar el juego rudo que genere arañazos y ante la ocurrencia de ellos, lavado profuso con agua y jabón.
- Adenitis infecciosa o reactiva por lesiones de vecindad: tratar oportunamente las lesiones de piel y partes blandas, mantener un control dental periódico y tratamiento precoz de caries dentales.

PUNTOS CLAVES

- **Ante una consulta por aumento de volumen ganglionar lo primero es definir si efectivamente hay una patología.**
- **Para una orientación etiológica es relevante clasificar las adenopatías según distribución en generalizadas o localizadas/regionales y según su curso temporal en agudas, subagudas y crónicas ayuda.**
- **En niños, la gran mayoría de las adenopatías son de origen benigno (inespecíficas o infecciosas).**
- **La ecografía, en particular, con Doppler es de gran ayuda para el diagnóstico de varias entidades comunes causantes de adenopatías, así como para descartar o sospechar una etiología maligna.**

Referencias

1. Gaddey H and Riegel AM. American Family Physician 2016; 94(1): 896-903
2. Deosthali A, Donches K, DelVecchio M, and Aronoff S. Etiologies of Pediatric Cervical Lymphadenopathy: A Systematic Review of 2687 Subjects. Global Pediatric Health. 2019;6. doi:10.1177/2333794X19865440
3. Maini R, Nagalli S. Lymphadenopathy - StatPearls - NCBI Bookshelf. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558918/
4. Weinstock MS, Patel NA, Smith LP. Pediatric Cervical Lymphadenopathy. Pediatrics in Review 2018: 39; 433-443.



Nefrología

Infección del tracto urinario

Lesión renal aguda

Hipertensión arterial de causa renal

Síndrome edematoso

Síndrome nefrótico

Síndrome nefrítico

Síndrome hemolítico urémico

Hematuria

Enuresis



Infección del Tracto Urinario

DRA. ANA NARDIELLO N.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La infección del tracto urinario es la infección bacteriana más común en niños, en pacientes pediátricos puede ser la manifestación clínica temprana de anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT) o estar relacionada con disfunciones de la vejiga. La bacteria *E. coli* es responsable del 80-90% de los episodios de pielonefritis aguda adquirida en la comunidad, especialmente en niños. Los factores de virulencia bacteriana y los sistemas inmunitarios innatos del huésped pueden contribuir a la aparición y gravedad de la infección del tracto urinario.

DEFINICIÓN

La **infección del tracto urinario (ITU)** se define como la colonización bacteriana del tracto urinario, que puede comprometer desde la vejiga hasta el parénquima renal, asociado a alteraciones en el examen de orina con urocultivo positivo y sintomatología clínica variable, según la edad.

Otras definiciones a considerar según la ubicación, presentación o frecuencia son:

Cistitis o ITU baja: infección limitada a la vejiga y a la uretra.

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. En todo niño con síndrome febril sin foco debe sospecharse y descartarse la presencia de pielonefritis aguda.

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, sepsis, falla de respuesta al tratamiento antibiótico a las 48 horas o ITU por agente distinto a *E. coli*.

Bacteriuria asintomática: presencia de urocultivo positivo, sin cambios inflamatorios en el examen de orina completa en pacientes sin sintomatología.

ITU recurrente: 3 o más ITU bajas/año, 2 o más pielonefritis/año, 1 pielonefritis + 1 ITU baja/año.

EPIDEMIOLOGÍA

La 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, sin embargo, alrededor de 1 de cada 10 niñas y 1 de cada 30 niños ha tenido una ITU antes de los 16 años.

La prevalencia de ITU varía con la edad y sexo. En lactantes menores de 2 años con fiebre, ésta es de 7%, y en mayores de 2 años con síntomas urinarios o fiebre es de 7,8%.

La prevalencia es más alta en los lactantes menores febriles no circuncidados y en niñas menores de 1 año.

Existe un alto riesgo de recurrencia posterior a la primera ITU. La incidencia de ITU recurrente (ITUR) en niños y niñas con tracto urinario normal varía entre 19 y 41% en los distintos estudios. Los factores de riesgo de recurrencia de ITU son: primera ITU antes de los 6 meses de edad, historia familiar de ITU, reflujo vésico-ureteral (RVU) con dilatación y disfunción vejiga-intestino.

FISIOPATOLOGÍA

Dentro de las vías de contagio, la ascendente es la más frecuente, luego la hematógena, y menos frecuente por contigüidad y linfática.

Mecanismos de defensa

- La integridad anatómica y funcional de las vías urinarias previene la proliferación y adherencia bacteriana, siendo fundamental el adecuado vaciamiento de la vejiga, asegurado por el flujo de orina regular.
- Diuresis con vaciado completo.
- Cualidades de la orina como pH, osmolaridad.
- Mecanismos locales de defensa del urotelio, capacidad lítica, factores que inhiben crecimiento bacteriano.

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. Las adhesinas más frecuentes son 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 y 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; obstrucción de los capilares (agregación de granulocitos) y la respuesta inflamatoria que se genera (producción de superóxido, peróxido y radicales hidroxilos).

ETIOLOGÍA

La ITU es producida por enterobacterias propias del paciente. Los microorganismos más frecuentes corresponden a *E. coli* 85%, *Klebsiella spp.* 5%, *Proteus mirabilis* 4%, *Citrobacter freundii* 3%.

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.
6. Disfunción miccional: es la principal causa en niños que controlan esfínter.
7. Reflujo vésico-ureteral.
8. Chorro débil o globo vesical.
9. Masa abdominal.
10. Anomalía de la médula espinal.
11. Litiasis renal.

CLÍNICA

En pediatría la forma de presentación de la ITU puede ser muy variada y siempre debe considerarse frente a un paciente con fiebre sin foco **(Tabla 1)**.

En el recién nacido los síntomas son inespecíficos, generalmente se manifiesta por irritabilidad, vómitos, letargia y fiebre sin foco. En este grupo la prevalencia es mayor en el género masculino, con mayor porcentaje de bacterias distintas a *E. coli* y tienen más riesgo de urosepsis.

En los lactantes aparecen más síntomas tales como fiebre (74%), diarrea (45%), orina de mal olor (36%), rechazo alimentario, irritabilidad, decaimiento y, menos frecuente, hematuria. Se debe sospechar ITU en un lactante con diarrea junto con fiebre alta o hemograma muy bacteriano.

En preescolares y escolares comienzan los síntomas más clásicos, localizan más el dolor y pueden presentar uno o más síntomas como disuria, fiebre, dolor abdominal, poliaquiuria, urgencia miccional, orina de mal olor, incontinencia o enuresis cuando ya habían logrado un adecuado control de esfínter.

El examen físico puede ser inespecífico, pero ocasionalmente se puede palpar una masa abdominal secundaria a un riñón de mayor tamaño, la puño percusión positiva puede ser muy orientadora de pielonefritis, la palpación suprapúbica puede revelar una vejiga palpable.

El examen de los genitales externos y del periné es importante y podemos encontrar balanitis, úlcera del meato o vulvovaginitis, que pueden revelar el origen de algunos síntomas.

Independientemente de la edad, a todos los niños se les debe examinar la región sacra en busca de estigmas como fosita pilonidal, parche piloso, asimetrías y cualquier otra anomalía que pueda estar asociado con vejiga neurogénica.

TABLA 1: Manifestaciones clínicas de la infección urinaria según edad

GRUPO DE EDAD	SÍNTOMAS Y SIGNOS		
	MÁS COMUNES ←		→ MENOS COMUNES
Lactantes < 3 meses	Fiebre Vómitos Letargia Irritabilidad	Rechazo alimentación Retraso crecimiento	Dolor abdominal Hematuria Ictericia Orina mal olor
Lactantes y niños > 3 meses Preverbal	Fiebre	Dolor abdominal Vómitos Rechazo alimentación Dolor lumbar	Letargia Irritabilidad Hematuria Orina mal olor Retraso crecimiento
Verbal	Polaquiuria Disuria	Vaciamiento disfuncional Incontinencia Dolor abdominal Dolor lumbar	Fiebre Malestar Vómitos Hematuria Orina mal olor Orina turbia

FUENTE. adaptado de Hevia P. Recomendaciones sobre diagnóstico, manejo y estudio de la infección del tracto urinario en pediatría. Rama de Nefrología de la Sociedad Chilena de Pediatría. Parte 1. Rev Chil Pediatr. 2020; 91: 281-288

DIAGNÓSTICO

Debe plantearse frente a una historia y examen físico sugerente, asociado a un examen de orina completa o cinta reactiva alterada (presencia de leucocitos, bacterias o nitritos), y se confirma el diagnóstico con un urocultivo positivo **(Figura)**.

Análisis de orina

1.Orina completa: se puede realizar en muestra de orina centrifugada o no centrifugada. Se considera leucocituria significativa >10 leucocitos/mm3 en orina no centrifugada y >5 leucocitos/campo o más de 25 leucocitos/uL en orina centrifugada (método estándar).

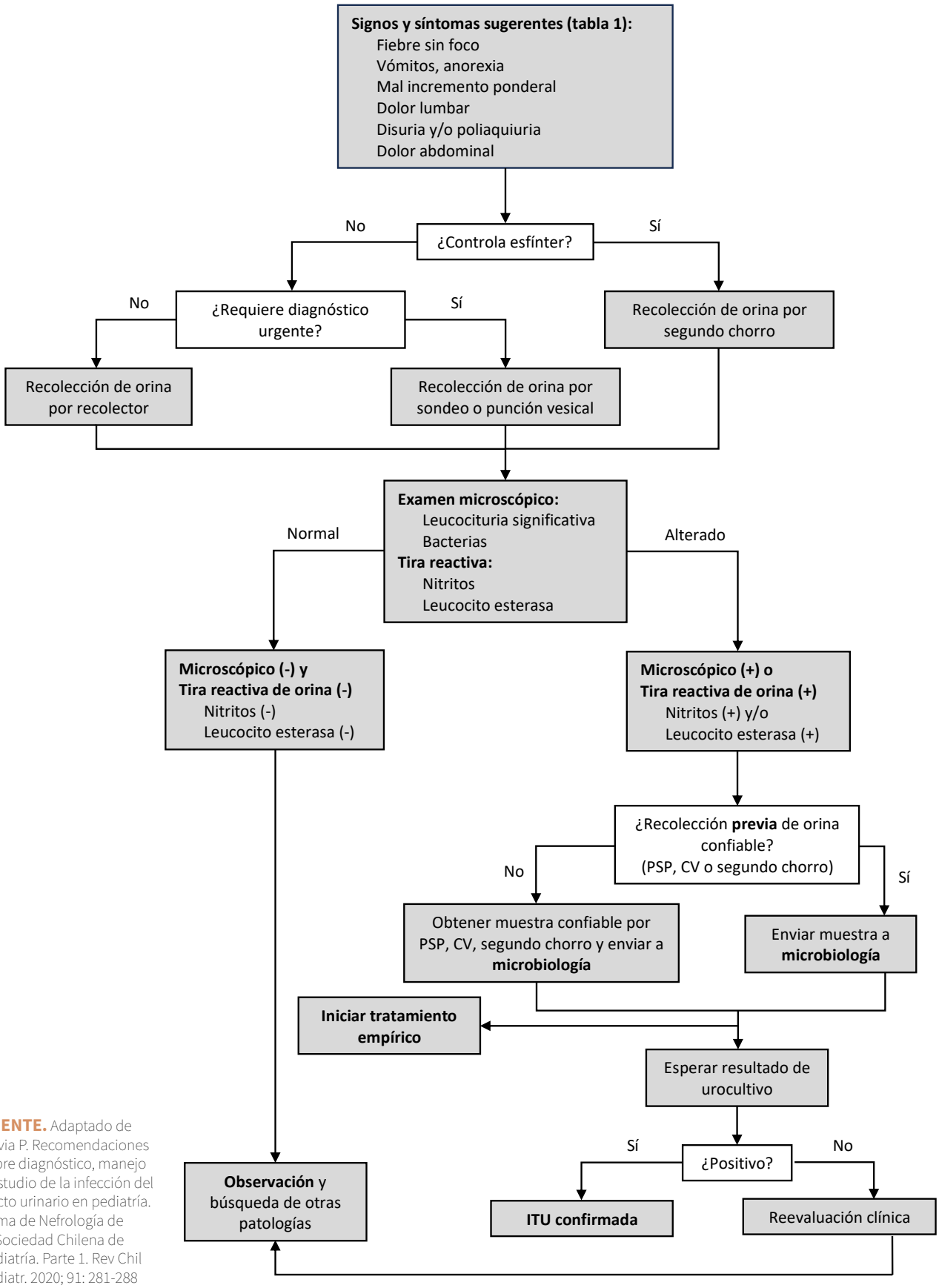
2.Tira reactiva: respecto a la interpretación del resultado de la tira reactiva y su conducta posterior, hay que recordar que sirve sólo como orientación, no hace el diagnóstico, pero si no se dispone de otro método, sirve para guiarse.

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.

3. Urocultivo: la toma de muestra de orina es fundamental para la correcta interpretación del resultado del urocultivo. Esta puede ser por métodos no invasivos o invasivos:

a) Orina por segundo chorro: es un método no invasivo, solo para pacientes con control de esfínter, y se considera urocultivo positivo un recuento mayor a 100.000 UFC.
b) Recolector de orina: indicado en pacientes sin control de esfínter, no está recomendado y no debe indicarse en pacientes con alta sospecha de ITU en los que se requiera un diagnóstico rápido. Tiene un alto porcentaje de falsos positivos >70%, y un alto valor predictivo negativo.
c) Cateterismo vesical (CV): es un método invasivo, y es el más recomendado en los niños previo al control de esfínter. Tiene bajo porcentaje de contaminación, pero a veces difícil de ser realizado en forma ambulatoria por falta de personal capacitado. El urocultivo por este método se considera positivo sobre 10.000 UFC en pacientes con síntomas de ITU, y sobre 50.000 UFC en pacientes sin clínica compatible.
d) Punción suprapúbica (PSP): es otro método invasivo, reservado principalmente en el ámbito hospitalario, requiere de personal entrenado y está indicado en pacientes con fimosis extrema, sinequias o malformaciones genitales entre otras. El urocultivo se considera positivo con cualquier recuento bacteriano.

FIGURA: Algoritmo diagnóstico de Infección urinaria



FUENTE. Adaptado de Hevia P. Recomendaciones sobre diagnóstico, manejo y estudio de la infección del tracto urinario en pediatría. Rama de Nefrología de la Sociedad Chilena de Pediatría. Parte 1. Rev Chil Pediatr. 2020; 91: 281-288

La muestra de orina para el urocultivo debe ser tomada y sembrada de inmediato (orina fresca), no deben aceptarse como muestras válidas las que son tomadas en domicilio. Si la muestra no puede ser sembrada de inmediato, debe mantenerse refrigerada a 4°C por un tiempo máximo de 24 horas.

El recuento de colonias para considerar una ITU dependerá del método por el cual haya sido tomada la muestra **(Tabla 2)**. En aquellos casos donde exista duda o discordancia entre estos elementos diagnósticos, pueden solicitarse exámenes complementarios; un cintigrama renal estático (*gold* estándar para pielonefritis) o ecografía doppler renal (operador dependiente).

TABLA 2: Definición de urocultivo positivo, según el método de toma de muestra

RECOLECCIÓN	UFC/ ML
Punción suprapúbica	> 1
Cateterismo vesical	> 10.000 con síntomas de ITU
Segundo chorro	> 100.000
Recolector	No usar para diagnóstico

Estudio por Imágenes

La mayoría de los niños se someten a uno o más estudios de imágenes después de su primera ITU, con el objetivo de identificar anomalías que aumenten el riesgo de ITU recurrente o daño renal. El estudio óptimo para evaluar pacientes pediátricos posterior a una ITU febril ha cambiado con el tiempo.

1. **Ecotomografía renal y vesical:** se considera la imagen de primera línea para malformaciones del tracto urinario, ya que es un método no invasivo, permite identificar anomalías estructurales que incluyen uropatía obstructiva, hipodisplasia renal y dilatación del tracto urinario, por lo que se recomienda a todo paciente después del primer episodio. La desventaja es que es operador dependiente. En los pacientes con control de esfínter, siempre debe solicitarse pre y post miccional, para evaluar el residuo post miccional.

2. **Uretrocistografía miccional (UCG):** es el examen de referencia para el diagnóstico y graduación del reflujo vésico-ureteral y para descartar la presencia de valvas de uretra posterior. Para realizarlo se requiere un urocultivo previo negativo.

   En la actualidad ninguna guía recomienda la UCG de rutina luego de una ITU febril, a menos que el paciente presente alteración en la ecografía renal y vesical, tenga una evolución atípica, o sea un episodio de ITU recurrente y debe analizarse caso a caso.

   En pacientes con ITU recurrente y control de esfínter debe descartarse primero la disfunción vésico-intestinal mas que buscar RVU con UCG.

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 vésico-ureteral, por esto no se recomienda como primer estudio. Es útil en el seguimiento de RVU para determinar su persistencia o no, y en ITU febril recurrente con UCG normal.

   Tiene menor dosis de radiación y es más sensible que la UCG en pesquisar reflujo vésico-ureteral (55% para UCG y 97% para CID).

4. **Cintigrama renal con DMSA Tc 99 (ácido dimercapto-succínico):** permite identificar defectos en el parénquima renal. El DMSA en fase aguda (antes de 2 semanas) es el *gold* estándar para el diagnóstico de pielonefritis aguda (PNA), útil en investigación, pero rara vez cambia la conducta inicial. En décadas pasadas se planteó el DMSA como complemento a la ecografía renal y vesical para evaluar la necesidad de realizar o no la UCG. Sin embargo, numerosos estudios posteriores demuestran un bajo rendimiento de esta práctica.

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 anatómica o funcional identificada.

Estudio en niños de 0 a 12 meses: si la ecografía se encuentra disponible se realiza inmediatamente, sino de forma diferida. Dependiendo de la gravedad, si la ITU es atípica o recurrente, se realiza DMSA y/o uretrocistografía **(Tabla 3)**

TABLA 3

0 A 12 MESES	BUENA RESPUESTA	ITU GRAVE O ATÍPICA	ITU RECURRENTE
Eco precoz	Sí, si es posible	Sí	Sí
Eco diferida	Sí	No	No
DMSA 6 – 12 m	Sí	Sí	Sí
UCG	Sí	Sí	Sí

Estudio en niños de 1 a 3 años: la ecotomografía debe solicitarse siempre, aunque no necesariamente hacerlo dentro de los primeros 7 días. Al adquirir la capacidad de control de esfínter, disminuyen significativamente las probabilidades de ITU por RVU, por lo que la uretrocistografía es de aplicación selectiva. Dependiendo de la gravedad se hacen otros exámenes **(Tabla 4)**.

TABLA 4

1 a 3 AÑOS	BUENA RESPUESTA	ITU GRAVE O ATÍPICA	ITU RECURRENTE
Eco precoz	No	Sí	No
Eco diferida	Sí	No	Sí
DMSA 6 – 12 m	Sí	Sí	Sí
UCG	Selectiva	Sí	Sí

Estudio en niños mayores de 3 años: la uretrocistografía es excepcional **(Tabla 5)**.

TABLA 5

MAYOR DE 3 AÑOS	BUENA RESPUESTA	ITU GRAVE O ATÍPICA	ITU RECURRENTE
Eco precoz	No	Sí	No
Eco diferida	Sí	No	Sí
DMSA 6 – 12 m	Opcional	Sí	Sí
UCG	Selectiva	Selectiva	Selectiva

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, se inicia tratamiento biasociado con cobertura para enterococo (mayor riesgo de hacer urosepsis).
2. ITU febril con compromiso del estado general (independiente de la edad).
3. Urosepsis.
4. Hiperemesis con mala tolerancia al uso de antibióticos orales.
5. Deshidratación.
6. Adolescente embarazada.
7. Inmunosuprimidos.

Terapia antimicrobiana
En términos generales, siempre se debe cubrir la *E. coli.* La terapia antibiótica puede administrarse por vía oral o endovenosa, de forma empírica según localización de la infección y grupo etario, mientras se espera el resultado del urocultivo. Según el resultado del urocultivo y el antibiograma, se debe ajustar posteriormente la terapia antibiótica. La duración de la terapia es de 7 a 10 días. Numerosos estudios concuerdan que la duración de 14 días de tratamiento no tiene ventajas.

Antibióticos VO
1. Cefadroxilo 30 mg/kg/día cada 12 horas por 7 a 10 días.
2. Cefixime 8 mg/kg/día cada 24 horas por 7 a 10 días.
3. Trimetoprim-sulfametoxazol 8-10 mg/kg/día (TMP) cada 12 horas. No usar en forma empírica por alto porcentaje de resistencia.
4. Nitrofurantoína 5-7 mg/kg/día cada 6 a 8 horas por 7 días. Indicada solo en ITU baja. No se utiliza en <6 meses o en paciente con ITU alta, ya que no alcanza niveles plasmáticos terapéuticos.

Antibióticos EV
1. Cefotaxima 100-150 mg/kg/día cada 6 a 8 horas.
2. Amikacina 15 mg/kg/día en 1 dosis. Evitar su uso con función renal alterada.
3. Gentamicina 5 a 7 mg/kg/día en 1 dosis. Evitar su uso con función renal alterada.
4. Ampicilina 100 mg/kg/día cada 6 horas. Agregar como terapia empírica en el <3 meses o si el Gram de orina muestra cocáceas Gram positivas en cadena o pares, por sospecha de Enterococo, hasta tener el resultado del urocultivo.

PREVENCIÓN

La profilaxis para la prevención de ITU recurrente está indicado en ciertas condiciones y no de forma universal luego de un primer episodio, como lo era en el pasado.

En la actualidad la profilaxis antibiótica está indicada en:
1. Diagnóstico antenatal de anomalía de vía urinaria mientras se completa el estudio.
2. Paciente en que se sospecha RVU, iniciándose posterior al tratamiento hasta el resultado de la UCG.
3. Presencia de alteraciones anatómicas como RVU GIII o mayor, estenosis pieloureteral o valvas de uretra posterior, hasta su resolución.
4. ITU recurrente, mientras se estudia o maneja la causa.
5. Disfunción vesical, mientras mejora el patrón miccional.

El antibiótico de elección utilizado para profilaxis es el cefadroxilo en dosis de 10 -15 mg/kg, 1 vez al día. El cotrimoxazol puede ser una alternativa al cefadroxilo. La nitrofurantoína ha dejado de usarse como profilaxis desde que el ISP emitió una alerta en el año 2022 sobre los efectos adversos graves de la nitrofurantoína en uso prolongado (mayor de 7 días).

El diagnóstico rápido y el inicio inmediato del tratamiento con antibióticos siguen siendo importantes para prevenir el daño renal a largo plazo.

Es consensuado que un diagnóstico correcto, un tratamiento apropiado y un estudio de imágenes en niños con ITU, es fundamental debido a la asociación entre la ITU y las anormalidades urológicas subyacentes. Sin embargo, las consecuencias a largo plazo se desconocen por la falta de estudios con seguimiento prolongados.

Establecer un enfoque adecuado e identificar a los niños con riesgo de daño renal no es una tarea sencilla y esto ha suscitado revisiones permanentes a las guías de manejo.

PUNTOS CLAVES

El La ITU en niños debe ser:

- **Sospechada clínicamente**
- **Diagnosticada bacteriológicamente**
- **Tratada eficazmente**
- **Estudiada exhaustivamente**
- **Controlada adecuadamente**

Referencias

1. Simoes e Silva AC, Oliveira EA, Mak RH. Urinary tract infection in pediatrics: an overview. J Pediatric (Rio J) 2020; 96 (S1) 65-79.
2. Hevia P, Alarcon C, González C et al. Recomendaciones sobre diagnóstico, manejo y estudio de la infección del tracto urinario en pediatría. Rama de Nefrología de la Sociedad Chilena de Pediatría. Parte 1. Rev. Chil Pediatr. 2020;91: 281-288
3. González Rodríguez JD, Rodríguez Fernández LM. Infección de Vías Urinarias en la infancia. Protoc diagn ter pediatr. 2014; 1: 91-108.
4. National Collaborating Centre for Women's and Children's Health (UK). Urinary Tract Infection in Children: Diagnosis, Treatment and Long-term Management. London: RCOG Press; 2007. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK50606.
5. Alberici I, Bayazit AK, Drozdz D, et al. Pathogens causing urinary tract infections in infants: a European overview by the ESCAPE study group. Eur J Pediatr 2015; 174: 783e90.
6. Lisette A. 't Hoen, Guy Bogaert, Christian Radmayr, Hasan S. Dogan et al. Update of the EAU/ESPU guidelines on urinary tract infections in children. Journal of Pediatric Urology 2021;17: 200- 207.
7. AAP Subcommittee on Urinary Tract Infection. Reaffirmation of AAP clinical practice guideline: the diagnosis and management of the initial urinary tract infection in febrile infants and young children 2–24 months of age. Pediatrics. 2016; 138: e20163026.
8. Williams GJ, Macaskill P, Chan SF, Turner R, Hodson E, Graig JC. Absolute and relative accuracy of rapid urine tests for urinary tract infection in children: a meta-analysis. *Lancet Infect Dis*. 2010; 10:240-250.
9. Hevia P, Nazal V, Gonzalez C, Rosati MP et al. Recomendaciones sobre diagnóstico, manejo y estudio de la infección del tracto urinario en pediatría. Rama de Nefrología de la Sociedad Chilena de Pediatría. Part 2. Rev Chil Pediatr. 2020;91: 449-456.
10. Hoen L, Bogaert G, Radmayr C, Dogan H et al. Update of the EAU/ESPU guidelines on urinary tract infections in children. J of Ped Urol 2021;17: 200-207.

Lesión renal aguda

DRA. ANDREA VOGEL S.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Históricamente, el término insuficiencia renal aguda (IRA) aludía a una disminución súbita de la filtración glomerular, traducida en oligoanuria, aumento de creatinina y productos nitrogenados, y trastornos hidroelectrolíticos y ácido base.

El concepto "lesión renal aguda" (LRA) ha reemplazado a IRA, ya que abarca un espectro continuo de daño renal de relevancia clínica; en las últimas décadas se ha progresado en la comprensión de su fisiopatología y se han unificado criterios de definición y manejo.

La LRA se presenta con frecuencia en niños hospitalizados e impacta en forma negativa su evolución, tanto en lo inmediato (mayor morbimortalidad) como en la producción de secuelas a largo plazo. Es de suma importancia conocer los factores de riesgo y tener un alto índice de sospecha para diagnosticar y tratar oportunamente esta complicación.

DEFINICIÓN

En el 2014 apareció la primera definición de consenso de LRA, con la clasificación según los criterios RIFLE (*Risk, Injury, Failure, Loss, End Stage),* que luego se adaptó a los pacientes pediátricos (clasificación pRIFLE); posteriormente se desarrolló la clasificación AKIN (*Acute Kidney Injury Network*). El sistema de clasificación KDIGO (*Kidney Disease Improving Global Outcomes*) unificó las definiciones existentes y creó un estándar aplicable tanto a adultos como a niños.

La clasificación KDIGO está basada en el aumento absoluto de creatinina desde un nivel basal y/o en cambios del volumen urinario, por lo que incluye todo el espectro de la LRA, desde condiciones leves hasta las más graves y es la que está recomendada para definir LRA en niños **(Tabla 1)**. Si el valor basal de creatinina es desconocido, se utiliza el valor máximo de lo normal para la edad, o bien calculándolo a partir de una velocidad de filtración glomerular (VFG) teórica de 100 - 120 mL/m/1,73m$^{2.}$

Si bien la creatinina sigue siendo el *gold* estándar para el diagnóstico de LRA, no es un buen biomarcador, ya que su ascenso puede aparecer recién después de 48 horas y es reflejo de un descenso de la VFG mas no de la injuria; además de ser un parámetro que varía con la edad, sexo y estado nutricional. Se están estudiando nuevos biomarcadores de daño (NGAL, KIM-1, IL-18 y otros) tratando de establecer cuáles de ellos puedan tener un rol predictivo del desarrollo de LRA. NGAL (*Neutrophil Gelatinase-Associated Lipocalin*) es uno de los biomarcadores más estudiados en pediatría; varios estudios han demostrado su superioridad frente a la creatinina en la detección precoz de LRA; lo mismo ocurre con la utilización creciente de la cistatina C como marcador de la VFG.

El otro componente de la clasificación KDIGO es la diuresis. Estudios multinacionales comprobaron que incluir este criterio logra identificar casos de LRA que no se pesquisarían solo a través de cambios en la creatinina.

TABLA 1: Definición y Clasificación KDIGO de la lesión renal aguda (LRA)

ETAPA	CAMBIO DE NIVEL DE CREATININA*	DIURESIS
1	Aumento de 0,3 mg/dL en 48 horas o Aumento de 1,5 – 1,9 veces	< 0,5 mL/kg/h por 6 – 12 horas
2	Aumento de 2 – 2,9 veces	< 0,5 mL/kg/h por > 12 horas
3	Aumento de > 3 veces o Creatinina > 4 mg/dL o Inicio de TRR o VFG < 35 mL/min/1,73m2 en < 18 años	< 0,3 mL/kg/h por > 24 horas o anuria por 12 horas

**con respecto al nivel basal. TRR: terapia de reemplazo renal; VFG: velocidad de filtración glomerular*

El diagnóstico de LRA neonatal presenta algunos desafíos particulares, como la presencia de la creatinina materna durante los primeros días de vida, y los cambios postnatales en la VFG. KDIGO ha desarrollado una definición de consenso de LRA neonatal con criterios modificados **(Tabla 2)**.

TABLA 2: Definición y clasificación KDIGO de la lesión renal aguda (LRA) neonatal

ETAPA	CAMBIO DE NIVEL DE CREATININA*	DIURESIS
0	Sin cambios o aumento < 0,3 mg/dL	> 0,5 mL/kg/h
1	Aumento de 0,3 mg/dL en 48 horas o Aumento de 1,5 – 1,9 veces	< 0,5 mL/kg/h por 6 – 12 horas
2	Aumento de 2 – 2,9 veces	< 0,5 mL/kg/h por > 12 horas
3	Aumento de > 3 veces o Creatinina > 2,5 mg/dL o Inicio de TRR	< 0,3 mL/kg/h por > 24 horas o anuria por 12 horas

**con respecto al nivel basal.TRR: terapia de reemplazo renal; VFG: velocidad de filtración glomerular*

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de LRA en niños hospitalizados ha aumentado de acuerdo al mayor índice de sospecha y el uso de nuevos biomarcadores; varía mucho de acuerdo a la definición utilizada. El estudio multinacional AWARE (*Assessment of Worldwide AKI, Renal angina and Epidemiology*), el análisis epidemiológico más grande y acucioso de LRA en niños hospitalizados en UCI, utilizó la clasificación KDIGO y reportó una incidencia de 26,9%; un 11,6% correspondía a casos graves (etapa 2 o 3). Hay pocos datos de pacientes hospitalizados fuera de unidades intensivas; un estudio retrospectivo señala una incidencia de 5% de LRA. Falta información acerca de la relevancia de LRA en pacientes ambulatorios.

En la actualidad, la LRA se ve predominantemente en pacientes con enfermedades sistémicas, tanto por el daño multiorgánico, como por las terapias que requieren estas condiciones. En países desarrollados, las principales causas de LRA son: circulación extracorpórea, sepsis, enfermedad cardíaca, cáncer y sus tratamientos, trasplante de órganos sólidos y de precursores hematopoyéticos y exposición a nefrotóxicos. En países más pobres predomina la sepsis, hipovolemia y glomerulonefritis. La enfermedad renal primaria es cada vez menos frecuente como causa de LRA.

FISIOPATOLOGÍA

La fisiopatología de LRA comprende múltiples factores, dentro de los cuales los más relevantes son los trastornos hemodinámicos que producen isquemia renal, a los que se suman fenómenos inflamatorios, inmunes y apoptóticos. En condiciones normales, el flujo sanguíneo renal se mantiene relativamente constante debido a mecanismos de retroalimentación neurohormonales que regulan la vasoconstricción y vasodilatación arteriolares. Esta capacidad se ve alterada en situaciones extremas de presión arterial y es afectada por medicamentos como drogas vasoactivas, corticoides, antiinflamatorios no esteroidales e inhibidores del sistema renina-angiotensina-aldosterona. Condiciones proinflamatorias, como el bypass cardiopulmonar y la sepsis, también alteran esta homeostasis.

Existen algunas diferencias fisiológicas en la edad neonatal que deben ser tomadas en cuenta. Por una parte, los pacientes prematuros menores de 34 - 36 semanas de edad gestacional, nacen con una masa nefronal incompleta y son especialmente susceptibles a cambios hemodinámicos. El porcentaje del débito cardíaco que perfunde los riñones, el flujo plasmático renal y la presión de perfusión renal aumentan significativamente durante las primeras semanas de vida. Estos cambios circulatorios se pueden alterar por distintos factores, como la asfixia perinatal y medicamentos como la indometacina, de manera que el neonato está en particular riesgo de desarrollar LRA. Además, se debe considerar el hecho que tanto la VFG como la función tubular van cambiando con el tiempo. La VFG al nacer es de 10 - 20 mL/min/1,73m2 (y menor aún en prematuros) y aumenta gradualmente hasta alcanzar niveles de 100 - 120 mL/min/1,73m2 alrededor de los 2 años de edad. Igualmente, la capacidad de concentración urinaria es muy baja al nacer, alcanzando niveles de adulto al año de edad; esta particularidad expone al recién nacido, con altas pérdidas insensibles, a la depleción de volumen. Por último, el riñón neonatal es particularmente susceptible a daño tubular isquémico, lo que se complica por la utilización de nefrotóxicos que frecuentemente son necesarios en recién nacidos críticamente enfermos.

Raina *et al.* divide los mecanismos de daño renal en LRA en microvasculares y tubulares **(Tabla 3)**.

TABLA 3: Mecanismos fisiopatológicos de LRA

MICROVASCULARES	TUBULARES
Aumento de vasoconstricción	Ruptura del citoesqueleto
Disminución de vasodilatación	Pérdida de polaridad celular
Daño de musculatura lisa vascular	Apoptosis
Daño endotelial	Necrosis
Elevación de adhesión leucocitaria	Desprendimiento de célula tubular
Obstrucción e inflamación vascular	Obstrucción luminal y "backleak"

Se genera un fenómeno de retroalimentación positiva, ya que los factores vasoactivos proinflamatorios empeoran el compromiso microvascular resultando en mayor reducción de entrega de oxígeno hacia los túbulos.

La categorización clásica de LRA en prerrenal, renal intrínseca y postrenal es útil como enfrentamiento clínico inicial del paciente, por lo que sigue siendo utilizada, pero hay que tener en cuenta que simplifica excesivamente los componentes fisiopatológicos de la disfunción renal **(Tabla 4)**. En especial, el concepto de "LRA prerrenal" ha sido reemplazado por "LRA funcional", enfatizando que la oliguria puede ser un proceso adaptativo y apropiado más que evidenciar daño o disfunción renal.

TABLA 4: Causas más frecuentes de LRA en Pediatría

PRERRENAL (FUNCIONAL)	INTRÍNSECA	POSTRENAL
Disminución VCE • Hemorragia • Vómitos • Diarrea • Quemaduras • Mala ingesta oral	**Glomerular** • GNPI • Nefropatía por IgA • LES • Vasculitis ANCA + • GN RP • GN MP	**Pelvis renal** • Litiasis • Necrosis papilar
Vasodilatación sistémica • Sepsis • SIRS	**Tubulointersticial** • NTA • NTI por medicamentos • NTI secundaria enfermedades sistémicas • Nefrotóxicos	**Uréteres** • Litiasis • Tumores
Disminución GC • Insuficiencia cardíaca	**Microvascular** • Microangiopatías trombóticas • SHU- STEC + • PTT • aSHU	**Vejiga (tracto de salida)** • VUP • Vejiga neurogénica
Redistribución • Medicamentos • (AINE, IECA, ARB, CNI) • Síndrome nefrótico • Síndrome Hepatorrenal • Síndrome compartamental abdominal		

VCE: volumen circulante efectivo; SIRS: síndrome de respuesta inflamatoria sistémica; GC: gasto cardíaco; AINE: antiinflamatorios no esteroidales; IECA: inhibidores enzima convertidora de angiotensina; ARB: bloqueador receptores de angiotensina; CNI: anticalcineurínicos; GNPI: glomerulonefritis postinfecciosa; LES: lupus eritematoso sistémico; ANCA: anticuerpos anti citoplasma de neutrófilos; GNRP: glomerulonefritis rápidamente progresiva; GNMP: glomerulonefritis membranoproliferativa; NTA: necrosis tubular aguda; NTI: nefritis tubulointersticial; SHU- STEC+: síndrome hemolítico urémico shiga toxina +; PTT: púrpura trombocitopénico trombótico; a SHU: síndrome hemolítico urémico atípico; VUP: valvas uretrales posteriores

DIAGNÓSTICO

1. Clínico: la anamnesis completa y el examen físico son claves para diagnosticar LRA y buscar las causas subyacentes, ya que a menudo pueden coexistir varios elementos. Es importante identificar potenciales factores de riesgo para LRA funcional (hipovolemia, gasto cardíaco disminuido, redistribución, etc.).

En la historia clínica deben buscarse activamente antecedentes de morbilidad reciente como faringitis, artralgias y artritis, hematuria y consumo de medicamentos nefrotóxicos. En los recién nacidos se debe investigar la historia prenatal, incluyendo anormalidades en la ecografía obstétrica como hidronefrosis u oligohidroamnios.

En el examen físico es fundamental determinar el estado de hidratación del paciente, considerar la hemodinamia (presión arterial, frecuencia cardíaca, perfusión periférica), buscar señales de hipoxia como cianosis, saturación de oxígeno y estado de conciencia; en piel, presencia de palidez, edema, ictericia, exantemas, petequias o equimosis; visceromegalia, derrame pleural o ascitis; trastornos musculares y osteoarticulares.

En el paciente hospitalizado hay que considerar episodios de hipotensión, hipoxia, sepsis, cirugía y medicamentos potencialmente nefrotóxicos. La presencia de oliguria (< 1 mL/kg/h) en días previos debe poner en alerta, ya que como se mencionó, el alza de creatinina puede ocurrir tardíamente.

2. Laboratorio: la evaluación inicial debe incluir hemograma, perfil bioquímico, BUN, creatinina, ELP, gases venosos, orina completa, sodio, creatinina y nitrógeno ureico urinarios, y ecografía renal y vesical. Los elementos que pueden ayudar en el diagnóstico diferencial de LRA se presentan en la **Tabla 5**.

TABLA 5: Elementos de laboratorio útiles en el diagnóstico diferencial de LRA

FUNCIONAL	INTRÍNSECA	OBSTRUCTIVA
• DU >1.020 • Osmolalidad urinaria > 500 mOsmol/kg • Na ur <20 mEq/L • FeNa <1% • Fe urea <35% • Ausencia de proteinuria, hematuria o cilindros. • Ecografía normal.	• DU < 1.020 • Na ur > 20 mEq/L • FeNa > 1% • Fe urea > 35% • Presencia de hematuria, proteinuria, cilindros eritrocitarios, cilindros granulosos. • Eosinófilos en orina. • Hemoglobinuria, mioglobinuria. • Anemia, Trombocitopenia, eosinofilia. • Elevación LDH. • Hipocomplementemia. • Autoanticuerpos. • Ecografía con Doppler con alteraciones del tamaño, perfusión o ecogenicidad renal.	• Hidronefrosis • Megavejiga • Litiasis

DU: densidad urinaria; Na ur: sodio urinario; FeNa: fracción excretada de sodio; Fe urea: fracción excretada de urea; LDH: lactato deshidrogenasa.

TRATAMIENTO

El manejo de LRA en pediatría involucra el tratamiento de las causas subyacentes junto con evitar segundas injurias como hipoperfusión tisular, hipoxia y nefrotóxicos. En pacientes con depleción de volumen, las guías KDIGO recomiendan reposición de fluidos con cristaloides isotónicos por sobre los coloides. Durante la resucitación con fluidos, es crítico realizar una evaluación periódica de signos como la frecuencia cardíaca, presión arterial, llene capilar, y débito urinario para evitar la sobrecarga de volumen que se puede manifestar con edema o congestión pulmonar. Las drogas vasoactivas están indicadas en situaciones de hipotensión y vasodilatación para mejorar la perfusión renal.

El apoyo nutricional es fundamental, ya que el aporte insuficiente de nutrientes favorece el catabolismo con mayor riesgo de azotemia. Se debe proporcionar una cantidad suficiente de calorías y proteínas evitando la sobrecarga de fluidos.

Los aportes en aquellos pacientes que persisten oligúricos deben ser conservadores, restringiéndolos a las pérdidas insensibles (300 - 500 mL/m^2/día) más la reposición de la diuresis.

Uso de diuréticos: aunque son útiles en el manejo de la sobrecarga hídrica, la hiperkalemia y la acidosis, su uso debe ser muy cauteloso tanto por la nefrotoxicidad inherente a

algunas de estas drogas como por la prevención de una hipovolemia secundaria. En pacientes con LRA KDIGO 1 o 2, la ausencia de respuesta diurética frente a la administración de una dosis única de furosemida es predictor de riesgo de evolución a LRA más grave.

Los pacientes con LRA frecuentemente presentan trastornos electrolíticos como hiponatremia o hipernatremia, hiperkalemia, acidosis metabólica, hiperfosfemia e hiperuricemia. El manejo específico de estas alteraciones va más allá del propósito de este capítulo.

La hipertensión arterial puede ser consecuencia de sobrecarga de volumen pero también ocasionada por alteraciones de la perfusión renal con activación del sistema catecolaminérgico y del eje renina-angiotensina-aldosterona. Existen diversas alternativas farmacológicas para su manejo; sin embargo, en casos de hipertensión grave, se debe considerar el uso de fármacos intravenosos, en infusión continua, bajo estricta monitorización en unidades de cuidados intensivos.

Las terapias de reemplazo renal (TRR) agudo deben considerarse cuando el manejo conservador de la LRA no logra mantener una adecuada homeostasis. Las principales indicaciones son la sobrecarga de volumen, acidosis metabólica o hiperkalemia refractarias y la uremia sintomática o en rápido ascenso, más que un valor absoluto de BUN. Se ha demostrado en diversos estudios que niveles elevados de sobrecarga de fluidos al momento de iniciar una TRR se asocian a mayor mortalidad. Las modalidades de TRR más utilizadas son la peritoneodiálisis, hemodiálisis intermitente y las terapias continuas; la elección dependerá de la disponibilidad y experiencia del equipo tratante, de la condición del paciente y de la indicación del reemplazo.

PRONÓSTICO

La presencia de LRA en pacientes hospitalizados se ha asociado a mayor cantidad de días en ventilación mecánica, estadías hospitalarias más prolongadas y mayor mortalidad. El pronóstico va a depender de las patologías causales, siendo más ominoso en enfermedades hepáticas, cardíacas, oncológicas y post trasplante de órganos sólidos y precursores hematopoyéticos. A largo plazo, estos pacientes pueden desarrollar proteinuria, hipertensión y distintos niveles de enfermedad renal crónica. Es fundamental un seguimiento nefrológico y un manejo adecuado de factores de progresión de enfermedad renal como control de la proteinuria, tratamiento óptimo de la hipertensión arterial, prevención de trastornos del metabolismo de la glucosa, dislipidemias, tabaquismo y consumo de potenciales nefrotóxicos, entre otros.

PUNTOS CLAVES

- **El concepto LRA representa un espectro continuo de daño renal de relevancia clínica y en los últimos años se ha progresado significativamente en la comprensión de su fisiopatología.**
- **La incidencia es alta en pacientes hospitalizados con patología crónica, de causa multifactorial y asociada a factores de riesgo como enfermedad cardíaca, sepsis y uso de nefrotóxicos.**
- **Se deben tener presentes los factores de riesgo de desarrollo de LRA y tener un elevado índice de sospecha para realizar diagnóstico y manejo oportuno.**
- **La aparición de definiciones estandarizadas, el avance en métodos diagnósticos y el desarrollo de nuevas técnicas de reemplazo renal han mejorado el pronóstico de estos pacientes.**
- **Los pacientes que evolucionan con LRA grave deben tener un seguimiento nefrológico a largo plazo, ya que pueden presentar secuelas como hipertensión arterial, proteinuria y disminución crónica de la VFG.**

Referencias

1. Raina, Chakraborty, Tibrewa, Sethi, Bunchman. Advances in pediatric acute kidney injury. Pediatric Research. 2022; 91:44–55.
2. Sutherland, Kwiatkowski. Acute Kidney Injury in Children. Adv Chronic Kidney Dis. 2017; 24: 380-387.
3. Menon, Symons, Selewski. Acute Kidney Injury. Pediatr Rev 2023; 44: 265- 279.
4. Starr et al. Advances in Neonatal Acute Kidney Injury. Pediatrics 2021; 148: e2021051229.
5. Uber, Sutherland. Acute kidney injury in hospitalized children: consequences and outcomes. Pediatr Nephrol. 2020; 35:213–220.

Hipertensión arterial de causa renal en pediatría

DRA. M. SOLEDAD PEREDO G.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La hipertensión arterial (HTA) es una patología compleja, asociada a factores no modificables, como los antecedentes genéticos y la programación fetal precoz, y modificables, relacionados con la obesidad y cambio de hábitos de la población, entre otros.

Por estos motivos, la prevalencia de HTA en pediatría ha ido en aumento en el último tiempo, alcanzando actualmente alrededor del 4% en niños, niñas y adolescentes (NNA). Asimismo, la presencia de presión arterial (PA) elevada o "pre-hipertensión" en la infancia alcanza un 10 % adicional, determinando un alto riesgo de desarrollar HTA y enfermedad cardiovascular en la adultez.

Dado su relevancia, es fundamentral realizar un diagnóstico preciso del estado de PA. Para la medición correcta se deben considerar ciertos aspectos técnicos descritos en las recomendaciones chilenas de la rama de nefrología publicadas en el 2019.

DEFINICIÓN

Se define HTA como cifras de **PA mayor o igual al percentil 95 para sexo, edad y talla del paciente**, de acuerdo a tablas de referencia publicadas por la Academia Americana de Pediatría **(Ver anexo Tablas de Presión Arterial (Joseph Flynn, 2017))**. Debe ser persistente en el tiempo, en al menos tres oportunidades separadas, y confirmada por método auscultatorio. Cifras mayores a percentil 90, pero que no sobrepasan los límites de HTA, se consideran PA elevada y pueden evolucionar a HTA categórica **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Clasificación de presión arterial clínica en niños

CLASIFICACIÓN HTA EN NIÑOS	NIÑOS 1-13 AÑOS PAS Y/O PAD MMHG	NIÑOS ≥13-18 AÑOS PAS Y/O PAD MMHG
Normal	**<p90**	**<120/<80 mmHg**
Presión arterial elevada	**≥p90 - <p95** o *120-129/80 mmHg	**Entre 120-129/<80 mmHg**
HTA Estadío I	**≥p95 hasta <p95 +12 mmHg** o *130-139/80-89 mmHg	**Entre 130-139/80-89 mmHg**
HTA Estadío II	**≥p95 + 12 mmHg** o *≥140/90 mmHg	**≥140/90 mmHg**

*Elegir siempre el menor valor de umbral

ETIOLOGÍA/FISIOLOGÍA – FISIOPATOLOGÍA

Una vez confirmada la presencia de HTA, se debe determinar la causa y establecer el manejo de ésta.

Si bien existe un aumento de la HTA esencial incluso en la infancia, publicaciones muestran que más del 50% de las causas de HTA en la población de 0 a 19 años son secundarias, especialmente en menores de 6 años.

Dentro de las causas secundarias destacan principalmente las causas renales, que alcanzan al menos un tercio, seguido de causas respiratorias, medicamentosas, neurológicas, cardíacas, endocrinas, entre otras. Por esta razón es de vital importancia buscar activamente posibles causas nefrológicas de HTA.

Las causas nefrológicas de la HTA son:

1. **Enfermedades hereditarias, malformaciones congénitas y anomalías estructurales del riñón y vías urinarias (CAKUT):**
- Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva (ARPKD) o dominante (ADPKD), que pueden presentar dilataciones tubulares, quistes, compresión vascular y daño renal parenquimatoso.
- Displasia renal multiquística: una alteración profunda de la nefrogénesis que determina ausencia de parénquima renal funcionante e involución del riñón afectado con hipertrofia compensatoria e hiperfiltración del riñón contralateral, además de habituales comorbilidades como cierto grado de displasia, estenosis pieloureteral o reflujo vesicoureteral.
- Uropatía obstructiva de distintas causas como valvas de uretra posterior, ureterocele obstructivo, megaureter obstructivo, estenosis pieloureteral y reflujo vesicoureteral, especialmente bilateral.

2. **Enfermedad renal adquirida:**
- Glomerulopatías primarias.
- Glomerulonefritis post infecciosa (GNAPI).
- Causas inmunológicas (Lupus, vasculitis ANCA, Púrpura de Schönlein- Henoch).
- Microangiopatía trombótica, como el síndrome hemolítico urémico (SHU).
- Necrosis tubular aguda de causa isquémica o nefrotóxica.
- Nefritis intersticial.

3. **HTA renovascular:**
- Displasia fibromuscular.
- Vasculitis de Takayasu.
- Síndrome de Aorta Media: estenosis crítica de aorta y salida grandes arterias.
- Trombosis de arteria renal e isquemia post-trauma.
- Estenosis del injerto post trasplante renal.
- Compresión extrínseca: neuroblastoma, tumor de Wilms.
- Síndromes clínicos asociados a patología vascular: neurofibromatosis tipo 1 (NF-1), Esclerosis tuberosa, Síndrome de Williams, de Turner, de Allagille, etc.

En algunos de estos casos, la presencia de daño renal crónico y la reducción de la masa nefronal determina hiperfiltración de las nefronas remanentes, hipertensión capilar glomerular con activación del sistema renina-angiotensina-aldosterona (SRRA) e hipertensión sistémica secundaria, además de producir aumento de la filtración de proteínas plasmáticas y proteinuria.

Otras de estas causas, determinan una disminución del flujo sanguíneo a través de la arteria renal, lo que condiciona la secreción de renina por el aparato yuxtaglomerular y activación del SRRA.

Algunas causas de injuria renal aguda y otras patologías no renales determinan la presencia de factores predisponentes, como hipervolemia, activación del sistema nervioso simpático y daño endotelial con tendencia a la vasoconstricción, que determinan finalmente el desarrollo de HTA.

Es ideal intentar identificar la fisiopatología individual para determinar el mejor manejo de cada paciente.

CLÍNICA

Los NNA con HTA pueden ser asintomáticos o bien manifestar síntomas inespecíficos como cefalea, tinitus, epistaxis, taquicardia, sudoración excesiva o vómitos. Es posible que presenten síntomas y signos propios de la etiología causante de la HTA.

En raras ocasiones pueden presentarse como una emergencia hipertensiva, situación en que se produce un alza importante de PA que amenaza la integridad de los órganos o la vida del paciente, asociado a síntomas severos; estos pueden variar de acuerdo con la edad del paciente: niños y niñas hasta los 6 años de edad pueden presentar irritabilidad extrema, dificultad en la alimentación, vómitos, convulsiones, compromiso de conciencia, insuficiencia cardiaca congestiva. NNA mayores pueden referir cefalea intensa, mareo, alteraciones visuales, déficit neurológico focal, disnea, taquicardia, vómitos.

Según la AAP, se debe realizar control de PA en NNA mayores de 3 años en su control habitual, al menos una vez al año. En menores de 3 años, el control de PA se debe realizar si presentan uno o más de los factores de riesgo para desarrollar HTA. En este caso debe controlarse la PA en cada control de salud, independiente de la edad.

Factores de riesgo de presentar HTA:
- Historia de prematuridad < 32 semanas de edad gestacional.
- PEG severo o peso de nacimiento < 1500 gramos.
- Complicación neonatal severa.
- Cardiopatía congénita.
- Infección urinaria recurrente, hematuria o proteinuria.
- Enfermedad renal conocida o malformación urológica.
- Historia familiar de enfermedad renal congénita.
- Trasplante de órgano sólido.
- Trasplante de médula ósea o neoplasia.
- Ingesta de medicamentos que aumentan la PA.
- Enfermedades sistémicas: neurofibromatosis, esclerosis tuberosa, Sd. Turner.
- Presión intracraneal elevada.
- Obesidad.
- Hormonización en población trans.

DIAGNÓSTICO

Es muy relevante realizar una **historia médica detallada** con énfasis en los siguientes antecedentes:

- Historia personal de factores de riesgo cardiovascular o de enfermedad renal crónica (ERC): antecedentes perinatales (asfixia, prematurez, peso nacimiento, antecedente de oligohidroamnios, necesidad de catéter umbilical); presencia de enfermedades renales o urológicas, infecciones urinarias recurrentes; enfermedades cardíacas, endocrinas, neurológicas, sistémicas; medicamentos de uso habitual; historia de mal incremento pondoestatural, pérdida o aumento de peso, edema, polidipsia, poliuria, nicturia, etc.
- Antecedentes familiares de HTA de inicio precoz, diabetes (DM), dislipidemia, enfermedad cardiovascular; enfermedades hereditarias renales o endocrinas y síndromes genéticos asociados a HTA.
- Hábitos nutricionales y de actividad física.

Un **examen físico exhaustivo** dirigido a buscar causas específicas, buscando síntomas y signos como:

- Edema.
- Palidez, sudoración, enrojecimiento.
- Acné, hirsutismo, estrías.
- Manchas café con leche, adenomas sebáceos.
- Eritema malar, compromiso articular; petequias o púrpura.
- Palpitaciones, disnea, dolor torácico.
- Soplos cardíacos y en flancos o epigastrio.
- Masas abdominales, riñones palpables.
- Genitales ambiguos o virilizados.
- Peso, talla, índice de masa corporal.

A continuación, se deben solicitar **exámenes generales iniciales** para descartar las principales causas mencionadas e idealmente evaluar la repercusión sistémica que pueda tener la HTA en distintos órganos blanco:

- Exámenes plasmáticos: perfil bioquímico con creatinina, electrolitos plamáticos y, según sospecha clínica, exámenes metabólicos (perfil de lípidos, Hba1c), screening endocrino de HTA (ACTH, cortisol, cortisona, renina cuantitativa y aldosterona plasmática).
- Exámenes de orina: orina completa, índice proteína / creatinina en orina aislada y otros según sospecha clínica (metanefrinas en orina, electrolitos urinarios).
- Exámenes de imágenes: al menos una ecografía renal y vesical. En el caso específico de HTA renovascular, se debe solicitar la ecografía renal con doppler de arterias renales. En caso de requerir estudios confirmatorios o si la sospecha clínica es muy alta, angioTAC o angioresonancia.
- Exámenes de repercusión sistémica como ecocardiograma, fondo de ojo y microalbuminuria.

Las últimas publicaciones recomiendan complementar la evaluación de HTA con un "Holter de PA" o **Monitoreo Ambulatorio de PA (MAPA)**, el cual permite caracterizar mejor el comportamiento de la PA en actividad durante las 24 horas del día, permitiendo identificar HTA nocturna o enmascarada. Además, permite evaluar la efectividad de la terapia farmacológica, correlacionar las cifras tensionales con distintas actividades y síntomas y posee una mejor correlación con la masa de ventrículo izquierdo (MVI) y diagnóstico de hipertrofia de ventrículo izquierdo (HVI), respecto a la presión de reposo.

El MAPA está indicado en los siguientes casos:

- Confirmación de HTA después de 1 año de seguimiento con PA elevada o HTA estadío 1 que persiste después de 3 meses y en toda HTA estadío 2.
- HTA secundaria.
- Enfermedad renal crónica o anomalías estructurales del riñón.
- Diabetes Mellitus.
- Trasplante órgano sólido o de precursores hematopoyéticos.
- Obesidad severa.
- Síndrome de apnea obstructiva del sueño.
- Síndromes genéticos asociados a HTA.
- Antecedente de prematurez extrema.
- Pacientes hipertensos en tratamiento.

Este examen puede indicarse a partir de los 5 años y debe ser realizado utilizando un método estandarizado, con monitores y datos normativos validados en población pediátrica y debe ser interpretado por médicos con experiencia en MAPA pediátrico.

La comparación de la presión clínica con la presión obtenida en el MAPA permite clasificar a los pacientes, de acuerdo a su presión ambulatoria, en estas 4 categorías:

1. Normotensión.
2. HTA de Delantal Blanco.
3. HTA Enmascarada.
4. HTA Ambulatoria Sostenida.

TRATAMIENTO Y PREVENCIÓN

El objetivo del tratamiento de la HTA durante la infancia es obtener PA bajo el percentil 90 con el fin disminuir el daño en órgano blanco y prevenir el riesgo cardiovascular en la adultez.

Existen opciones terapéuticas no farmacológicas, farmacológicas y algunos tratamientos según la etiología específica.

1. **Tratamiento NO farmacológico,** determinado por cambios en el estilo de vida:

- Alimentación saludable: abundante ingesta hídrica, bajo consumo de sodio, altos aportes de frutas y verduras, granos enteros y restricción de grasas saturadas (basado en dieta DASH *Dietary Approaches to Stop Hypertension*).
- Actividad física: limitar actividades sedentarias, realizar actividad física aeróbica vigorosa 3-5 veces a la semana,

entre 30-60 min. Sólo se limita actividad competitiva en HTA estadío II no controlada.
- Mantener peso adecuado o bajar de peso si corresponde.
- Apoyo psicológico buscando intervenciones motivacionales para lograr y mantener cambios de conducta en el tiempo y manejo de la ansiedad.
- Otros: NO fumar, evitar consumo de estimulantes del sistema simpático (cafeína, bebidas energéticas, medicamentos con pseudoefedrina, etc).
- Mejorar la calidad del sueño.

2. Tratamiento farmacológico

No existen recomendaciones específicas en población pediátrica y el inicio de tratamiento y la elección del fármaco van a depender de la etiología y severidad de la HTA, la presencia de síntomas, daño de órgano blanco y comorbilidades que tenga el paciente.

Las indicaciones para iniciar medicamentos hipotensores son:
- HTA primaria que persiste a pesar de modificaciones en el estilo de vida.
- Presencia de daño de órgano blanco.
- HTA sintomática.
- Comorbilidades que aumenten riesgo cardiovascular: obesidad, DM, ERC.
- HTA secundaria.

La elección del medicamento también dependerá de la disponibilidad local, experiencia clínica y etiología específica de la HTA. Se sugiere conocer y manejar al menos un medicamento de cada clase de hipotensor e iniciar con monoterapia, aumentando la dosis en forma gradual, vigilando efectos adversos hasta alcanzar la dosis máxima. Si resulta necesario, agregar un segundo antihipertensivo. Controlar en forma seriada hasta alcanzar estabilización de las cifras tensionales **(Tabla 2)**.

TABLA 2: Fármacos hipotensores de uso en pediatría

FÁRMACOS	EDAD	DOSIS INICIAL	DOSIS MÁX.	FD	CONTRAINDICACIÓN	EFECTOS 2°
iECA					Embarazo Angioedema	Cefalea, Decaimiento, Hiperkalemia, IRA, daño fetal, angioedema, tos
Enalapril	>1 mes	0,08 mg/kg/d máx. 5 mg/d	0,6 mg/kg/d máx. 40 mg/d	1-2		
Captoril	Lactante Niño	0,05 mg/kg/d 0,5 mg/kg/d	6 mg/kg/d	1-4 3		
ARA II					Embarazo Angioedema	Cefalea, decaimiento, hiperkalemia, IRA, daño fetal
Losartán	Niño	0,7 mg/kg/d máx. 50 mg	1,4 mg/kg/d máx. 100 mg	1-2		
Valsartán	Niño	1,3 mg/kg/d máx. 40 mg	2,7 mg/kg/d máx. 160 mg/d	1		
ACC					Hipersensibilidad Insuficiencia cardíaca congestiva	Rubor facial, decaimiento, edema periférico, angioedema
Nifedipino AP	Niño	0,2-0,5 mg/kg/d	3 mg/kg/d máx. 120 mg/d	1-2		
Amlodipino	1-5 años >6 años	0,05-0,1 mg/kg/d 2,5 mg/d	0,6 mg/kg/d máx. 5 mg/d 10 mg/d	1 1		
Diuréticos tiazídicos					Anuria	Decaimiento, hipokalemia, arritmias, ictericia colestásica, debut DM, pancreatitis
Hidroclorotiazida	Niño	1 mg/kg/d	2 mg/kg/d máx. 37,5 mg/d	1-2		
Diuréticos de asa					Anuria	Mareos, cansancio, alteraciones hidroelectrolíticas
Furosemida		0,5-2 mg/kg/d	6 mg/kg/d	1-2		
B.R.A					Insuficiencia renal crónica	Ginecomastia, hiperkalemia
Espironolactona		1 mg/kg/d	3,3 mg/kg/d máx. 100 mg/d	1-2		
Beta bloqueadores					Asma bronquial	Decaimiento, mareos
Atenolol		0,5-1 mg/kg/d	2 mg/kg/d máx. 100 mg/d	1		
Propanolol		1 mg/kg/d	1-8 mg/kg/d máx. 8 mg/d	2-4		
A.A.C						
Clonidina		5-20 mcg/kg/d	25 mcg/kg/d hasta 0,9 mg/d	3-4	Hipersensibilidad, bradiarritmia grave	Depresión, trastorno del sueño, mareo, sedación, cefalea
V.D						
Hidralazina		0,25 mg/kg/d	7,5 mg/kg/d máx 200 mg/d	3-4	Hipersensibilidad, Lupus	Lupus like
Minoxidil		0,1-0,2 mg/kg/d	1 mg/kg/d máx. 50 mg/d	2-3	Insuficiencia cardíaca	Prurito, irritación, hipertricosis, edema

FUENTE. Adaptado de: Salas P, Gonzalez C, Carrillo D et al. Hipertensión arterial en la infancia. Recomendaciones para su diagnóstico y tratamiento. Parte 1. Rev Chil Pediatr. Fd: Frecuencia al día. ACC: antagonistas del canal del calcio. AP: acción prolongada. iECA: inhibidor de la enzima convertidora de angiotensina. ARA: antagonista del receptor de angiotensina. BRA: bloqueador del receptor de aldosterona. AAC: alfa agonista central. VD: vasodilatadores

PUNTOS CLAVES

- **La detección temprana de HTA es vital, dado el riesgo cardiovascular que conlleva y la mayor prevalencia relativa de causas secundarias en niños.**
- **El pediatra es responsable de tomar la presión arterial en los controles de salud e identificar aquellos pacientes con factores de riesgo.**
- **Es importante una adecuada medición de la PA y su confirmación para diagnosticar HTA.**
- **Dentro de la evaluación siempre considerar historia perinatal, nutricional, actividad física, psicosocial, antecedentes familiares y un examen físico exhaustivo.**
- **Dentro de las causas nefrológicas, las más frecuentes son patologías congénitas del riñón y vías urinarias y la renovascular.**
- **El estudio inicial debiera incorporar al menos una ecografía renal y vesical, exámenes de orina y función renal.**
- **El tratamiento se compone de medidas no farmacológicas y eventual tratamiento farmacológico, según etiología, síntomas, repercusión sistémica y comorbilidades del paciente.**
- **El objetivo es obtener PA bajo el percentil 90 con el fin disminuir el daño en órgano blanco y prevenir el riesgo cardiovascular en la adultez.**

Referencias

1. Salas P, Gonzalez C, Carrillo D et al. Hipertensión arterial en la infancia. Recomendaciones para su diagnóstico y tratamiento. Parte 1. Rev Chil Pediatr. 2019; 90: 209-216.
2. Song P, Zhang Y, Yu J, Zha M, Zhu Y, Rahimi K, Rudan I. Global Prevalence of Hypertension in Children: A Systematic Review and Meta-analysis. JAMA Pediatr. 2019;173: 1154-1163.
3. Flynn J et al. Clinical Practice guideline for screening and management of high blood pressure in children and adolescents. Pediatrics. 2017; 140: e20171904.
4. Essential Hypertension vs. Secondary Hypertension among children. American Journal of Hypertension 2015, 28: 73-80.
5. Tullus K et al. Renovascular hypertension in children. Lancet 2008, 26; 371:1453-63
6. Salas P, Gonzalez C, Carrillo D et al. Hipertensión arterial en la infancia. Recomendaciones para su diagnóstico y tratamiento. Parte 2. Rev Chil Pediatr. 2019; 90: 336-342.
7. Joseph T. Flynn, Elaine M. Urbina, Tammy M. Brady et al. Ambulatory Blood Pressure Monitoring in Children and Adolescents: 2022 Update: A Scientific Statement From the American Heart Association. Hypertension. 2022;79: e114–e124.
8. Gonzalez C, Carrillo D, Peredo M et al. Hipertensión Arterial en Pediatría. Rol de la Monitorización Ambulatoria de Presión Arterial (MAPA). Andes pediatr. 2023; 94: 577-587.
9. Carrillo D, Peredo M y González C. et al. Orientación técnica para la pesquisa, diagnóstico y manejo de la hipertensión arterial en la infancia y adolescencia 2023. Programa Nacional de Salud Integral de la Infancia / Programa Nacional de Salud Integral de Adolescentes y Jóvenes Departamento de Ciclo Vital División de Prevención y Control de Enfermedades Subsecretaría de Salud Pública.

Síndrome edematoso en pediatría

DRA. DANIELA CARRILLO V.
DRA. SONIA MÁRQUEZ U.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina. Pontificia Universidad Católica de Chile. Hospital Sótero del Río

Introducción

El edema es un signo clínico causado por la acumulación anormal de líquido en el espacio intersticial. Se clasifica en edema localizado y generalizado. La formación de edema generalizado implica la retención de sodio y agua en el riñón. Las causas del edema generalizado en la infancia son diversas, sin embargo, la causa renal es la más frecuente. El tratamiento del edema generalizado depende de la etiología primaria.

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de síndrome edematoso (SE) como motivo de consulta en el servicio de urgencia es desconocida, sin embargo, la causa más frecuente de edema generalizado en pediatría es el síndrome nefrótico, cuya incidencia varía entre 1 a 2 casos por 100.000 habitantes menores de 16 años.

FISIOPATOLOGÍA

El SE se produce por un desbalance entre la presión hidrostática y oncótica de los espacios intravascular e intersticial y/o por una alteración en el funcionamiento del sistema linfático. Es importante recordar, que debido a que el intersticio es capaz de reabsorber grandes volúmenes de líquido, es requisito que exista reabsorción renal aumentada de sodio y agua para la formación de edema.

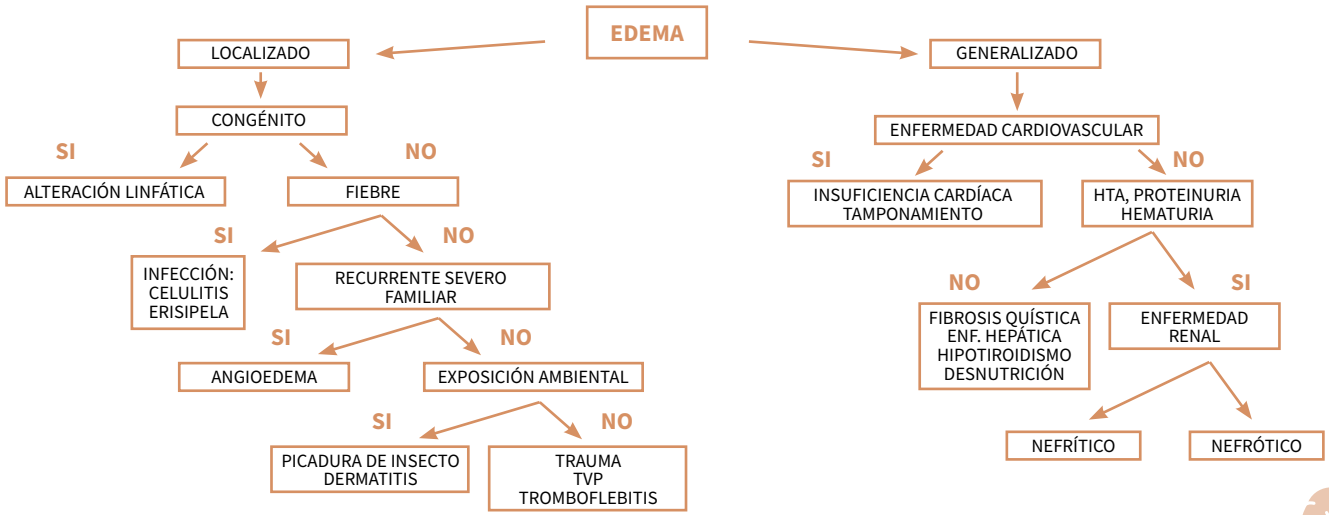
Así, los mecanismos fisiopatológicos del SE son:

1. Disminución de la presión oncótica intravascular: se ve con frecuencia en estados hipoalbuminémicos (con albuminemia menor a 2 gr/dL); por ejemplo, en síndrome nefrótico, cirrosis hepática, Kwashiorkor y enteropatías perdedoras de proteínas.
2. Aumento de la presión hidrostática intravascular como se puede ver en insuficiencia cardíaca congestiva, insuficiencia renal aguda y en glomerulonefritis aguda.
3. Aumento de la permeabilidad vascular: reacciones de hipersensibilidad (angioedema), sepsis.
4. Aumento de la presión oncótica intersticial: se ha descrito en mixedema (clínicamente se presenta como edema sin fóvea).
5. Alteración del drenaje linfático intersticial: generalmente causa edema localizado. Edema generalizado puede ocurrir en situaciones muy poco frecuentes de obstrucción del conducto torácico.

ETIOLOGÍA

El SE puede ser localizado o generalizado. El localizado generalmente es secundario a trauma, proceso inflamatorio local (ej. picadura de insecto) u obstrucción del drenaje vascular o linfático (ej. trombosis venosa profunda). El generalizado puede ser de origen renal (lo más frecuente), de origen cardíaco (poco frecuente), inmunológico (reacción de hipersensibilidad) o por desnutrición calórico-proteica severa (Kwashiorkor) **(Figura 1)**.

FIGURA 1: Algoritmo de diagnóstico diferencial de síndrome edematoso



DIAGNÓSTICO Y ENFRENTAMIENTO CLÍNICO

En adelante nos referiremos específicamente al edema generalizado.

Frente a un paciente que consulta por SE, lo fundamental es determinar la etiología del edema, ya que el estudio y tratamiento dependen del origen de éste.

1. Anamnesis:
Debe estar orientada a determinar la etiología del edema.

a. Características del edema: localización, tiempo de evolución, variabilidad en el día.

b. Antecedentes de enfermedades renales, cardíacas o endocrinológicas conocidas.

c. Es importante evaluar en urgencia síntomas que nos orienten a angioedema, debido a que puede ser de riesgo vital. Así, es importante indagar respecto a la relación temporal con exposición a alergenos (medicamentos, alimentos, picaduras, etc.) y síntomas asociados como edema de mucosas, disnea o estridor.

d. Síntomas asociados que nos orienten a patologías renales o cardíacas: orina espumosa, hematuria, oliguria o anuria, palpitaciones, disnea, cianosis.

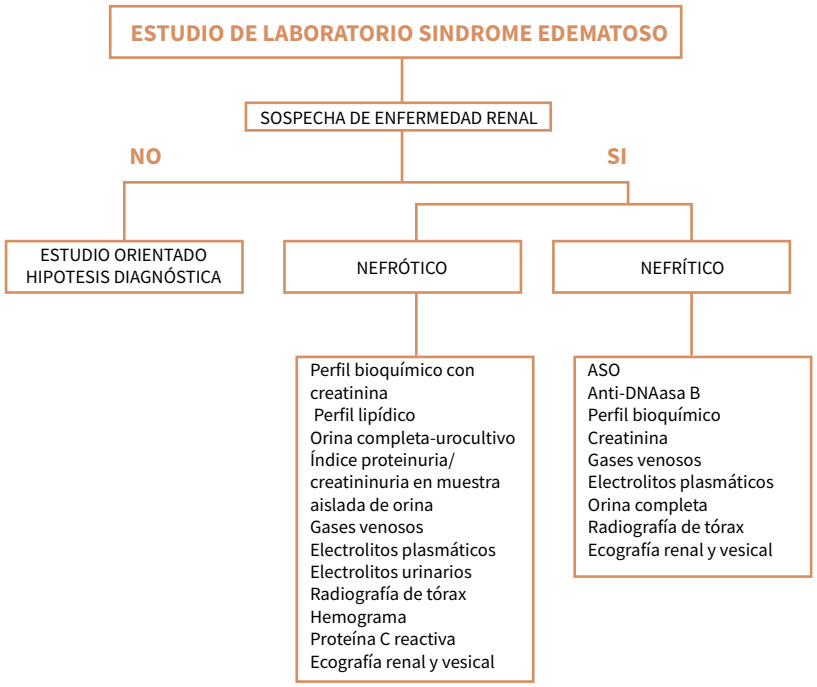
e. Antecedentes familiares de enfermedades renales o cardiopatías.

2. Examen físico
Orientado a determinar el origen del edema y eventuales complicaciones: búsqueda de HTA, signos de obstrucción bronquial, derrame pleural, cardiomegalia, edema pulmonar, ascitis, hepatomegalia, hipocratismo digital, ortopnea, soplos cardíacos, arritmia, aumento de peso, etc.

Debido a que en la mayoría de los pacientes pediátricos que consultan por SE la causa es renal, una vez descartada una causa cardíaca o inmunológica (por anamnesis, examen físico y exámenes generales), nos orientaremos a las patologías renales que con mayor frecuencia determinan aparición de edema: síndrome nefrótico y síndrome nefrítico. Estos síndromes son tratados con más detalle en sus respectivos capítulos.

3. Laboratorio
Si la historia clínica y el examen físico nos orientan a una patología renal, solicitaremos aquellos exámenes que nos permitan confirmar el diagnóstico: perfil bioquímico con creatinina, perfil lipídico, orina completa, índice proteinuria/creatininuria en muestra aislada de orina y exámenes que nos permitan evaluar infecciones que pudieran estar actuando como factor gatillante (hemograma, PCR, hemocultivo, urocultivo, radiografía de tórax). Se debe recordar que los pacientes con síndrome nefrótico tienen mayor riesgo de presentar infecciones por microorganismos capsulados, como por ejemplo *Streptococcus pneumoniae*, por lo que frente a dolor abdominal importante se debe sospechar peritonitis bacteriana espontánea **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Estudio de síndrome edematoso en servicio de urgencia



TRATAMIENTO

Una vez confirmado el diagnóstico se sugiere hospitalizar en sala si el paciente se encuentra clínicamente estable o en Unidad de Cuidados Intermedios si presenta HTA, oliguria, anuria o si se planifica administrar albúmina o furosemida dependiendo sea un síndrome nefrótico o nefrítico.

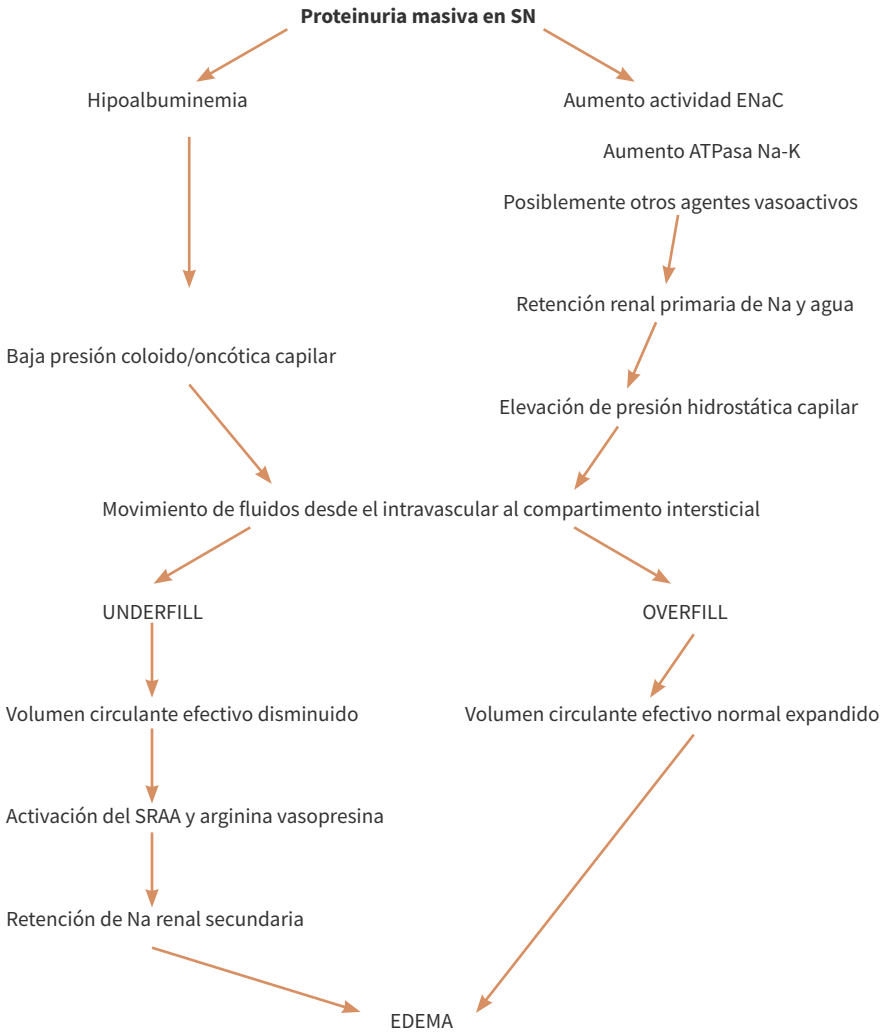
Para decidir la terapia más apropiada es crucial determinar si el paciente presenta un volumen intravascular aumentado o disminuido, lo que es clínicamente difícil de evaluar, pudiendo ser de utilidad la radiografía de tórax, electrolitos urinarios y medición de presión arterial. Sin embargo, debido a que la mayoría de estos pacientes tiene un volumen intravascular disminuido, a pesar de estar en anasarca, se recomienda **NO** administrar diuréticos por riesgo de hipoperfusión visceral y trombosis.

Si estamos frente a un paciente con una probable glomerulonefritis aguda post infecciosa, se recomienda hospitalizar en sala si se encuentra estable o en Unidad de Cuidados Intermedios si presenta oligoanuria o HTA. Los exámenes de laboratorio están orientados a determinar el grado de compromiso renal y a documentar una infección previa por Estreptococo β hemolítico grupo A (ASO, anticuerpos anti-DNAsa B). La hipocomplementemia (C3 disminuido) apoya este diagnóstico. El tratamiento es de soporte y se orienta fundamentalmente al control de la hipertensión arterial. La terapia de primera línea se basa en reposo, dieta hiposódica, diuréticos (ej. furosemida, hidroclorotiazida) y restricción de volumen hasta la recuperación de diuresis.

Edema en el Síndrome nefrótico (SN)

Se han postulado dos hipótesis principales para explicar la fisiopatología del edema en el síndrome nefrótico: "underfill" y "overfill" **(Figura 3)**.

FIGURA 3: Fisiopatología del edema en síndrome nefrótico.



En el tratamiento del edema en esta entidad, la restricción de sodio es parte importante. No se recomienda en primera instancia la restricción hídrica activa, ya que puede acentuar la hipovolemia ("underfill") y causar hipotensión o injuria renal aguda. El aporte de volumen debe ser el aporte basal de 1500 ml/m^2/día o 100 ml/kg/día en los pacientes menores de 10 kg. Las únicas indicaciones de restricción de volumen, con cautela, son en los pacientes con hiponatremia o anasarca. Se debe evitar la administración de fluidos endovenosos si no son estrictamente necesarios.

Para plantear el tratamiento específico del edema en SN, se debe evaluar el mecanismo fisiopatológico predominante en su formación (underfill u overfill) **(Tabla y Figura 3)**. Para ello, una vez realizado el diagnóstico de SN, se recomienda solicitar los siguientes exámenes complementarios:

- Creatinina plasmática – nitrógeno ureico.
- Fracción excretada de sodio.
- Electrolitos urinarios para cálculo de: UK/(UK + UNa).

TABLA: Factores que ayudan a identificar el mecanismo fisiopatológico predominante en el niño con síndrome nefrótico.

UNDERFILLING	OVERFILLING
Elementos clínicos • Palidez, extremidades frías, taquicardia, hipotensión ortostática, dolor abdominal (edema de pared intestinal, isquemia), llene capilar enlentecido. • Oliguria	**Elementos clínicos** • Presión arterial normal o elevada, sin taquicardia o cambios ortostáticos, extremidades tibias. • Ausencia de oliguria.
Laboratorio • Ausencia de hematuria/cilindros celulares. • FENa <0,2% • UK/(UK + UNa) > 60% • Albuminemia muy baja (< 2.0 g/dL) • Función renal estimada > 75 ml/min/1.73m2 • Niveles circulantes elevados de renina, aldosterona y vasopresina. • PNA bajo.	**Laboratorio** • Hematuria y cilindros celulares. • FENa > 0,2 – 0.5% • UK/(UK + UNa) < 60% • Albuminemia baja > 2.0 g/dL • Función renal estimada < 75 ml/min/1.73m2 • Bajos niveles circulantes de renina, aldosterona y vasopresina. • PNA elevado.

Los pacientes cuyo mecanismo principal es el underfill, pueden responder mejor a la administración de albúmina intravenosa asociada a diuréticos, restaurando el volumen intravascular. El uso sólo de diuréticos puede empeorar la depleción del volumen intravascular y aumentar el riesgo de injuria renal aguda o trombosis.

Las indicaciones de administración de albúmina asociada a diuréticos son:

1. Edema pulmonar, derrame pleural o hipoxia.
2. Insuficiencia cardíaca congestiva.
3. Hipertensión relacionada con el volumen.
4. Oliguria, considerar eventual evolución a injuria renal aguda.
5. Infección de la piel/celulitis.
6. Ascitis importante con incomodidad.
7. Edema escrotal/labial severo.
8. Dificultades para dormir relacionadas con el edema.
9. Malestar generalizado (dolor corporal y/o malestar por edema importante.

Por otro lado, los pacientes con overfill, pueden responder bien solo a los diuréticos. El uso de albúmina intravenosa puede aumentar el riesgo de edema pulmonar e hipertensión. Se cree que este es el principal mecanismo de formación de edema en la mayoría de los adultos con este síndrome y otras enfermedades glomerulares.

Edema en el síndrome nefrítico

La explicación de los fenómenos que configuran el edema del síndrome nefrítico no es sencilla ni bien conocida, pero casi la totalidad de los autores, centran su atención en la retención hidrosalina que presentan estos pacientes, lo que configuraría la hipótesis del "Overfill" **(Figura 1)**. Como causa contribuyente a esta mayor reabsorción sódica se ha atribuido la proliferación endotelial de los capilares glomerulares, que obstruyen parcial o totalmente la luz, causando así el defecto de presión peritubular y perfusión capilar. La acumulación de edema suele coincidir con una leve a moderada disminución de la tasa de filtrado glomerular, lo que conlleva una disminución de la excreción sódica y la consecuente retención de sal, desencadenado la insuficiencia renal (oliguria o anuria), desequilibrio ácido-base, anomalías electrolíticas, sobrecarga de volumen, edema e hipertensión.

PUNTOS CLAVES

- **Edema se define como la presencia de un exceso de líquido en el espacio intersticial.**
- **Independientemente de la etiología, la formación de edema requiere que se produzca retención renal de agua y sodio (primaria o secundaria).**
- **Según su extensión se puede clasificar en generalizado o localizado, lo que orienta al diagnóstico etiológico.**
- **En pediatría, el edema generalizado en la mayoría de los casos es de origen renal.**
- **Una historia clínica detallada y un acucioso examen físico orientan muy bien hacia la causa del síndrome edematoso y al estudio correspondiente.**
- **En el edema de causa renal es importante evaluar el mecanismo fisiopatológico causante para realizar un adecuado tratamiento.**

Referencias

1. Eison TM, Ault BH, Jones DP, et al. Post-streptococcal acute glomerulonephritis in children: clinical features and pathogenesis. Pediatr Nephrol. 2010; 10: 1554-6.
2. Geary D, Schaefer F. Comprehensive Pediatric Nephrology. Chapter 20: Postinfectious Glomerulonephritis. 309-317.
3. Gordillo R, Spitzer A. The Nephrotic Syndrome. Pediatr. Rev. 2009; 30: 94-105.
4. Doucet A, Favre G, Deschenes G. Molecular mechanism of edema formation in nephritic syndrome: therapeutic implications. Pediatr Nephrol. 2007; 22: 1983-1990.
5. Hisano S. Edema in childhood. Kidney Int Suppl. 1997; 59: S100-4.
6. Cadnapaphornchai M, Tkachenko O, Shchekochikhin D, Schrier R. The nephrotic syndrome: pathogenesis and treatment of edema formation and secondary complications. Pediatr Nephrol 2014; 29:1159–1167.
7. Demetrius E. Pathophysiology, evaluation, and Management of edema in Childhood Nephrotic Syndrome. Front Pediatr. 2016; 3:111.
8. Kallash M, Mahan JD. Mechanisms and management of edema in pediatric nephrotic syndrome. Pediatr Nephrol. 2021; 36: 1719-1730.
9. Hedin E, Bijelić V, Barrowman N, Geier P. Furosemide and albumin for the treatment of nephrotic edema: a systematic review. Pediatr Nephrol. 2022; 37: 1747-1757.
10. Meena J, Bagga A. Current Perspectives in Management of Edema in Nephrotic Syndrome. Indian J Pediatr. 2020; 87: 633-640.
11. Cadnapaphornchai MA, Tkachenko O, Shchekochikhin D, Schrier RW. The nephrotic syndrome: pathogenesis and treatment of edema formation and secondary complications. Pediatr Nephrol. 2014; 29:1159-67
12. Ellis D. Pathophysiology, Evaluation, and Management of Edema in Childhood Nephrotic Syndrome. Front Pediatr. 2016; 3:111.
13. Kurtzman NA. Nephritic edema. Semin Nephrol. 2001; 21: 257-61.
14. Koirala A, Pourafshar N, Daneshmand A, Wilcox CS, et al. Etiology and Management of Edema: A Review. Adv Kidney Dis Health. 2023; 30: 110-123

Síndrome Nefrótico

DRA. DANIELA CARRILLO V.
DRA. SONIA MÁRQUEZ U.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile
Hospital Sótero del Río.

Introducción

El síndrome nefrótico (SN) es la enfermedad glomerular más frecuente en los niños y se caracteriza por presentar proteinuria masiva, hipoalbuminemia y/o edema concomitante. Uno de los pilares en el tratamiento de este síndrome es el uso de corticoides, descubierto en la década de 1950. La evolución previa al uso de estos fármacos estaba asociada a una alta mortalidad (aprox. 40%), debido a lesión renal aguda (AKI), enfermedad renal crónica (ERC), infecciones sistémicas y eventos tromboembólicos.

En la **tabla 1** se presentan algunas definiciones útiles en el diagnóstico y tratamiento de pacientes con síndrome nefrótico. A lo largo de este capítulo se revisará el síndrome nefrótico corticosensible (SNCS), por ser el más frecuente en pediatría. Su edad de presentación es entre los 2 y 7 años, donde existe mayor probabilidad de presentar una enfermedad glomerular por cambios mínimos (ECM), que presenta un pronóstico favorable con la terapia corticoidal. Fuera de este rango etario la probabilidad de tener otra glomerulopatía distinta a la ECM, es mayor.

TABLA 1: Definiciones en síndrome nefrótico.

TÉRMINO	DEFINICIÓN
Proteinuria en rango nefrótico	Índice proteinuria/ creatininuria **(IPC) >2 mg/mg** en muestra aislada de orina. Proteinuria ≥1000 mg/m2/24 h o 40 mg/m2/h en muestra de orina de 24 h. 3+ (300–1000 mg/dL) o 4+ (≥1000 mg/dL) mediante tira reactiva de orina. Se debe confirmar por alguno de los otros métodos. ≥ 16 años: proteinuria >3,5 g/24 h (o >3000 mg/g creatinina) (Rango adulto).
Síndrome nefrótico	Proteinuria en rango nefrótico e hipoalbuminemia (albúmina sérica <3 g/dL) o edema, cuando la albúmina sérica no está disponible.
Remisión completa	IPC (primera micción de la mañana) ≤ 0,2 mg/mg. <100 mg/m2/24 h. Tira reactiva negativa o trazas. Alguna de las anteriores en tres o más días consecutivos.
Remisión parcial	IPC > 0,2 mg/mg pero <2 mg/mg y albúmina sérica ≥3 g/dL. (primera micción de la mañana).
Síndrome nefrótico corticosensible (SNCS)	Remisión completa dentro de **las 4 semanas** posteriores al inicio de prednisona (PDN) a la dosis estándar (60 mg/m2/día o 2 mg/kg/día, máximo 60 mg/día).
Síndrome nefrótico corticosensible (SNCS) respondedor tardío	Paciente que logra una remisión completa durante el período de confirmación (es decir, entre **4 y 6 semanas** de terapia con PDN) en su debut.
Síndrome nefrótico corticorresistente (SNCR)	Falta de remisión completa dentro de **las 4 semanas** posteriores al inicio de tratamiento con PDN en dosis estándar.
Recaída	Tira reactiva de orina ≥3+ (≥300 mg/dl) o IPC ≥2 mg/mg) en una muestra de orina en 3 días consecutivos, con o sin reaparición de edema en un niño que había tenido previamente remisión completa.

EPIDEMIOLOGÍA

Su incidencia oscila entre 1,15 y 16,9 por 100.000 niños y varía según el origen étnico y la ubicación geográfica del paciente. También se considera que la incidencia global de SN en niños oscila entre el 2% y el 8% en varias partes del mundo. Este síndrome es más prevalente en niños de América del Sur, sudeste y este de Asia, Medio Oriente y norte de África; con menor prevalencia en niños caucásicos en Europa y América del Norte. Es casi dos veces más común en niños afroamericanos que en niños caucásicos.

En niños pequeños es más frecuente en varones (aproximadamente 2:1). Sólo alrededor del 3% de los pacientes tienen hermanos afectados, y la incidencia es de 2 a 3 veces mayor en comunidades con una alta tasa de consanguinidad.

CLASIFICACIÓN

Este síndrome puede clasificarse de distintas formas que se presentan en la **Tabla 2**.

TABLA 2: Clasificación del Síndrome nefrótico en pediatría según distintos parámetros.

Edad de presentación	• Congénito: primeros 3 meses de vida • Infantil: 4 a 12 meses • Edad pediátrica: mayores de 1 año • Edad Adulta: adultos
Etiología	• Idiopático • Secundario • Genético
Histología	• Enf. de cambios mínimos • GN focal y segmentaria • GN membranoproliferativa • GN membranosa
Respuesta a Corticoides	• Corticosensible • Corticorresistente

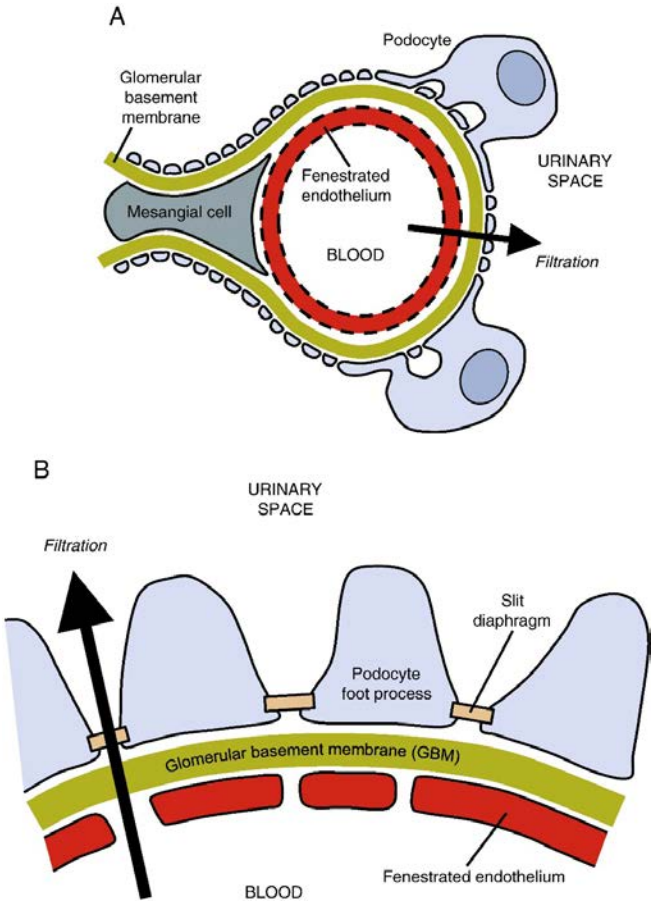
GN: glomerulonefritis

FISIOPATOLOGÍA

En el glomérulo, la barrera de filtración glomerular se compone de 3 capas: endotelial fenestrada, membrana basal glomerular (MBG) y epitelial visceral de células conocidas como podocitos.

Los podocitos tienen apófisis en la base, que son extensiones celulares muy dinámicas y funcionales que se apoyan en la MBG, llamadas pedicelos. Están interconectados por los diafragmas hendidos para formar el componente final de la barrera de permeabilidad renal. La lesión de los podocitos da paso a la proteinuria masiva en el SN **(Figura 1)**.

FIGURA 1: Esquema de la membrana basal glomerular



FUENTE. Leeuwis JW, Nguyen TQ, Dendooven A, et al. Targeting podocyte-associated diseases. Advanced Drug Delivery Reviews 2010; 62: 1325-1336.

Antiguamente se creía que el SN era exclusivamente una disfunción de las células T asociada a un factor circulante o linfoquina. Sin embargo, con el transcurso del tiempo, se hizo evidente que los linfocitos B también tienen un papel. La evidencia más convincente es la remisión sostenida del SN tras la administración de rituximab, un anticuerpo monoclonal anti-CD20 que suprime la población de células B. Estudios recientes han reportado la presencia de autoanticuerpos circulantes contra la nefrina en algunos niños y adultos con SN secundario a enfermedad por cambios mínimos. Los anticuerpos estuvieron presentes durante la enfermedad activa y disminuyeron significativamente o estuvieron ausentes durante la respuesta al tratamiento.

La principal alteración fisiopatológica que se logra identificar en el síndrome nefrótico es un **aumento de la permeabilidad de la membrana basal glomerular al paso de la albúmina.** Normalmente menos del 0,1% de la albúmina plasmática, que tiene un gran peso molecular, cruza la barrera de filtración glomerular, siendo la mayor parte de esta reabsorbida por las

células del túbulo proximal. La excreción normal de albúmina en orina generalmente es inferior a 30 a 50 mg/24 h/1,73 m2, mientras que en el SN la albuminuria puede aumentar de 100 a 200 veces.

Esta albuminuria masiva conduce a hipoalbuminemia. Además, existe un aumento del catabolismo de la albúmina en las células tubulares renales lo que también contribuye a su disminución. Esta hipoalbuminemia provoca una disminución de la presión oncótica plasmática, con la consecuente formación de edema. La fisiopatología del edema en el SN es desarrollada en el capítulo de síndrome edematoso.

La disminución de la presión oncótica determina hipoperfusión renal con disminución de la filtración glomerular, lo cual favorece la oliguria y perpetúa el edema. También puede aparecer hipertensión arterial, secundaria a la activación del sistema renina-angiotensina-aldosterona con retención renal secundaria de agua y sodio.

Por otro lado, el hígado aumenta la síntesis de albúmina, pero no lo suficiente como para compensar las pérdidas de orina y el aumento del catabolismo. Esto da origen a la dislipidemia característica del SN.

ETIOLOGÍA

Las causas del síndrome nefrótico son múltiples y se resumen en la **Tabla 3**.

TABLA 3: Causas de Síndrome Nefrótico en pediatría

Glomerulopatías idiopáticas	• **Enfermedad Cambios mínimos** • Nefropatía membranosa • GN membranoproliferativa • GN Focal y segmentaria
Enfermedades sistémicas	• Lupus Eritematoso sistémico.
Enfermedades infecciosas	• **Bacteriana:** *Treponema pallidum.* Sífilis congénita • **Virus:** Epstein- Barr, CMV, Hepatitis B- C, HIV • **Parásitos:** *Toxoplasma gondii*
Enfermedades oncológicas	• Leucemias • Linfoma
Causas genéticas sindromáticas	• Desórdenes relacionados mutación WT1 Sd. Denys-Drash WAGR Sd. Frasier • Síndrome de Pierson (LAMB2) • Síndrome Galloway-Mowat (WDR73 y LAGE3)
Causas genéticas	• Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés (NPHS1) • Esclerosis mesangial difusa (PLCE1, WT1) • SNCR autosómico recesivo inicio temprano (PLCE1, NPHS2) • SNC inicio tardío (ACTN4, TRPC6)
Medicamentos / tóxicos	• Antiinflamatorios no esteroideos • Pamidronato • Interferón • Mercurio • Heroína • Litio

CLÍNICA

1. Historia Clínica

Dentro de la evaluación del paciente nefrótico es relevante la historia clínica en la cual se deben considerar los siguientes aspectos:

a. **En la anamnesis:**
- Presencia de edema, localización y temporalidad.
- Síntomas sugerentes de infección; fiebre, dolor abdominal, síntomas respiratorios, etc.
- Decaimiento.

- Cantidad cualitativa de la diuresis.
- Peso reciente y el anterior al comienzo de los síntomas.
- Antecedentes mórbidos previos.
- Factores de riesgo para SN secundario: síntomas de LES, Hepatitis B, HIV.

b. Historia familiar:
- Enfermedad renal crónica.
- Consanguineidad.
- Enfermedades autoinmunes.

2. Examen físico

El edema periorbitario es el principal signo clínico del SN en niños con una presentación típica. Este puede ser asimétrico inicialmente y se confunde con una reacción alérgica. La distribución del edema depende de la fuerza de gravedad, localizándose en las extremidades inferiores en posición erguida, y en los párpados y la parte dorsal del cuerpo en posición reclinada o supina. Generalmente es indoloro, suave y puede presentar prurito, manteniéndose con marcas de ropa o a la presión de los dedos (fóvea). El edema en su grado máximo da paso a la anasarca pudiendo desarrollar ascitis, derrame pleural y pericárdico. Dentro del diagnóstico diferencial de SN se deben considerar las causas extrarrenales de edema que se discuten en el capítulo de síndrome edematoso.

Los síntomas y signos de complicaciones del SN pueden presentarse desde su debut o durante la evolución, por ejemplo, dolor abdominal relacionado con hipovolemia, ascitis, peritonitis; disnea como consecuencia de neumonía, derrame pleural, ascitis o embolía pulmonar.

Por lo tanto, al enfrentarnos a un paciente con SN, es importante realizar un examen físico detallado:
- **General:** revisar la antropometría del paciente y comparar su peso previo al inicio de los síntomas. Evaluar presión arterial.
- **Inspección:** si el paciente presenta edema, evaluar la presencia de dificultad respiratoria como signo de anasarca. Observar algún signo de infección en la piel o exantema, signos de dismorfia, pensando en alteraciones genéticas.
- **Auscultación:** a nivel cardíaco se debe buscar ritmo de galope que sugiera hipervolemia y anasarca. A nivel pulmonar realizar búsqueda activa de crépitos bibasales como signo de congestión pulmonar o de una neumonía concomitante, abolición de murmullo pulmonar secundario a derrame pleural.
- **Palpación:** buscar signos de ascitis o peritonitis. Búsqueda de fóvea en extremidades inferiores o en región lumbar por ser zona de declive. Se debe realizar búsqueda dirigida de edema genital para evaluar necesidad de iniciar infusión de albúmina. Búsqueda de adenopatías, artralgias o artritis pensando en causas secundarias de SN.

DIAGNÓSTICO

En un niño con sospecha de síndrome nefrótico se deben realizar exámenes de laboratorio para confirmarlo **(Tabla 4).** El principal hallazgo es la proteinuria en rango nefrótico en una muestra aislada de orina. No es necesario la muestra de orina de 24 horas ya que ambas presentan una excelente correlación y se evitan errores en la toma de la muestra, lo que puede ser frecuente en pediatría. El análisis con tira reactiva (disptick) es útil para la detección y el monitoreo de la proteinuria en el hogar, pero se considera un método de tamizaje que debe ser confirmado.

Se recomienda confirmar la proteinuria en rango nefrótico, al menos una vez, mediante la cuantificación de proteinuria ya sea por muestra aislada de orina o por muestra de 24 horas, antes de iniciar el tratamiento del primer episodio. Las muestras de primera micción de la mañana ayudan a descartar la proteinuria ortostática.

TABLA 4: Exámenes de laboratorio para el estudio de Síndrome Nefrótico

EXÁMENES DE LABORATORIO
• **Índice proteinuria / creatininuria en muestra aislada de orina**
• **Orina completa**, si presenta hematuria complementar con sedimento de orina compuesto.
• Albúmina, perfil bioquímico.
• Hemograma- Proteína C reactiva.
• Creatinina, BUN, electrolitos plasmáticos, gases venosos, ácido úrico.
• Electrolitos urinarios para evaluar edema.
• **Si existe sospecha de SN secundario:** C3, C4, ANA, Anti-DNA, ANCA.

La **ecografía renovesical** también se plantea dentro del estudio inicial para búsqueda de malformaciones renales. Se solicita **doppler renal** en caso de disminución del filtrado glomerular o dolor abdominal importante para descartar trombosis renales.

La **biopsia renal** no está recomendada de rutina, así como tampoco la evaluación genética en el diagnóstico inicial de niños con SN que presentan características típicas y edad >1 año, ya que con alta probabilidad se trata de la enfermedad de cambios mínimos (ECM). En la biopsia de SN por ECM se pueden ver mínimos cambios en la estructura glomerular, es decir, proceso de borramiento pedicelar en los podocitos o proliferación mesangial leve con depósito de IgM, que no tendrían relevancia en el tratamiento ni en el pronóstico. En formas menos frecuentes se puede encontrar glomeruloesclerosis focal-segmentaria que tiene un tratamiento y pronóstico distinto al SNCS. Se recomienda la biopsia renal en pacientes con características atípicas como hematuria, niveles bajos de C3, lesión renal aguda

no relacionada con hipovolemia, HTA sostenida, artritis y/o exantema. También se recomienda en pacientes con SNCR. Considerar en pacientes con SN de inicio infantil (3-12 meses), en caso de que el test genético no se encuentra disponible.

Las **pruebas genéticas** se recomiendan en pacientes con SN congénito y SNCR, además en aquellos pacientes que presentan características extrarrenales y/o antecedentes familiares que sugieren SNCR desde el inicio de la sintomatología. Considerar en pacientes con SN de inicio infantil (3 a 12 meses de edad).

TRATAMIENTO

En pacientes con SN congénito se recomienda estudio genético y el tratamiento no será discutido en este capítulo. En pacientes con SN infantil, se pueden considerar tres estrategias dependiendo de la disponibilidad de cada centro: realizar estudio genético, iniciar terapia corticoidal y realizar biopsia renal en caso de que se encuentren signos que hagan sospechar otro tipo de glomerulopatía diferente a la ECM.

En este capítulo se menciona en detalle el tratamiento del primer episodio del SN en paciente entre 1 y 12 años con historia clínica sugerente de ECM. Si no presentan hallazgos compatibles con otras glomerulopatías, se sugiere iniciar terapia corticoidal.

En pacientes mayores de 12 años, se pueden considerar dos estrategias dependiendo de la disponibilidad de cada centro: iniciar terapia corticoidal y realizar biopsia renal dado que la probabilidad de presentar otro tipo de glomerulopatía, diferente a la ECM, es más frecuente en este grupo etario.

1. **Terapia corticoidal:** una vez confirmado el diagnóstico de SN, el paciente debe ser hospitalizado. Después de completar el estudio diagnóstico inicial, recomendamos que los niños o adolescentes, en su **primer episodio de SN idiopático**, debe recibir prednisona (PDN) en uno de los siguientes esquemas:

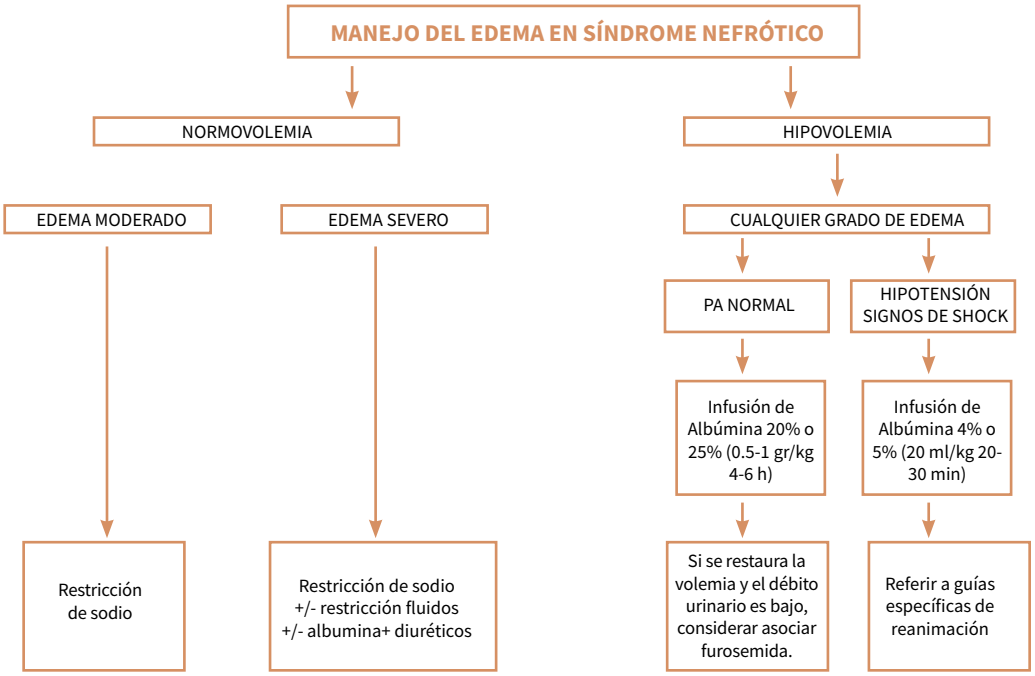
   a. PDN diariamente por 4 semanas a 60 mg/m2 o 2 mg/kg (dosis máxima 60 mg/día), seguido de PDN en días alternos a 40 mg/m2 o 1,5 mg/kg (dosis máxima de 40 mg en días alternos) durante 4 semanas.

   b. PDN por 6 semanas a 60 mg/m2 o 2 mg/kg (dosis máxima 60 mg/día), seguido de PDN en días alternos a 40 mg/m2 o 1,5 mg/kg (dosis máxima de 40 mg en días alternos) durante 6 semanas. Actualmente no se recomienda un programa de reducción gradual de corticoides luego de completar el período de días alternos.

Se sugiere administrar PDN oral en una sola dosis matinal para el tratamiento del episodio inicial y recaídas posteriores. La dosis de PDN se calcula mediante el peso o superficie corporal según el peso seco estimado (previo al edema). Además se debe considerar el uso de protección gástrica con inhibidores de la bomba de protones principalmente.

2. **Alimentación:** se sugiere una dieta baja en sal (dosis máxima sugerida 2 a 3 meq/kg/día). No se recomienda la restricción rutinaria de líquidos, salvo en pacientes que presenten hiponatremia y/o edema severo.

3. **Manejo del edema:** el tratamiento del edema en SN se menciona en extenso en el capítulo de síndrome edematoso.



4. Prevención de complicaciones:

a. **Tromboembolismo:** las medidas generales son evitar el reposo absoluto, corregir la hipovolemia. No se recomienda la anticoagulación profiláctica de rutina o tratamiento antiplaquetario para niños y adolescentes en la etapa nefrótica aguda. Considerar la anticoagulación preventiva durante las recaídas en caso de que se identifiquen mayores riesgos de complicaciones tromboembólicas.

b. **Infecciones virales y bacterianas:** los niños con SN tienen mayor susceptibilidad a las infecciones debido a la pérdida de inmunoglobulinas y por el tratamiento con prednisona en dosis altas. No están indicados los antibióticos profilácticos. Se recomienda tratamiento antibiótico inmediato en el caso de una sospecha de infección bacteriana. Las bacterias que más frecuentemente causan infecciones son principalmente las capsuladas (neumococo, meningococo, salmonelas y *H.influenzae* tipo B). Por esta razón se debe realizar o completar la vacunación disponible contra ellas. También existe riesgo de infecciones por *Staphylococcus aureus* que produce generalmente celulitis. El *Streptococcus pneumoniae* suele causar peritonitis espontánea y sepsis, mientras que *Haemophilus influenzae y E.coli,* sepsis.

   Frente a exposición a varicela en niños susceptibles, se debe realizar profilaxis con IGIV específica para VZV o aciclovir o valaciclovir oral durante 5 a 7 días comenzando dentro de los 7 a 10 días posteriores a la exposición. Si el paciente presenta varicela se debe iniciar tratamiento con aciclovir intravenoso durante 7 a 10 días.

   Se recomienda indicar anualmente la vacuna de influenza y COVID-19 , tanto para el paciente como sus contactos intradomiciliarios.

   Las vacunas atenuadas están contraindicadas en pacientes con dosis altas de corticoides o inmunosupresores. Pueden recibirlas en fase de remisión con dosis de corticoides inferiores a 1 mg/kg/día.

c. Osteoporosis por corticoides: se recomienda evitar la exposición prolongada a esteroides debido al riesgo de osteopenia, motivo por el cual, en pacientes con requerimientos de largos períodos de corticoides, se plantea el uso de fármacos ahorradores de corticoides. Se sugiere una ingesta adecuada de calcio en la dieta y suplementos orales de calcio en aquellos con ingesta insuficiente. Se debe evaluar los niveles de 25-OH-vitamina D para suplementar en caso de deficiencia.

5. Hábitos de estilo de vida saludable: cuando estos pacientes son dados de alta, posterior a la crisis diurética, se les debe indicar actividad física regular para prevenir eventos tromboembólicos durante las recaídas, aumento de peso con el tratamiento con prednisona y también evitar pérdida de masa muscular y masa ósea. Además se debe recomendar nutrición saludable (evitando el alto contenido de grasas y/o alimentos ricos en calorías), ingesta de sal normal una vez que el paciente esté en remisión y sin terapia corticoidal. La ingesta dietética de proteínas debe ser normal, según lo recomendado para la población pediátrica general.

SEGUIMIENTO Y PRONÓSTICO

La mayoría de los niños afectados, aproximadamente el 85%, muestran una remisión completa de la proteinuria dentro de 4 a 6 semanas con corticoides definiéndose un síndrome nefrótico sensible a esteroides (SNCS).

Alrededor del 70-80% de los pacientes experimentan al menos una recaída durante el seguimiento. Alrededor del 50% de los pacientes tienen recaídas frecuentes o son dependientes de esteroides. En algunos pacientes el SN puede resolverse espontáneamente después de la pubertad, sin embargo, entre el 10% y el 30% continúan teniendo un curso recurrente en edad adulta temprana.

El manejo del SNCS recurrente es un gran desafío. El uso prolongado o frecuente de esteroides en dosis altas se asocia con toxicidad de los esteroides y reducción de la calidad de vida. Hay varios agentes ahorradores de esteroides disponibles, pero pueden ser asociados con efectos adversos significativos. El objetivo a largo plazo del tratamiento del SN es lograr la ausencia de recurrencia, minimizar los efectos secundarios y mejorar la calidad de vida.

PUNTOS CLAVES

Definición	**El Síndrome nefrótico se caracteriza por presentar proteinuria masiva, hipoalbuminemia y/o edema concomitante.**
Etiología	**El SNCS es el más frecuente en pediatría y en su gran mayoría se debe a la enfermedad glomerular por cambios mínimos.**
Presentación clínica principal	**La edad de presentación más frecuente del SNCS por enfermedad por cambios mínimos es entre los 2 y 7 años.** **El edema periorbitario es el principal signo clínico del SN con presentación típica.**
Diagnóstico	**El principal hallazgo de laboratorio es la proteinuria en rango nefrótico: Índice proteinuria/ creatininuria (IPC) >2 mg/mg en muestra aislada de orina.**
Tratamiento	**Los niños o adolescentes (1 a 12 años) con su primer episodio, sin signos de patología secundaria, deben recibir prednisona. Se debe considerar prevenir y tratar las complicaciones asociadas.**

Referencias

1. Trautmann A, Boyer O, Hodson E, et al. International Pediatric Nephrology Association. IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-sensitive nephrotic syndrome. Pediatr Nephrol. 2023; 38:877-919.
2. Mattoo TK, Sanjad S. Current Understanding of Nephrotic Syndrome in Children. Pediatr Clin North Am. 2022; 69:1079-1098.
3. Wang CS, Greenbaum LA. Nephrotic Syndrome. Pediatr Clin North Am. 2019; 66:73-85.

Síndrome Nefrítico

DRA. DANIELA CARRILLO V.
DRA. SONIA MÁRQUEZ U.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile
Hospital Sótero del Río.

Definición

Se caracteriza por presentar **hematuria, edema, hipertensión arterial y oliguria**. La presencia de síndrome nefrítico (SN) se encuentra en el contexto de una glomerulonefritis aguda (GNA) que puede ser de tipo primario, o más frecuentemente de tipo secundario: asociado a una infección o una enfermedad autoinmunitaria. En la edad pediátrica, las GNA habitualmente se presentan en dos contextos clínicos: como una glomerulonefritis aguda postinfecciosa (GNAPI) y como una nefritis asociada a una vasculitis por inmunoglobulina A.

La **glomerulonefritis aguda post-estreptocócica (GNAPS)** es la causa más común de GNA en niños y es causada, principalmente, por el Estreptococo beta-hemolítico del grupo A. Afecta principalmente a niños de entre 3 y 12 años, siendo poco común en niños menores de 3 años. Ocurre aproximadamente 1-2 semanas, con un rango entre 3-33 días, después de una infección amigdaliana o cutánea producida por una cepa nefritogénica de *Streptococcus pyogenes* o Estreptococo Betahemolítico del grupo A.

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia global estimada de GNAPS es de 472.000 casos por año, siendo el 77% de los casos en países subdesarrollados y en vías de desarrollo económico. La incidencia anual estimada de GNAPS, en países desarrollados, es de 9,3 casos por 100.000 personas.

La tasa de GNAPS ha disminuido en las últimas décadas en países de altos ingresos debido al uso de antibióticos, a la mejora del estatus socioeconómico y a la mejoría en la higiene. Sin embargo, sigue siendo una de las causas importantes de síndrome nefrítico con la consecuente lesión renal aguda (AKI) en población pediátrica.

FISIOPATOLOGÍA

El SN es secundario a la inflamación del glomérulo del riñón en el que habitualmente está implicada la respuesta inmunológica. Una vez que se inician los sucesos inflamatorios, aumenta la permeabilidad a las proteínas y la disminución del filtrado glomerular, provocando las alteraciones estructurales del glomérulo con hipercelularidad, trombosis, necrosis y, en ocasiones, la formación de semilunas. **(Figuras 1 y 2)**

FIGURA 1: Mecanismos fisiopatológicos involucrados en el síndrome nefrítico.

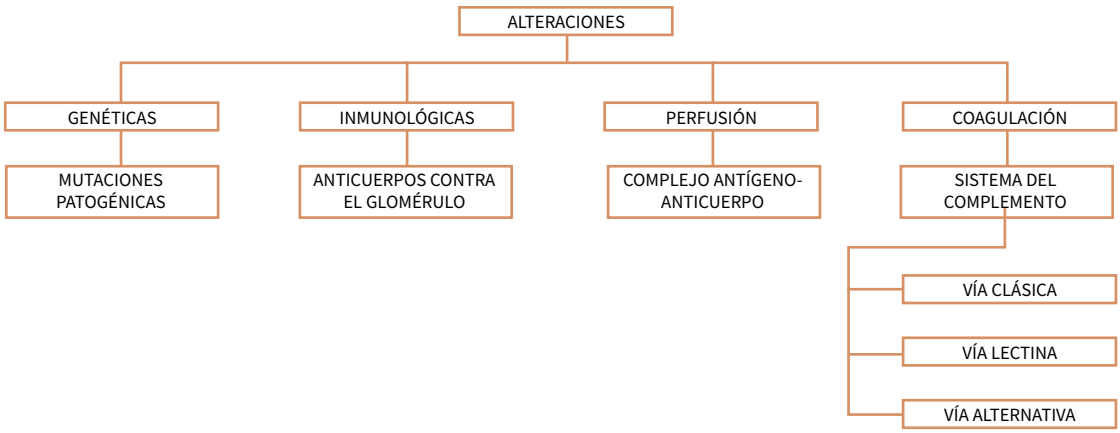
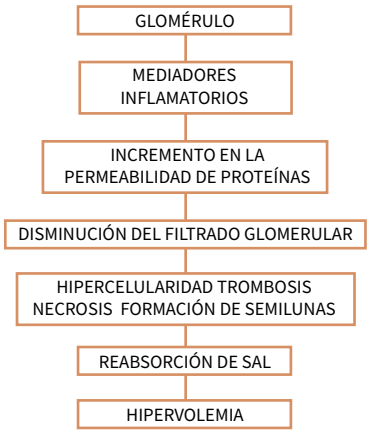


FIGURA 2: Cambios en el glomérulo secundarios a los mecanismos fisiopatológicos.



En la patogénesis de la GNAPS los dos antígenos principales que contribuyen son: el receptor de plasmina asociado a la nefritis (NAPlr) y la exotoxina pirógena B estreptocócica (SPeB). La infección activa los anticuerpos y proteínas del complemento contra NAPlr y SPEB, con formación de complejos inmunes que se depositan en el glomérulo causando agregación de vasos sanguíneos en los glomérulos. Esto produce inflamación glomerular debido a la activación de la inmunidad celular y humoral. El C3 es generalmente bajo en el análisis de sangre debido a la activación de la vía completa alternativa. Sin embargo, entre el 15% y el 30% de los pacientes pueden tener niveles reducidos de C1 y C3. El 10% de los casos pueden tener niveles normales de complemento.

La oliguria y la hipertensión arterial son secundarias a la activación del sistema renina-angiotensina-aldosterona con retención renal secundaria de agua y sodio. Puede evolucionar a la resolución completa, o muy infrecuentemente, a daño renal crónico.

ETIOLOGÍA

Tradicionalmente, en Chile, la principal causa pediátrica de síndrome nefrítico ha sido la GNPI, específicamente post-estreptocócica, considerándose **el modelo etiológico** para entender y estudiar este síndrome. Además, existen otras etiologías que se muestran en la **tabla 1.**

TABLA 1: Causas de síndrome nefrítico en pediatría

GLOMERULONEFRITIS PRIMARIAS	ENFERMEDAD RENAL SECUNDARIA
Nefropatía por IgA GN membranoproliferativa GN rápidamente progresiva idiopática Enfermedad anti-membrana basal	**1. ENFERMEDADES INFECCIOSAS** • **Bacterianas:** ▶ Foco faríngeo – cutáneo *Streptococcus pyogenes* ▶ Endocarditis: *Staphylococcus aureus, Streptococcus viridans* ▶ Absceso intraabdominal: *S.aureus, E. coli, Proteus mirabilis, Pseudomonas* ▶ Nefritis por Shunt: *Staphylococcus aureus, Streptococcus viridans* ▶ Neumonia: *Mycoplasma spp.*, *Streptococcus pneumoniae* ▶ Fiebre Tifoidea: *Salmonella* Typhi. • **Virus:** ▶ Epstein- Barr; Parvovirus B19, Varicela, CMV, Coxsackie, Rubéola, Hepatitis B. • **Parásitos:** ▶ *Toxoplasma gondii*, Filaria **2. ENFERMEDADES SISTÉMICAS:** • Síndrome hemolítico urémico. • Nefritis Púrpura de Shönlein-Henoch. • Lupus Eritematoso sistémico. • Púrpura trombocitopénico trombótico. • Síndrome de Goodpasture. • Vasculitis ANCA + • Microangiopatía trombótica **3. OTRAS PATOLOGÍAS RENALES** • Nefritis tubulointersticial • Trombosis renal • Infarto renal • Tumores renales

CLÍNICA

La mayoría de los casos de GNAPS ocurren después de una faringitis estreptocócica en lugar de una infección cutánea. La presentación clínica más común es el síndrome nefrítico agudo que puede ser de inicio súbito o progresivo, caracterizado por edema periférico, ganancia de peso y astenia. El síntoma principal es la hematuria, que puede acompañarse o no de oliguria. La orina puede presentar espuma como resultado de la eliminación de proteínas en cuantía variable. Hoy en día, generalmente es un cuadro subclínico, dado por la mayor disponibilidad de antibioticoterapia. También puede presentarse como proteinuria en rango nefrótico (2-4%) y glomerulonefritis rápidamente progresiva (GNRP).

Durante la anamnesis es importante recabar antecedentes relevantes como presencia de fiebre, infección del tracto respiratorio superior o de la piel dado que si la respuesta es positiva nos orienta a una GNAPS. En este punto, es importante buscar signos de alarma que orientan a otras etiologías: edad menor de 4 años o superior a 15, historia familiar de enfermedades glomerulares, historia previa de síntomas similares, evidencia de enfermedad extrarrenal o sistémica y/o evidencia de enfermedad renal crónica como anemia o HTA de larga data.

La gravedad de la GNAPS varía entre los pacientes que pueden presentar enfermedad subclínica o aquellos que presentan una GNRP que requerirán diálisis. Generalmente es autolimitada y tiene un buen pronóstico a largo plazo.

Estudios han demostrado que la HTA es la complicación inicial más común de la GNAPS en niños (64%) y que alrededor del 20% requirieron tratamiento con infusión intravenosa de nitroprusiato de sodio por emergencia hipertensiva. Se ha reportado que alrededor del 30- 35 % de los niños con GNAPS puede tener complicaciones cerebrales, secundarias a la HTA severa, presentando síntomas neurológicos como convulsiones generalizadas. Otras complicaciones que pueden ocurrir durante la fase aguda incluyen: insuficiencia cardíaca congestiva (ICC) (12.3%), edema pulmonar, emergencia hipertensiva (21.5%) con encefalopatía grave (4.6%) inducida por hipervolemia y retinopatía (1.5%).

En relación con el examen físico:

- Inspección: evaluar si el paciente presenta edema, dificultad respiratoria como signo de hipervolemia o compromiso de conciencia asociado a PA elevada. La presencia de lesiones en piel puede apoyar los diagnósticos de síndrome hemolítico urémico (petequias), LES (mariposa lúpica) y purpura Shönlein-Henoch (púrpura), como desencadenante de GNA.
- Auscultación: a nivel cardíaco se debe buscar ritmo de galope que sugiera ICC. A nivel pulmonar búsqueda activa de crépitos bibasales como signos de congestión pulmonar secundario a hipervolemia y abolición de murmullo pulmonar secundario a derrame pleural.
- Palpación: búsqueda de hepatomegalia en el contexto de ICC y de fóvea, en extremidades inferiores principalmente, secundaria a edema.

EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA.

La evaluación diagnóstica básica frente a la sospecha de un paciente con SN se basa en la búsqueda de hematuria y proteinuria para lo que se solicitará inicialmente una orina completa, además de evaluar el grado de compromiso renal: creatinina plasmática, nitrógeno ureico, electrolitos plasmáticos, gases venosos, fósforo, calcio, ácido úrico. Considerar exámenes generales como hemograma con frotis y LDH en caso de sospecha de SHU. Estudio del complemento que va a orientar en el estudio etiológico **(Tabla 2).**

TABLA 2: Complemento en síndrome nefrítico.

	ENFERMEDAD RENAL	ENFERMEDAD SISTÉMICA
Complemento bajo	• GNAPS • Glomerulopatía C3 • Glomerulonefritis membranoproliferativa	• LES • Endocarditis • Nefritis por Shunt • Crioglobulinemia
Complemento normal	• Nefropatía por IgA • GN rápidamente progresiva idiopática • Enfermedad por Anticuerpos antimembrana basal	• Púrpura de Shönlein-Henoch. • SHU • Síndrome Goodpasture • Vasculitis ANCA (+) • Absceso visceral

Una vez que se confirma la hematuria, el sedimento de orina compuesto es de gran ayuda para determinar la presencia de hematuria glomerular con el hallazgo de acantocitos, glóbulos rojos dismórficos y cilindros hemáticos. Además, el sedimento de orina compuesto nos aporta la proteinuria cuantificada como también, en el caso de las nefritis intersticiales, la presencia de eosinófilos en orina.

La ecografía renovesical también se plantea dentro del estudio inicial.

La anamnesis y el examen físico orientarán los estudios posteriores con relación a la etiología que se plantee. **(Tabla 3)**

TABLA 3: Estudio de las patologías más frecuentes con Síndrome nefrítico en pediatría.

GN postestreptocócica	Aso, cultivo faríngeo, Anti DNAasa, C3-C4
Enfermedades inmunológicas	LES: ANA, Anti- DNA, C3, C4 PTT: ADAMT-13 Vasculitis ANCA +: Anticuerpos ANCA (MPO-MPR3)

En general los pacientes que presentan una GNAPS no requerirán biopsia renal. Sin embargo, aquellos pacientes que presentan síntomas graves inespecíficos de lesión renal aguda, evolucionan clínicamente como una GNRP, proteinuria en rango nefrótico o que el complemento no se normaliza a las 6-8 semanas de iniciado el cuadro, deberían realizarse una biopsia renal con el objetivo de excluir otras causas de enfermedad renal que pueden tener tratamientos específicos. La biopsia también está indicada en aquellos pacientes en que el C4 se presenta descendido de forma mantenida; persiste la proteinuria una vez recuperado el síndrome nefrítico y la hematuria macroscópica persiste por más de 12- 24 meses.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la GNAPS es principalmente de soporte, ya que la enfermedad es autolimitada. Aquellos pacientes que presentan síndrome nefrítico: hematuria, hipertensión, edema generalizado y/o insuficiencia renal con o sin oligoanuria, deben ser hospitalizados para controlar la presión arterial y la función renal. El tratamiento de soporte en general se trata con restricción de volumen, antihipertensivos, diuréticos y terapia de reemplazo renal cuando sea necesario.

1. Tratamiento sintomático.

a. HTA

Los diuréticos tiazídicos son eficaces como medicamento de primera línea en la GNAPS, sin embargo, los diuréticos de asa pueden ser considerados en pacientes con insuficiencia renal, especialmente aquellos con una filtración glomerular estimada tasa (eGFR) <30 ml/min por 1,73 m2 y edema significativo. Los diuréticos tiazídicos se asocian con alteraciones electrolíticas como hipopotasemia, también hiperglucemia e hipercalcemia. La HTA en esta entidad puede ser tratada sólo con diuréticos o en asociación a un vasodilatador, como un bloqueador de los canales de calcio para tratar la hipervolemia por retención de sodio y agua, asociada a una dieta baja en sodio con restricción de líquidos según el edema. Los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) o los bloqueadores de receptores de angiotensina (ARA II), generalmente se evitan en la fase aguda porque pueden exacerbar cualquier reducción en la velocidad de filtración glomerular y causar hiperpotasemia.

b. Edema

Los pacientes que presentan edema generalizado debido a lesión renal secundaria a la GNAPS pueden beneficiarse de restricción de sodio entre 1 y 2 mEq/kg/d en la dieta para favorecer la natriuresis positiva. La restricción de volumen concomitante se realizará según el grado de hipervolemia y débito urinario que presente el paciente, por lo que se debe realizar una monitorización estricta del balance hídrico, hemodinamia y electrolitos plasmáticos, especialmente el sodio. Puede ocurrir edema pulmonar no cardiogénico debido a insuficiencia renal en pacientes con GNAPS, que causa síndrome de dificultad respiratoria aguda, para lo cual se requiere mantener una oxigenación pulmonar adecuada con el apoyo ventilatorio acorde a las necesidades del paciente, además del manejo de la hipervolemia con diuréticos o terapia de reemplazo renal en caso de que lo requiera.

c. Terapia de reemplazo renal (TRR)

Finalmente, se recomienda TRR en pacientes con insuficiencia renal aguda con exceso de volumen y anomalías electrolíticas como hiperpotasemia, hiperfosfemia o acidosis inmanejables médicamente.

La TRR también debería iniciarse en pacientes con sobrecarga acumulada de líquidos de más del 10-20% del peso corporal y que no responde a diuréticos. Las modalidades disponibles para TRR son hemodiálisis intermitente (HI), terapia de reemplazo renal continua (TRRC) y diálisis peritoneal (DP), la elección del tipo de terapia será según la necesidad de cada paciente y la etiología que esté provocando el síndrome nefrítico.

2. Tratamiento etiológico

La GNAPS generalmente es autolimitada, sin embargo, es importante considerar el tratamiento del Estreptococo grupo A para lograr su erradicación en el paciente índice y evitar brotes epidemiológicos. En aquellos pacientes que evolucionan con clínica sugerente de una GNRP, se pueden utilizar corticosteroides intravenosos en dosis altas.

En los casos más severos y una vez realizada la biopsia, la inmunosupresión con corticosteroides con o sin un agente alquilante como la ciclofosfamida, se pueden utilizar en pacientes con GNRP (> 75% de semilunas) para reducir la inflamación glomerular e intentar preservar la función renal. Sin embargo, esta decisión debe ser evaluada con el equipo de nefrología.

SEGUIMIENTO Y PRONÓSTICO

En general, el SN secundario a GNAPS tiene buen pronóstico y evolución en niños. Sin embargo, pueden presentarse complicaciones sistémicas graves debido a una injuria renal severa, hipervolemia e HTA secundaria, con sus concomitantes complicaciones como la ICC y la encefalopatía tanto hipertensiva como urémica. Por otro lado, en enfermedades sistémicas, el pronóstico es muy variable.

Los predictores de gravedad y mal pronóstico pueden incluir la presencia concomitante de síndrome nefrótico, formaciones de medialuna en la biopsia renal (GNRP) e insuficiencia renal severa al debut.

Un pequeño porcentaje de los pacientes pueden tener hipertensión arterial persistente, hematuria o proteinuria persistente y/o progresión a enfermedad renal crónica después del episodio agudo de GNAPS. Por lo tanto, se recomienda seguimiento a largo plazo para detectar anomalías urinarias, HTA o signos de ERC.

PUNTOS CLAVES

Definición	**El síndrome nefrítico se caracteriza por presentar hematuria, edema, hipertensión arterial y oliguria secundaria a una lesión renal aguda en grado variable.**
Etiología	**La principal causa en pediatría es la GNAPS.**
Presentación clínica principal	**Puede ser de inicio súbito o progresivo, caracterizado por edema periférico, aumento de peso y astenia. El síntoma principal es la hematuria, que puede acompañarse o no de oliguria.**
Diagnóstico	**Solicitar una orina completa para búsqueda de hematuria y proteinuria. Evaluar el grado de compromiso renal: creatinina plasmática, nitrógeno ureico, electrolitos plasmáticos, gases venosos, fósforo, calcio, ácido úrico. Considerar exámenes generales como hemograma con frotis y LDH en caso de sospecha de SHU. Solicitar complemento para orientar el estudio etiológico.**
Tratamiento	**Tratamiento de soporte y etiológico según corresponda.**

Referencias

1. Brant Pinheiro SV, de Freitas VB, de Castro GV, et al. Acute Post-Streptococcal Glomerulonephritis in Children: A Comprehensive Review. Curr Med Chem. 2022; 29:5543-5559.
2. Ong LT. Management and outcomes of acute post-streptococcal glomerulonephritis in children. World J Nephrol. 2022; 11:139-145
3. Lamba P, Nam KH, Contractor J, Kim A. Nephritic Syndrome. Prim Care. 2020; 47:615-629.
4. Duong MD, Reidy KJ. Acute Postinfectious Glomerulonephritis. Pediatr Clin North Am. 2022; 69:1051-1078.

Síndrome Hemolítico Urémico

DRA. MARÍA SOLEDAD PEREDO G.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción y Definición

El síndrome hemolítico urémico (SHU) pertenece al grupo de las microangiopatías trombóticas (MAT), un conjunto de patologías caracterizadas por la presencia de trombocitopenia, anemia hemolítica microangiopática y disfunción de órganos vitales, característicamente, falla renal aguda.

Dentro de las MAT, existen distintas causas, como el púrpura trombótico trombocitopénico (PTT), el síndrome de HELLP asociado al embarazo y el síndrome hemolítico urémico (SHU).

El SHU a su vez puede ser secundario a diversas patologías. Puede ser secundario a una condición sistémica, como trasplante de precursores hematopoyéticos, desórdenes autoinmunes, neoplasias o uso de medicamentos; a defectos metabólicos (déficit de cobalamina C, deficiencia de DGKE); a alteraciones genéticas en la vía alterna del complemento (mutación del factor H, I, B, etc.) en cuyo caso se conoce también como "SHU atípico"; o bien secundario a infecciones específicas, que es la causa más conocida y frecuente de SHU.

El SHU secundario a la infección por *E. coli* productora de Shiga-toxina (STEC) es el llamado "SHU típico" y se presenta generalmente posterior a un cuadro de diarrea disentérica.

El comportamiento y pronóstico difieren entre sí y se encuentran ampliamente determinados por la enfermedad de base, por lo cual, en concordancia con más y mejores opciones diagnósticas y terapéuticas, actualmente se prefiere caracterizar cada síndrome hemolítico de acuerdo a su etiología específica. En este capítulo nos referiremos exclusivamente al SHU secundario a STEC, característico de la edad pediátrica.

EPIDEMIOLOGÍA Y RELEVANCIA CLÍNICA

El SHU secundario a STEC es la principal causa de falla renal aguda en pacientes ambulatorios pediátricos. Afecta generalmente a niños menores de 5 años con una incidencia de 4,2/100.000 en Chile, siendo más elevada en países como Argentina o Uruguay (22/100.000), donde se presenta con características endémicas. Se asocia con importantes complicaciones, necesidad de hospitalización y diálisis y una mortalidad de 3-5%, además de eventuales secuelas nefrológicas.

ETIOLOGÍA

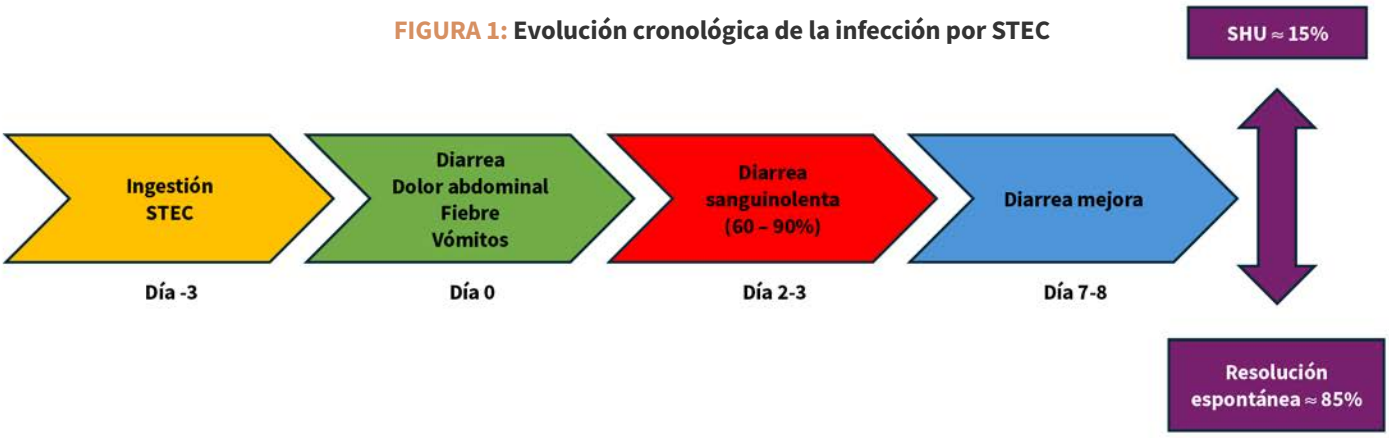
Se asocia típicamente a la infección por bacterias productoras de Shiga-toxina (Stx1 o Stx2), siendo la más común la *Escherichia coli* productora de Stx (STEC), típicamente serotipo O157-H7. Otras bacterias productoras de Stx son otros serotipos de *E. coli, Shigella dysenteriae* (serotipo 1) y algunos tipos de Salmonelas.

Estas bacterias tienen como reservorio el intestino del ganado bovino y porcino, por lo que se transmiten 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 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.

FISIOLOGÍA / FISIOPATOLOGÍA

Después de 3 a 4 días de haber ingerido la *E.coli*, se presenta un cuadro gastrointestinal con diarrea, en 2/3 de los casos disentérica, luego de lo cual la mayoría presenta resolución espontánea de los síntomas y sólo un porcentaje cercano al 15% desarrolla finalmente SHU **(Figura 1)**.

FIGURA 1: Evolución cronológica de la infección por STEC

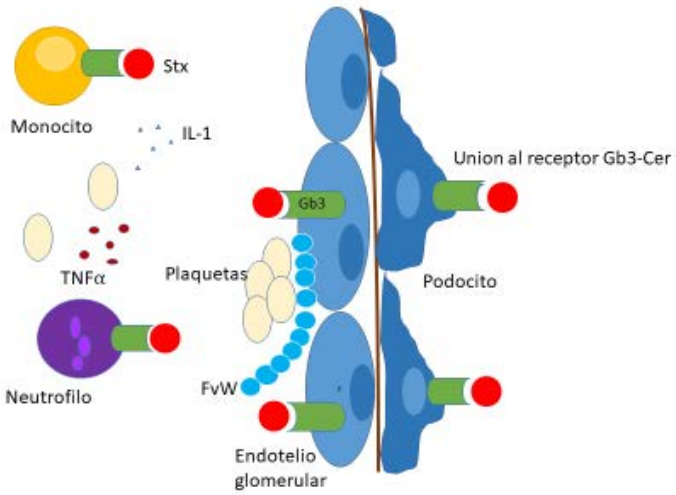


FUENTE. Adaptado de Prado V. Rev Chil Infect 2008; 25 (6): 435-444

Una vez en el intestino, el microorganismo toma contacto con el enterocito, entra a la célula produciendo daño citotóxico y luego daña el capilar sanguíneo adyacente, lo que determina los síntomas como enterocolitis y sangrado intestinal, permitiendo a su vez la entrada de la toxina al torrente circulatorio. La Shiga-toxina (Stx) es la que produce el daño tisular y determina la repercusión clínica final. La Stx viaja unida a distintas células (monocitos, neutrófilos, plaquetas), se distribuye en forma sistémica, llegando entre otros órganos al riñón. Aquí se une al endotelio del capilar glomerular y al epitelio podocitario, mediante el receptor específico Gb3-Cer, lo que desencadena la activación de 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 por destrucción mecánica, dando lugar a la anemia hemolítica microangiopática.

Se han identificado también mecanismos de activación celular independientes del receptor Gb3-Cer, asociados a la activación de la vía alterna del complemento, tanto en células endoteliales como epiteliales del glomérulo, lo cual abre las puertas para nuevas terapias específicas **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Fisiopatología del SHU por STEC



CLÍNICA

Un estudio multicéntrico realizado en Chile muestra que el SHU se presenta en edades entre los 0 y 8 años, en promedio cerca de los 2 años. Existe un aumento estacional en los meses cálidos, primavera y verano, presentándose el 58% de los casos durante estos meses.

En la anamnesis, hasta el 92% de los casos refiere antecedentes de síndrome diarreico, dos tercios de ellos disentérico. Los principales síntomas que pueden presentar los pacientes son 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 generalizadas.

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, además de recuento de plaquetas para comprobar la trombocitopenia. Hay que solicitar un perfil bioquímico, creatinina, electrolitos plasmáticos para evaluar la falla renal, así como ácido úrico y fósforo que pueden elevarse en casos de falla renal aguda severa, al igual que el potasio plasmático. El nivel de LDH suele estar muy elevado por la hemólisis y constituye un marcador de gravedad en la evolución. Exámenes de orina como orina completa, permiten confirmar la presencia de hematuria glomerular, proteinuria o cilindros.

Para el estudio etiológico se debe solicitar el coprocultivo en agar McConkey sorbitol o avisar al laboratorio de la sospecha diagnóstica de SHU, ya que los microorganismos que causan esta patología, requieren de un medio de cultivo especial para crecer. Pueden detectarse también en un panel ampliado de patógenos intestinales (FilmArray) en deposiciones, confirmando la presencia de cepas productoras de Stx. Si es posible, como diagnóstico diferencial, se debe descartar en forma paralela una MAT secundaria a PTT con actividad de ADAMTS13.

Si está disponible, 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 compromiso trombótico, lo que pudiera ser útil en el diagnóstico diferencial y seguimiento. Se debe considerar también, 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 (perforación intestinal, intususcepción, prolapso rectal, pancreatitis) y sistema nervioso central (convulsiones, compromiso de conciencia, accidente vascular encefálico), entre otros.

TRATAMIENTO Y PREVENCIÓN

La mejor medida preventiva de SHU es evitar el contagio con *E.coli*. Para ello es importante:

- Realizar un adecuado lavado de manos y correcta manipulación de alimentos.
- Cocción de alimentos sobre 70°C.
- Adecuada cloración de piscinas.
- Precoz reconocimiento de casos-brotes (notificación obligatoria) para su contención.
- Retirar al niño enfermo del jardín infantil hasta obtener 2 cultivos de deposiciones negativos sucesivos, para evitar el contagio persona a persona. Hay que recordar que la excreción permanece por más de 3 semanas después de la infección.

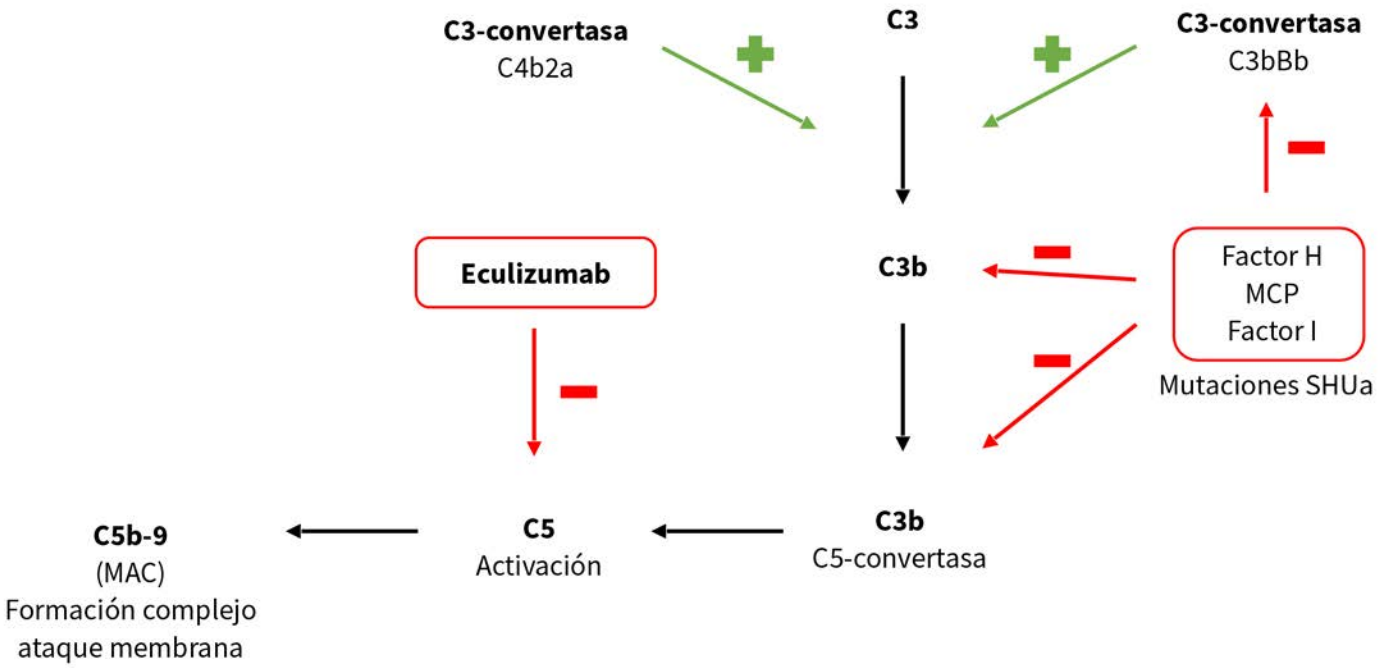
Se han evaluado algunas medidas destinadas a evitar el desarrollo del SHU en pacientes con sospecha de diarrea disentérica por *E.coli* productora de Stx. Un estudio demostró que el uso de hidratación endovenosa con suero fisiológico podría prevenir el SHU y la falla renal oligúrica, disminuyendo así las complicaciones asociadas y la necesidad de terapia de reemplazo renal. Por el contrario, algunos estudios han mostrado un aumento en el riesgo de aparición de SHU al tratar con antibióticos la disentería producida por STEC, por lo que su uso está desaconsejado, salvo excepciones como estados tóxicos. Si bien esta conducta no ha sido respaldada en revisiones sistemáticas posteriores, el uso de antibióticos en forma rutinaria no está indicado.

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, hemofiltración) para mantener una adecuada depuración y control hidroelectrolítico y ácido-base, manejo de la hipertensión arterial, apoyo nutricional precoz y manejo de las complicaciones asociadas: anemia, trastornos hemorragíparos, compromiso extrarrenal (pancreatitis, compromiso de conciencia) y complicaciones infecciosas.

Existe un tratamiento específico, originalmente utilizado para el manejo del SHU asociado a alteraciones de la vía alterna del complemento. A este grupo se le llama también SHU atípico y corresponde a mutaciones o polimorfismos que disminuyen la actividad de las proteínas reguladoras del complemento o aumentan la función de proteínas activadoras, todo lo cual determina un daño endotelial persistente y trombogénesis. En estos casos se utiliza Eculizumab, un anticuerpo monoclonal humanizado anti-c5, que previene su clivaje y formación de c5a y el complejo de ataque de membrana (MAC) c5b-9 **(Figura 3)**. Debido al hallazgo de activación de la vía alterna

del complemento como parte habitual de la fisiopatología del SHU STEC, como se mencionó previamente, se ha propuesto el uso de Eculizumab también en estos casos. Sin embargo su utilidad en la prevención de falla renal precoz no pudo ser comprobada en un estudio multicéntrico randomizado reciente. Se describe que pudiese prevenir el compromiso renal a largo plazo. Se requiere más evidencia para su utilización en forma habitual. Por ahora su uso es compasivo en casos de evolución particularmente grave y/o compromiso de sistema nervioso central.

FIGURA 3: Alteración de la vía alterna del complemento en el SHU



PRONÓSTICO

La mortalidad en Chile es de un 2,9%. El 40% de los pacientes pueden llegar a la 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 disfunción renal (clearence < 90 ml/min) o con presencia de algún marcador de enfermedad renal crónica, por lo que el control debe ser permanente, previniendo la progresión del daño renal con estilo de vida saludable, evaluando la función renal en forma periódica y buscando proteinuria e HTA.

PUNTOS CLAVES

- **El Síndrome Hemolítico Urémico es una microangiopatía trombótica.**
- **La etiología más frecuente es la infección por STEC. Considerar siempre PTT y alteraciones del complemento en el diagnóstico diferencial.**
- **Es una causa importante de falla renal aguda en el paciente pediátrico. Se debe tener una alta sospecha clínica.**
- **Puede ser prevenido con la correcta manipulación de alimentos y control de calidad de industria alimentaria.**
- **Por su carácter infeccioso y potencial morbimortalidad debe ser reconocido y notificado precozmente.**
- **El manejo es de soporte. Frecuentemente requiere terapia de reemplazo renal aguda. Tener presente las complicaciones.**
- **Se debe evaluar la necesidad de tratamiento específico.**
- **Requiere de un seguimiento por nefrología a largo plazo: control PA, función renal, orina completa (proteinuria, microalbuminuria), ecografía renal.**

Referencias

1. Loirat C, Fakhouri F, Ariceta G et al. An international consensus approach to the management of atypical hemolytic uremic syndrome in children. Pediatr Nephrol 2016; 31:15–39.
2. Zoja C, Buelli S, Morigi M. Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome: pathophysiology of endothelial dysfunction. Pediatr Nephrol. 2010; 25:2231–2240
3. Prado V, Cavagnaro F y Grupo de Estudio de Infecciones por STEC. Síndrome hemolítico urémico asociado a infección intestinal por Escherichia coli productora de shigatoxina (STEC) en pacientes chilenos: aspectos clínicos y epidemiológicos. Rev Chil Infect 2008; 25: 435-444
4. Zambrano P, Delucchi A, Cavagnaro F et al. Síndrome hemolítico urémico en Chile: presentación clínica, evolución y factores pronósticos. Rev Méd Chile 2008; 136: 1240-1246
5. Ake J, Jelacic S, Ciol MA et al. Relative nephroprotection during Escherichia coli O157:H7 infections: association with intravenous volume expansion. Pediatrics 2005;115: e673-80.
6. Safdar N, Said A, Gangnon R and Maki D. Risk of Hemolytic Uremic Syndrome After Antibiotic Treatment of Escherichia coli O157:H7 Enteritis: A Meta-analysis. JAMA 2002; 288:996-1001.
7. Campistol J, Arias M, Ariceta G et al. Actualización en síndrome hemolítico urémico atípico: diagnóstico y tratamiento. Documento de consenso. Nefrología 2013; 33:27-45
8. Garnier, Arnaud; Brochard, Karine; Kwon, Theresa; et al. Efficacy and Safety of Eculizumab in Pediatric Patients Affected by Shiga Toxin–Related Hemolytic and Uremic Syndrome: A Randomized, Placebo-Controlled Trial. Journal of the American Society of Nephrology 2023; 34:1561-1573.

Hematuria

DRA. ANDREA VOGEL S.
Sección de Endocrinología y Nefrología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La presencia de sangre en la orina de un niño genera gran preocupación en la familia, en el propio paciente y en los médicos que lo atienden. Es un motivo frecuente de consulta y sus etiologías pueden ser muy variadas, desde patología banal hasta enfermedades renales graves; por lo tanto, el pediatra debe ser capaz de realizar un estudio inicial y reconocer las situaciones en que se necesita realizar un estudio exhaustivo por parte de un nefrólogo.

DEFINICIÓN

La hematuria es la presencia patológica de glóbulos rojos (GR) en la orina, cuyo origen puede ser tanto del riñón como de las vías urinarias.

Se considera **hematuria macroscópica o macrohematuria**, cuando esta es reconocible a simple vista. Cabe destacar que es suficiente la presencia de 1 ml. de sangre por litro de orina para que sea visible. Sin embargo, se deben descartar otras situaciones que producen orina roja en ausencia de sangre, como por ejemplo la ingesta de algunos alimentos, colorantes y medicamentos **(Tabla 1)**.

La **hematuria microscópica o microhematuria** se refiere a aquella que solo es pesquisable mediante cintas reactivas o en el análisis microscópico del sedimento de orina. Se considera microhematuria la presencia de más de 5 GR por campo de mayor aumento en orina centrifugada o más de 3 GR por microlitro de orina no centrifugada.

Las cintas reactivas presentan una alta sensibilidad, pero una baja especificidad, ya que se pueden producir falsos positivos por la presencia de hemoglobina, mioglobina, orinas muy alcalinas, vitamina C u otros compuestos químicos (ej. algunos desinfectantes). El hallazgo de hematuria en la cinta reactiva debe ser por lo tanto ratificado por el examen microscópico de orina.

EPIDEMIOLOGÍA

La macrohematuria es una causa poco frecuente de consulta en niños; un reporte de Estados Unidos señala una incidencia de 1,3/1000 atenciones ambulatorias, de las cuales alrededor de la mitad tenía una etiología fácilmente reconocible. Las causas más frecuentes de macrohematuria en niños son la infección urinaria, el trauma y la nefrolitiasis.

Por el contrario, la microhematuria es bastante común. Se describe que 3- 5% de niños sanos pueden presentar GR en la orina. Habitualmente es un fenómeno transitorio y autolimitado, ya que al repetir el examen de orina, solo 1- 2% de los niños persisten con microhematuria.

TABLA 1: Diagnóstico diferencial de orinas coloreadas

Medicamentos	Rifampicina Nitrofurantoína Metronidazol Triamterene Propofol Fenolftaleína Sulfonamidas Salicilatos Fenotiazinas Cloroquina Deferoxamina
Alimentos	Colorantes Betarragas Berries Ruibarbo Habas
Pigmentos	Hemoglobina Mioglobina Porfirinas Alcaptonuria
Otros	ITU por *Serratia* Cristales de urato

ETIOLOGÍA

Es muy importante la anamnesis y el examen físico riguroso, ya que la gran mayoría de los episodios de hematuria corresponden a causas benignas que pueden ser diagnosticadas por el cuadro clínico y algunos exámenes adicionales no invasivos. Se debe evitar someter a los niños a numerosos exámenes y a procedimientos invasivos, a menos que se tenga una sospecha clínica fundada de estar frente a una condición potencialmente grave.

Para simplificar el abordaje diagnóstico de la hematuria, es útil precisar si se trata de causas glomerulares o no glomerulares (cuando el origen de la sangre se sitúa fuera del glomérulo) **(Tabla 2)**.

Los siguientes elementos nos pueden ayudar en esta distinción:

1. Aspecto de la orina:
La hematuria glomerular (HG) habitualmente produce una tonalidad rojizo- café como el té o las bebidas cola, que está presente durante toda la micción. En cambio, la hematuria no glomerular (HNG) se presenta de color rosado, rojo brillante, con o sin coágulos y puede aparecer solo al principio, solo al final o durante toda la micción.

2. Morfología de los GR:

a. **Dismorfia:** presencia de GR deformados, de tamaño variable y perímetro irregular debido al paso a través de la pared capilar y la membrana basal glomerular.

b. **Acantocitos:** GR dismórficos muy específicos, en forma de anillos con protrusiones en forma de vesícula. Su presencia es altamente específica de HG.

Basado en la morfología de los GR, se sospecha HG en presencia de:
- ≥ 40 % GR dismórficos (criterio varía entre > 20 y > 80% según distintos autores).
- ≥ 5% acantocitos.
- Cilindros eritrocitarios (patognomónicos de origen glomerular).

3. Presencia de hematuria y proteinuria:
Si bien hay patologías comunes como la infección urinaria que pueden ocasionar estos hallazgos, la combinación de ambas alteraciones puede ser signo de una enfermedad renal progresiva, por lo que es perentorio un estudio más profundo. Definimos proteinuria como una cantidad de proteínas en la orina > 4 mg/m2/hora; muchas veces la recolección de orina de 24 horas es difícil en niños, por lo cual se utiliza el índice proteína/creatinina en muestra aislada de orina matinal.

Se consideran normales valores de proteína/creatinina urinaria < 0,5 mg/mg hasta los dos años y < 0,2 mg/mg en niños mayores.

TABLA 2: Principales causas de hematuria en Pediatría

GLOMERULARES	NO GLOMERULARES
Glomerulonefritis por depósito de complejos inmunes • Nefropatía por IgA • Glomerulonefritis post infecciosa • Púrpura de Schönlein- Henoch	**Renales intersticiales** • Pielonefritis aguda • TBC renal • Nefritis túbulointersticial • Enfermedades quísticas
Otras glomerulopatías primarias • GN membranoproliferativa • GN membranosa • GN por C3	**Metabólicas** • Cristalurias • Nefrolitiasis
Compromiso glomerular en enfermedades sistémicas • Lupus • Vasculitis ANCA +	**Vasculares** • Trombosis vasos renales • Malformaciones vasculares • S. de cascanueces
Alteraciones hereditarias de la M basal glomerular • Sindrome de Alport • Membrana basal delgada	**Otras** • Infección urinaria • Trauma • Tumores • Coagulopatías • Hemoglobinopatías • Hidronefrosis • Cistitis virales • Cistitis hemorrágica por ciclofosfamida
Microangiopatías trombóticas • SHU- STEC + • SHU atípico • Púrpura trombocitopénico trombótico	

DIAGNÓSTICO

1. Historia clínica: se debe realizar una anamnesis muy detallada, recopilando información sobre los siguientes aspectos:

- Características macroscópicas de la orina y su temporalidad con la micción (analizado previamente en este capítulo).
- Presentación: súbita o persistente.
- Edad y sexo: hay patologías que predominan en algunos grupos etarios o más frecuentes en uno u otro sexo.
- Trauma (lumbar, abdominal, pélvico, perineal).
- Síntomas urinarios (disuria, poliaquiuria, urgencia miccional): orientan a infección urinaria, cistitis hemorrágica, uretritis.
- Dolor abdominal o lumbar: puede sugerir nefrolitiasis o pielonefritis.
- Fiebre: amerita descartar infección, aunque también puede estar presente en enfermedades sistémicas del ámbito reumatológico.
- Ingesta de fármacos (nefritis túbulointersticial).
- Infecciones respiratorias o cutáneas: el antecedente de infecciones entre 10- 21 días previos a la aparición de la hematuria, debe hacer pensar en glomerulonefritis postinfecciosa; en cambio, la concomitancia de infección respiratoria y macrohematuria apuntan a una Nefropatía por IgA.
- Sospecha de compromiso sistémico (fiebre, CEG, baja de peso, artralgias, alopecía, úlceras orales): en este escenario clínico es perentorio estudiar enfermedades reumatológicas como Lupus o vasculitis.
- Ejercicio intenso.
- Menstruación.
- Antecedentes familiares de microhematuria aislada, enfermedades renales hereditarias, hipertensión arterial, nefrolitiasis, hemoglobinopatías, coagulopatías, sordera precoz. Es importante realizar examen microscópico de orina a padres y hermanos.

2. Examen físico: debe ser completo, poniendo especial atención a los siguientes aspectos:

- General: peso, presión arterial, diuresis.
- Piel: edema, exantemas, palidez, lesiones impetiginizadas o costras.
- Abdomen: masa, dolor.
- Genitales: eritema, vulvitis, balanitis, varicocele.
- Musculoesquelético: artritis, hematomas.

3. Exámenes de laboratorio: confirmada la hematuria y orientados por la historia y el examen físico completos, el estudio de laboratorio debe ser jerarquizado de acuerdo a la sospecha clínica.

Frente a una hematuria sugerente de etiología glomerular o con historia de enfermedad sistémica, se debe solicitar hemograma y reactantes de fase aguda, función renal, perfil bioquímico, estudio de coagulación, cuantificación de proteinuria, marcadores inmunológicos como C3, C4, ANA, anti-DNA, ANCA, anticuerpos anti-membrana basal glomerular, entre otros.

En Pediatría, la presencia de Síndrome Nefrítico (hematuria, edema, hipertensión) obliga a descartar en primer lugar la glomerulonefritis postinfecciosa (GNAPI), realizando ASO, C3 y C4, test rápido para Estreptococo grupo A y cultivo faríngeo. Además del Estreptococo betahemolítico grupo A, hay numerosos agentes infecciosos capaces de producir GNAPI, como Estafilococos, bacterias Gram negativas, virus, protozoos, etc. los que deben ser buscados activamente en ausencia de otra etiología demostrada.

Dentro de las glomerulopatías primarias, la Nefropatía por IgA es la más frecuente a nivel mundial. Habitualmente se presenta a partir de la segunda década de la vida y es algo más frecuente en varones; su presentación clínica es variable: lo más frecuente es la macrohematuria recurrente, gatillada por infecciones virales, como también la presencia de hematuria y proteinuria persistentes. Más raro es el debut como glomerulonefritis rápidamente progresiva, hipertensión arterial o enfermedad renal crónica. Lamentablemente no existen marcadores de laboratorio que confirmen este diagnóstico, el cual solo puede ser certificado mediante la histopatología.

Cuando existe hematuria asociada a compromiso agudo y progresivo de la función renal, se debe realizar precozmente una biopsia renal, tanto por fines diagnósticos como para instalar el tratamiento pertinente sin demora.

En el caso de hematuria no glomerular, el estudio debe ser orientado más hacia patologías de la vía urinaria: urocultivo, calciuria, uricosuria, PCR para adenovirus y virus BK, además del estudio imagenológico.

4. Estudio por imágenes:

- **Ecografía:** la ecografía renal y vesical es el examen imagenológico más importante en nefrología pediátrica. Aparte de ser un examen no invasivo y que no somete al paciente a radiación ionizante, la ecografía realizada por un radiólogo experto aporta numerosa información como número, posición, tamaño, morfología y dilataciones de riñones y vía urinaria; características del parénquima, presencia de quistes, cálculos, tumores, malformaciones vasculares, entre otros.

- **Otros:** a diferencia del adulto, la indicación de tomografía computada o resonancia magnética es excepcional en niños y su indicación debe tomarse junto al urólogo y al radiólogo pediatra. Ejemplos de situaciones que ameritan imagenología más allá de la ecografía en el estudio de hematuria, son el trauma y los tumores renales.

5. **Cistoscopía:** el uso de la cistoscopía como estudio de hematuria en niños es limitado a condiciones como masas vesicales o patología uretral e indicado después de una evaluación por urólogo pediatra.

6. **Biopsia renal:** este procedimiento invasivo se realiza cuando existe la sospecha de una glomerulopatía (hematuria + proteinurias persistentes, con o sin compromiso de función renal); la biopsia es perentoria frente al deterioro brusco de la función renal, para descartar glomerulonefritis rápidamente progresiva, situación que requiere tratamiento inmunosupresor urgente.

7. **Estudios genéticos:** su uso se ha extendido significativamente en los últimos años; siendo útil en la sospecha de enfermedades de la membrana basal glomerular, enfermedades quísticas y otras glomerulopatías hereditarias.

ENFOQUE DE MANEJO

Existen múltiples algoritmos de estudio y manejo del niño con hematuria. Estos deben tomarse como una guía general y modificarse según las características particulares de cada paciente.

Una manera práctica de enfrentarse a esta patología es de acuerdo a la forma de presentación.

1. **Hematuria microscópica aislada asintomática (HMAA):** es la forma más frecuente. Se considera frente a dos o más exámenes de orina alterados, tomados con al menos 2 semanas de diferencia, y sin realizar actividad física intensa previamente.

Aunque habitualmente benigna, requiere seguimiento dado que puede ser la manifestación inicial de alteraciones de la membrana basal (Alport, membrana basal delgada) o Nefropatía por IgA. Se recomienda controlar clínicamente, con medición de presión arterial; tomar urocultivo, relación calcio/creatinina en muestra aislada de orina, ecografía renal y vesical y solicitar examen de orina a padres y otros familiares.

El antecedente de enfermedades renales hereditarias, sordera, hipercalciuria o la persistencia de HMAA por más de un año implica derivación a nefrología pediátrica **(Tabla 3)**.

2. **Hematuria microscópica sintomática (HMS):** el diagnóstico diferencial comprende una gran lista de patologías y su estudio será determinado de acuerdo a los síntomas acompañantes, los que pueden ser inespecíficos (fiebre, anorexia, alteración del estado general) o de compromiso orgánico renal o extrarrenal.

Una primera evaluación de laboratorio debe incluir hemograma, PCR, urocultivo, evaluación de función renal, ecografía renal y vesical. Ante la sospecha de enfermedad glomerular, el paciente debe ser referido al especialista.

3. **Hematuria microscópica + proteinuria (HMP):** aunque infrecuente, la persistencia de estos hallazgos, descartadas otras causas como la infección, deben ser estudiadas con cuantificación de la proteinuria y función renal, ya que son sugerentes de enfermedad glomerular, y derivadas al nefrólogo.

4. **Hematuria macroscópica:** el estudio diagnóstico depende de la sospecha clínica e incluye habitualmente urocultivo, función renal, pruebas de coagulación y estudio de imágenes. Es importante considerar que la presencia de proteinuria leve (< 2+) en casos de macrohematuria, puede deberse a la presencia de proteínas plasmáticas y no necesariamente corresponder a una hematuria glomerular.

TABLA 3: Principales causas para referir al niño con hematuria

TIPO DE DERIVACIÓN	CAUSAS DE DERIVACIÓN
Hospitalización	Glomerulonefritis con oliguria, hipertensión y alteración de la función renal Sospecha de tumor renal Trauma grave
Nefrología pediátrica	Hematuria microscópica persistente > 1 año Hematuria + proteinuria persistente Sospecha de enfermedades sistémicas Enfermedades renales hereditarias Nefrolitiasis (estudio metabólico)
Urología pediátrica	Alteraciones morfológicas de la vía urinaria Trauma Nefrolitiasis (manejo quirúrgico) Masas- tumores

PUNTOS CLAVES

- **La hematuria en los niños puede deberse a un amplio espectro de patologías, desde condiciones benignas y fácilmente tratables hasta enfermedades graves potencialmente letales.**
- **En la gran mayoría de los casos, estos pacientes pueden ser manejados por el Pediatra, quien debe tener claros los criterios de derivación al Nefrólogo.**
- **Es fundamental guiar el estudio de laboratorio de acuerdo a la sospecha clínica para evitar realizar estudios invasivos e innecesarios en pacientes que no lo ameritan.**

Referencias

1. Capítulo “Hematuria”. Protocolos diagnósticos y terapéuticos de Nefrología Pediátrica, Asociación Española de Pediatría, Edición 2022. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/04_hematuria_0.pdf
2. Denver D. Brown, Kimberly J. Reidy. Approach to the child with Hematuria.
3. Pediatr Clin N Am 66 (2019): 15-30
4. Orsolya Horváth, Attila J. Szabó, George S. Reusz. How to define and assess the clinically significant causes of hematuria in childhood. Pediatr Nephrol (2023) 38: 2549- 2562
5. Steven C. Diven, Luther B. Travis. A practical primary care approach to hematuria in children.
6. Pediatr Nephrol (2000) 14: 65-72
7. Kevin E. C. Meyers. Evaluation of Hematuria in Children. Urol Clin North Am (2004); 31(3): 559-73

Enuresis

DRA. ANA NARDIELLO N.
Sección de Endocrinología y Nefrología
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Es una condición subestimada, que provoca serios problemas de autoestima en los niños y en la dinámica familiar, mostrando algunos reportes que hasta un 20% de los pacientes han sufrido maltrato físico o psicológico.

La prevalencia de enuresis en niños es de 10 a 15% a la edad de 6 años, 5% a los 10 años, y 0,5 a 1% entre adolescentes y adultos jóvenes.

Lamentablemente solo 1/3 de las familias con niños enuréticos, consultan por este problema, siendo que cada vez hay tratamientos mas efectivos para resolver o acompañar adecuadamente a los niños que la padecen.

DEFINICIÓN

La Sociedad Internacional de Continencia en Niños (ICCS), en la estandarización de la terminología, define enuresis como la pérdida involuntaria de orina durante el sueño en niños mayores de 6 años. Otros autores agregan la frecuencia en la definición, debiendo presentar episodios de enuresis más de 2 veces por semana, en los últimos 3 meses.

No debe hablarse de incontinencia nocturna o enuresis diurna (en el caso de incontinencia), ya que son términos confundentes y ambas patologías, enuresis e incontinencia, tienen distinta etiología, pero al ser ambas frecuentes, pueden coexistir en un mismo paciente.

Clasificación

La enuresis se puede clasificar en:

a) Según la presencia de otros síntomas:
- Monosintomática (MNE): no presenta otros síntomas de la esfera urogenital ni del tracto gastrointestinal.
- No Monosintomática (No MNE): se asocia a síntomas del tracto urinario inferior como incontinencia, urgencia miccional, alteración de la frecuencia miccional, constipación o encopresis, etc.

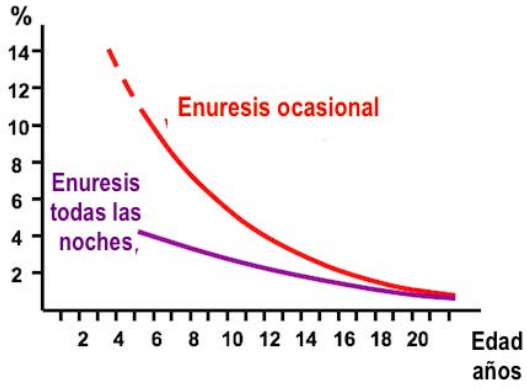
b) Según el tiempo en el que ha permanecido seco:
- - Primaria: nunca se ha mantenido seco durante las noches, por mas de 6 meses consecutivos.
- - Secundaria: alguna vez ha pasado mas de 6 meses seco durante la noche.

EPIDEMIOLOGÍA

Un 15 a 25% de los niños mayores de 5 años presenta enuresis. Anualmente, alrededor de un 15% de los niños con enuresis dejan de presentar esta condición, sin mediar ningún tratamiento.

Aproximadamente a los 10 años aún existe un 6 a 8% de niños con enuresis y a la adolescencia llegan entre un 1 a 3% aun con esta condición **(Figura 1)**.

FIGURA 1: Frecuencia de enuresis en la población pediátrica



Es más frecuente en hombres que en mujeres, en una relación de 3:1. Algunas revisiones muestran una predisposición genética, según la cual, teniendo ambos padres con enuresis, existe un 77% de riesgo de presentar enuresis, lo que disminuye a un 43% con uno de los padres, y a un 15% cuando no hay antecedentes familiares.

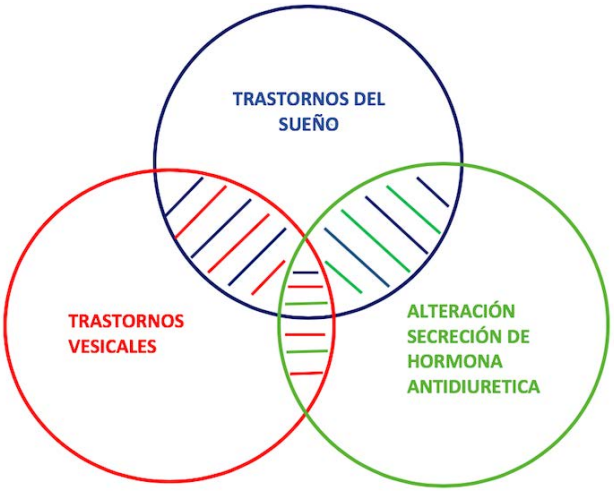
En algunas series se ha descrito mayor asociación entre niños con enuresis y síndrome de déficit atencional, trastornos del sueño, trastornos conductuales, trastornos psicológicos (que se han descrito más como secundarios a la enuresis, que como comorbilidad) y síndrome de apnea obstructiva del sueño (hipertrofia adenoamigdaliana), entre otros. La presencia de estas comorbilidades disminuye el porcentaje de éxito terapéutico si no son tratadas paralelamente.

ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

Ha habido grandes avances en el estudio de la patogénesis de la enuresis, desde el periodo en que se consideraba esencialmente un trastorno psiquiátrico cuyo tratamiento era la psicoterapia, hasta la actualidad en que existe un modelo multifactorial que ha permitido un diagnostico etiológico más preciso y tratamientos con mejores resultados **(Figura 2).**

Los factores causales subyacentes de enuresis se pueden resumir en poliuria nocturna o la reducción de la capacidad vesical, que dan lugar a la necesidad de orinar durante el sueño, o la incapacidad para despertar.

FIGURA 2: Modelo etiológico multifactorial de la enuresis en niños



1. Trastornos del sueño

Existen muchos estudios y mucha controversia en como los trastornos del sueño se relacionan con la enuresis. Algunos de ellos demuestran que no existe diferencia significativa en el electroencefalograma durante el sueño en niños con y sin enuresis, y otros describen que los niños con enuresis presentan mayor frecuencia de terrores nocturnos, sonambulismo y despertar confuso.

Sin embargo, independiente de las controversias y alta variabilidad de los estudios, los padres de niños con enuresis siempre caracterizan el dormir de sus hijos como un sueño muy "profundo", muy difícil de despertar y de ser los únicos en la casa que no despiertan ante ningún evento externo (ruidos, temblores, etc.). Todo esto se relaciona con una alteración en el umbral del despertar frente al estímulo, tanto de distensión vesical como contracción del detrusor. Otros reportes mencionan alteraciones en la microestructura del sueño, más que en el umbral.

Cada vez se da mayor importancia al trastorno del sueño, ya que, si los niños con enuresis tuviesen la posibilidad de despertar frente a la señal de vejiga llena durante la noche, independiente de las otras dos causas, la enuresis no se produciría.

2. Trastornos vesicales

Algunos pacientes pueden presentar hiperactividad del detrusor solamente nocturna, presentando contracciones vesicales con bajo volumen de orina, lo que provoca el episodio de enuresis.

Sin embargo, es bastante frecuente la asociación de incontinencia (pérdida de orina en forma involuntaria durante el día) y enuresis, por presencia de vejigas hiperactivas o trastornos miccionales mixtos (niños que posponen la micción, constipados o con incoordinación vésico-esfinteriana).

Dado que, por la edad estos niños tienen un manejo diurno bastante autónomo de su esfínter urinario, los padres en general desconocen la frecuencia miccional e incluso la presencia de incontinencia puede no ser tan evidente, o ser atribuida a diversas causas psicosociales y secundariamente subvaloradas. Es frecuente, por lo tanto, que el motivo de consulta sea enuresis, y sin embargo el problema central sea un trastorno miccional con incontinencia y enuresis.

3. Alteración en la secreción del ritmo circadiano de la hormona antidiurética

La hormona antidiurética (ADH) tiene un ritmo de secreción circadiano, que lleva a una elevación del nivel plasmático nocturno, con lo cual disminuye la producción de orina. Diversos estudios han demostrado la falta de este peak de secreción nocturna en sujetos con enuresis, sin embargo, no todos los pacientes con enuresis con poliuria tienen déficit del peak de secreción de ADH. Esto explica la falta de respuesta en aproximadamente un 40% de los poliúricos, en los que se asocia como factor causal aumento en la natriuresis.

Una forma indirecta de objetivar clínicamente esta causa es a través de la medición de orina durante la noche. Esto se puede realizar en forma muy simple, pesando los pañales nocturnos al día siguiente. Se considera poliuria nocturna cuando el peso pañal es igual o mayor a 130% de la capacidad vesical estimada para la edad [CVE= (edad x 30) +30]

DIAGNÓSTICO

Si bien tanto el examen físico como los exámenes complementarios en estos pacientes deberían ser normales, debe realizarse una acuciosa anamnesis y evaluación para descartar causas secundarias y comorbilidades, que afectarán el resultado del tratamiento.

1. Anamnesis: dirigida al paciente y a los padres.
Es recomendable antes de iniciar las preguntas al niño,

explicarle que esta condición le pasa a muchos de la misma edad, incluso más grandes, que sabemos que no lo hace a propósito y que necesitamos hacerle varias preguntas que, si bien pueden incomodarlo, son necesarias para poder entender bien cómo ayudarlo. Se debe obtener información sobre los siguientes aspectos:

- Edad de control de esfínter diurno, cómo fue el proceso.
- Edad de control de esfínter nocturno, si lo logró en algún momento.
- Con qué frecuencia se moja de noche.
- Cómo manejan la enuresis, ej. usa pañales, lo levantan dormido, se moja en la cama, después de mojarse se despierta solo, a veces se despierta a orinar de noche, etc.
- Ha tenido algún tratamiento previamente.
- Presenta incontinencia (de día), con qué frecuencia.
- Existe alguna idea de la frecuencia miccional diurna.
- Presenta maniobras de retencionismo (es decir posponer la micción, ej. entrecruzar piernas, encuclillarse sentándose sobre el talón, etc.).
- Presenta constipación (escala Bristol).
- Antecedente de infección urinaria y si ha tenido estudio por eso.
- Otros antecedentes personales: roncopatía, hipertrofia adenoamigdaliana, síndrome de déficit atencional, trastornos psiquiátricos, trastornos del sueño, déficit neurológicos, etc.
- La enuresis le ocasiona problemas de la esfera psicosocial (evita invitaciones que impliquen dormir en otros lugares, se avergüenza por usar pañales, etc.)
- Cómo maneja la familia este problema, padres y hermanos (qué idea tienen de las causas, cómo reaccionan, etc.).
- Antecedentes familiares: antecedentes de enuresis en familiares de primer grado.

2. **Examen físico:**

- Peso, talla, presión arterial.
- Abdomen: palpación de masas, deposiciones en FII, globo vesical, etc.
- Genitales: presencia de fimosis, hipospadia, sinequias de labios menores.
- Fisuras anales.
- Estigmas de zona lumbosacra (fosita pilonidal, asimetrías, parches pilosos, etc.).
- Simetría de línea interglútea, alineación de la columna.

3. **Exámenes complementarios básicos:** deben traerlos al primer control después de la evaluación inicial.

- Cartilla miccional diurna: medición de hora y volumen de cada vez que orina durante el día. Idealmente al menos 2 a 3 días, en que algún adulto lo pueda ayudar. Lo normal es entre 4 a 7 micciones en un día, con volúmenes > al 65% de la CVE.
- Peso pañal nocturno: registrar la hora en la que se duerme y a la que se despierta. Pesar el pañal antes de usar, idealmente en pesa digital, y luego pesar el pañal a la mañana siguiente al despertar el paciente, y agregar el volumen de la primera orina, si se produce en los primeros 20 minutos desde que despierta (y antes de ingerir líquidos). Realizar el mayor número de registros posibles, mínimo siete (poliuria nocturna = peso pañal usado – peso pañal seco, si es >130% CVE).
- Registro escrito de noches secas y mojadas, desde la primera consulta hasta el control siguiente.
- Orina completa y urocultivo para descartar glucosuria, proteinuria, hematuria, infección urinaria u otras anormalidades.

4. **Exámenes eventuales:** depende de los resultados de los exámenes básicos, anamnesis y examen físico.

- Ecografía renal y vesical, con medición de volumen pre miccional y post miccional: el paciente debe ir con deseos normales de orinar (sin llevar la vejiga sobre distendida), luego de realizada la ecografía renal y medido el volumen vesical, se le permite que orine, y se mide nuevamente el volumen vesical (los primeros 5 minutos post micción). El volumen miccional normal es entre 65 % y 100% de la CVE y residuo normal < 10% del volumen premiccional o < 20 ml.
- Uroflujometría con electromiografía de superficie perineal y medición de residuo post miccional: estudio no invasivo en caso de enuresis primaria o secundaria no Monosintomática, con alta sospecha de trastorno miccional con disfunción del tracto urinario inferior.

Derivación a subespecialistas: según las comorbilidades que se encuentren, puede que se requiera evaluación por neurólogo, otorrinolaringólogo, gastroenterólogo, urólogo o expertos en trastornos del sueño.

TRATAMIENTO

La prevalencia de la enuresis disminuye con la edad, por lo que se cuestiona si realmente es necesario que el niño sea evaluado y reciba un tratamiento. La respuesta es sí, requiere de evaluación porque, en primer lugar, la enuresis es un síntoma, pero no un diagnóstico. Tras una evaluación médica especializada, pueden sospecharse otros problemas urológicos subyacentes y se pueden iniciar más estudios. En segundo lugar, la enuresis suele asociarse a un bajo rendimiento escolar y a una disminución de la calidad de vida, la autoestima y el desarrollo psicosocial. Un estudio mostró una mejora significativa de la autoestima con puntuaciones más altas de autoconcepto tras 6 meses de tratamiento con desmopresina o terapia con alarmas. Por último, la enuresis puede persistir hasta la edad adulta si no se trata adecuadamente.

Luego de realizar la evaluación inicial y el primer control con los exámenes básicos, se tendrá una aproximación a la etiología de la enuresis. Es importante mencionar al niño y sus padres que no existe un tratamiento único para la enuresis,

y que ninguno es 100% efectivo, que el periodo mínimo de tratamiento es sobre los 3 a 6 meses y que la tasa de recaída una vez suspendido el tratamiento es elevada. En general se recomienda no iniciar ningún tratamiento antes de los 6 años.

1. Terapia conductual:

- Reafirmar y reforzar la autoestima del paciente, explicar el resultado de la evaluación inicial y exámenes realizados.
- Consenso familiar de no culpar ni ridiculizar al niño, entender la condición.
- Corregir previo a cualquier inicio de tratamiento, constipación, trastorno miccional diurno y cualquier comorbilidad asociada.
- Intentar disminuir la ingesta de líquidos progresivamente durante el día, suspendiendo la ingesta de líquidos al menos 1 hora antes de ir a dormir.
- Orinar siempre después de la última comida del día e inmediatamente antes de apagar la luz para dormir.
- En la última comida del día, intentar elegir preparaciones mas "secas", es decir no sopas, jaleas, etc.

Numerosos estudios demuestran que terapias conductuales como, despertar al niño para orinar durante la noche, restringir la ingesta de líquidos antes de dormir, hacer calendarios con sol y lluvia, etc., son un coadyuvante para los otros tratamientos, pero como manejo único tienen escasos resultados.

2. Alarma de enuresis:

Sistema que, a través de un sensor de humedad puesto en la ropa interior, capta la primera emisión de orina, y activa una alarma de sonido, vibratoria o ambas. Se basa en la teoría conductual a través de reflejos, creando asociación entre:

- distensión vesical → micción
- sonido de alarma → despertar

para convertirse finalmente a través de un reflejo condicionado en:

- distensión vesical → despertar

Debe usarse todas las noches en forma continua, por al menos 3 meses. Inicialmente el niño debe dormir en la misma pieza o muy cerca de un adulto que lo despierte completamente al sonar la alarma. Requiere de una alta motivación del niño y mucho apoyo familiar.

La tasa de respuesta es de un 60 a 80% y tiene el más bajo índice de recaída entre los tratamientos para enuresis, 5 a 30%. Si luego de 3 meses no hay respuesta, más de 14 noches secas, su uso debe suspenderse.

3. Desmopresina:

Es el análogo sintético de la hormona antidiurética. Es un medicamento bastante seguro teniendo como efecto secundario importante, cuando no se realiza la restricción de líquidos recomendada, un cuadro de hiponatremia secundaria y convulsiones, asociado a intoxicación acuosa.

Tiene indicación en los pacientes con poliuria nocturna, con éxito entre 60 a 70%, pero una tasa de recaída aproximadamente de 30% al suspender tratamiento. También puede usarse como medida de emergencia, frente a actividades que incluyan dormir fuera de casa, por ej. campamentos, vacaciones, etc. En este caso se debe haber probado su eficacia al menos un mes antes del evento.

La desmopresina debe ingerirse alejado de las comidas, no se debe tomar líquidos desde 1 hora antes del medicamento hasta 8 horas después. Se debe tomar una hora antes de dormir. No recomendado cuando no exista una adecuada supervisión de un adulto, que asegure las horas sin ingerir líquidos.

Existen presentaciones en comprimidos de 0,1 mg y 0,2 mg, y la presentación melt, un liofilizado oral de 0,12 mg que tiene la ventaja que se disuelve en la boca. La presentación en inhalador nasal no está indicada en el tratamiento de la enuresis.

Prescripción: iniciar con dosis de 0,2 mg, y reevaluar respuesta al mes de uso. Si ha logrado al menos 14 noches secas, se reevalúa a los 3 meses de uso y según el resultado se puede aumentar la dosis o mantener hasta completar 6 meses de tratamiento. A mayor dosis, mayor debe ser la precaución en relación a la ingesta de líquidos.

Esquema de suspensión: luego de 6 meses, se recomienda intentar disminución progresiva bajando a la mitad de la dosis o días alternos. Según respuesta, mantener por 1 a 2 meses con el nuevo esquema. Si al bajar dosis se presenta recaída, se debe volver a esquema inicial.

La desmopresina debe suspenderse en caso de enfermedades intercurrentes que tengan riesgo de alteración electrolíticas, por ej. cuadros gastrointestinales, fiebre, ejercicio intenso, etc.

4. Anticolinérgicos:

El más usado en nuestro medio es la oxibutinina, y tiene indicación en aquellos pacientes en los cuales se haya detectado una vejiga hiperactiva nocturna, con disminución de la capacidad vesical nocturna (peso pañal). Es muy usada en la enuresis no Monosintomática, cuando se asocia a hiperactividad vesical diurna, y también en la enuresis Monosintomática, como tratamiento complementario al uso de alarma o desmopresina, cuando la respuesta ha sido parcial. Como efectos secundarios se describen sequedad de mucosa oral, constipación, rubicundez tipo flushing. Debe usarse con precaución en pacientes con antecedente de infección urinaria, mal vaciamiento vesical con residuo post miccional aumentado, baja frecuencia miccional y constipación.

5. Imipramina: antidepresivo tricíclico.

Durante muchos años fue el medicamento mas usado en enuresis dado a su bajo costo, sin embargo, el elevado riesgo

de efectos secundarios graves en la esfera cardiológica y la aparición de mejores alternativas y mayor conocimiento de la etiología, lo han relegado a la tercera línea terapéutica, y más bien como coadyuvante en casos resistentes a los otros tratamientos.

Su mecanismo de acción no ha sido totalmente aclarado, algunos estudios muestran un efecto anticolinérgico y otros un aumento en los valores de ADH plasmática y urinaria.

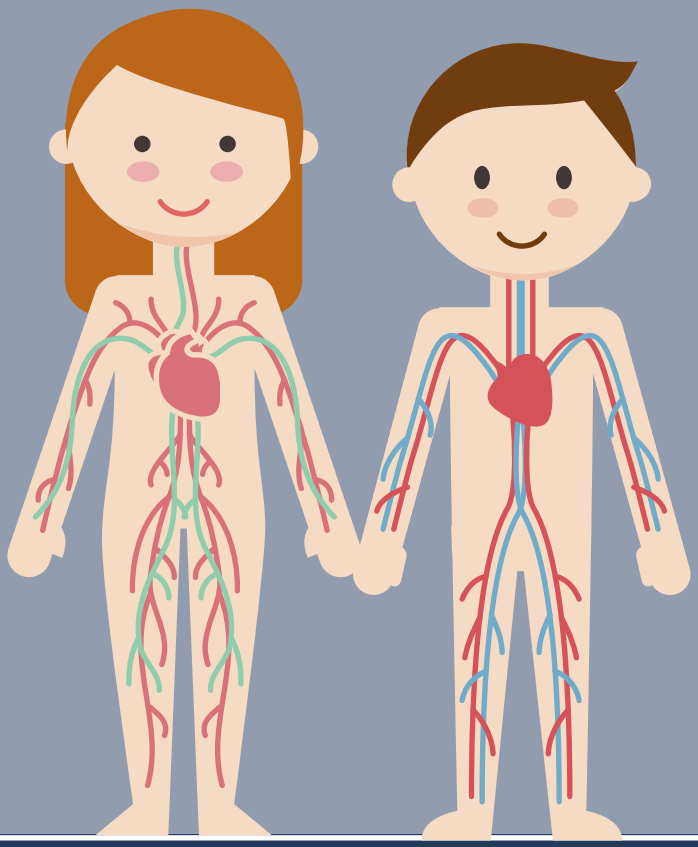
La cardiotoxicidad ha llevado a varios autores a recomendar la realización de un ECG previo a su uso, a pesar de que no existan antecedentes personales ni familiares de alteraciones cardiovasculares. Otros efectos secundarios descritos son vómitos, cambios de carácter e insomnio.

PUNTOS CLAVES

- **La enuresis es una condición frecuente, poco comprendida por los padres y la familia, con un alto impacto psicosocial en los niños.**
- **El pediatra debe incorporar en la supervisión de niño sano mayor de 5 a 6 años, un par de preguntas simples que le permitan diagnosticar esta condición, para su adecuado estudio y tratamiento.**
- **Es fundamental una evaluación inicial que incluya una acuciosa anamnesis, examen físico, cartilla miccional diurna, cartilla peso pañal nocturno, registro de frecuencia de enuresis, examen de orina completa.**
- **Mayores estudios sólo son necesarios en casos de enuresis no Monosintomática.**
- **Las opciones terapéuticas deben ser explicadas y consensuadas con la familia y el niño, para lograr la mejor adherencia y motivación.**
- **Ningún tratamiento es curativo 100%.**
- **La mejor opción terapéutica es la alarma de enuresis, pero requiere mucha motivación familiar y del niño.**
- **En segundo lugar y dependiendo de la orientación etiológica, la alternativa terapéutica es la desmopresina.**
- **En casos con mala respuesta o respuesta parcial, se debe asociar 2 o más tratamientos (alarma + desmopresina, desmopresina + anticolinérgicos, alarma + desmopresina + anticolinérgicos).**

Referencias

1. Goessaert AS, Schoenaers B, Opdenakker O, et al. Long-term follow-up of children with nocturnal enuresis: increased frequency of nocturia in adulthood. J Urol 2014; 191: 1866-70.
2. Austin PF, Bauer SB, Bower W, et al. The standardization of terminology of lower urinary tract function in children and adolescents: update report from the standardization committee of the International Children's Continence Society. Neurourol Urodyn 2016; 35: 471-81.
3. Franco I, von Gontard A, De Gennaro M; International Children's Continence Society. Evaluation and treatment of nonmonosymptomatic nocturnal enuresis: a standardization document from the International Children's Continence Society. J Pediatr Urol 2013; 9: 234-43.
4. Rittig S, Schaumburg HL, Siggaard C, et al. The circadian defect in plasma vasopressin and urine output is related to desmopressin response and enuresis status in children with nocturnal enuresis. J Urol 2008; 179: 2389-95.
5. Dhondt K, Raes A, Hoebeke P, et al. Abnormal sleep architecture and refractory nocturnal enuresis. J Urol 2009;182(4 Suppl):1961-5.
6. Jørgensen CS, Kamperis K, Walle JV, et al. The efficacy of standard urotherapy in the treatment of nocturnal enuresis in children: A systematic review. J Pediatr Urol. 2023 Apr;19:163-172.



Cardiología

Cardiopatías congénitas

Soplos cardíacos

Dolor precordial






Cardiopatías congénitas

DR. CRISTIAN CLAVERÍA R.
Departamento de Cardiología Pediátrica
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 enlentecido (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 antenatal 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 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 cardíacas 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 Pontifica 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 cardíacas en este grupo de pacientes y aproximadamente el 35% corresponden a recién nacidos, grupo de alta complejidad y riesgo.

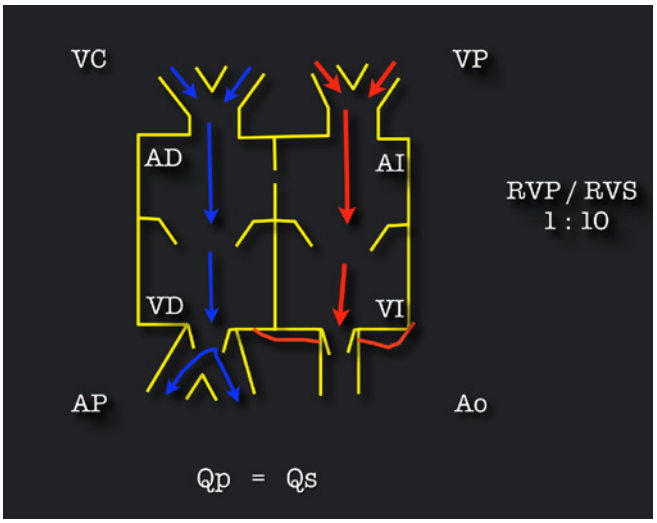
Respecto a los métodos de detección de las cardiopatías congénitas, los diferentes métodos de screening aún son poco sensibles, como por ejemplo, la medición de la saturación arterial de oxígeno y presión arterial en las cuatro extremidades. Las CC pueden estar "enmascaradas" por un periodo variable 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 cardiaca 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 (Qp) es igual al flujo sistémico (Qs), graficado como la siguiente relación 1:1 **(Qp = Qs)**.



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: forman oval permeable

DAP: ductus arterioso permeable

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 anatómica 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 CARDIOGÉNICO**. 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 (Qp) con respecto al flujo sistémico (Qs) con una relación Qp:Qs < 1.

El **SHOCK CARDIOGENICO** se explica desde el punto de vista fisiopatológico por un compromiso grave 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 oxigeno 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 Tricuspidea que presentan hemibloqueo izquierdo anterior (eje eléctrico del QRS entre - 30º y - 120º).
- **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 sobrevida 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. (Qp > > Qs)

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 Qp : Qs > 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 cardiaca, mal incremento pondoestatural, dificultad respiratoria, palidez, mala perfusión sistémica entre otros.

Canal auriculoventricuar: 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 cardiaco congénito denominado **canal auriculoventricular** completo o defecto de la **"cruz del corazón"**.

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.

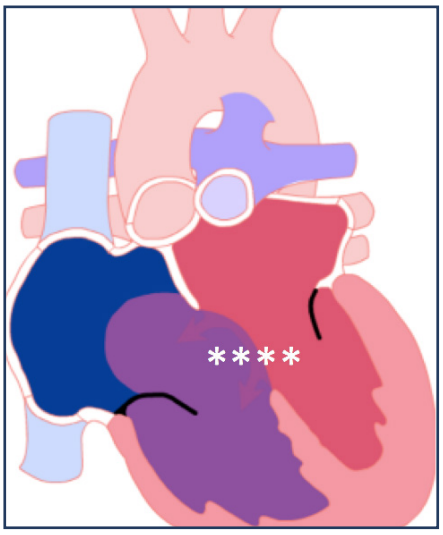
Los pacientes con diagnóstico de Síndrome de Down se caracterizan por presentar algún defecto cardiaco hasta en el 40 % de ellos, donde el canal auriculoventricular completo es el más característico. En esta CC se produce hiperflujo pulmonar significativo y precoz responsable de toda la clínica de insuficiencia cardiaca. 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: 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 cardiaca. 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 cardiaco por punción percutánea de la arteria femoral, un dispositivo tipo “resorte o coil” que ocluye el ductus en forma endovascular.

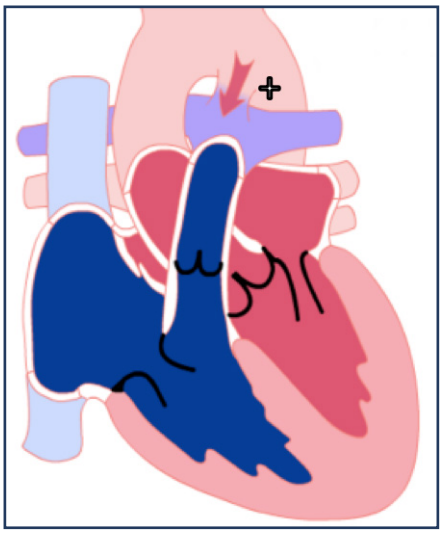
2 Cardiopatías Congénitas con Cortocircuito derecha - izquierda (Qp < < Qs)

Estas CC se caracterizan por presentar una relación Qp : Qs < 1, el flujo pulmonar esta 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 nivel auricular o interventricular que permita este cortocircuito de derecha a izquierda.

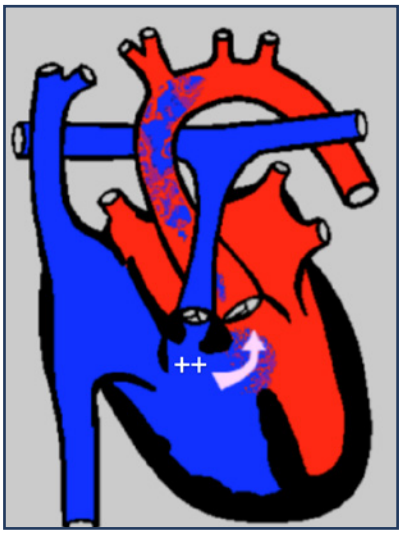
Dentro de este grupo de CC, la más frecuente en la edad pediátrica corresponde a la **Tetralogía de Fallot**, que se caracteriza por presentar 4 defectos asociados: una CIV por donde se produce el cortocircuito de derecha a izquierda, válvula aórtica mal alineada (dextroposición aórtica) que se desplaza hacia la derecha por el defecto interventricular (cabalgamiento aórtico), obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho (estenosis valvular o sub valvular 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 esta 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



CANAL AURICULOVENTRICUAR



DUCTUS ARTERIOSO PERSISTENTE



TETRALOGÍA DE FALLOT

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

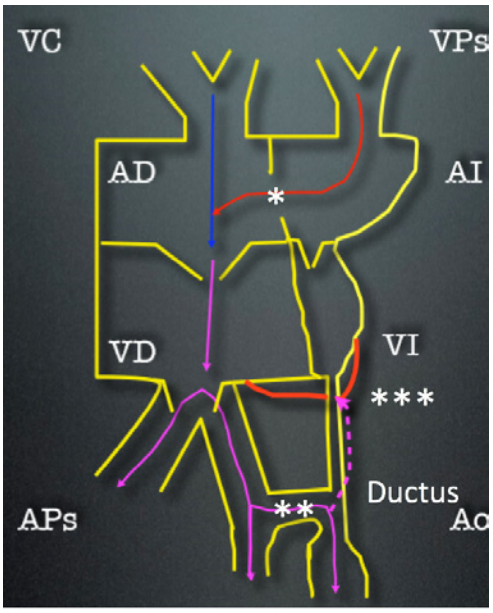
Se caracterizan por el compromiso de las diferentes estructuras del lado izquierdo del corazón y sus conexiones. Éstas no se encuentran bien desarrolladas o no pueden cumplir a cabalidad su función de bombear y dirigir la sangre oxigenada hacia el territorio vascular sistémico. Desde el punto de vista fisiopatológico, se caracterizan por una relación Qp : Qs > 1, Qp >>> Qs. 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 esta 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 cardiaca 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 (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 gravedad 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 cardiaca, 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 cardiaca, 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.



SÍNDROME DE HIPOPLASIA DE CORAZÓN IZQUIERDO

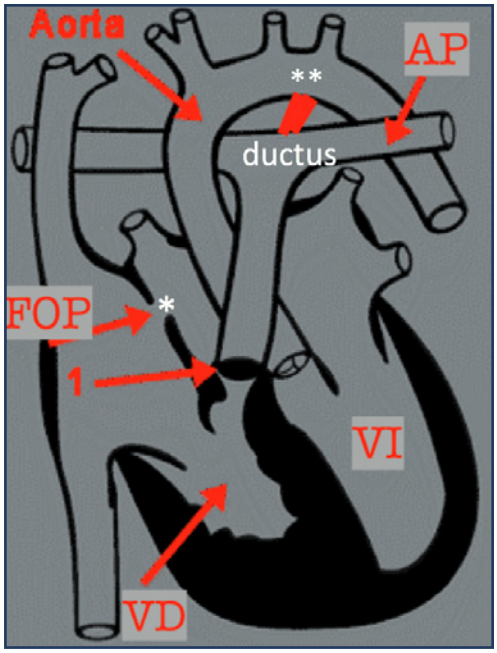
4 Cardiopatías Congénitas Obstructivas Derechas

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 fisiopatológico, se caracterizan por una relación Qp : Qs < 1, Qp <<< Qs.

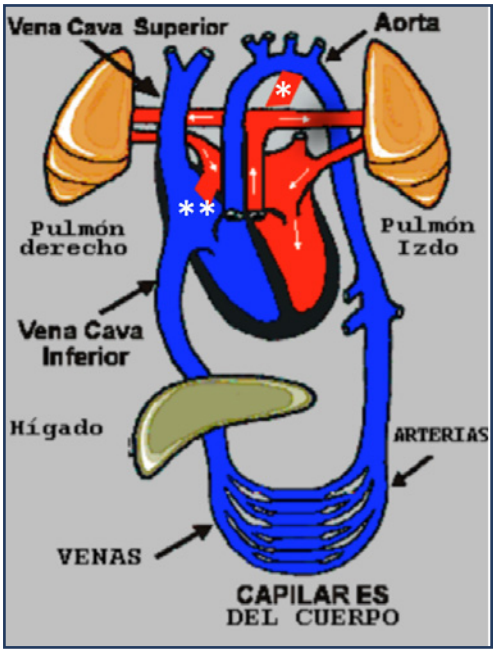
Dentro de este grupo podemos mencionar: **hipoplasia del ventrículo derecho, estenosis o atresia valvular pulmonar, atresia valvular tricuspidea**, entre otras. Es fundamental en estas CC extremas, para que sean compatibles con la vida, que se establezca un sistema de doble cortocircuito: cortocircuito 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 formen 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

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 gravemente 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



ESTENOSIS O ATRESIA VALVULAR PULMONAR



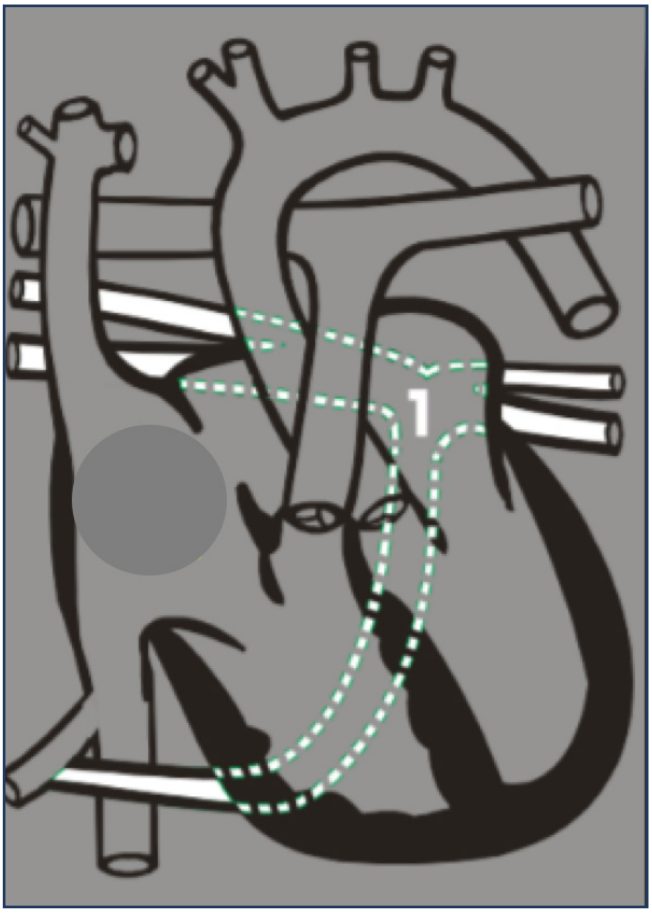
TRANSPOSICIÓN DE GRANDES ARTERIAS

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 consistente 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 formen 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

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 ANÓMALO 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 supradiafragmáticas (vena innominada, vena cava superior, entre otras) o infradiafragmáticas (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 ANÓMALO 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.



DRENAJE VENOSO ANOMALO PULMONAR

Soplos cardiacos en pediatría

DR. CRISTIAN CLAVERÍA R.
Departamento de Cardiología Pediátrica
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.

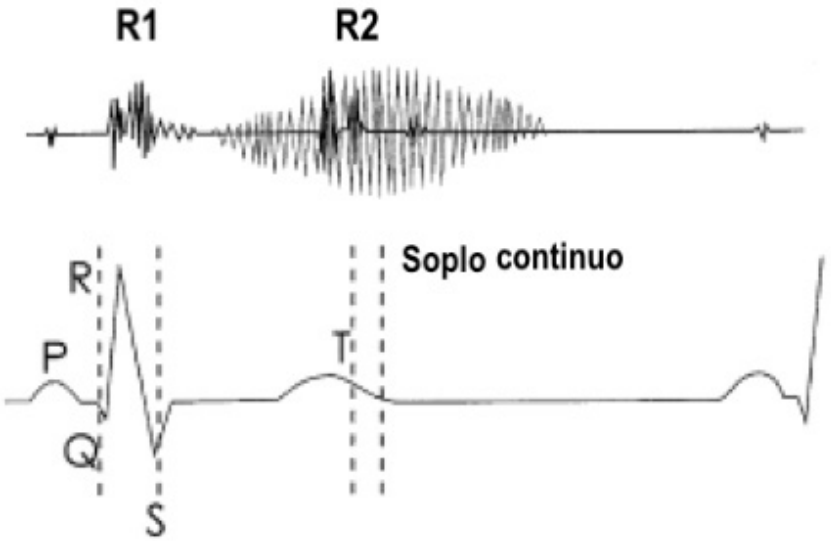
El SC es un signo clínico que, de acuerdo a sus características clínicas, puede orientar a la presencia de un defecto cardiaco. Los SC pueden agruparse en Inocentes o Patológicos. El examen físico completo y la adecuada auscultación cardiaca nos permiten diagnosticar la gran mayoría de los SC y poder diferenciar si son **inocentes** o **patológicos**.

CLÍNICA

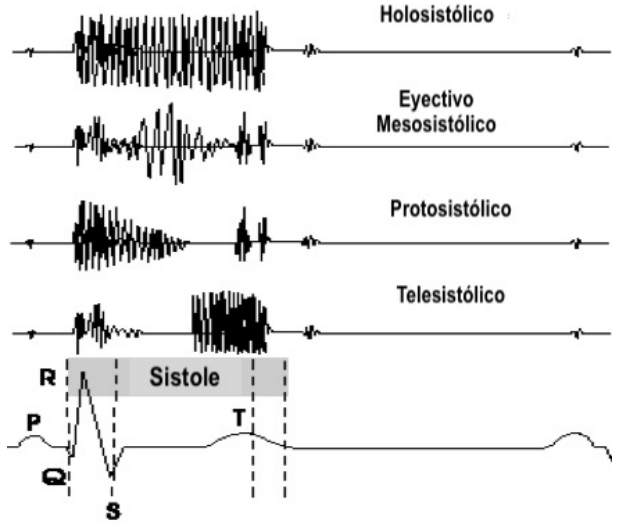
La adecuada caracterización del SC es fundamental. Elementos clínicos a considerar:

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.

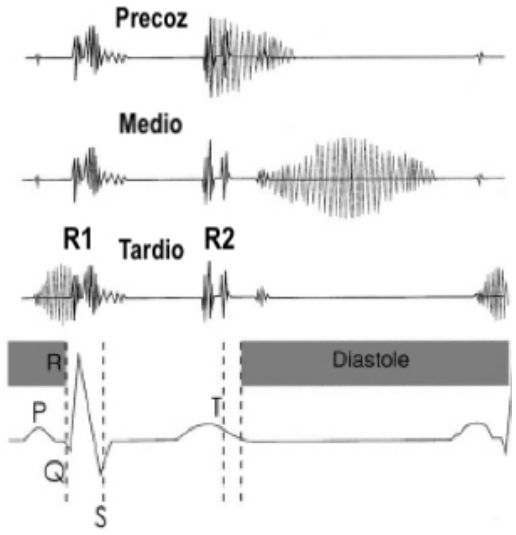
SOPLO CONTINUO



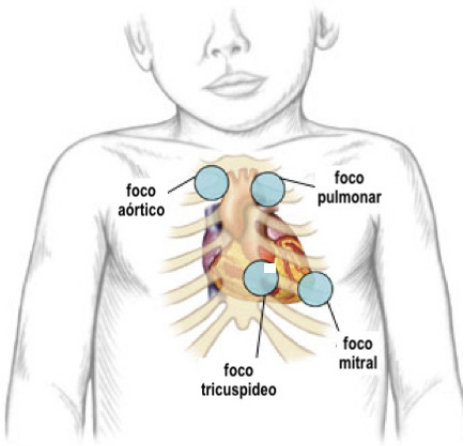
SOPLOS SISTOLICOS



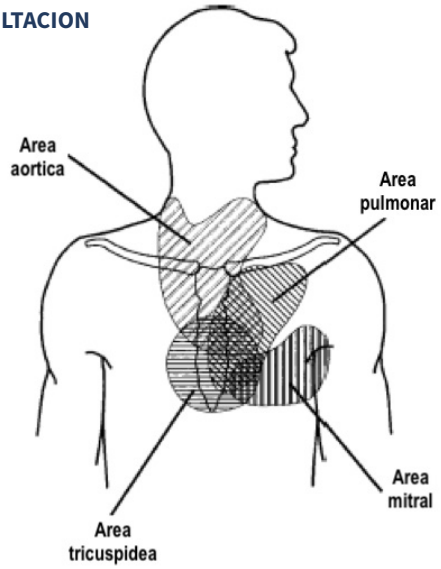
DIASTOLE



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 ≤ Grado III, foco de máxima auscultación borde para esternal izquierdo bajo, 5º espacio intercostal izquierdo, bien localizado no irradiado. Se hace más evidente con estados híper dinámicos como la 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 ≤ 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 ≤ 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 ≤ Grado II, bien localizado al espacio supra esternal, no irradiado.
- **Soplo flujo pulmonar,** se presenta generalmente en preescolares y escolares, soplo sistólico eyectivo, bien localizado foco pulmonar no irradiado de intensidad ≤ Grado II.
- **Hum venoso,** soplo continuo de intensidad ≤ Grado III, bien localizado al espacio supra clavicular 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 (≤ 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.

TRATAMIENTO

¿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 Pediátrica
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 cardiaca:** (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 Cardiaca:** 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 aortica o pulmonar grave 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.

EVALUACIÓN

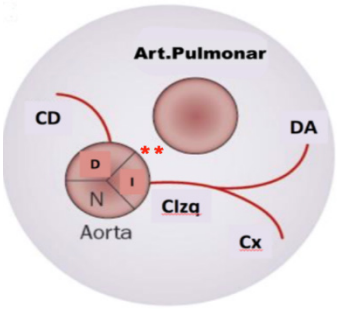
Historia

- 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 cardiaco:
  - 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:
  - Cardiaco: asociación con ejercicio, síncope, mareos, vértigo, cambio de color, palpitaciones, sudoración y náuseas, historia familiar de enfermedad cardíaca.

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.



ABREVIATURAS USADAS EN LAS IMÁGENES

CD: coronaria derecha

CIZQ: coronaria izquierda

DA: coronaria descendente anterior, rama de la coronaria izquierda.

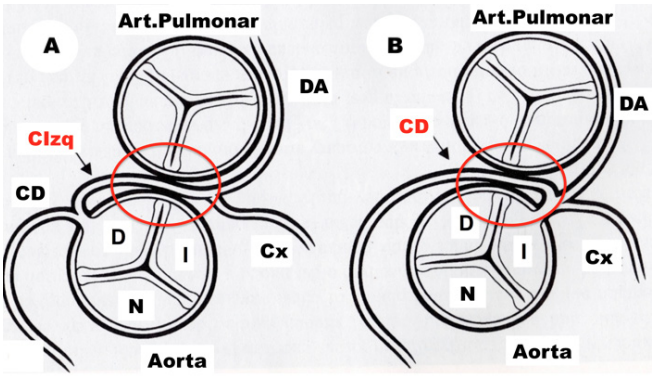
CX: circunfleja, rama de la coronaria izquierda.

D: velo coronario derecho de la válvula aórtica

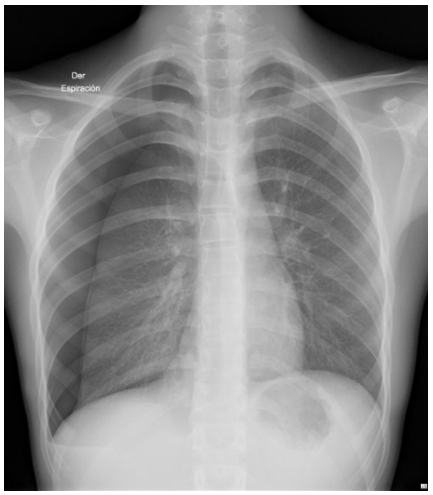
I: velo coronario izquierdo de la válvula aórtica

N: velo no coronario de la válvula aórtica

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 cardiacas 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 a producir un aumento en el gasto cardiaco, para suplir el aumento de las demandas energéticas de los músculos involucrados en la actividad física. Este aumento del gasto cardiaco 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.



- 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 **(RADIOGRAFÍA).**



RADIOGRAFÍA.
NEUMOTÓRAX ESPONTÁNEO

- 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.

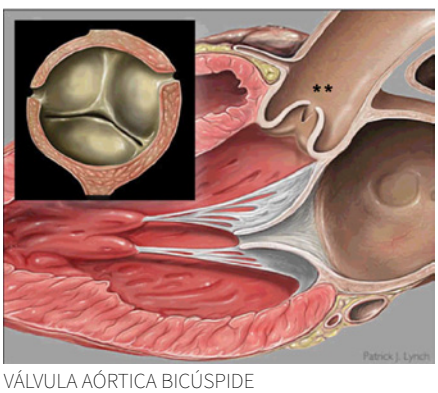
Examen físico (40 a 60 % es normal)

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 área pequeña.
- Auscultación cardíaca: frecuencia, ritmo, soplos, definiendo claramente sus características, galope, frotes 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 en 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 cardiaco 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.



VÁLVULA AÓRTICA BICÚSPIDE

Exámenes complementarios y derivación al especialista

- Según historia clínica (anamnesis, antecedentes personales y familiares), examen físico completo o si el dolor es de gran intensidad 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 limitada de la arritmia. Si el episodio arrítmico se prolonga en el tiempo va a producir una disminución significativa del débito cardiaco 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.

- 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

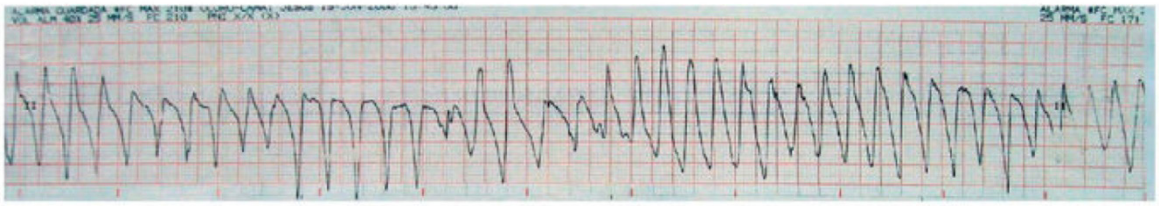
CONCLUSIÓN

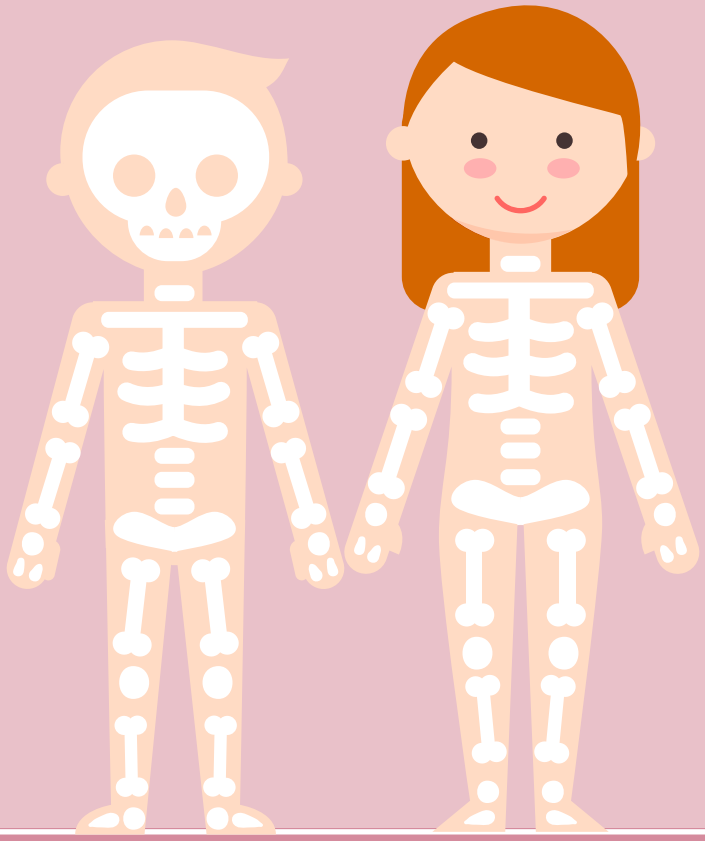
El dolor precordial en pediatría generalmente es una condición benigna y de causa no cardiológica. La gran mayoría de los pacientes con DP, sobre el 80% está libre de este síntoma a los 3 años de seguimiento. La mortalidad asociada es 0% y la tasa de hospitalizaciones por esta causa es 0%.

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 electro-cardiograma.**

TAQUICARDIA VENTRICULAR, TORSADE DE POINTES





Traumatología

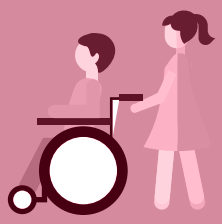
Displasia de caderas

Claudicación

Infecciones osteoarticulares

Patología ortopédica frecuente

Fracturas y esguinces









Displasia del desarrollo de la cadera

DRA. ANGÉLICA IBÁÑEZ L.
Traumatología y Ortopedia infantil
Departamento de Traumatología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definición

La Displasia del Desarrollo de la Cadera (DDC) es una alteración del desarrollo de esta articulación durante la etapa embrionaria.

Para que haya un desarrollo normal de la articulación de la cadera debe existir un balance en el crecimiento del acetábulo, a través del cartílago tri-radiado y de una cabeza femoral bien centrada. El acetábulo y la cabeza femoral provienen del mismo tejido mesenquimático primitivo. En la semana 11 de desarrollo embrionario, la cadera está completamente formada, por lo que es el primer momento en que puede luxarse. Desde entonces la epífisis continúa creciendo hasta el término del crecimiento.

El desarrollo de la cadera estará influenciado por las fuerzas que pasen a través de ella, es decir, las fuerzas musculares y la carga.

Existen 2 grandes categorías: la displasia *teratológica*, la que está asociada a sindromes u otras malformaciones severas como artrogriposis múltiple, mielomeningocele y otras enfermedades neuromusculares. Y la segunda categoría que es la idiopática, que es a la que nos referiremos en este capítulo.

ANATOMÍA

La articulación de la cadera es del tipo “ball and socket”, y está formada por el acetábulo y la epífisis y metáfisis proximal del fémur.

El acetábulo está formado por los huesos ilíaco, isquion y pubis, separados durante el crecimiento por el cartílago tri-radiado, lugar en donde se produce el crecimiento. El cartílago hialino del acetábulo es muy celular, y se continúa hacia el borde con una estructura fibro-cartilaginosa: el labrum acetabular. La cápsula articular se inserta sobre el labrum. La profundidad y forma del acetábulo se desarrollan desde la etapa intra-uterina hasta los 8 años de edad, y está determinado por la presencia de una cabeza femoral esférica bien centrada.

EPIDEMIOLOGÍA

- La DDC es una de las afecciones ortopédicas más frecuentes: 0,3 a 3% de la población.
- En Chile la incidencia es de un 2 a 3% de los recién nacidos vivos.
- La gran mayoría son detectables al momento de nacer.
- El 60% de las displasias son en el lado izquierdo, el 20% en el lado derecho, y el 20% bilateral.

FACTORES DE RIESGO

Existen factores genéticos y situaciones que disminuyan el espacio dentro del útero. Es así como se conocen los siguientes factores de riesgo:

- **Factores genéticos**
  - Antecedentes familiares: es el más importante. Un hijo de madre con DDC tiene una probabilidad de un 17% de tener displasia si es niña y un 6% si es niño. Los hermanos de niños con DDC tienen un 36% de probabilidades.
  - Racial: las razas con mayor incidencia son la blanca, polinésicos, esquimales.
  - Género: más frecuente en mujeres 6 a 8:1 (M/H).
- **Factores mecánicos:** factores que disminuyen el espacio dentro del útero.
  - Oligohidroamnios
  - Presentación podálica
  - Primiparidad
- **Factores asociados:**
  - Tortícolis congénita
  - Metatarso varo

ANATOMÍA PATOLÓGICA

La cadera normal del recién nacido presenta una congruencia estrecha entre el fémur y el acetábulo, lo que hace muy difícil de luxar, dada la tensión que se genera por una película de líquido sinovial.

En la cadera displásica, en cambio, se pierde esta relación, y la cabeza femoral puede deslizarse fuera del acetábulo con una maniobra de Barlow, generándose una sensación palpable de "resalte de salida".

Se producen cambios anatómicos a nivel del acetábulo: mayor profundidad y un techo acetabular más inclinado. El limbo es alargado y evertido en su extremo superior, donde el acetábulo es de contorno elipsoídeo en vez de redondo, por lo cual la cabeza no queda totalmente cubierta por acetábulo. La cápsula es laxa y puede adquirir una forma de un reloj de arena.

En el fémur se produce anteversión femoral y cambios en la forma de la cabeza, secundarios a presiones alteradas.

Cuando una cadera está luxada y el diagnóstico se hace tardíamente (mayor de 6 meses) existen algunas estructuras anatómicas que obstruyen la reducción de la cabeza femoral:

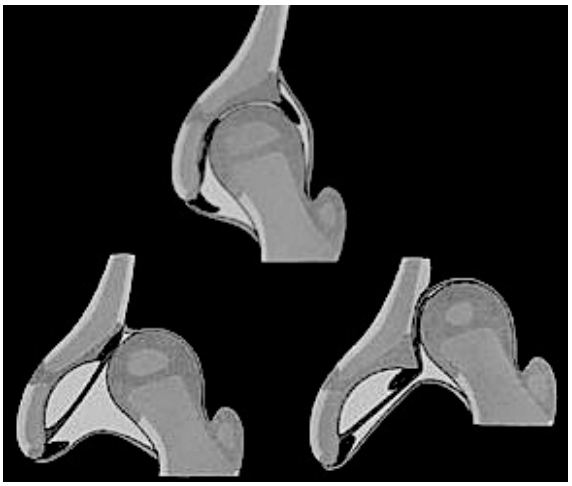
- Tendón iliopsoas
- Cápsula articular en reloj de arena
- Ligamento redondo
- Neolimbus
- Ligamento transverso

Existen distintos grados de displasia:

Displasia acetabular: la cabeza femoral se encuentra en una posición normal.

Subluxación de cadera: la cabeza femoral se encuentra parcialmente descubierta, es decir mantiene una relación parcial con el acetábulo.

Luxación de cadera: la cabeza femoral se encuentra sin relación con el acetábulo.



DIAGNÓSTICO

A pesar de que el diagnóstico se realiza en muchos casos en la etapa de recién nacido, con el examen físico, es necesario realizar un screening con imágenes a todos los niños.

Este screening puede realizarse con ecografía, como en algunos países europeos o con radiografía como se realiza en Chile a todos los niños de 3 meses.

Se deben identificar los factores de riesgo que tenga el paciente, de manera de intentar un diagnóstico más precoz, es decir antes del mes de vida y así comenzar con el tratamiento en ese momento.

Diagnóstico: Clínica

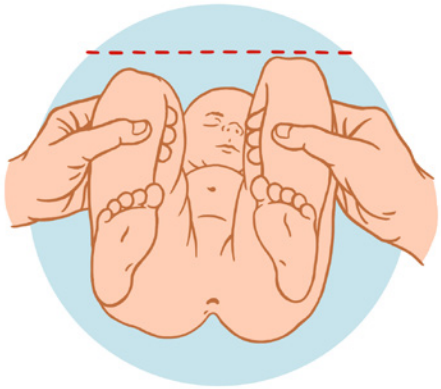
Como ya se ha puntualizado, primero se debe recoger la historia, con énfasis en los factores de riesgo ya mencionados.

Dentro de los signos en el examen físico, se han descrito decenas de ellos para detectar en forma precisa la DDC. A continuación, se describen los signos de mayor utilidad clínica práctica:

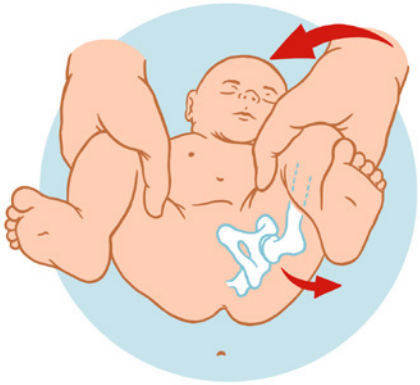
- **Columna:** debe descartarse signos de espina bifida oculta, como fositas, manchas, zonas de pelos en la línea media.
- **Simetría de las extremidades:** con estas extendidas, se observa la longitud y simetría de los pliegues. Se debe

destacar que la asimetría de pliegues puede sugerir DDC, pero no es patognomónica.
- **Signo de Galeazzi:** se realiza en decúbito supino, con las caderas y rodillas flectadas. Se considera positivo si las rodillas no están al mismo nivel, lo que puede traducir una cadera luxada o un fémur corto.
- **Abducción de las caderas:** en forma normal la abducción debe ser simétrica y al menos de 60°.
- **Signo de Ortolani:** en decúbito supino, las caderas flectadas, se realiza una abducción y se empuja el trocánter mayor hacia delante, con el fin de reducir una cadera que pudiera estar luxada. Se siente en la mano, la sensación de reducción al pasar la cabeza por el borde del acetábulo.
- **Signo de Barlow:** en la misma posición anterior, se adduce la cadera y se realiza una compresión axial. Cuando el signo es positivo, se siente en la mano la sensación de salida de la cabeza femoral por el borde del acetábulo. Tanto este signo como Ortolani se realizan de una cadera a la vez para poder tener la sensibilidad en la mano si estos son positivos.
- **Pies:** observar signos de Metatarso Varo: el borde lateral del pie es curvo, en vez de ser recto.

SIGNO DE GALEAZZI



SIGNO DE ORTOLANI Y BARLOW



Diagnóstico: Imagenología

Radiografía

En el recién nacido o lactante menor de tres meses la realización e interpretación correcta de una radiografía de pelvis es difícil.

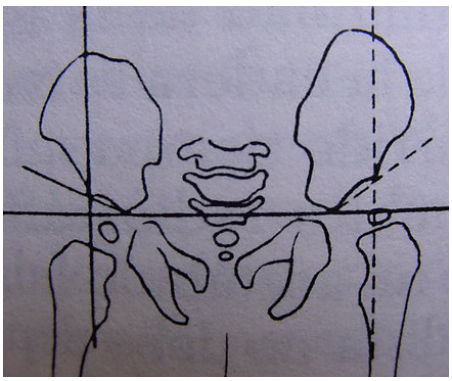
El núcleo de osificación proximal del fémur aparecerá en el 80% de los niños chilenos entre los 4 y 6 meses de vida. Si a los 10 meses no está presente investigar hipotiroidismo o displasia epifisiaria.

La radiografía debe ser tomada en decúbito dorsal, con el niño tranquilo y ambos miembros inferiores extendidos, paralelos, simétricos y con los tobillos en 0° (en ángulo recto con respecto al plano de la mesa).

La radiografía debe ser simétrica para poder ser interpretada. Esta se observa en la simetría del ancho del ala ilíaca, tamaño del agujero obturador y forma del extremo proximal del fémur.

En la radiografía de pelvis AP se pueden trazar muchas líneas y realizar mediciones, dentro de las que destacan las siguientes:
- Línea de Hilgenreiner: se traza por el borde superior de ambos cartílagos trirradiados.
- Línea de Perkins: línea vertical, perpendicular a la línea de Hilgenreiner que pasa por el borde externo del cotilo.
- Angulo acetabular: se mide entre la línea de Hilgenreiner y una línea tangente al borde acetabular. Este ángulo mide alrededor de 30° en el recién nacido y va disminuyendo aproximadamente 1° por mes, para llegar a ser alrededor de 20° en el niño de 1 año.
- Cuadrantes de Ombredanne: entre las líneas de Hilgenreiner y Perkins determinan 4 cuadrantes. El núcleo epifisiario debe ocupar normalmente el cuadrante ínfero medial.
- Si el núcleo epifisiario no está presente, se puede estimar la localización de la cabeza femoral, observando el lugar donde la línea de Perkins interfecta a la metáfisis. Si el corte deja, al menos, un tercio hacia medial, se trata de una cadera en posición normal. Si, queda menos de un tercio de la metáfisis por medial, se trata de una cadera, subluxada o luxada.
- Arco de Shenton: línea curva armónica entre el borde inferior del cuello y el borde superior del agujero obturador. Su "quiebre" se ve en subluxaciones, luxaciones, alteraciones en la dirección del cuello o en radiografías mal tomadas.
- Gota de Koehler: se forma en la pared medial del acetábulo y se desarrolla en forma de gota, si la cadera está bien centrada. En caderas displásicas, el ancho de la gota es mayor.

RADIOGRAFIA DE PELVIS AP CON LÍNEAS Y MEDICIONES CORRESPONDIENTES

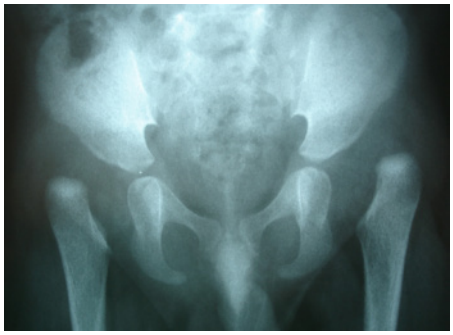


De esta manera, podemos catalogar la cadera como:
1. Normal
2. Displasia acetabular
3. Subluxación
4. Luxación

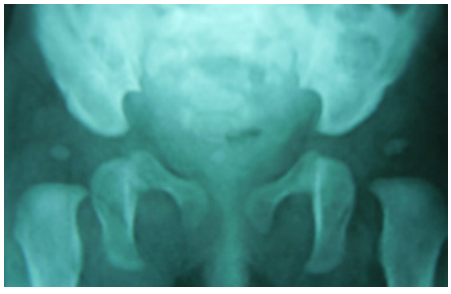
DISPLASIA ACETABULAR



SUBLUXACIÓN AMBAS CADERAS



LUXACIÓN AMBAS CADERAS



Ecografía

La ecografía de cadera del RN y lactante menor ha sido impulsada y divulgada principalmente por el Dr. Reinhard Graf, de Austria en 1980, y en EEUU por H. Theodore Harcke en 1984.

De acuerdo con Graf "la ultrasonografía de la cadera ha mejorado decisivamente el diagnóstico al posibilitar la visualización de las estructuras, no osificadas de la cadera del lactante, como también los movimientos de la cabeza femoral en el cotilo."

Se usan transductores lineales de 5.0 MHz (lactantes > 3 meses) y 7.5 MHz (RN). Se obtiene una imagen estática de las caderas, la cual debe cumplir ciertos parámetros para ser interpretables:
- Borde inferior del hueso ilíaco
- Plano adecuado, no anterior ni posterior
- Se debe ver el labrum acetabular

Cuando una imagen es interpretable, cualquier persona que conozca la técnica, la puede medir y hacer diagnóstico.

Las estructuras anatómicas deben ser identificadas según una secuencia bien precisa:
1. Límite osteocartílaginoso
2. Cabeza femoral
3. Repliegue capsular
4. Cápsula articular)
5. Labrum acetabular:
6. Situación standard: desde lateral hacia medial el contorno de la cabeza sería:
   a) Labrum
   b) echo cartilaginoso
   c) techo óseo
7. Ceja

Clasificación ecográfica:

- **Tipo I:** cadera madura. El techo óseo está bien desarrollado. La ceja ósea es aguda o roma. El techo cartilaginoso es envolvente y cubre la cabeza.
- **Tipo II:** cadera centrada. Techo óseo deficiente. Ceja ósea redondeada. Techo cartilaginoso envolvente. La cobertura total (techo óseo + techo cartílaginoso) mantiene la cabeza en el cotilo.
- **Tipo III:** cadera descentrada (luxada) Techo óseo malo. Ceja ósea plana. Techo cartílaginoso desplazado hacia craneal.
- **Tipo IV:** articulación descentrada. La cabeza femoral desplaza el techo cartílaginoso no hacía craneal, sino hacia caudal, hacia el cotilo primitivo.

Las caderas III y IV son caderas luxadas.

Es controvertido el uso de ecografía para el diagnóstico y seguimiento de los pacientes con DDC. Existen trabajos que la apoyan, del punto de vista médico, ya que ha demostrado

ser más precoz y sensible, y hay estudios como el de Gray et al. que evalúan el aspecto económico de su uso, demostrando ser de menor costo para la familia y los sistemas de salud.

TRATAMIENTO

Mientras más precoz sea el diagnóstico, más precoz será el tratamiento y mayor tiempo tendremos para mejorar las alteraciones anátomo-patológicas de la cadera displásica.

Los objetivos del tratamiento son:
1. Reducción concéntrica de la cadera.
2. Estabilización de la cadera reducida de manera que no se subluxe o se luxe nuevamente.
3. Maduración de los cambios displásicos de la cadera. Esto requiere una cabeza femoral estable y reducida en el acetábulo.

Estos cambios displásicos incluyen: aplanamiento de la cabeza femoral, con acetábulo deforme, y anterversión del cuello aumentada con coxa valga.

a) Pacientes menores de 6 meses:
- Actualmente el método terapéutico de elección en la mayoría de los centros de de Ortopedia Infantil a lo largo del mundo, son la correas de Pavlik.
- En los años 50, Arnold Pavlik, de Checoslovaquia, describió su uso en más de 1000 niños. Su reporte fue de 85% de buenos resultados en caderas luxadas, con una incidencia de 2,8% de necrosis avascular de la cabeza femoral.
- Las correas o arnés de Pavlik es un aparato que permite estabilizar las caderas en abducción y flexión, de manera de lograr caderas estables, para así desarrollar en forma adecuada el acetábulo y la cabeza femoral. Se trata de un método dinámico que permite movimiento de las caderas pero sin aducción ni extensión.
- Las caderas se posicionan gradualmente en 2-4 semanas, llevándose a una flexión de 90-100° y a una abducción de 40-50° (zona de seguridad de Ramsey).
- Las correas de deben usar 24 horas al día en forma ininterrumpida, hasta conseguir una cadera centrada, estable y con parámetros radiológicos aceptables.
- Los controles se realizan con ecografía o radiografía de pelvis AP.
- Si al mes de uso de las correas, no se logra una reducción, se debe abandonar el tratamiento, intentando reducirla, de la manera que se hace en niños mayores.
- Habitualmente el tratamiento se debe abandonar de todas formas alrededor de los 9 meses, ya que el niño deja de tolerar las correas en ese período.
- Se ha reportado éxito de las correas de alrededor de 95% en caderas luxadas.
- Las correas están contraindicadas en los casos de gran desbalance muscular, como artogriposis, Mielomeningocele (nivel L2 a L4).

b) Pacientes de 6 a 12 meses:
- Si el paciente se encuentra en una edad en que ya no tolera las correas de Pavlik, existen otras alternativas de tratamiento, según el grado de displasia que presente el paciente:
  - Displasia acetabular: se indica férula abductora o botas de yeso con yugo.
  - Subluxación o luxación de caderas: se pide una radiografía de centraje (abducción y rotación interna) para comprobar si la cadera se reduce en forma concéntrica. Si es así, se indica un aparato abductor (férula u yesos).
    Si la cadera no centra, se debe realizar una reducción cerrada más tenotomía de adductores, bajo anestesia, en pabellón. Luego se estabiliza la cadera con un yeso pelvipedio en "posición humana": flección de 90 a 100° y abducción de 45 a 60°. Esta inmovilización se mantiene por, al menos, 12 semanas.
    Si no se logra reducir en forma cerrada, se realiza una reducción cruenta de cadera, y se estabiliza de todas formas con un yeso pelvipedio.

c) Pacientes sobre la edad de marcha:
- En niños de esta edad, se ha perdido la oportunidad de realizar un tratamiento ortopédico, en la mayoría de las veces, por lo que se indica un tratamiento más agresivo, ya sea una reducción cerrada o cruenta.
- Existen varios procedimientos quirúrgicos destinados a solucionar los distintos problemas que ocurren en la cadera displásica:
  - **Tenotomía de aductores:** se indica para la contractura en aducción de la cadera. Se realiza una tenotomía del tendón de los músculos aductor mayor y menor. Luego se inmoviliza en abducción por 6 semanas.
  - **Reducción cruenta de caderas:** se realiza para las caderas que no pudieron ser reducidas en forma cerrada. Se hace mediante un abordaje anterior de Smith Petersen. Se identifican las estructuras que obstaculizan la reducción, y se reduce la cadera, realizando una plicatura de la cápsula.
  - **Osteotomías de la pelvis:** se indica en niños sobre los 18 meses, con displasia acetabular persistente. La más usada es la osteotomía de Salter, la que, va a cambiar la orientación del cotilo, para lograr una mejor cobertura de la cabeza femoral.
  - **Osteotomías del fémur:** la más usada es la osteotomía varizante y desrotadora, la que está indicada en casos de aumento del valgo y anteversión femoral.
- Muchas veces es necesario realizar una osteotomía de acortamiento en los casos de una reducción cruenta en niños mayores.

COMPLICACIONES

La más temida y devastadora de las complicaciones es la necrosis avascular de la cabeza femoral. Esta se produce por una abducción forzada de la cadera.

La secuela de esto es una deformidad de la cabeza de distintos grados dependiendo de la cuantía de la cabeza femoral afectada.

PUNTOS CLAVES

- **La displasia de cadera es una patología frecuente en Chile, con una mayor incidencia en pacientes con presentación podálica y antecedente familiar de primer grado.**
- **El diagnostico precoz es fundamental. Se debe derivar todo paciente con alteración al examen físico, presentación podálica o antecedente familiar de primer grado para estudio con ecografía entre 6-8 semanas.**
- **En Chile, se debe realizar una radiografía de pelvis a todo los niños a los 3 meses de vida, en caso de estar alterada se debe derivar a la brevedad para tratamiento.**
- **La primera línea de tratamiento son las correas de Pavlik, que han mostrado ser efectivas y tener una baja tasa de complicaciones.**
- **La complicación más temida es la necrosis avascular de la cabeza femoral.**

Referencias

1. Guía GES: Ministerio de Salud, Chile. Guía GES: Displasia luxante de caderas. 2010; http://www.bibliotecaminsal.cl/wp/wp-content/uploads/2016/04/Displasia-de-Cadera.pdf
2. Moller F, Cañete I, Vidal Olate C, Figueroa M, Navarro R, Ibañez A, Hodgson F. Edad de inicio del tratamiento de la displasia de caderas con correas de Pavlik y displasia residual. Andes pediatr. 2022;93(5): 624-629.
3. Raiman A. Enfermedad luxante de cadera Editorial IKU2003
4. Sacks H, Pargas-Colina C, Castañeda P. Developmental Dysplasia of the Hip: Guide for the Pediatric Primary Care Provider. Pediatr Ann. 2022 Sep;51(9):e346-e352.
5. Weinstein S, Mubarak S, Wenger D. Developmental Hip Dysplasia and Dislocation PART I. J Bone Joint Surg Am. 2003; 9:1824-1832.
6. Weinstein S, Mubarak S, Wenger D. Developmental Hip Dysplasia and Dislocation PART II. J Bone Joint Surg Am. 2003; 10:2024-2035.
7. Dezateux C, Rosendahl K. Developmental dysplasia of the hip. Lancet. 2007;369(9572):1541-52
8. Kotlarsky P. Developmental dysplasia of the hip: What has changed in the last 20 years? World J Orthop. 2015;6(11):88
9. Wientroub S, Grill F. Ultrasonography in developmental dysplasia of the hip. J Bone Joint Surg Am. 2000;82:1004-18.
10. Gray A, Elbourne D, Dezateux C, King D. Economic Evaluation of Ultrasonography in the Diagnosis and Management of Developmental Hip Dysplasia in the United Kingdom and Ireland. J Bone Joint Surg Am. 2005; 11:2473-2479.
11. Nakamura J, Kamegaya M, Saisu T, et al. Treatment for developmental dysplasia of the hip using the Pavlik harness: LONGTERM RESULTS. J Bone Joint Surg Br. 2007;89-B(2):230-5.
12. Sankar WN, Nduaguba A, Flynn JM. Ilfeld Abduction Orthosis Is an Effective Second-Line Treatment After Failure of Pavlik Harness for Infants with Developmental Dysplasia of the Hip: J Bone Joint Surg Br. 2015;97(4):292-7.

Claudicación en niños

DRA. MARÍA JOSÉ POBLETE V.
DRA. FRANCESCA MOLLER M.
DR. GINO MARTÍNEZ S.
DR. FELIPE HODGSON O.
Traumatología y Ortopedia infantil
Departamento de Traumatología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La claudicación o cojera en niños es un motivo de consulta frecuente, con una incidencia estimada de 3,6 por cada 1.000 niños. A menudo, esta condición se presenta como manifestación de una patología dolorosa, representando aproximadamente el 80% de los casos. Sin embargo, también puede ser causada por condiciones no dolorosas, como enfermedades neurológicas, musculares o displasia de caderas, entre otras.

Al enfrentarse a un niño que presenta claudicación, es crucial evaluar cuidadosamente los posibles diagnósticos diferenciales, dado que existen numerosas condiciones que pueden desencadenar este síntoma. Es fundamental distinguir entre patologías potencialmente graves, que requieren un diagnóstico precoz y un tratamiento oportuno. Además, abordar al paciente de manera ordenada y sistemática, realizando un examen completo e independiente del motivo de consulta, puede ser de gran ayuda para llegar a un diagnóstico preciso y proporcionar el tratamiento adecuado.

ANAMNESIS

En muchas ocasiones la historia clínica nos puede orientar al diagnóstico. Es importante recalcar que no siempre el paciente referirá dolor localizado en la cadera; a menor edad es más frecuente que el dolor sea referido al muslo, rodilla (recordar el aforismo "la cadera llora por la rodilla") o incluso no refiera dolor alguno, sino que haya una alteración de la marcha o la incapacidad de ésta.

Debemos caracterizar el dolor en relación a la existencia de trauma, tiempo de evolución, síntomas asociados (preguntar dirigidamente por compromiso del estado general (CEG), aumento de volumen o calor local, fiebre, infecciones respiratorias o gastrointestinales recientes).

De la anamnesis remota es importante preguntar por los antecedentes perinatales, como asfixia neonatal y problemas neurológicos y los antecedentes familiares (displasia de cadera, escoliosis, malformaciones, etc.).

EXAMEN FÍSICO

El examen físico, sobre todo en un preescolar, 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 extremidades inferiores (EEII) primero, para luego realizar movilizaciones articulares y test específicos. Es muy importante tratar de focalizar clínicamente el sitio del dolor en caso que el niño no lo manifieste, para poder solicitar los estudios imagenológicos más adecuados. Algunos puntos importantes del examen físico son:

- **Deambulación:** observar la marcha y capacidad de esta.
- **Columna:** evaluar rigidez, dolor axial, incapacidad para mantenerse sentado (obs. 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, epifisiolisis, displasia de caderas, artritis séptica, etc.).
- **Rodillas:** rango de movilidad, ver si hay derrame, etc.
- **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.).

TIPOS DE CLAUDICACIÓN

- **Antiálgica:** más frecuente; niño no quiere caminar porque le duele, o si camina, la fase de apoyo de la extremidad afectada es más corta.
- **Trendelenburg:** se observa por insuficiencia de musculatura glútea de distintas causas.

- **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 con enfermedades neurológicas (parálisis cerebral, distrofias musculares).

Diagnóstico diferencial

CAUSAS MÁS FRECUENTES DE CLAUDICACIÓN SEGÚN LA EDAD		
0-4 años	**4-10 años**	**>10 años**
Sinovitis transitoria Artritis séptica Osteomielitis aguda Trauma Neoplasia Displasia de caderas	Sinovitis transitoria Artritis séptica Enfermedad de Perthes Osteomielitis aguda Trauma Enfermedades reumatológicas Neoplasia	Epifisiolisis Trauma Osteocondritis Osteocondrosis Artritis séptica Osteomielitis Enfermedades reumatológicas Neoplasia

**Tabla de elaboración propia*

En la primera aproximación, siempre debemos descartar infecciones o fracturas ocultas, que son los cuadros más urgentes de tratar. Solicitar radiografías del segmento doloroso en dos proyecciones (panorámicas de EEII si no focaliza claramente) y exámenes hematológicos (Hemograma, VHS y PCR).

**Se recomienda revisar los capítulos de infecciones osteoarticulares, trauma y displasia de cadera para el abordaje de estos temas.*

Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes

La enfermedad de Perthes se caracteriza por ser una necrosis avascular de la cabeza femoral, en la que se produce una fragmentación de la cabeza femoral, una reabsorción ósea y posterior reparación. La causa es idiopática, pero se han involucrado trastornos vasculares y déficit de proteínas que producirían hipercoagulabilidad. Es más frecuente entre los 4 a 10 años de edad, relación hombre: mujer 4/1. Puede ser bilateral en 20-30% de los casos, generalmente asincrónico.

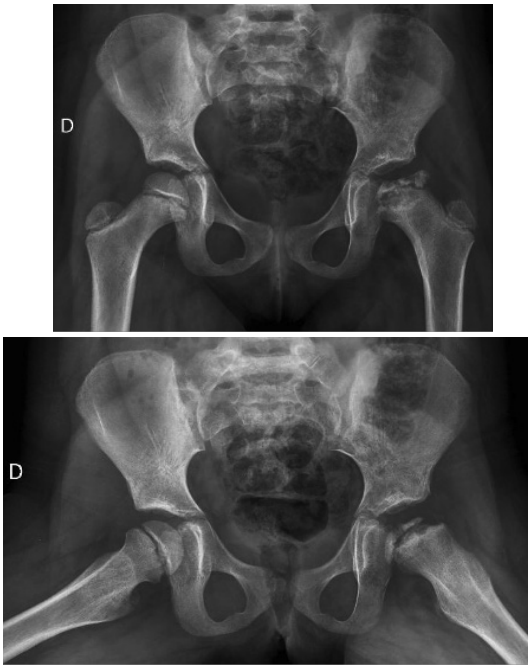
CLÍNICA

Inicio de dolor y/o claudicación insidiosos de semanas a meses de evolución, con períodos asintomáticos. Hay que recordar que el dolor de cadera puede manifestarse en la ingle, muslo o rodilla: "la cadera llora por la rodilla".

Al examen físico será evidente la claudicación, la limitación de la abducción y rotación interna de la cadera y una atrofia del cuádriceps si tiene más tiempo de evolución.

DIAGNÓSTICO

La radiografía de pelvis AP y Lowenstein es suficiente para el diagnóstico aunque en períodos iniciales podría ser normal. Va a mostrar un núcleo de osificación de la cabeza femoral más denso y pequeño, lo que en etapas más avanzadas se asocia a fragmentación de éste. La resonancia magnética es muy buena para un diagnóstico precoz, donde se verán cambios de intensidad de señal de la cabeza femoral.



RADIOGRAFÍA DE PELVIS AP Y LOWENSTEIN, de paciente de 6 años con gonalgia izquierda de 6 meses de evolución. Se observa necrosis y fragmentación de cabeza femoral izquierda.
**Imágenes corresponden a paciente atendido en nuestro centro.*

TRATAMIENTO

El tratamiento es muy variable dependiendo de la etapa en que se encuentre, la limitación de la movilidad, los síntomas, la edad, etc. En la mayoría de los casos es conservador, privilegiando la descarga de la cadera afectada, la baja de peso y ejercicios de bajo impacto para mantener los rangos de movilidad.

En casos donde se observa subluxación de la cabeza femoral puede ser necesario algún método de contención de cadera, asociado a alargamiento quirúrgico de la musculatura aductora. Esto se logra con la ayuda de métodos ortopédicos (botas de yeso yugo, férulas Atlanta, etc.) o quirúrgicos (osteotomías femorales o acetabulares).

El paciente se debe controlar hasta el término del crecimiento evaluando la clínica, la radiografía y la movilidad. La forma y congruencia que se logre al término de la enfermedad va a determinar el pronóstico de esa cadera.

Epifisiolisis

La epifisiolisis es una patología que se produce por una disrupción de la fisis provocando un desplazamiento de la cabeza femoral (epífisis) a posterior y medial sobre la metáfisis. La epifisiolisis es la patología de cadera más común en adolescentes, por lo que hay que tener un alto índice de sospecha. La prevalencia es variable (0,2-10 x 100 mil), siendo más frecuente en hombres. La edad de presentación más frecuente es entre los 9y 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.

CLÍNICA

Tiene una presentación clínica variada, pudiendo presentarse como dolor inguinal de muslo o de rodilla (hasta en 15% de los pacientes). Al examen físico destaca una disminución del rango de movilidad de la cadera, principalmente de la rotación interna e incluso el paciente puede presentarse en rotación externa. Se debe buscar el signo de Drehmann, que consiste en que a medida que el examinador flexiona la cadera, se produce de forma espontánea una rotación externa y abducción del miembro afectado.

DIAGNÓSTICO

La radiografía confirma el diagnóstico en el 98% de las veces. En la radiografía AP se puede observar una doble densidad radiográfica creada por la epífisis que se desplaza posteriormente y se superpone a la parte medial de la metáfisis que se denomina signo de Steel; también se puede apreciar un ensanchamiento relativo de la fisis. En algunas ocasiones la radiografía AP puede parecer normal siendo muy importante la proyección de Lowenstein que evidencia el desplazamiento.





RADIOGRAFÍA DE PELVIS AP Y LOWENSTEIN, de paciente de 12 años que consulta por coxalgia izquierda. Se observa un deslizamiento de la cabeza femoral izquierda.
**Imágenes corresponden a paciente atendido en nuestro centro.*

Existen distintas clasificaciones, siendo la más relevante la de Loeder ya que tiene relación con el pronóstico. Se denominan epifisiolisis estable, si el paciente es capaz de cargar peso sobre la pierna afectada con o sin bastones e inestable, si incapaz de cargar peso. Menos del 1% de las estables presentará necrosis avascular (NAV) de la cabeza femoral, pero hasta un 47% de las inestables si lo presentará.

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 hacer un intento de reducción. En el caso de las estables deben ser fijadas in situ. La estabilización habitualmente se hace con un tornillo que busca estabilizar la epífisis, acelerar la epifisiodesis y recuperar la función.

Osteocondrosis juvenil

Es una inflamación de la zona donde existe cartílago de crecimiento apofisiario, generalmente por tracción de inserciones tendinosas o sobrecarga. Las más frecuentes son en las inserciones del tendón rotuliano y aquiliano. Son generalmente autolimitadas, pero pueden provocar síntomas por varios meses (mientras exista crecimiento acelerado).

Enfermedad de Osgood Schlatter

Es una apofisitis de la tuberosidad anterior de la tibia (TAT), causa común de dolor anterior de rodilla en adolescentes. 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. 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 evidencia el dolor a la palpación de la TAT y/o en extensión contra resistencia. La radiografía puede mostrar una fragmentación e irregularidad en núcleo osificación, y se debe solicitar siempre para descartar fracturas o tumores.

El tratamiento es conservador implica reposo deportivo en periodos de mayor dolor, modificación de actividades y uso de antiinflamatorios. Si el dolor es persistente se puede realizar kinesioterapia enfocada en elongación del aparato extensor, para quitarle tensión a esa zona.

Enfermedad de Sever

Es una apofisitis del calcáneo, causa más común de dolor de talón en escolares y adolescentes. En general, se produce por tracción de los músculos de la pantorrilla en el 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. Es más frecuente en niños que practican fútbol, básquetbol, atletismo, gimnasia y baile.

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 tendón de Aquiles. La radiografía puede ser normal o mostrar fragmentación de apófisis hiperdensa y esclerótica, como también sirve para descartar otras patologías.

El tratamiento es conservador implica reposo deportivo en periodos de mayor dolor, modificación de actividades, uso de taloneras de silicona y ejercicios de elongación del tendón de Aquiles.

Osteocondritis disecante

Corresponde al desprendimiento de un fragmento osteocondral, como consecuencia de un traumatismo y/o alteraciones vasculares. Es más frecuente en hombres, suele presentarse entre los 10 y 16 años. El sitio más frecuente es la rodilla. Previo al desprendimiento del fragmento, en el caso de la rodilla, el paciente refiere dolor inespecífico. Cuando el fragmento se desprende, se forma un cuerpo libre intraarticular y aparecen episodios de bloqueo.

El estudio inicial es con una radiografía (AP, lateral, axial de rótula y túnel intercondíleo) donde se puede observar un anillo esclerótico que demarca la lesión del hueso sano, esto ocurre en etapas más avanzadas. La resonancia magnética es el método más sensible de diagnóstico, nos permite realizar un diagnóstico precoz y delimitar la lesión.

TRATAMIENTO

El tratamiento conservador es planteable en niños con fisis abierta y lesiones estables. Consiste en una ortesis de rodilla y carga parcial de la extremidad afectada con dos bastones. En lesiones inestables o en pacientes que presentan falla al tratamiento conservador se debe plantear tratamiento quirúrgico. En general se realiza por vía artroscópica. Si es posible se reinserta el fragmento, sino se debe extirpar y tratar el defecto osteocondral.

PUNTOS CLAVES

- **La claudicación es un motivo de consulta desafiante para el médico dado por la cantidad de diagnósticos diferenciales existentes.**
- **La edad es el factor clave para acotar de diagnósticos diferenciales.**
- **La cadera es la fuente más común de patología, y el dolor a menudo se refiere a la rodilla, por lo que es importante examinar la articulación proximal y distal.**
- **Los diagnósticos más frecuentes son trauma e infecciones.**
- **No olvidar causas menos frecuentes como las neoplasias.**

Referencias

1. Castillo C, Mendez M. Slipped Capital Femoral Epiphysis: A Review for Pediatricians. Pediatr Ann [Internet]. septiembre de 2018 [citado 14 de mayo de 2024];47(9). Disponible en: https://journals.healio.com/doi/10.3928/19382359-20180730-01
2. Herman MJ, Martinek M. The Limping Child. Pediatrics In Review [Internet]. 1 de mayo de 2015 [citado 14 de mayo de 2024];36(5):184–97. Disponible en: https://publications.aap.org/pediatricsinreview/article/36/5/184/34877/The-Limping-Child
3. Hodgson F, Ibáñez A. Dolor de cadera en adolescentes: estudio y tratamiento. Revista Médica Clínica Las Condes [Internet]. mayo de 2021 [citado 14 de mayo de 2024];32(3):277–85. Disponible en: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S071686402100047X
4. Jones MH, Williams AM. Osteochondritis dissecans of the knee: a practical guide for surgeons. The Bone & Joint Journal [Internet]. junio de 2016 [citado 14 de mayo de 2024];98-B(6):723–9. Disponible en: https://online.boneandjoint.org.uk/doi/10.1302/0301-620X.98B6.36816
5. Kannu P, Howard A. Perthes' disease. BMJ [Internet]. 23 de septiembre de 2014 [citado 14 de mayo de 2024];349(sep23 2):g5584–g5584. Disponible en: https://www.bmj.com/lookup/doi/10.1136/bmj.g5584
6. Launay F. Sports-related overuse injuries in children. Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research [Internet]. febrero de 2015 [citado 14 de mayo de 2024];101(1):S139–47. Disponible en: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1877056814003284
7. Perry DC, Bruce C. Evaluating the child who presents with an acute limp. BMJ [Internet]. 20 de agosto de 2010 [citado 14 de mayo de 2024];341(aug20 1):c4250–c4250. Disponible en: https://www.bmj.com/lookup/doi/10.1136/bmj.c4250
8. Vial S. Coxalgia en niños menores de 10 años. Revista Médica Clínica Las Condes [Internet]. mayo de 2021 [citado 14 de mayo de 2024];32(3):271–6. Disponible en: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0716864021000407

Infecciones Osteoarticulares

DR. ISMAEL CAÑETE C.
DR. GINO MARTÍNEZ S.
DR. FELIPE HODGSON O.
Traumatología y Ortopedia infantil
Departamento de Traumatología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Artritis Séptica

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: los microorganismos pueden llegar de muchas formas a la articulación, lo más frecuente es a través de la sangre (**vía hematógena**) 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 la infección progresa comprometiendo otros tejidos, dentro de estos la articulación.

Los factores predisponentes en para esta patología pueden ser locales o sistémicos y se enumeran en la siguiente **tabla.**

FACTORES LOCALES	DESCRIPCIÓN
Trauma local o heridas abiertas	Lesiones que facilitan la entrada de patógenos.
Procedimientos quirúrgicos previos	Cirugías ortopédicas u otras intervenciones.
Inyecciones intraarticulares	Introducción de bacterias en la articulación.
Infecciones locales previas	Infecciones en tejidos circundantes.
Factores Sistémicos	
Edad temprana	Lactantes y niños pequeños con sistema inmunológico inmaduro.
Inmunosupresión	Enfermedades como VIH/SIDA o tratamientos inmunosupresores.
Enfermedades crónicas	Diabetes mellitus, enfermedad renal crónica, anemia de células falciformes.
Desnutrición	Compromiso del sistema inmune.
Sepsis	Infección generalizada que se disemina a las articulaciones

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 cartílago 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 solo se ven cambios radiológicos se observan de forma tardía y cuando ya el compromiso es irreversible. La radiografía es positiva en 10 – 20 días de evolución de la artritis séptica. Se observa:

1. Aumento 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, 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

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) en que se realiza gram, baciloscopía (TBC) y cultivos corrientes; y un frasco de hemocultivo pediátrico ya que en este último aumenta el rendimiento de cultivos al estar en medio sólido, lo que ha mejorado significativamente la identificación de los agentes etiológicos.

El uso de la Resonancia Magnética (RNM) permite ayudar 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 de la 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 preescolares hay que sedarlos o anestesiarlos para realizar este examen.

Los criterios de Kocher son una herramienta clínica utilizada para diferenciar entre artritis séptica y sinovitis transitoria de la cadera en niños. Estos criterios incluyen cuatro parámetros: fiebre (temperatura corporal > 38.5 °C), incapacidad para soportar peso en la extremidad afectada, velocidad de sedimentación globular (VHS) elevada (> 40 mm/h) y un recuento de glóbulos blancos elevado (> 12.000 células/mm^3). Una versión actualizada de estos criterios también incorpora la Proteína C Reactiva (PCR) elevada (> 2 mg/dL). La presencia de uno o más de estos criterios incrementa significativamente la probabilidad de artritis séptica, con un riesgo que varía desde un 3% con un solo criterio positivo hasta un 99% con cuatro o más criterios positivos.

Diagnóstico diferencial

Los diagnósticos diferenciales más importantes de causas de dolor y claudicación son las patologías infecciosas, inflamatorias (ARJ, sinovitis transitorias, artritis por cristales), traumáticas, enfermedad de Perthes, epifisiolisis, tumorales.

TRATAMIENTO

Esta patología es una urgencia traumatológica, por lo que el tratamiento debe ser precoz. El manejo es médico quirúrgico y consiste en un aseo quirúrgico (la evacuación y lavado de la articulación), junto con la administración de antimicrobianos endovenosos, 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 deja un drenaje durante las primeras 24 – 48 horas.

El paciente puede quedar inicialmente con una inmovilización 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 evitar la rigidez articular (se forman adherencias sinoviales y retracciones capsulares).

Mas tarde, se realiza un control clínico y de laboratorio, una evolución favorable se caracteriza por disminución del dolor, del derrame y disminución de los parámetros inflamatorios (PCR y VHS). Para el alta se espera que el paciente complete por lo menos 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 al alta con antibióticos vía oral, con buenos resultado. La elección de 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 del tejido sinovial, junto con control clínico y radiografía.

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 hematógena, por contigüidad o por inoculación directa (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 bacteremias transitorias que vienen de las vías respiratorias, de la 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 hueso en crecimiento.

FISIOPATOLOGÍA

la bacteria se aloja en la metáfisis debido a ciertas condiciones locales. En presencia de un trauma, se genera edema óseo y estasis venoso, lo que facilita la invasión bacteriana, especialmente del *Staphylococcus aureus*, que tiene propiedades específicas para colonizar el hueso esponjoso. En el proceso inicial, se desarrolla una etapa denominada osteítis, caracterizada por la inflamación de las trabéculas óseas sin la formación de un absceso. Durante esta fase, el hueso afectado aún no presenta necrosis ni destrucción significativa. A medida que la infección progresa, el tejido óseo comienza a necrosarse y a desintegrarse, lo que conduce a la acumulación de pus en la cavidad resultante, formando así un absceso.

La infección puede seguir dos caminos distintos en su progresión. En el primer camino, la infección puede extenderse hacia el periostio, elevándolo, abriendo la cortical y desgarrando el periostio, lo que provoca un dolor intenso, para finalmente llegar al espacio subperióstico. En el segundo camino, si la metáfisis se encuentra dentro de la articulación, el absceso puede penetrar directamente en la articulación, como ocurre en el caso de la cadera.

Hasta los 18 meses de vida, los lactantes poseen vasos transfisiarios que atraviesan la metáfisis hacia la epífisis, permitiendo que la infección se disemine rápidamente al cartílago de crecimiento, la epífisis y la articulación, lo que puede dejar secuelas más graves. Estos niños están mucho más comprometidos y sépticos, típicamente en un contexto de sepsis neonatal. Después de los 18 meses de vida, estos vasos se cierran y el cartílago de crecimiento actúa como una barrera (barrera fisiaria). En un adulto, con una cortical más gruesa y rígida y sin estos vasos, la infección puede mantenerse endomedular e infectar el hueso completo antes de extenderse fuera de él.

Si la infección no se trata puede evolucionar a 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, obteniendo el diagnóstico y la sensibilidad del antibiograma. El foco 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 *Haemofilus influenzae* (solo un 1,3% en los últimos 15 años).

GRUPO ETARIO	MICROORGANISMO MÁS FRECUENTE
Neonatos (multifocal)	*Streptococcus* grupo B, *S. aureus*, Gram (-), *Cándida albicans*
Lactantes – Niños	*S. aureus (90%), Haemophilus, K. kingae*
Drogadicto IV	*Pseudomona*
Diabéticos	*S. aureus,* Gram (-)
Anemia de células falciformes	*S. aureus, Salmonella*

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 solo 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 OM a tener 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 metáfisis 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 **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: hemocultivos positivos en un 30 – 50%, cultivos locales 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 solo 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 es 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 cartílago 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 sitio de 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 cartílago 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 gérmenes de baja virulencia como por ejemplo *Kingella kingae* o acción de antibiótico previo, teniendo VHS elevado en un 50% de los casos y cultivos positivos por punción en un 40 - 50%.

DIAGNÓSTICO

El diagnostico 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, 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, curso natural de infección aguda no tratada adecuadamente. La infección proviene por trauma, cirugía o vía hematógena. 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, fistula, 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*, en que un 7% genera una patología osteoarticular. Lo más frecuente es que afecte la columna vertebral. Se localiza en un 50% 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
- Cirugía:
  1. Diagnóstica: biopsia.
  2. Terapéutica: Aseo quirúrgico, Artrosis sintomática, Espondilitis TBC con compresión medular.

Fascitis Necrotizante

Este cuadro es una infección grave y rápidamente progresiva que afecta los tejidos blandos, incluyendo la fascia subcutánea. Esta condición, aunque rara en niños, se caracteriza por una inflamación extensa, necrosis de la fascia y los tejidos subyacentes, y una rápida diseminación de la infección. Los agentes causales más comunes son *Streptococcus pyogenes* y *Staphylococcus aureus*, incluyendo cepas resistentes como el MRSA (*Staphylococcus aureus* resistente a meticilina). Los niños pueden presentar síntomas como fiebre alta, dolor severo desproporcionado a los hallazgos físicos, edema y eritema rápidamente progresivos, y formación de ampollas o necrosis cutánea. El diagnóstico temprano y el tratamiento agresivo con antibióticos de amplio espectro y desbridamiento quirúrgico son cruciales para mejorar el pronóstico y reducir la mortalidad asociada con esta devastadora infección.

PUNTOS CLAVES

- **La osteomielitis aguda la artritis séptica aguda deben considerarse en todos los niños que presentan dolor en un hueso o articulación y/o claudicación. Aunque la fiebre apoya el diagnóstico, este síntoma puede estar ausente.**
- **El estudio se debe iniciar con radiografía y parámetros inflamatorios. Sin embargo, la RM con realce de gadolinio es la prueba no invasiva más sensible y específica para el diagnóstico de infecciones osteoarticulares.**
- **En niños previamente sanos, los patógenos más comunes causantes son S aureus y K kingae.**
- **El tratamiento antibiótico empírico debe iniciarse luego de la obtención de cultivos.**
- **Los niños con sospecha de artritis séptica o con osteomielitis complicada por un absceso deben ser evaluados rápidamente por un traumatólogo, ya que es una urgencia quirúrgica.**

Referencias

Infecciones Osteoarticulares

1. Cañete Campos, I., Moller Macherone, F., Figueroa Gatica, M. J., Monge Iriarte, M., Le Corre Pérez, N., Vizcaya Altamirano, M. C., ... & Hodgson Ovalle, F. (2022). Infecciones osteoarticulares en población pediátrica: clínica y microbiología de los últimos 15 años. Revista chilena de infectología, 39(6), 706-712.

Artritis séptica

2. Brown, D. W., & Sheffer, B. W. (2019). Pediatric Septic Arthritis: An Update. The Orthopedic clinics of North America, 50(4), 461–470. https://doi.org/10.1016/j.ocl.2019.05.003
3. Swarup, I., Meza, B. C., Weltsch, D., Jina, A. A., Lawrence, J. T., & Baldwin, K. D. (2020). Septic Arthritis of the Knee in Children: A Critical Analysis Review. JBJS reviews, 8(1), e0069. https://doi.org/10.2106/JBJS.RVW.19.00069
4. Swarup, I., LaValva, S., Shah, R., & Sankar, W. N. (2020). Septic Arthritis of the Hip in Children: A Critical Analysis Review. JBJS reviews, 8(2), e0103. https://doi.org/10.2106/JBJS.RVW.19.00103
5. Sultan, J., & Hughes, P. J. (2010). Septic arthritis or transient synovitis of the hip in children: the value of clinical prediction algorithms. The Journal of bone and joint surgery. British volume, 92(9), 1289–1293. https://doi.org/10.1302/0301-620X.92B9.24286

Osteomielitis

6. Funk, S. S., & Copley, L. A. (2017). Acute Hematogenous Osteomyelitis in Children: Pathogenesis, Diagnosis, and Treatment. The Orthopedic clinics of North America, 48(2), 199–208. https://doi.org/10.1016/j.ocl.2016.12.007
7. Gornitzky, A. L., Kim, A. E., O'Donnell, J. M., & Swarup, I. (2020). Diagnosis and Management of Osteomyelitis in Children: A Critical Analysis Review. JBJS reviews, 8(6), e1900202. https://doi.org/10.2106/JBJS.RVW.19.00202

Fascitis necrotizante

8. Szilagyi, J., Kuester, V., & Reznicek, J. (2023). Pediatric necrotizing fasciitis. Journal of the Pediatric Orthopaedic Society of North America, 5(4), 728. https://doi.org/10.55275/JPOSNA-2023-728

Patología Ortopédica frecuente

DR. PEDRO MURATI C.
DR. FELIPE HODGSONO.
Traumatología y Ortopedia infantil
Departamento de Traumatología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Las consultas ortopédicas pediátricas suelen abordar condiciones fisiológicas del desarrollo. Aunque estos problemas generalmente no son graves, suelen causar gran preocupación en los padres. Por ello, el tratamiento se centra en proporcionar una adecuada orientación de los padres.

Las alteraciones más frecuentes son:

1. Variaciones rotacionales de extremidades inferiores.
2. Deformidades angulares de rodilla.
3. Pie plano.

1. Variaciones rotacionales de extremidades inferiores

Los padres se preocupen que sus hijos caminan con los pies hacia adentro o caídas recurrentes pero la mayoría de los casos es normal, aunque se deben descartar patologías que puedan afectar la rotación de las extremidades inferiores.

El perfil rotacional fisiológico varía durante el desarrollo. Para determinar en qué segmento de las extremidades inferiores (EEII) se encuentra la rotación, es necesario evaluar por separado la rotación delfémur, la tibia y los pies.

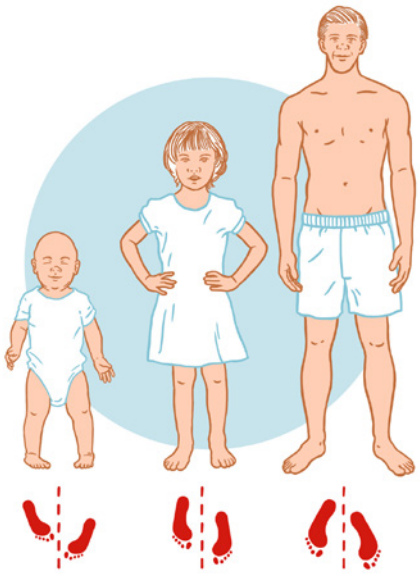
1. Versión femoral: ante-versión o retro-versión del cuello femoral.
2. Torsión tibial: interna (marcha convergente), externa (marcha divergente).
3. Metatarso varo/valgo (varo es más frecuente, provocando marcha convergente).

Recién nacidos: predominan la anteversión femoral y la rotación interna de la tibia, junto concontracturas musculares por la posición intrauterina.

Lactantes y preescolares: persiste la anteversión femoral y la rotación interna de la tibia,resultando en una marcha convergente.

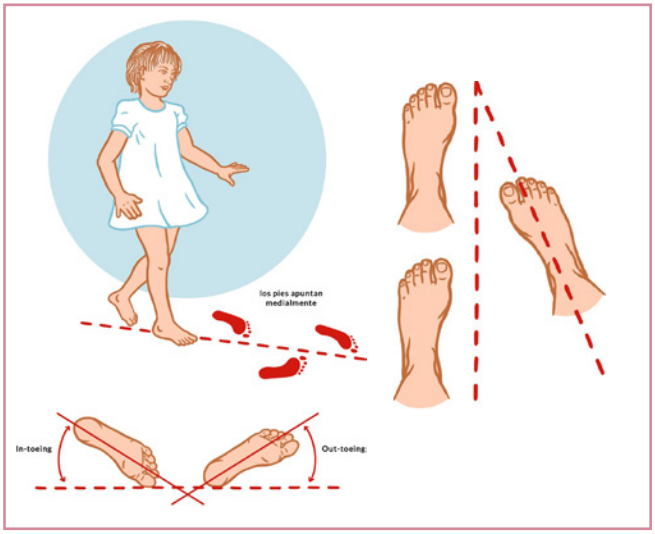
Infancia tardía: disminuye la anteversión femoral y la tibia rota externamente, llevando a unamarcha más neutra o incluso divergente.

Adolescentes: la marcha tiende a ser más divergente debido a la disminución de la anteversiónfemoral.



Para evaluar el perfil rotacional debemos hacer un examen físico dinámico (marcha) y estático (cada segmento de las EEII).

1. Deambulación:
Para evaluar el perfil rotacional durante la deambulación, observe al niño con y sin zapatos y mida el ángulo de progresión del paso. Este ángulo, que puede ser neutro, convergente o divergente respecto a lalínea media imaginaria, debe revisarse por posibles asimetrías o desviaciones inusuales para la edad del niño.



2. Rotación de las caderas:
Con las rodillas flexionadas a 90°, se evalúan las rotaciones de las caderas midiendo la caída natural de la pierna hacia adentro o afuera, tomando la pierna vertical como punto cero. Se comparan los grados de rotación interna y externa: si predomina la interna, hay mayor anteversión femoral; si predomina la externa, hay retroversión femoral. En lactantes, la anteversión femoral es significativa (35-40°) ydisminuye progresivamente hasta los 15-20° en la adolescencia.

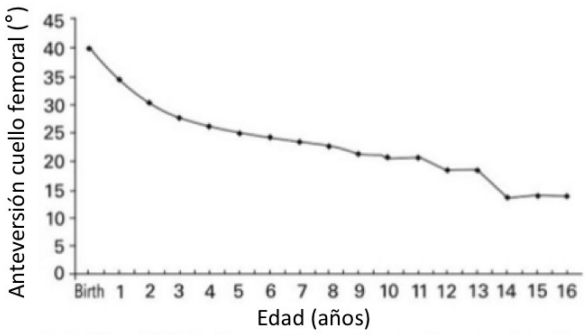




Medición de rotación interna de caderas (70º bilateral) y de rotación externa de caderas (30º) en prono.

Torsión femoral aumentada

Esta es la causa más común de la marcha convergente en niños y se define como cualquier desviación que supere los límites normales para la edad o que sea asimétrica (>24°). Esta condición se observa con mayor frecuencia en pacientes con displasia de caderas o enfermedades neuromusculares. Es poco común en pacientes sanos y se presenta más frecuentemente en mujeres adolescentes.

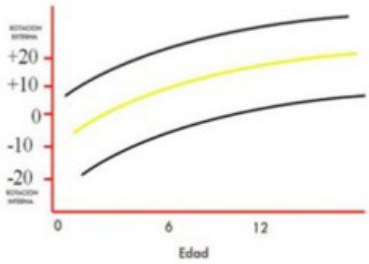


ANTEVERSIÓN DE CUELLO FEMORAL FISIOLÓGICA: adaptado de Fabri G. Belgium L. McEwen GD. Torsion of the femur. A follow up in normal and abnormal conditions. J Bone Joint Surg 1973;55A: 1726-1737.

3. Ángulo muslo-pie
Determina el grado de torsión tibial. Con la rodilla y tobillo en 90°, el ángulo que forma el eje del pie (a través del 2 metatarsiano) con el muslo, determinando si es interno o externo. 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.

Medición ángulo muslo-pie (20º de rotación externa en este caso).

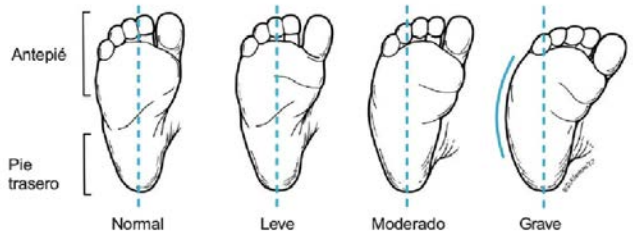




TORSIÓN TIBIAL FISIOLÓGICA: adaptado de Staheli LT. Lower extremity rotational problems in children. Normal values to guide management. J Bone Joint Surg 1985;67A:39-47.

4. Metatarso varo

El metatarso aducto o varo es la anomalía congénita más común en el pie, y generalmente se resuelve deforma espontánea al año de edad. Durante la exploración física, se observa una desviación medial del antepié con respecto al retropié. La gravedad de la condición se determina mediante la línea bisectriz del talón. Es importante evaluar la flexibilidad del pie para descartar deformidades rígidas. El metatarso aducto flexible, por lo general no se requiere tratamiento sin embargo el rígido se trata con yeso seriado.



Marcha divergente

Las marchas divergentes son más raras que las convergentes.

1. **Retroversión femoral:** raro, es mas en niños más grandes (por mucha perdida de AVF).
2. **Pie plano valgo:** asociado a plano valgo y 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 unamarcha en rotación externa de cadera).

La marcha divergente excesiva (>30°) puede llegar a ocasionar algunos trastornos, pero tiene menos impacto funcional que la convergente.

Deformidades angulares

Corresponde a la alteración de los ejes de las extremidades inferiores en el plano coronal.

Genu varo: extremo distal se acerca a la línea media. Se hace 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 hace 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).



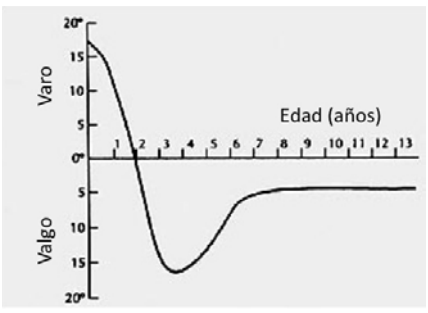
Genu varo Genu valgo

La historia natural del eje de las extremidades inferiores, según Salenius y Vankka, muestra variaciones con el crecimiento. Inicialmente, se observa varo (rodillas arqueadas) hasta los 18 meses,seguido de una etapa neutra hasta los 24 meses. Entre los 2 y los 6 años, se desarrolla un genu valgo, alcanzando su máximo alrededor de los 3 años y medio, para luego disminuir y estabilizarse después de los 7 años.

Desde los 7 años, se observan mínimas modificaciones. Sin embargo, los pacientes obesos pueden mantener un mayor grado de valgo debido al efecto del peso en las rodillas. El eje definitivo normal en adultos tiene un promedio de 7° de valgo, pudiendo oscilar dentro de 2 desviaciones estándar de ese valor, desde un varo leve hasta un valgo de aproximadamente 12°.



0 – 20 meses 2 años 2 – 6 años 7 años



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.

Es crucial garantizar que el eje definitivo se encuentre dentro de estos rangos, ya que será el responsable de soportar el peso del cuerpo a lo largo de la vida. Desviaciones hacia adentro o hacia afuera pueden provocar un deterioro progresivo de la rodilla y aumentar el riesgo de desarrollar artrosis (medial en el caso del genu varo y lateral en el genu valgo).

1. Genu valgo

Aparece entre los 3 y los 6 años de edad y es autolimitado. La aparición en la adolescencia es inusual y justifica la investigación. Las causas patológicas del genu valgo incluyen traumáticos o fracturas,osteomielitis previa y posiblemente obesidad.

Anamnesis: antecedentes familiares (raquitismo: generalmente produce genu varo, pero también puede producir valgo), fractura metafisaria tibial proximal puede generar una valgo transitorio.

Examen Físico: cuantificar estatura, dismetría de extremidades, distancia intermaleolar o interaxial (medición clínica). Índice de masa corporal (genu valgo más frecuente en obesos).

2. Genu varo

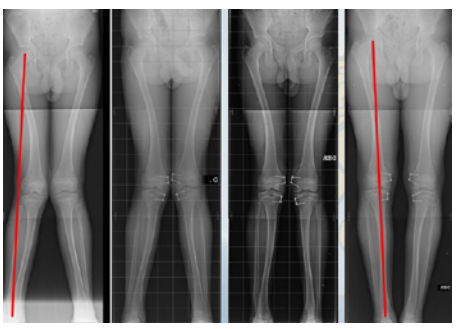
Etiología

a) Fisiológico: menor a 18 meses de edad, estatura normal, simétrico, con arqueamiento tibial armónico.
b) Patológica: 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).

TRATAMIENTO

Observación: 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: se plantea en alteraciones del eje mayor a lo fisiológico o asimétrico. Habitualmente la decisión se toma luego de tener el eje definitivo (después de los 8 años).



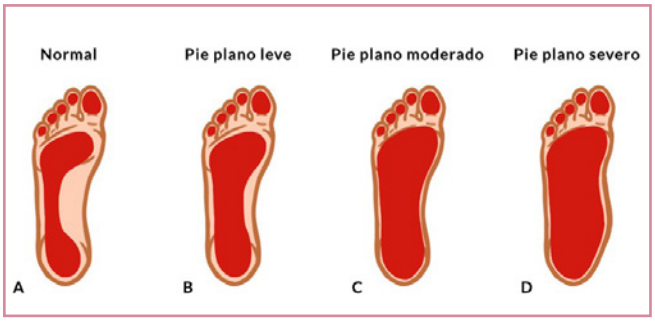
Tele radiografía de EEII que muestra un eje mecánico en valgo inicial y su corrección progresiva al realizar una hemiepifisiodesis medial con placas y tornillos.

Pie plano

Es la caída del arco longitudinal medial al soportar peso. El pie plano fisiológico flexible es una variante anatómica benigna, se observa en el 45% de los niños de en edad preescolar y en aproximadamente el 15% de las personas mayores de 10 años.

La mayoría suelen ser asintomático y desarrollan un arco antes de los 10 años de edad, usualmente es indoloros y flexible y no amerita intervención. Debe distinguirse de la coalición tarsiana en adolescentes, al examen físico está limitado el movimiento de la subastragalina y la ausencia del arco medial al ponerse de puntilla, y requiere una radiografía oblicua del pie o tomografía computarizada.

El arco del pie se forma espontáneamente con el desarrollo de la musculatura intrínseca y con la osificación de los huesos del tarso (inicialmente cartilaginosos). 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.



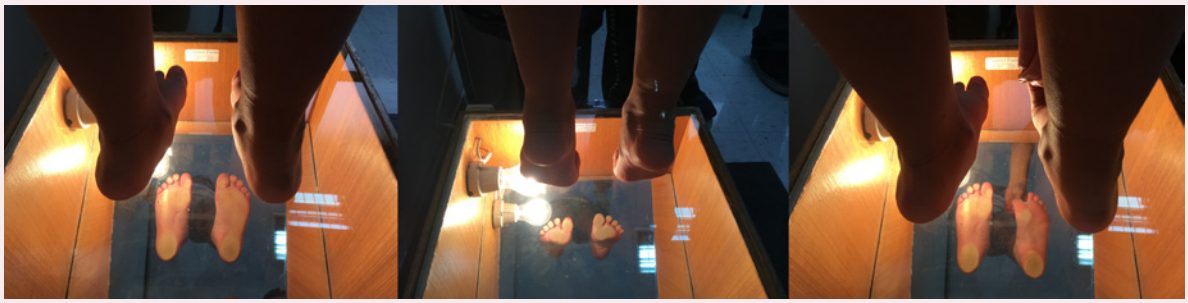
Clasificación:

Pie plano flexible o laxo: pie plano fisiológico del niño preescolar o del 15% 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.

TRATAMIENTO

Asintomático: la gran mayoría de los pacientes 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 es recomendable una cirugía para evitar artrosis del tarso o tobillo a futuro.

Sintomático (dolor plantar o del retropie) o asimétrico: estudiar con imágenes. Molestias generalmente 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.



Pie plano flexible con valgo de retropie que corrige con maniobra en punta de pies y maniobra de Jack.

PUNTOS CLAVES

- **Las alteraciones rotacionales y angulares de las extremidades inferiores en los niños son un motivo de consulta frecuente.**
- **El estado angular y rotacional de los niños tiende a seguir un patrón de desarrollo estándar a lo largo del tiempo que debemos conocer**
- **Para la mayoría de los pacientes y sus padres, que presentan problemas de rotación o angulación en los niños, la intervención es escasa o nula, más allá de tranquilizarlos.**
- **En pacientes con deformidades graves o inusuales, o en aquellos pacientes que no parecen seguir la historia natural esperada y prevista, puede estar indicada una evaluación adicional o la derivación a un especialista.**
- **Al evaluar un pie plano, es necesario determinar si este es flexible (laxo) o rígido.**
- **El pie plano laxo infantil asintomático no requiere tratamiento de ortesis (plantillas) ni calzado ortopédico.**

Referencias

1. Tachdjian's pediatric orthopaedics : from the Texas Scottish Rite Hospital for Children / edited by John A. Herring.—Fifth Edition (2014).
2. Staheli LT. Fundamentals of pediatric orthopedics. 2nd ed. New York: Lippincott Raven Publishers; 1998. p. 41-54. 7. Disponible en: https://global-help.org/publications/books/Staheli.pdf
3. Rerucha CM, Dickison C, Baird DC. Lower Extremity Abnormalities in Children. Am Fam Physician. 2017;96(4):226-233.
4. Mooney JF. Lower Extremity Rotational and Angular Issues in Children. Pediatr Clin North Am. 2014;61(6):1175-1183. doi:10.1016/j.pcl.2014.08.006
5. Lincoln TL, Suen PW. Common rotational variations in children. J Am Acad Orthop Surg. 2003;11(5):312-320. doi:10.5435/00124635-200309000-00004
6. Mosca VS. The child's foot: principles of management. J Pediatr Orthop. 1998;18:281-3.
7. Carr JB, Yang S, Lather LA. Pediatric pes planus: A stateofthe-art review. Pediatrics. 2016;137(3). doi:10.1542/peds.2015-12

Fracturas y esguinces en los niños

DRA. FRANCESCA MOLLER M.
DRA. MARÍA JESÚS FIGUEROA G.
DR. FELIPE HODGSON O.
Traumatología y Ortopedia infantil
Departamento de Traumatología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción y definiciones

Los traumatismos como accidentes y caídas, son la primera causa de mortalidad en niños mayores a un año, producen lesiones que pueden causar dolor e incapacidad a corto plazo e incluso pueden producir alteraciones permanentes.

Fractura: rotura parcial o completa en la continuidad de un hueso.

Esguince: lesión ligamentaria por distensión.

Fisis: Cartílago de crecimiento ubicado entre la metáfisis y epífisis, responsable del crecimiento longitudinal del hueso en los niños.

FIGURA 1: Regiones anatómicas del hueso en los niños.



EPIDEMIOLOGÍA

Durante el período comprendido entre los 0 y los 16 años de edad, se estima que el 42% de los niños y el 27% de las niñas experimentarán una fractura. Las regiones anatómicas más frecuentemente afectadas por estas lesiones son el radio, que representa el 45% de los casos (principalmente en la metáfisis y diafisis distal), seguido por el húmero con un 18% (mayormente en la metáfisis y diafisis distal), la tibia con un 15%, la clavícula con un 13%, y el fémur con un 7%. Además, alrededor del 21% de las fracturas comprometen el cartílago de crecimiento (físis).

FISIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

El hueso en los niños tiene varias características especiales en su composición y fisiología, distintas al adulto, esto hace que la respuesta del tejido óseo al trauma sea diferente, produciendo variados tipos de fracturas y algunas que sólo ocurren en esta edad.

Las características particulares del esqueleto infantil son:

a) **Diferencias anatómicas:**

- La presencia de fisis (zona de crecimiento) que no está presente en los adultos y es la zona más débil del esqueleto inmaduro.
- En las epifisis la relación cartílago/hueso es más elevada en cuanto menor edad.
- Periostio: es más grueso, resistente y con mayor capacidad osteogénica. Como se rompe con mayor dificultad, limita el desplazamiento de los fragmentos de una fractura, esto además facilita la reducción. Debido a la elevada capacidad osteogénica, el callo reparativo se desarrolla rápidamente, lo que acelera la consolidación.

b) Diferencias biomecánicas:

- El hueso es menos denso, más poroso y vascular: tiene mayor contenido de agua y menos de mineral. Por estas características tolera mayor grado de deformidad.

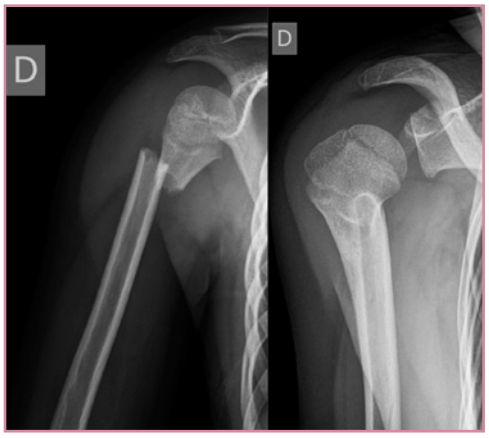
Dato curioso: la mayor elasticidad también esta presenta en tendones, cápsulas y *ligamentos, por esto en los niños a nivel de la fisis es más frecuente fracturas que los esguinces.*

c) Diferencias en consolidación:

- Existe una mayor actividad endóstica y perióstica: entre más pequeño es el niño, menos tiempo necesita para consolidar una fractura, por esto menor tiempo de inmovilización.
- Hipercrecimiento: puede generarse debido a la estimulación fisiaria, por la hiperemia que genera la fractura en zonas ósea vecinas durante la consolidación y remodelación. Es más frecuente en huesos de extremidades inferiores como el fémur.

d) Diferencias en remodelación:
Las fracturas pediátricas remodelan **(figura 2)**, esto quiere decir que un hueso consolidado en una posición inadecuada puede corregir con el crecimiento. La remodelación se ve favorecida por: la edad (a menor edad mayor remodelación), la cercanía a la físis, el grado de deformidad, el plano de la deformidad (hay mayor remodelación cuando la deformidad está en el plano del movimiento de la articulación vecina). La rotación de un fragmento no remodela.

FIGURA 2: Fractura desplazada humero próximal, consolidación y remodelación posterior.



CLASIFICACIÓN DE LAS FRACTURAS

Se pueden clasificar según localización, según su tipo, si afectan el cartílago de crecimiento, apofisiarias por avulsión de núcleos de crecimiento, según trazo de fractura, según lesión de partes blandas asociadas.

a) Según localización
- Metafisiaria 45%
- Diafisiarias 35%
- Fisiaria o epifisiolisis 15-20%
- Epifisiarias < 5%

b) Tipo de fractura

Fracturas ocultas (Toddler fracture)

Fractura espiroidea de tibia, no desplazada, que se produce en niños menores de 4 años en general por mecanismo de torsión de extremidad inferior.

FIGURA 3: Fractura no desplazada de tibia derecha en lactante.



Deformidad plástica

Por las características del esqueleto del niño y en particular por su gran elasticidad, el hueso puede deformarse sin fracturarse. Se produce principalmente en el cúbito, el radio y peroné. Es por una fuerza en el hueso mayor al límite elástico pero menos al límite para fracturar, la curvatura queda fija, no se altera al retirar la fuerza.

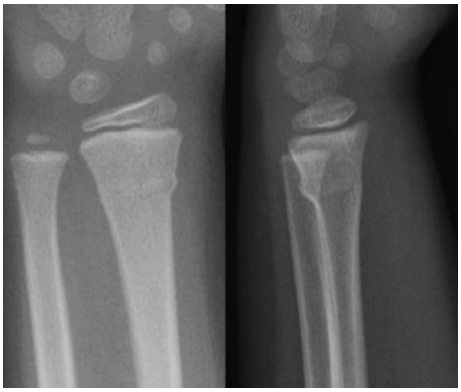
FIGURA 4: Fractura tipo deformidad plástica en antebrazo.



Fractura en rodete o *torus*

Fractura incompleta, falla en la resistencia a la compresión entra la metáfisis y la diáfisis. El radio es el hueso afectado con mayor frecuencia.

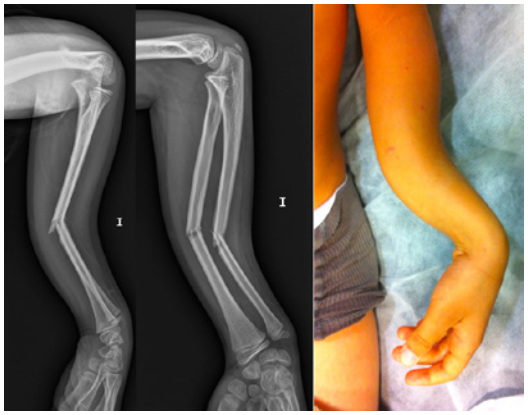
FIGURA 5: Fractura en rodete de radio distal.



Fractura en tallo verde

Fractura incompleta, afecta huesos con diáfisis delgadas, como antebrazo o clavícula y menor frecuencia tibia y fémur. En general producida por fuerzas con mecanismo de flexión o torsión.

FIGURA 6: Fractura de antebrazo en tallo verde, angulada.



Fracturas que afectan al cartílago de crecimiento

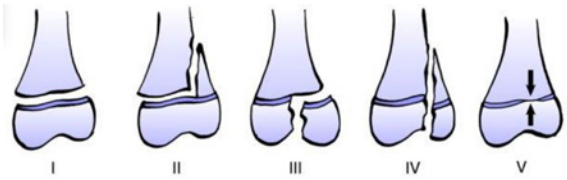
Tienen su propia clasificación, la más usada es fractura Salter Harris (SH) y describe el rasgo de fractura y su relación con la fisis.

- **Tipo I:** Lesión transcurre por zona hipertrófica de la fisis. Su evaluación radiológica es difícil si no están desplazadas.
- **Tipo II:** Lesión afecta la físis y la porción metafisiaria generando triangulo de Holland en la radiografía (corresponden al 75% de las SH).
- **Tipo III:** Rasgo de fractura afecta la fisis y epífisis comprometiendo la articulación (8% de SH).
- **Tipo IV:** Rasgo de fractura afecta la metáfisis, fisis y la epífisis (12% de SH).
- **Tipo V:** Lesión que comprime la fisis afectando la matriz germinativa y la región hipertrófica del cartílago, lo que genera una alteración en el desarrollo del hueso.

FIGURA 7: Fractura radio distal con compromiso fisiario tipo Salter y Harris I desplazada.



FIGURA 8: Clasificación de Salter Harris



FUENTE. Libro Rockwood and Wilkins, 9na edición.

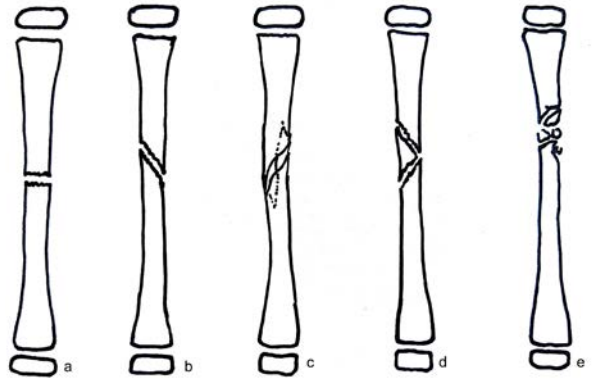
Fracturas apofisiarias por avulsión de núcleos de crecimiento

Son fracturas con arrancamientos de la apófisis. Mayor frecuencia en deportistas por tracción agresiva o repetitiva. La ubicación más habitual es a nivel de la rodilla y de la pelvis.

FIGURA 9: Fractura avulsiva de la tuberosidad anterior de la tibia en adolescente.



FIGURA 10: Tipo de fractura según trazo. a) transversa, b) oblicua, c) espiroidea, d) ala de mariposa y e) conminuta.



c) Según trazo de fractura

- Transversas
- Oblicuas
- Espiroideas
- Ala de mariposa
- Conminutas

d) Según lesiones de partes blandas

- Fracturas cerradas: sin solución de continuidad de piel adyacente al foco.
- Fracturas expuestas: con comunicación del foco de fractura con el exterior. Se clasifican igual que los adultos según Gustilo y Anderson.

Clasifiación de Gustilo y Anderson de fracturas expuestas:

TIPO	HERIDA	GRADO DE CONTAMINACIÓN	DAÑO DE PARTES BLANDAS	DAÑO ÓSEO
I	Menor de 1 cm	Limpia	Mínimo	Simple, mínima conminución
II	Entre 1 y 10 cm	Moderada	Moderado, algún daño muscular	Conminución moderada
III-A	Mayor de 10 cm	Severa	Aplastamiento severo, partes blandas permiten cobertura ósea	Conminución de moderada a severa
III-B	Mayor de 10 cm	Severa	Pérdida extensa de partes blandas que no permite cobertura ósea	Conminución de moderada a severa
III-C	Mayor de 10 cm	Severa	III-B + lesión vascular que requiere reparación	Conminución de moderada a severa

CLÍNICA

a) Anamnesis: es importante además de conocer los antecedentes del paciente, conocer el mecanismo de la lesión para cuantificar energía y entender el patrón posible de fractura. También es fundamental conocer el tiempo transcurrido de la lesión y el contexto. Es importante en los niños reconocer si la anamnesis es congruente con las lesiones, si no lo es, se debe descartar maltrato.

b) Examen físico: si el paciente tiene una fractura en contexto de politraumatizado aplicar lo aprendido en ATLS.

Si el paciente tiene una fractura o lesión periférica, se debe aplicar el orden del examen físico habitual:

- Inspección: se debe evaluar una posición antiálgica, deformidad, aumentos de volumen, equimosis, hematomas, heridas y claudicación.
- Palpación: examinar zonas específicas de dolor para evaluar hueso afectado, en niños se recomienda examinar toda la extremidad afectada, desde zonas de menos dolor a más. Se debe examinar el foco de la lesión y sus articulaciones próximas.

- Pruebas específicas: dependiendo de la zona de fractura, para identificar algunas lesiones asociadas como ligamentarias.
- Neurovascular: se debe constatar la perfusión, los pulsos y el examen neurológico por nervios periféricos posiblemente afectados.

DIAGNÓSTICO

En traumatología el diagnóstico debe ser confirmado con imágenes. Existen diferentes estudios que se pueden solicitar:

a) **Radiografía:** es el estudio de primera línea en sospecha de fractura, se deben realizar mínimo 2 proyecciones (anteroposterior y lateral), si es de huesos largos debe incluir articulaciones proximal y distal. Se puede encontrar lesiones óseas o imágenes sugerentes de una como derrame. Para solicitar una radiografía y poder evaluarla de forma correcta es de suma importancia conocer la edad del paciente y así conocer los núcleos de osificación que aparecen a diferentes edades. De persistir con dudas, una manera útil es comparar con una radiografía contralateral.

b) **Tomografía computarizada:** se solicita cuando se quiere entender mejor la personalidad de una fractura, en general cuando son complejas tridimensionalmente, o fracturas articulares o de pelvis. También tiene un rol cuando tengo alta sospecha de fractura pero la radiografía impresiona sin signos de lesión ósea.

c) **Resonancia Magnética:** es más útil para evaluar daño a partes blandas alrededor a una fractura, o lesiones avulsivas, además de osteocondritis o fracturas ocultas o por estrés.

d) **Ecografía musculoesquelética:** tiene un rol muy limitado en fracturas.

TRATAMIENTO

1. Atención inicial: en caso de paciente politraumatizado aplicar ATLS.

En contexto de una lesión ósea se debe dar analgesia que sea proporcional al dolor y se sugiere **inmovilizar** rápidamente ya que alivia el dolor y evita complicaciones.

- Si la fractura es inestable o con deformidad evidente: inmovilización provisoria con yeso, valva, férula neumática o inmovilización moldeable.
- Si la fractura es abierta (expuesta): limpiar la herida con solución fisiológica, cubrir con apósito estéril e inmovilizar.
- Si la fractura es cerrada con deformidad evidente y con escaso pulso: realizar tracción suave para alinear e inmovilizar.

2. Tratamiento conservador:

Como se mencionó previamente, el hueso pediátrico tiene características específicas que permiten una consolidación más rápida, con menor tiempo de inmovilización y además tienen menor riesgo de rigidez articular cuando se realiza una inmovilización prolongada. Esto asociado a la capacidad de remodelación nos permite tratar la mayoría de las fracturas de forma conservadora.

En primer lugar, se debe lograr un adecuado manejo del dolor. En la mayoría de los casos si se requiere reducción de la fractura se recomienda realizarlo en pabellón con sedación y radioscopia. Si la fractura se encuentra alineada, la instalación de yeso se puede realizar en la urgencia. Cada zona anatómica tiene parámetros adecuados de reducción aceptable que se deben considerar para definir si se requiere realizar una reducción.

Para la reducción debemos considerar lograr una adecuada alineación, la mayoría de las veces realizando un mecanismo inverso al que produjo la fractura. Si la fractura compromete la fisis, se deber realizar una maniobra gentil y no múltiples intentos.

El yeso debe neutralizar las fuerzas musculares y mantener la reducción hasta lograr la consolidación. Es importante que no tenga un moldeado excesivo, un buen moldeado (imitando la forma de la extremidad) y apoyo en tres puntos. Hay que preocuparse de proteger las prominencias óseas y los bordes del yeso, para evitar heridas por roce, zonas de presión e incluso úlceras.

Siempre que se realiza una reducción debemos comprobarla bajo radioscopia posterior a la instalación del yeso. Luego, el paciente debe tener control semanal con radioscopia las primeras 3 semanas para asegurar que se mantiene una adecuada reducción. El yeso se debe mantener según el tipo de fractura entre 4 y 8 semanas.

3. Tratamiento quirúrgico

El tratamiento quirúrgico está indicado en fracturas intraarticulares desplazadas o cuando no se logra mantener la reducción con yeso. Debemos considerar: (1) respetar y proteger la fisis, (2) lograr una adecuada visualización de la fractura, (3) mantener la fijación fuera de la fisis y si es necesario cruzar la fisis preferir usar agujas Kirschner que tienen menor grosor. Dentro de los métodos de fijación más utilizados en fracturas pediátricas son:

Agujas Kirschner: se utiliza en fracturas metafisiarias y articulares desplazadas para mantener la reducción. Estas agujas quedan fuera de la piel pero dentro de un yeso y son retiradas en la consulta luego de la consolidación inicial.

FIGURA 11: Fractura supracondílea de húmero Gartland III, aspecto clínico y post reducción más osteosíntesis percutánea con agujas K.



Clavos elásticos endomedulares: se utiliza en el tratamiento de fracturas diafisiarias. Dado que no se abre el foco de fractura permite conservar la biología (hematoma y factores de crecimiento). Los clavos se moldean en forma opuesta generando un apoyo en tres puntos y dando estabilidad multidireccional.

FIGURA 12: Fractura de antebrazo angulada, tratamiento con reducción más clavos elásticos endomedulares, finalmente fractura consolidada.



Tornillos: se utilizan en fracturas que requieren compresión del foco de fractura, principalmente en tobillo y epicóndilo medial. Idealmente no deben traspasar la fisis ya que pueden generar un cierre fisiario y una deformidad.

FIGURA 13: Fractura fisiaria Salter Harris IV de tibia distal, TAC de la lesión y tratamiento con reducción más osteosíntesis con tornillos.



Placas: se utilizan en fracturas diafisiarias en las que no es posible utilizar clavos elásticos, en fractura de cadera y algunas fracturas patológicas para aumentar estabilidad.

FIGURA 14: Fractura de fémur diafisiaria con reducción y osteosíntesis con placa.



ESGUINCES Y LESIONES DE PARTES BLANDAS

Los niños presentan una gran laxitud de los ligamentos y una mayor elasticidad del tejido muscular. Por esto, las lesiones ligamentosas y desgarros musculares que observamos en los niños habitualmente ocurren en mayores de 10 años, es decir en época adolescente. Son muy poco frecuentes a edades más tempranas, donde es más habitual presentar una lesión fisiaria tipo Salter y Harris.

Los esguinces según su gravedad y estabilidad se clasifican en:

- **Grado 1:** Lesión que produce distención de las fibras del ligamento, sin rotura ni inestabilidad.
- **Grado 2:** Rotura parcial de las fibras del ligamento, que genera discreta inestabilidad.
- **Grado 3:** Rotura completa del ligamento, genera una inestabilidad franca.

Durante la evaluación inicial, muchas veces es necesario realizar una radiografía en 2 proyecciones del segmento comprometido para descartar lesiones que comprometan la fisis y el hueso.

El tratamiento de los esguinces y los desgarros musculares es conservador, y se basa en disminuir el grado de inflamación y aliviar el dolor. En los esguinces grado 1 y grado 2, debemos utilizar analgésicos, antiinflamatorios, frío local las primeras 48 horas, y algún tipo de inmovilización semi rígida como ortesis. Para esguinces en extremidades inferiores habitualmente utilizamos una carga parcial la primera semana y reposo relativo con pie en alto. En esguinces grado 3, utilizamos yeso por 3 semanas. Posteriormente debemos realizar una adecuada fisioterapia para rehabilitar la articulación y evitar esguinces futuros.

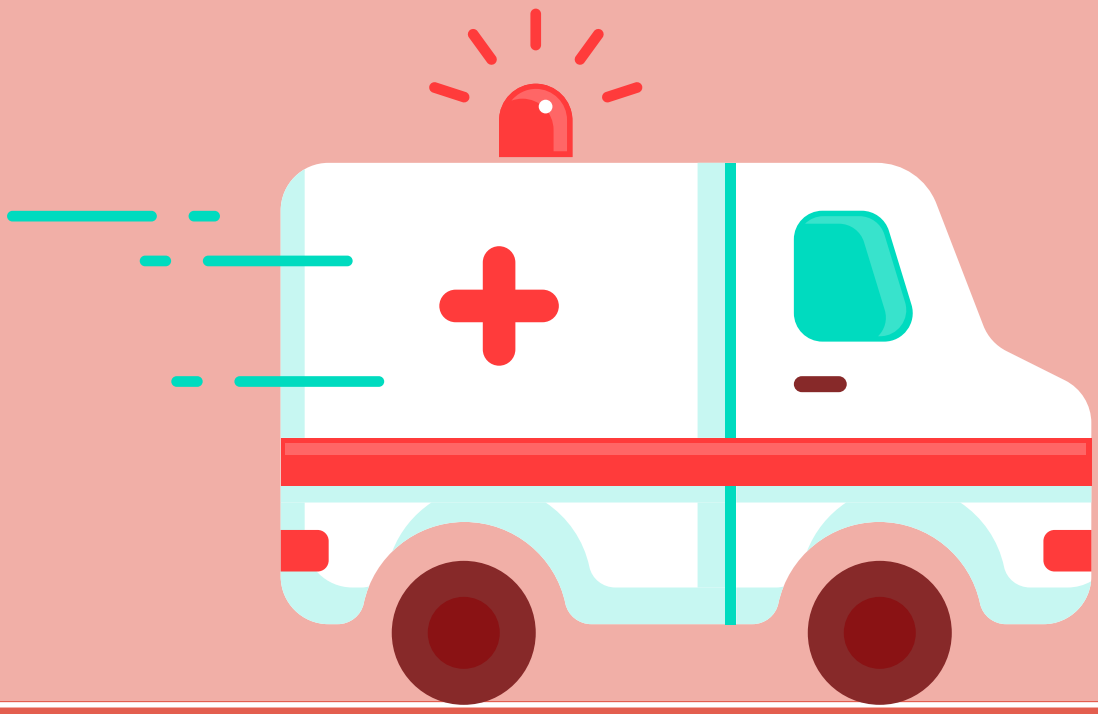
En pacientes donde persiste el dolor y la inflamación por periodos prolongados post esguince, debemos descartar otras lesiones como fracturas ocultas, lesiones condrales o anormalidades anatómicas. En los niños que presentan esguinces a repetición, debemos descartar patologías como lesiones neurológicas (neuropatía), musculares (miopatía) o lesiones del tejido conectivo (Marfán).

PUNTOS CLAVES

- **Las fracturas en los niños ocurren frecuentemente y tienen características especiales.**
- **Los niños presentan fracturas de tipo incompleto (deformidad plástica, rodete y tallo verde), fracturas que afectan la fisis de crecimiento (Salter y Harris) y son menos frecuentes las lesiones ligamentosas y desgarros musculares.**
- **El tratamiento de estas lesiones habitualmente es conservador y dependerá de la edad del paciente, del tipo de fractura y hueso comprometido. Sin embargo, en algunas ocasiones se requiere de una reducción y de estabilización quirúrgica.**

Referencias

1. Waters PM, Skaggs DL, Flynn JM, Court-Brown CM, editores. Rockwood and Wilkins' fractures in children. Ninth edition. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2020.
2. Sepulveda M, editor. Traumatología Pediátrica. First edition. Universidad Austral; 2023.
3. Hunter JB. The principles of elastic stable intramedullary nailing in children. Injury [Internet]. febrero de 2005 [citado 21 de mayo de 2024];36(1):S20–4. Disponible en: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0020138304004942
4. Wilkins KE. Principles of fracture remodeling in children. Injury [Internet]. febrero de 2005 [citado 21 de mayo de 2024];36(1):S3–11. Disponible en: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0020138304004929



Urgencias pediátricas

Intoxicaciones

Maltrato infantil

Mordeduras y picaduras

Reanimación básica pediátrica

Caídas



Intoxicaciones en Pediatría

DR. JUAN CARLOS RÍOS B.
Departamento de Laboratorios Clínicos
Escuela de Medicina
Director Ejecutivo CITUC
Pontificia Universidad Católica de Chile

E.U PATRICIO MEDEL J.
Departamento de Laboratorios Clínicos
Escuela de Enfermería
Pontificia Universidad Católica de Chile

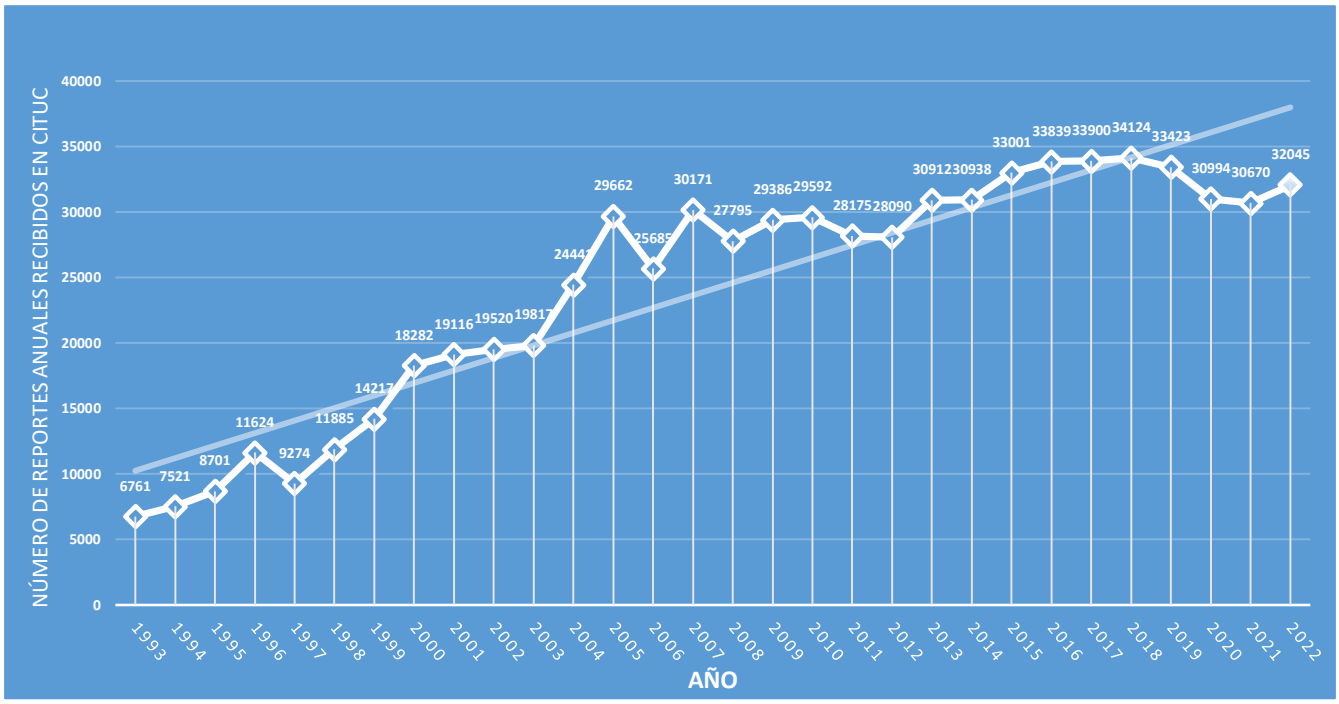
Q.F. LORENA SILVA S.
Coordinadora CITUC

Introducción

Las intoxicaciones representan una causa importante de morbilidad y mortalidad infantil a nivel global y es una de las principales causas de ingreso de niños a las unidades de urgencias. La Organización Mundial de la Salud ha declarado que los pacientes pediátricos y los adultos jóvenes representaban aproximadamente el 13% de la mortalidad mundial atribuida a intoxicaciones de tipo accidental (Peden, 2008).

Un centro toxicológico es una unidad especializada que asesora y ayuda con la prevención, el diagnóstico y la gestión de intoxicaciones (OMS, 2021). Este servicio es otorgado a la sociedad civil en general y a los distintos estamentos, como profesionales de la salud, personal de emergencias como bomberos y autoridades sanitarias y medioambientales (CITUC, 2017). En Chile, el Centro de Información Toxicológico y de Medicamentos de la Pontificia Universidad Católica" (CITUC) fundado en 1992, bajo el liderazgo del Dr. Enrique Paris e inserto en la Facultad de Medicina de la Universidad. Este centro se estructuró a partir del modelo de los "Poison Centers" de Estados Unidos y brinda soporte técnico para el manejo de las intoxicaciones las 24 horas del día y todos los días del año vía telefónica. Actualmente CITUC recibe en promedio 32.000 llamadas anuales, con un número aproximado de 100 llamadas al día **(Gráfico 1)**.

GRÁFICO 1: Número de llamados anuales a CITUC, periodo 1993 a 2022.



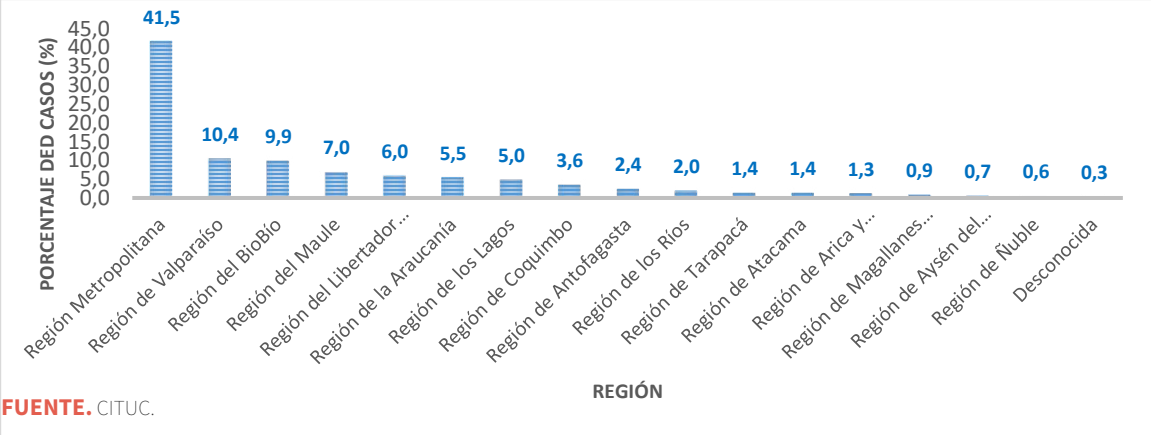
FUENTE. CITUC.

EPIDEMIOLOGÍA

CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES DE LAS INTOXICACIONES EN CHILE: POBLACIÓN GENERAL

Durante el año 2022 el CITUC recibió 31.647 casos de pacientes expuestos a sustancias y agentes potencialmente tóxicos. Los llamados se reportaron desde todo el territorio nacional, con mayor frecuencia desde la Región Metropolitana (13.141 casos; 41,5%), seguido por la Región de Valparaíso (3.304 casos; 10,4%) y en el tercer lugar la Región del Biobío (3.125 casos; 9,9%). **(Gráfico 2)**.

GRÁFICO 2: Distribución de casos por región. N= 31.647 casos.

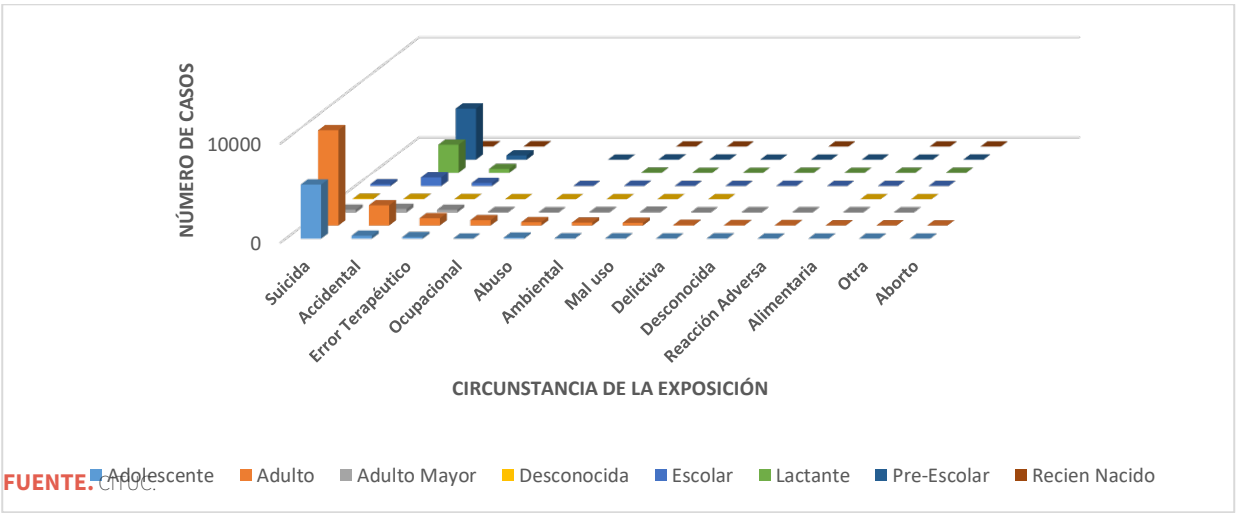


FUENTE. CITUC.

Con respecto a la circunstancia de exposición, 15.569 casos (49,2%) se asociaron a intencionalidad suicida (con 9.605 casos de adultos y 5.460 de adolescentes), seguida por 11.596 casos (36,6%) de exposiciones accidentales donde se concentran principalmente en los menores de 12 años que representaron el 32,8% del total reportes con 10.366 casos. **(Gráfico 3)**.

Al momento de analizar los reportes por grupo etario se observa una mayor frecuencia en los adultos (14.025 casos;44,3%), seguido por los adolescentes (6.150 casos;19,4%) y tercer lugar preescolares (5.615 casos; 17,7%). **(Gráfico 3)**.

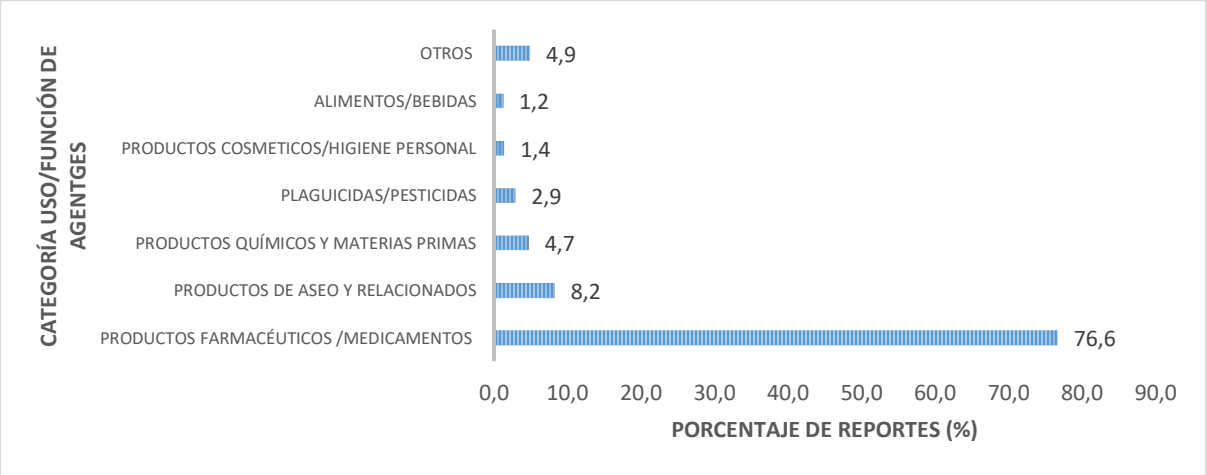
GRÁFICO 3: Distribución de casos atendidos por CITUC, según circunstancia de exposición y grupo etario. N= 31.647 casos.



FUENTE. CITUC.

En relación con los agentes reportados, la mayor frecuencia se asoció a los "productos farmacéuticos /medicamentos" con 34.714 agentes involucrados que correspondieron al 76,6% del total notificado, principalmente aquellos medicamentos que actúan sobre el sistema nervioso central, seguido por los "productos de aseo y relacionados" con 3.728 reportes (8,2%) y en tercer lugar los "productos químicos" con 2.136 reportes (4,7%). **(Gráfico 4)**.

GRÁFICO 4: Distribución de las principales familias de agentes involucrados en los casos atendidos por CITUC en el año 2022. N= 45.303 agentes.



FUENTE. CITUC.

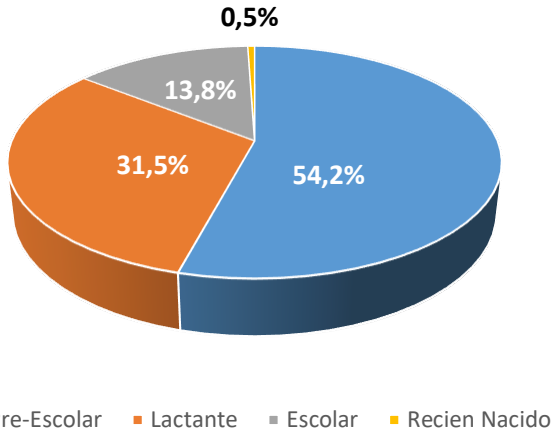
CARACTERÍSTICAS DE LAS EXPOSICIONES EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA EN CHILE (MENORES DE 12 AÑOS).

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 un alto número de exposiciones e intoxicaciones. De los 10.366 casos reportados en menores de 12 años en CITUC durante el año 2022, los preescolares representaron el 54,2 % del total de los reportes, seguidos por los lactantes con un 31,5%. **(Gráfico 5)**.

Los casos en la población pediátrica tienen peculiaridades, en primer lugar, las circunstancias de las exposiciones son diferentes: el 85,6% de las consultas de casos en niños menores de 12 años son por situaciones de exposiciones accidentales, y un 11,2% por errores terapéuticos y la mayoría de los casos ocurren el hogar del niño con un 97,9% **(Gráfico 6).**

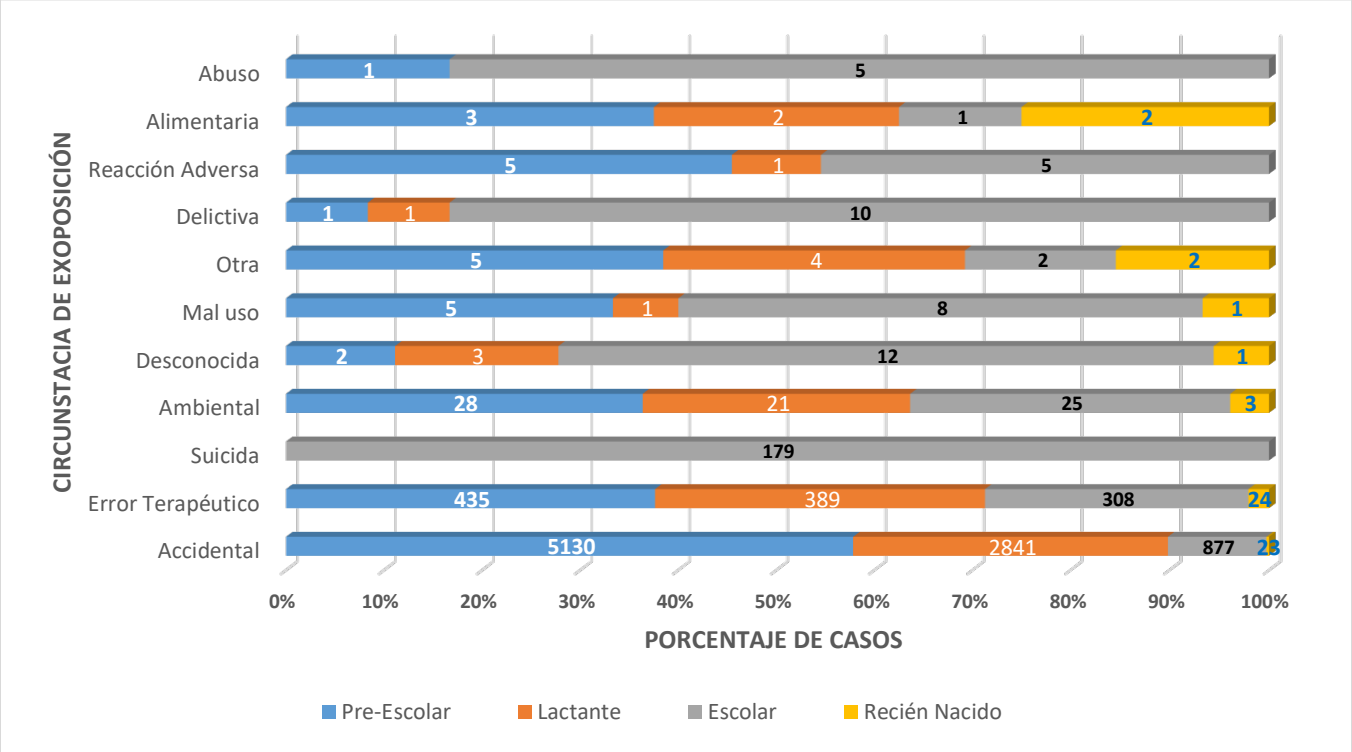
Llama la atención que durante el año 2022 en CITUC se notificaron 179 casos de intentos de suicidio en escolares cuyas edades van entre 6 y 11 años. Estos casos correspondieron al 1,7% del total de casos recibidos de menores de 12 años.

GRÁFICO 5: Distribución de casos en menores de 12 años por grupo etario. N= 10366 casos.



FUENTE. CITUC.

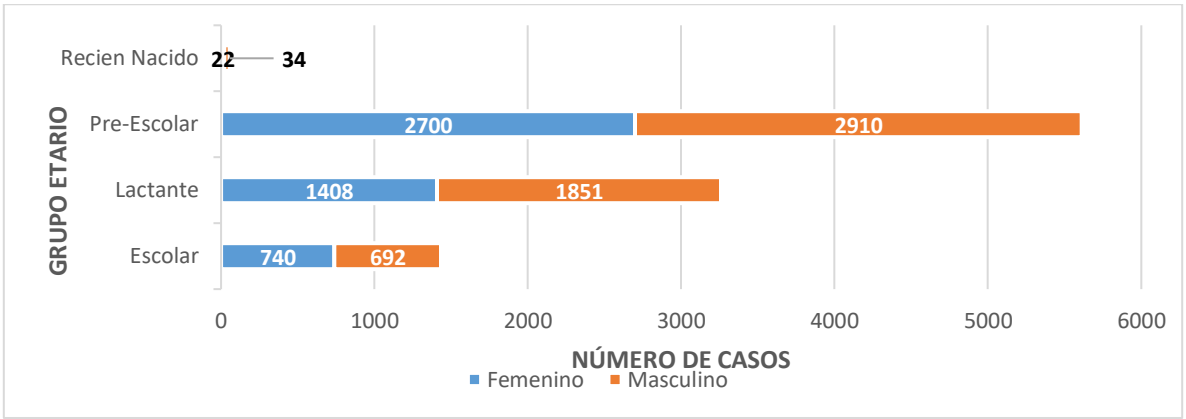
GRÁFICO 6: Distribución de casos de pacientes menores de 12 años, según circunstancia de exposición y grupo etario. N= 10.366.



FUENTE:.CITUC.

El 63,9% de los casos se reportaron en menores de sexo femenino. La distribución de los reportes por sexo y grupo etario se observa en el **gráfico 7**.

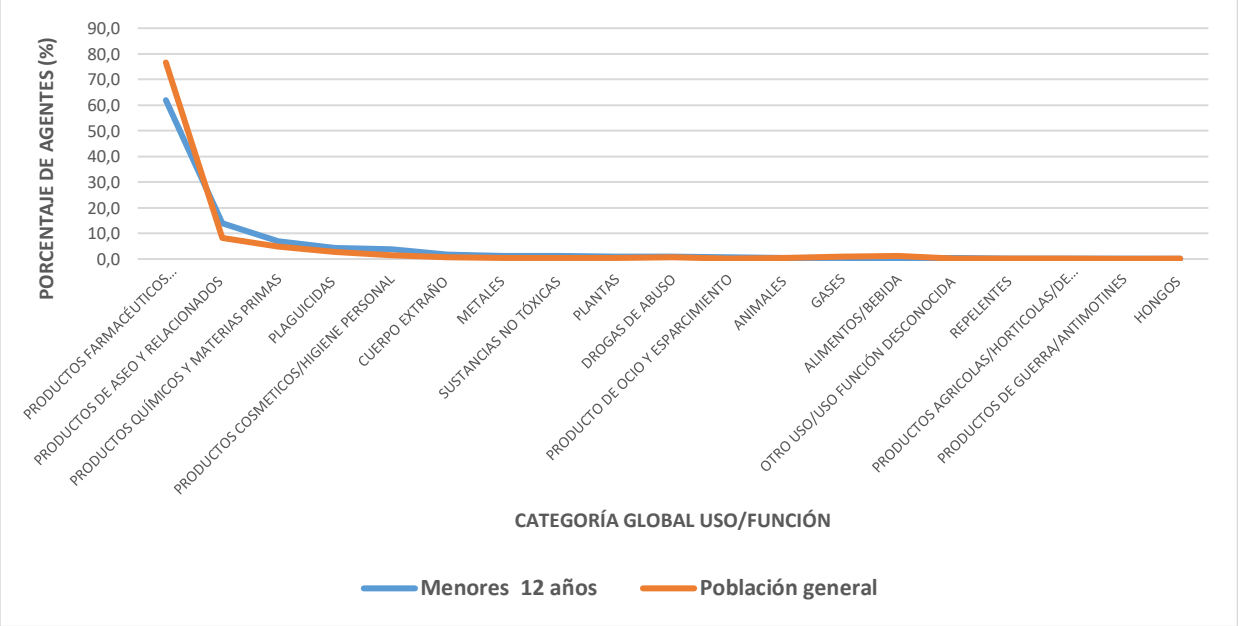
GRÁFICO 7: Distribución de casos de menores de 12 años por grupo etario y sexo. N=10.366 casos.



FUENTE. CITUC.

En relación con los agentes involucrados, los niños tienen una menor exposición relativa a medicamentos, con un 61,9% en comparación del 76,6% en la población general. Esta disminución se ve "compensada" por un aumento en la proporción de los casos relacionados a productos de aseo y relacionados disponibles en el hogar del niño, los cuales alcanzan un 14% a diferencia de un 8,2% reportado en población general. Luego, vienen los productos químicos, con un 7,0% de las exposiciones. **(Gráfico 8)**.

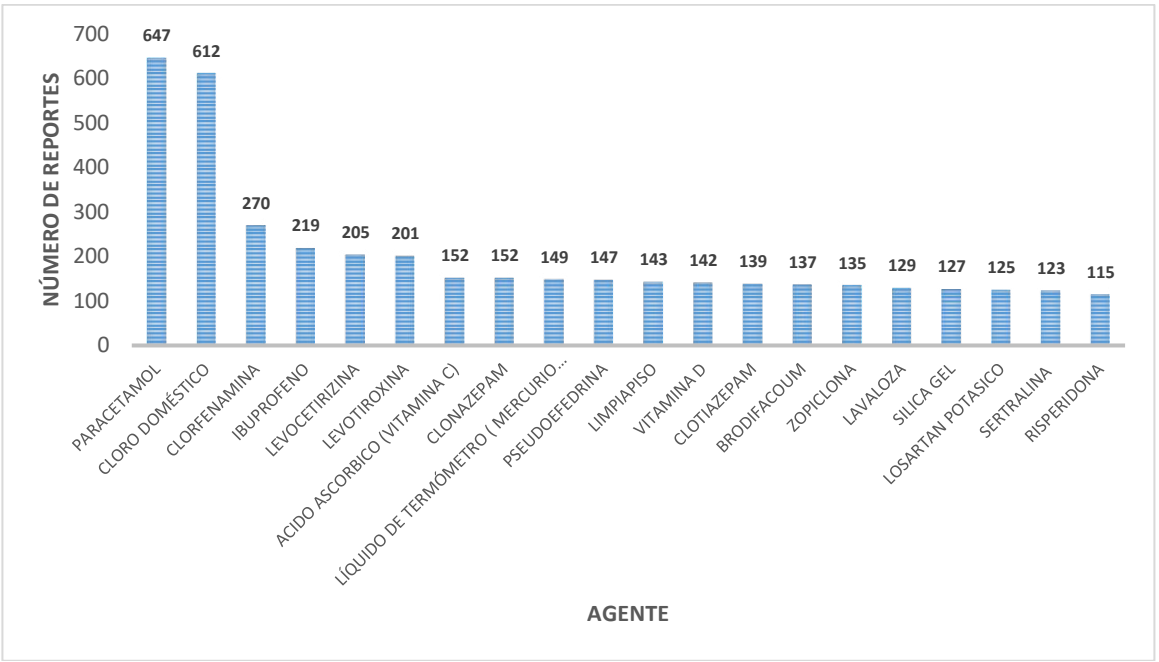
GRÁFICO 8: Análisis comparativo entre agentes reportados en población general y menores de 12 años.



FUENTE. CITUC.

Los tres agentes de mayor reporte de casos en menores de 12 años fueron paracetamol, cloro doméstico y clorfenamina. **(Gráfico 9)**.

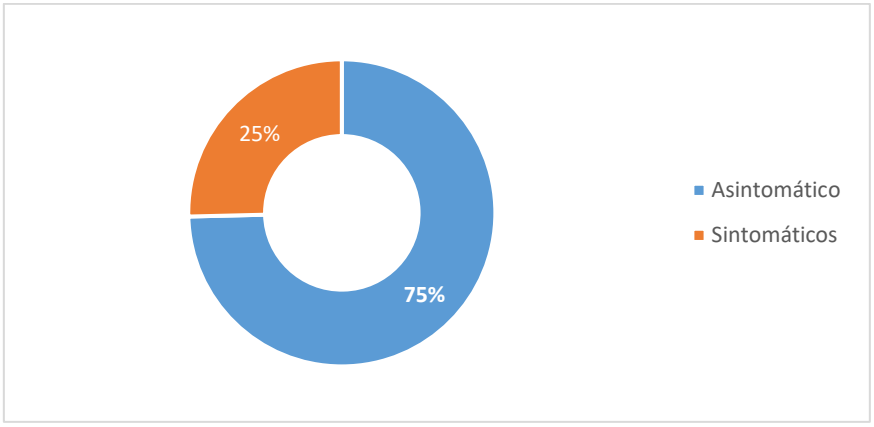
GRÁFICO 9: Los veinte agentes de mayor frecuencia de reportes de casos. N= 13078 agentes.



FUENTE. CITUC.

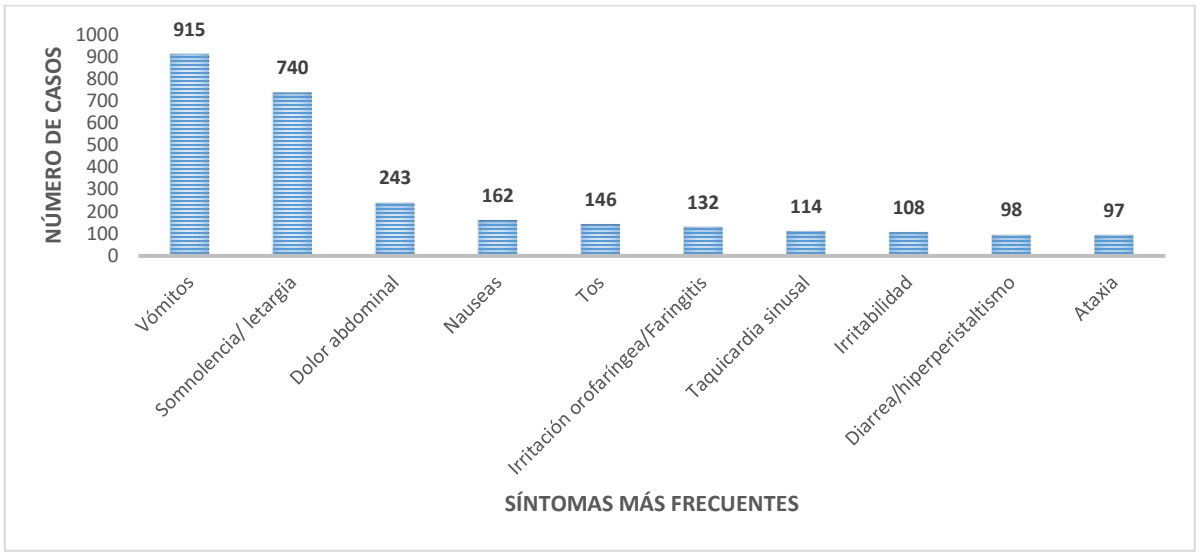
Al momento del llamado a la central de emergencias toxicológica de CITUC el 75% de los menores se encontraba asintomático y el 25% presentaba síntomas, es decir, 2.631 pacientes. **(Gráfico 10)**. Los signos y síntomas de mayor frecuencia de observados fueron: vómitos, somnolencia/ letargia y dolor abdominal **(Gráfico 11)**.

GRÁFICO 10: Distribución de paciente, según sintomatología. N=10.366 casos.



FUENTE. CITUC.

GRÁFICO 11: Distribución de los diez signos y síntomas de mayor frecuencia de presentación en pacientes pediátricos, según reportes de casos de CITUC 2022.



FUENTE. CITUC.

Comprender la secuencia de los hitos del desarrollo desde la niñez hasta la adolescencia proporciona información útil sobre las circunstancias que conducen las intoxicaciones. En el niño pequeño, el envenenamiento se debe a una combinación de factores asociados al niño, al tóxico y al medio ambiente. Entre las posibles causas de este patrón específico, se mencionan:

1. La mayoría de los niños son curiosos y no comprenden del todo lo peligrosas que son las sustancias, por lo que sus posibilidades de intoxicarse son mayores que en cualquier otro grupo de edad (Almutairi, 2023). Además, muchas veces, se subestiman las capacidades de los niños para lograr el acceso a diferentes productos disponible en el hogar.
2. La mayoría de las ingestiones pediátricas son exploratorias. A los niños les encanta explorar su entorno y utilizar sus sentidos en su exploración y es común llevarse las manos a la boca. A medida que avanza el desarrollo, el niño domina alcanzar, agarrar y soltar objetos, lo que le permite abrir

las tapas de botellas pequeñas (Lee,2017).
3. Los niños actúan por imitación, sobre todo al ver a sus referentes adultos ingerir medicamentos.
4. Los medicamentos/productos de aseo/ u otros agentes potencialmente tóxicos disponibles en los hogares de los menores no son percibidos como peligrosos y son guardados al alcance de los niños. El fácil acceso sumado al atractivo de los diferentes productos aumenta el riesgo para un niño pequeño curioso.
5. La segunda causa de exposiciones está vinculada a errores terapéuticos que los cuidadores de los niños cometen en forma involuntaria.
6. En el grupo etario de escolares son atribuidas a sobredosis no intencionales, tal como se observa en el **gráfico 6**. Se ha observado una alarmante una tendencia al aumento en la tasa de intentos de suicidas en este grupo
7. En Chile, no existen medidas de seguridad en el envasado de los productos para evitar exposiciones en los niños.

MANEJO CLÍNICO DEL PACIENTE INTOXICADO O CON SOSPECHA DE EXPOSICIÓN AGUDA A SUSTANCIAS CON POTENCIAL TÓXICO.

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 preescolares y lactantes.
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 u otro adulto responsable (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 aseo de uso doméstico.

Tomando en consideración estas características, se debe conocer el manejo del paciente intoxicado, con énfasis en las medidas de soporte, tratamiento y prevención. Es clave levantar una adecuada historia clínica para poder realizar una correcta evaluación de riesgos.

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, intervención que suele ser la más importante hasta que se logre identificar la intoxicación y/o agente causal que está provocando el cuadro, momento en el que se puede iniciar el tratamiento específico (Holstege & Borek, 2012)(Holstege, Dobmeier, & Bechtel, 2008). El objetivo en el primer contacto con el paciente intoxicado es logar su estabilización, antes de tomar alguna otra acción.

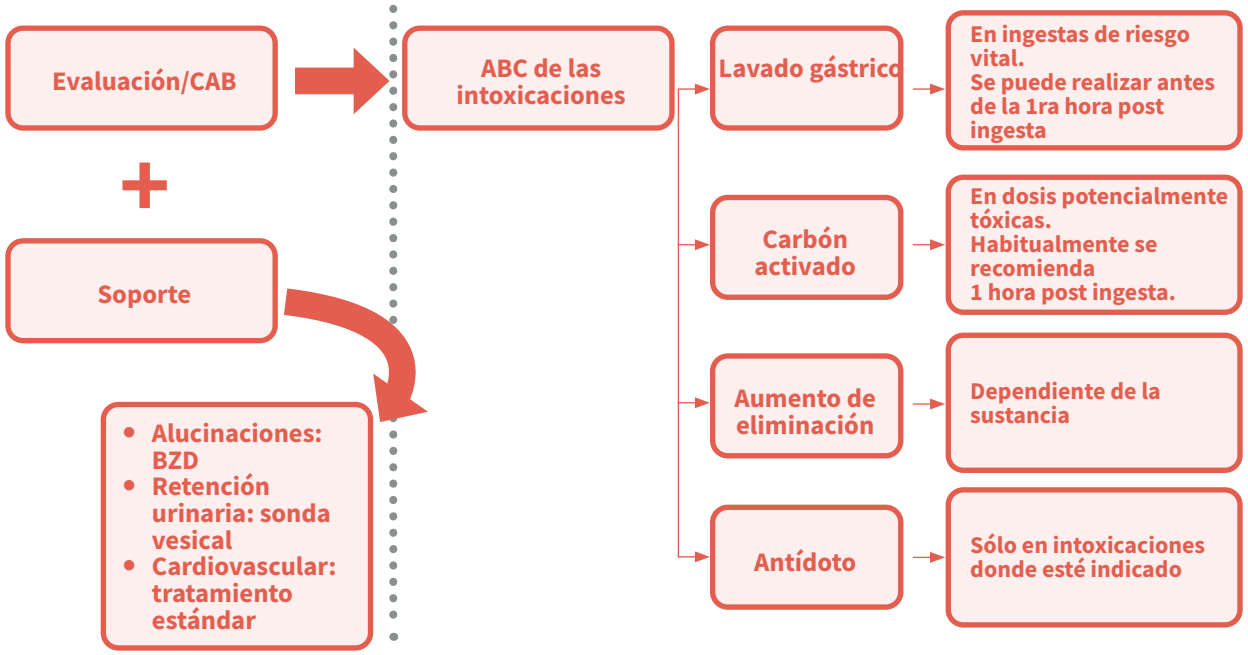
Se debe examinar:
- Parámetros ventilatorios: permeabilidad de vía aérea, frecuencia respiratoria, ruidos pulmonares, alteraciones en la ventilación, saturación de oxígeno.
- Parámetros cardiovasculares: frecuencia cardíaca, presión arterial, electrocardiograma.
- Estado neurológico del paciente: estado de conciencia, presencia de reflejos.
- Glicemia

Al momento de llegar a la consulta, debe evaluarse la 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 el servicio asistencial. En el caso de que los antecedentes de ingesta sean poco claros, también se recomienda guardar una muestra de sangre y orina, para estudios toxicológicos si fuese necesario.

Es primordial realizar una historia clínica del paciente completa, con el fin de identificar los posibles agentes involucrados, dosis máximas de exposición, tiempo estimado trascurrido desde 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 que hicieron, da una incertidumbre que se debe acotar lo máximo posible. La **Figura 1** resume el manejo 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 ácido-base, así como osmolal y anión 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 cardiaca continua, idealmente desde el ingreso del paciente al centro asistencial. Otro examen relevante en toxicología es la endoscopía digestiva alta, utilizada en aquellos pacientes donde exista riesgo de ulceraciones en vía digestiva por ingesta de sustancias corrosivas.

FIGURA 1: Manejo general del paciente intoxicado.



ABC DE LAS INTOXICACIONES

Cuando el paciente ha sido estabilizado, o si en su defecto, no 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 riesgo vital se podría utilizar el lavado gástrico, dentro de la primera hora posterior a la ingestión aguda, siempre y cuando se utilice una sonda orogástrica ranurada para extraer comprimidos, con protección de vía aérea y si se dispone de profesionales con experiencia en el tema. Es una técnica cada vez menos utilizada, con baja evidencia clínica de efectividad que incluye estudios con fallas metodológicas importantes, además de la gran cantidad de complicaciones y riesgos graves descritos para el paciente. En la actualidad no hay pruebas que demuestren que el lavado gástrico deba utilizarse de forma rutinaria en el tratamiento de las intoxicaciones (Benson, 2013).

En caso de ingesta de sustancias líquidas, como jarabes, podría utilizarse una sonda de menor calibre. Luego de instalada la sonda, se inyectan 15 mL/kg y se retiran inmediatamente. El procedimiento debe repetirse hasta que el afluente sea claro, y no se observen restos de la sustancia (Paris, 1999).

Complicaciones: Las complicaciones asociadas con el lavado gástrico han sido bien descritas en la literatura médica e incluye neumonía por aspiración, hipoxemia, laringoespasmo, arritmia, perforación esofágica o gástrica, hemorragias conjuntivales, desequilibrios electrolitos, hipotermia, muerte. Se ha informado que la neumonía por aspiración es una complicación incluso en entornos de menor riesgo, como cuando los pacientes están despiertos, han sido intubados o han ingerido una sustancia que no es hidrocarburo (Benson, 2013).

Contraindicaciones: pacientes con anomalías craneofaciales, traumatismo craneoencefálico concomitante u otras lesiones corporales no toleren el procedimiento de lavado, pacientes con un nivel de conciencia deprimido sin intubación endotraqueal, riesgo de perforación o hemorragia gástrica, como es la ingesta de sustancias corrosivas, ingesta de hidrocarburos, cirugía reciente. Si un paciente se niega a cooperar y se resiste, debe considerarse al menos como una contraindicación relativa (Paris, 1999; Benson, 2013).

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 de sustancia a la que se esté tratando, y de sus características propias, principalmente si presenta recirculación enterohepática, fenómeno toxicocinético en el cual el tóxico es excretado por el conducto biliar y es reabsorbido a nivel intestinal, lo cual forma un ciclo y por lo tanto, prolonga 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 recomienda diluirlo en una leche chocolatada en una caja individual de 200 mL. Se puede abrir la caja con cuidado, diluir la dosis de carbón dentro del envase, luego sellarlo con cinta adhesiva y dárselo a beber al niño, sin que se percate de su presencia. La leche chocolatada enmascara el color y mejora la palatabilidad, mejorando en gran medida la adherencia al tratamiento y la efectividad clínica. También para el mismo efecto, se puede utilizar algún jugo o yogurt.

Múltiples dosis: luego de una dosis de carga de 1 gr/kg, 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. Otro riesgo es la obstrucción gástrica. También debe evitarse su uso en pacientes con antecedentes de cirugías digestivas recientes, o en aquellos casos donde se opte por hacer endoscopías.

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 está menos disponible. 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 fisicoquímicas y toxicocinéticas.

Antagonizar al tóxico

El uso de antídotos es muy limitado dada la baja cantidad de antídotos existentes y disponibles en los centros asistenciales. 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.

TABLA 1: Antídotos e indicaciones.

ANTÍDOTO	INDICACIONES
N-Acetilcisteína	Paracetamol
Fomepizol	Metanol / Etilenglicol
Oxígeno / cámara hiperbárica	Monóxido de carbono
Naloxona	Opioides
Fisostigmina	Anticolinérgicos
Atropina / Pradiloxima / Obidoxima	Organofosforados
Azul de Metileno	Metahemoglobinemia
Hidroxicobalamina	Cianuro
Nitrito de amilo/Nitrito de Sodio / Tiosulfato de sodio	Cianuro
Deferroxamina	Hierro
Dimercaprol (BAL)	Arsénico
Succimer (DMSA)	Plomo y Mercurio
Anticuerpos Fab	Digoxina, colchicina, crotálidos, algunas arañas
Glucagón	Beta bloqueadores
Bicarbonato de sodio	Antidepresivos tricíclicos
Insulina en altas dosis	Antagonistas de los canales de calcio
Octreótide	Sulfonilureas
Vitamina K y Concentrado de complejo de protrombina	Warfarina y rodenticidas anticoagulantes de larga acción
Protamina	Heparina
Terapia de emulsión lipídica	Anestésicos locales

ADAPTADO DESDE. (Thompson, Theobald, Lu, & Erickson, 2014).

Toxíndromes

Los síndromes tóxicos o toxíndromes son una serie de síndromes característicos que orientan que tipo de tóxico está provocando la sintomatología (Holstege et al., 2008). Tienen la dificultad que sirven cuando hay ingesta de un solo producto, ya que, si 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

en niños generalmente es bueno, en muchos lugares prefieren sólo hacer terapia de soporte en vez de identificar algún toxíndrome y tratarlo de manera específica.

A pesar del avance de la detección de intoxicaciones mediante métodos de investigación modernos, la habilidad clínica de reconocer el toxíndrome combinando los hallazgos de una historia detallada, un examen físico exhaustivo y los resultados de investigaciones básicas sigue siendo indispensable para el tratamiento de niños con sospecha de intoxicación (Hui, 2021). Conocer los toxíndromes sigue siendo una herramienta útil para la toma decisiones clínica e inicio temprano de tratamiento (**Tabla 2**).

TABLA 2: Toxíndromes.

TOXÍNDROME	ALTERACIONES CARACTERÍSTICAS	AGENTES COMUNES QUE LO PUEDEN OCASIONAR
Anticolinérgico	• Agitación /Delirio/alucinaciones • Midriasis • Mucosas secas • Taquicardia • Hipertensión • Flushing facial • Disminución de la motilidad intestinal	• Antihistamínicos • Antidepresivos tricíclicos
Colinérgico	• Miosis • Diarrea (aumento motilidad intestinal) • Vómitos • Broncorrea • Broncoconstricción • Diaforesis • Bradicardia • Hipotensión	• Organofosforados
Simpaticomimético	• Agitación/ansiedad • Convulsiones/delirio • Midriasis • Diaforesis • Taquicardia • Hipertensión • Hipertermia • Aumento de la motilidad intestinal	• Cocaína • Anfetamina • Cafeína
Opioide	• Sedación/ ataxia • Miosis • Disminución ruidos intestinales • Bradipnea • Bradicardia • Hipotensión	• Opioides • Heroína
Sedativo-Hipnótico	• Estupor • Coma • Disartria • Hipotermia • Hipotensión • Bradipnea	• Benzodiazepinas • Barbitúricos
Antipsicótico-atípico	• Sedación • Disartria • Taquicardia • Hipotensión	• Quetiapina • Aripiprazol
Serotoninérgico	• Tremor • Agitación • Hipertermia • Diaforesis • Hiperreflexia • Taquicardia • Hipertensión • Aumento de la motilidad intestinal.	• Inhibidores selectivos de recaptura de serotonina • Antidepresivos tricíclicos • Tramadol

ADAPTADO DESDE. (Rasimas & Sinclair, 2017; Thompson et al., 2014, Hui, 2021).

La consulta al centro toxicológico

Los centros de información toxicológica tienen como fin, el apoyo en el manejo de los pacientes intoxicados. Poseen personal altamente calificado para evaluar los casos y manejan información confiable y actualizada en relación con las dosis tóxicas, efectos clínicos, tiempos de acción, toxicocinética de las mismas, interacciones que pueden existir al existir exposiciones concomitantes, 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 puede tener que 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.

PUNTOS CLAVES

- **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 cuáles 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 les confiere a estos eventos la característica de ser prevenibles, a través de la educación a los padres, educadores y cuidadores en relación con los peligros de las sustancias de manejo habitual en el hogar, como medicamentos, artículos de aseo, artículos cosméticos, entre otros. Los adultos responsables del cuidado de los niños deben entender que son una población en riesgo y, por lo tanto, tener el cuidado necesario en el almacenamiento y utilización de este tipo de productos.**
- **Se requiere una vigilancia de rutina para que las autoridades de salud pública y los médicos actualicen las estrategias de prevención y manejo de las intoxicaciones pediátricas.**

Referencias

1. Almutairi, S. A., Alsaleem, J. H., Alrashed, M. A., Alsalim, M. J., Al-Qadhi, A. A., & Menezes, R. G. (2023). Pediatric poisoning deaths in Saudi Arabia: A systematic review. Legal medicine (Tokyo, Japan), 60, 102173. https://doi.org/10.1016/j.legalmed.2022.102173.
2. Benson, B. E., Hoppu, K., Troutman, W. G., Bedry, R., Erdman, A., Höjer, J., Mégarbane, B., Thanacoody, R., Caravati, E. M., American Academy of Clinical Toxicology, & European Association of Poisons Centres and Clinical Toxicologists (2013). Position paper update: gastric lavage for gastrointestinal decontamination. Clinical toxicology (Philadelphia, Pa.), 51(3), 140–146. https://doi.org/10.3109/15563650.2013.770154.
3. Gerber RJ, Wilks T, Erdie-Lakena C. Developmental milestones: motor development. Pediatr Rev. 2010; 31(7):267–277. doi:.10.1542/pir.31-7-267.
4. 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.
5. Hon, K. L., Hui, W. F., & Leung, A. K. (2021). Antidotes for childhood toxidromes. Drugs in context, 10, 2020-11-4. https://doi.org/10.7573/dic.2020-11-4.
6. Hui, W. F., Hon, K. L., & Leung, A. K. C. (2021). An Overview of the Pediatric Toxidromes and Poisoning Management. Current reviews in clinical and experimental pharmacology, 16(4), 318–329. https://doi.org/10.2174/1574884715666201201090210.
7. Hui, W. F., Hon, K. L., & Leung, A. K. C. (2021). An Overview of the Pediatric Toxidromes and Poisoning Management. Current reviews in clinical and experimental pharmacology, 16(4), 318–329. https://doi.org/10.2174/1574884715666201201090210.
8. 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
9. Lee, J., Fan, N. C., Yao, T. C., Hsia, S. H., Lee, E. P., Huang, J. L., & Wu, H. P. (2019). Clinical spectrum of acute poisoning in children admitted to the pediatric emergency department. Pediatrics and neonatology, 60(1), 59–67. https://doi.org/10.1016/j.pedneo.2018.04.001.
10. Lee, V. R., Connolly, M., & Calello, D. P. (2017). Pediatric Poisoning by Ingestion: Developmental Overview and Synopsis of National Trends. Pediatric annals, 46(12), e443–e448. https://doi.org/10.3928/19382359-20171121-01.
11. Lowry J. A. (2017). Pediatric Ingestions. Pediatric annals, 46(12), e441–e442. https://doi.org/10.3928/19382359-20171120-03.
12. Organización Mundial de la Salud. (2021). Directrices para el establecimiento de un centro toxicológico. Organización Mundial de la Salud. Licencia: CC BY-NC-SA 3.0 IGO.
13. Paris, E. (1999). Intoxicaciones en Pediatría. Manejo general. Revista Chilena de Pediatría, 70(4).
14. Peden M, Oyegbite K, Ozanne-Smith J, et al., editors. World Report on Child Injury Prevention. Geneva: World Health Organization World Health Organization, Unicef; 2008. [Accessed August 29, 2023]. pp. 31–56. https://www.who.int/publications/i/item/9789241563574.
15. 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.
17. 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 M.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Unidad de Urgencia Pediátrica,
Departamento de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definiciones

El **maltrato infantil** representa un problema social y de salud pública en todos los países del mundo, incluyendo el nuestro, cuya real dimensión es desconocida. Se define como una acción u omisión que produce un menoscabo en la integridad del niño o adolescente. Puede ser de tipo físico, psicológico, negligencia o abuso sexual. Es ejercida habitualmente por las personas que cuidan al menor, en forma no accidental, de forma ocasional o habitual. Múltiples estudios han demostrado que los niños y adolescentes con necesidades especiales tienen mayor riesgo de maltrato, sobre todo aquellos que tienen menor movilidad.

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, cigarros, 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: no se realizan las actividades de cuidados propias del ser padre o tutor de un menor de edad, el niño es vestido con ropa inadecuada (mal vestido, con ropa que no corresponde (grande, muy chica, del otro sexo, de otro)), no lo alimenta apropiadamente, no lo lleva a los controles médicos, no le coloca las vacunas ni da los fármacos que el niño requiere.

RELEVANCIA Y EPIDEMIOLOGÍA

Es un gran problema social y de salud pública. No existen sistemas de registro e información unificados que permitan conocer la real magnitud del problema, pero la UNICEF estima que “6 de cada 10 niños/as sufren alguna forma de maltrato por parte de sus padres”. Provoca muchos costos: para el menor maltratado y su desarrollo personal y de vida a futuro, costos en salud, justicia, educación. En Chile, 71% de los niños encuestados por la UNICEF dicen haber sido maltratados, 25% de éstos son de carácter grave. Ocurre en todos los estratos socioeconómicos y aumenta con el mayor número de hijos. En la medida que mejora el nivel socioeconómico y cultural, el maltrato es más sofisticado, disminuye el físico, aumenta el psicológico. Se ha observado en Chile, una disminución del 30% en el maltrato leve, pero en el severo no. En relación a las denuncias por violencia familiar en Chile, se observa que han aumentado el número de denuncias a través de los años, llegando a ser más de 11.000 en el año 2011 produciéndose un quiebre en esta tendencia en la pandemia de COVID-19, donde se observó una disminución importante. El Instituto Milenio Imperfecciones de Mercado y Políticas Públicas, ha planteado que se dejaron de realizar más de 14.000 denuncias al cerrarse colegios, uno de los canales más usados para denunciar los casos de violencia y abuso.

ETIOLOGÍA

El origen del maltrato es multifactorial, detallaremos las características del agresor, del agredido y el estímulo final que produce la acción. 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 han sido maltratados en su niñez y, por lo tanto, repiten el patrón. Por otro lado, el agredido muchas veces es un niño con necesidades especiales (problemas de salud), hiperactivos (difícil controlarlos), con bajo rendimiento escolar y son producto de un embarazo no

deseado. Como estímulo gatillante, aparece entre otros una mala relación de pareja, problemas económicos, desempleo, vivienda inadecuada, padres o madre sobrepasados.

CLÍNICA

El paciente maltratado puede llegar a Urgencia con diversos grados de severidad: muy grave, en shock, comprometido de conciencia, gran dificultad respiratoria, con lesiones más puntuales que comprometerán su actividad habitual (ejemplo: fracturas) o lesiones leves que no requerirán de grandes medidas terapéuticas para sanar. El enfrentamiento es siempre a partir del triángulo de PALS que nos ayudará a un enfrentamiento rápido y sistemático para el caso grave.

Anamnesis
La historia es a menudo la única vía para determinar si una determinada lesión fue producida por abuso o no. El médico deberá centrarse en realizar una historia desde una perspectiva neutral, objetiva, para obtener detalles del mecanismo de la lesión, cuándo pasó, cómo progresaron síntomas y conocer además de la salud previa y el desarrollo del paciente. Si el niño tiene lenguaje verbal puede ser útil que dé su propia historia. Crear un ambiente seguro es clave para lograr el objetivo. El observar cómo se comportan el paciente y sus padres, acompañantes, cómo fluye la comunicación entre ellos resulta igual muy importante. Deberá también indagarse sobre la historia social de la familia, cuál es la dinámica familiar, hay o no disfunción familiar. Se preguntará por cambios bruscos emocionales o de conducta, abandono de hábitos de juegos, que nos pueden ayudar a entender mejor lo que le está pasando al menor. Revisar los registros previos de consultas puede ser muy útil, ver si hay consultas por enfermedades o lesiones previas no explicadas, por ejemplo.

Examen físico
Si el paciente está estable y no requiere reanimación debe examinarse de pies a cabeza, para evitar perder algún signo de lesión.

Examen de **cabeza, oído, ojos, nariz y boca** (HEENT). El **cráneo** debe ser examinado buscando cualquier herida, hematoma, marcas o anomalías que pueden ser clave para el diagnóstico de una posible fractura (Fx). Examinar los ojos en búsqueda de trauma, las conjuntivas buscando palidez por anemia, chequear pupilas y movimientos oculares y realizar fondo de ojo para la búsqueda de hemorragias retinianas. Chequear **nariz** por epistaxis por trauma o una alteración hematológica, deformidad por trauma previo o salida de líquido cefalorraquídeo (LCR) por Fx de base de cráneo. Inspeccionar la **boca** en búsqueda de equimosis, laceraciones, el frenillo desgarrado (por alimentación forzada) y los ángulos de la boca.

En el **cuello** documentar que no haya rigidez de nuca, ya que la meningitis y la hemorragia subaracnoidea están en el diagnóstico diferencial. Examinar la piel buscando las marcas por estrangulación, masas, adenopatías secundarias por infecciones o tumores y búsqueda de anomalías de tiroides. Al evaluar el pabellón auricular, se deben buscar equimosis y marcas que quedan al tirar fuertemente la oreja. El examen del cuero cabelludo puede revelar alopecia con cabellos cortados a distintas longitudes al ser traccionado con la mano. En la otoscopía se puede encontrar un hemo tímpano secundario a una hemorragia subaracnoideo. Evaluar la circunferencia craneana, aunque sea solo al ojo puede hacer sospechar una macrocefalia quizás secundaria a hipertensión craneana o una microcefalia por déficit nutricional.

Examen cardiopulmonar: evaluación completa en el ABC y para detectar alguna enfermedad cardiopulmonar o un trauma torácico. A este nivel, lo único patognomónico de maltrato son las Fx costales bilaterales, contiguas y múltiples en las zonas costales posteriores y laterales.

Examen abdominal: inspeccione que no haya marcas, equimosis o distensión, escuche los ruidos hidroaéreos. Palpe para ver si hay dolor en alguna zona. La mayoría de los niños no tendrá una alteración evidente. Examine genitales y recto buscando alguna evidencia de abuso sexual o a veces trauma secundario al proceso de enseñanza de control de esfínteres. Las lesiones gastrointestinales pueden ocurrir desde la boca al ano, son la segunda causa de muerte por maltrato. Pueden llevar a rotura de bazo e hígado, perforación intestinal, hemorragias, obstrucción intestinal, pancreatitis y hematoma duodenal. Clínicamente a veces sólo hay un síndrome emético pudiendo parecer sólo una gastroenteritis viral.

Fracturas: en el 36% de los niños maltratados hay Fx, mientras menor es el paciente con Fx más posible el maltrato, especialmente si el niño no deambula o tiene menos de 2 años. Algunas fracturas son patognomónicas de abuso las que corresponden a la metáfisis del hueso, las espiroídeas y los costales múltiples, las de fémur en niños pequeños. Con respecto a las fracturas costales son difíciles de demostrar ya que el hueso no se desplaza y en una radiografía inicial pueden no reconocerse. En una segunda placa puede verse el callo óseo. **(Tabla 1)**.

Tabla 1: Fracturas sospechosas de abuso.

Cualquier fractura en un menor de 6 meses
Fracturas metafisiarias
No relación entre mecanismo de Fx y lesión
Múltiples Fx de distinta edad
Fx metatasianas múltiples
Fx de costilla sobretodo múltiples laterales y posteriores
Fx de cráneo sobretodo las no lineales
Fx espirales o de huesos largos en menores que no deambulan
Fx de esternón o vertebrales
Fx de la esquina o en asa de balde

Las lesiones cutáneas son los signos más frecuentes de abuso físico. Existen lesiones inespecíficas y/o específicas. Las 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, 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, también se ve alopecia por arrancamiento del pelo (área en parches con pelos cortado y no uniforme). **Las quemaduras 1 de cada 4** son por abuso. El patrón puede ayudar a diferenciar si es por abuso o no, por ejemplo, las quemaduras por abuso por agua caliente en extremidades inferiores son simétricas, con bordes netos o en guante en las manos no con patrón salpicado o en punta de flecha como son las accidentales. Las quemaduras en el dorso de la mano, o inexplicablemente profundas o severas son sospechosas de maltrato.

Sistema nervioso central: se presenta por trauma directo (hematoma de cuero cabelludo, fractura, hematoma intracerebral) y por sacudidas (trauma indirecto: hemorragia subaracnoidea, hematomas, hemorragias o contusiones cerebrales frontales y occipitales). A veces el examen físico puede no tener alteraciones salvo por la presencia de hemorragias retinianas, que se deben ir a buscar activamente con un fondo de ojo.

La Fx del lactante más frecuente es la de cráneo. No son fáciles de diagnosticar en este grupo etario, debido a las suturas propias del cráneo del lactante. El hematoma subdural significa maltrato en un niño. En el *Shaken Baby Syndrome*, el adulto toma al niño comprimiéndole el tórax, lo que fractura los arcos costales posterior es o laterales, cosa que no ocurre en accidentes. Al mismo tiempo que comprime el tórax, sacude el niño para adelante y atrás, estas son fuerzas de aceleración y desaceleración lo que produce roturas de las venas puente, distorsiona el parénquima cerebral y lleva a múltiples áreas de hemorragia y edema cerebral. Muchas veces este niño no tiene ninguna evidencia física externa de trauma.

Si un niño presenta una fractura o lesión importante, lo normal es que el adulto lo lleve rápidamente al centro de salud, por lo que cuando la consulta es tardía debe sospecharse el maltrato. En la tomografía computada y en la resonancia magnética se puede ver edema cerebral y las hemorragias en distintos estadios: zonas más oscuras corresponden a hematomas subdurales antiguos, y zonas más blancas, a las nuevas. Al hacerle un fondo de ojo, se observan hemorragias en llama (es un examen clave en la sospecha de maltrato).

En el caso de sospecha de abuso sexual, frecuentemente no hay lesiones físicas evidentes, ni aún a nivel genital. Los signos específicos son: encontrar semen en cuerpo o ropas del niño/a, fisuras o laceraciones rectales, lesiones genitales, signos de embarazo.

SOSPECHA Y DIAGNÓSTICO

Habitualmente el niño que ha sido maltratado será llevado a un servicio de urgencia o a una consulta médica para solucionar el problema ocasionado por el episodio de maltrato. Muchas veces es el mismo maltratador que presenta esta ambigüedad en su actuar, el que lo lleva. Luego de una anamnesis y examen físico detallado, el médico deberá 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?

Los indicadores de maltrato en la infancia en la historia que se deben ir a buscar son:

1. ¿Hay una historia sugerente de haberse 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?

Se han diseñado algunos scores para predecir según los hallazgos en la historia y examen, la posibilidad que el caso corresponda o no a un maltrato, algunos para evaluación de trauma de cráneo, otros para abuso sexual, lo que ayuda al clínico en su sospecha de trauma.

Diagnóstico diferencial

El maltrato debe estar en el diagnóstico diferencial **(Tabla 2)** en todo caso de trauma y también en paciente sin un evidente trauma. La lista de síntomas o signos que puede tener un niño maltratado no sólo son las lesiones traumáticas evidentes, si no síntomas que pueden darse también por otras causas tales como vómitos, dolor abdominal, letargia, inapetencia, irritabilidad, alteración del estado mental, convulsiones, apneas, dolor en extremidades, cojera. Muchas veces el diagnóstico no se podrá hacer en la urgencia y un seguimiento en el hospital, en el cuidado primario o en casas de acogida ayudará al diagnóstico.

TABLA 2: Diagnóstico diferencial.

Equimosis	Trauma accidental o no accidental (maltrato).
	Desorden hematológico: disfunción plaquetaria, púrpura trombocitopénico idiopático, trombocitopenia idiopática, inducida por drogas o tóxicos.
	Déficit de factor: hemofilia, enfermedad hemorrágica del recién nacido, enfermedad Von Willenbrand.
	Tumores: leucemia.
	Infecciones: exantemas/infecciones virales, sepsis, infecciones estreptocócicas, sífilis.
	Enfermedades reumatológicas: lupus, púrpura de Schoenlein- Henoch.
	Medicina natural.
	Lesiones de piel: melanocitosis dérmica congénita (mancha mongólica), hemangiomas, marcas de nacimiento
	Nutricionales: déficit vitamina C.
	Errores del metabolismo.
Quemaduras	Enfermedades vesiculo-bulosas • Infecciosas (impétigo, necrólisis tóxica epidérmica, síndrome de piel. escaldada, dermatitis gluteogenital por cándida, herpes simplex o zoster, etc). • No infecciosas (fitodermatitis, quemadura solar, alergia pañales, dermatitis. herpetiforme, bulosa, pénfigo, etc). • Erupciones fijas por drogas. • Medicamentos naturales.
Lesiones Esqueléticas	Desordenes heredados (osteogénesis imperfecta, raquitismo congénito).
	Desordenes adquiridos (raquitismo, déficit de cobre, de vitamina C).
	Desordenes adquiridos por drogas.
	Infecciones (sífilis).
	Trastornos metabólicos (osteoporosis).
	Misceláneos (hiperplasia suprarrenal).

Algunas condiciones sistémicas como desordenes hematológicos que provocan petequias y equimosis son diagnóstico diferencial, los tumores como por ejemplo una leucemia al provocar trombocitopenia producen frecuentes hematomas y equimosis.

Una enfermedad reumatológica como el lupus puede provocar equimosis, marcas y lesiones de piel que se confunden con maltrato.

Infecciones víricas o bacterianas pueden parecerse en las lesiones de piel, pero tendrán otros elementos que las distinguen. Condiciones de piel como la mancha mongoliana, hemangiomas o cuadros como el eritema multiforme, foto dermatitis, síndrome de Steven Johnson pueden tener lesiones como equimosis u otras marcas.

En quemaduras hay enfermedades vesiculo-bulosas que descartar: síndrome de piel escaldada, dermatitis herpetiforme, dermatitis del pañal secundaria a cándidas, herpes simplex y zoster, foto dermatitis, reacciones a drogas, vasculitis, condiciones como epidermólisis bullosa y otras.

En los casos en que hay lesiones esqueléticas, hay enfermedades congénitas y adquiridas como la osteogénesis imperfecta, raquitismo, sífilis congénita, déficit de cobre o vitamina C, drogas como el metotrexato, prostaglandinas y déficit de vitamina A que pueden dar lesiones óseas recurrentes con traumas menores de lo habitual.

Las terapias de la medicina no tradicional, que colocan piedras, metales y otros objetos en la piel sobre todo del

dorso, con la intención de mejorar los flujos sanguíneos y el dolor, pueden provocar a veces lesiones que se confunden con maltrato.

La aciduria glutárica tipo I, es una rara enfermedad del metabolismo en que no hay acidosis metabólica ni hipoglicemia ni hiperamonemia. Pueden tener en un 30% hemorragias retinianas, hematomas subdurales en distintos estadios de evolución. Imposible en la urgencia hacer el diagnóstico diferencial.

Laboratorio
En general se requieren pocos exámenes, pero cuando es necesario investigar que pasa en los órganos internos y descartar patologías que puedan confundirse con maltrato, deben realizarse.

Para descartar **trastornos de la coagulación** solicitar un hemograma con recuento de plaquetas, tiempo de protrombina, tiempo parcial de tromboplastina, estudio de von Willenbrand, tiempo de sangría y factores de la coagulación, en urgencias: número de plaquetas, tiempo de protrombina y Tromboplastina (TTPA).

Respecto al screening de laboratorio para **trauma abdominal,** los órganos a evaluar son el hígado (elevación de alanino tranferasa, aspartato aminotranferasa), el páncreas (aumento de amilasa, lipasa) y el riñón (examen de orina con presencia de hematíes).

El **screening toxicológico** (en 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, NAAT (biología molecular para patógenos sexuales) en casos de sospecha o abuso sexual.

Estudio radiológico de esqueleto: realizarlo siempre en el menor de 2 años. Es de gran ayuda cuando uno tiene sospechas a veces por otra lesión y las imágenes en el esqueleto nos muestran la historia pasada con otros traumas. Aparecen callos o signos de fracturas antiguas.

Cintigrafía ósea: si es negativa la radiología de esqueleto.

Tomografía computada: para evaluar lesiones de órganos en pacientes graves y siempre que se sospeche trauma de cráneo.

TRATAMIENTO

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 abrir un caso de maltrato, mediante la denuncia. Recuerde que, frente a la sospecha de maltrato siempre hay que notificar a la autoridad pertinente, independiente 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, a veces llamando al equipo de maltrato para que asesore o a un trabajador social experto en el tema., que ayudará a evaluar la situación social familiar y definir cuál será el mejor destino que proteja al niño.

Si no queda claro aún si hay o no maltrato, se debe hacer un seguimiento para salir de las dudas con controles periódicos. Si se denuncia el caso y el niño no se hospitaliza, igual comenzara a haber toda una investigación y un sistema especial de intervención para que no siga siendo agredido, con controles de salud, a nivel escolar y de la red local.

Hospitalización
Pacientes con lesiones graves o de mediana gravedad deben ser hospitalizados. Si uno cree que el paciente corre riesgos mayores, también. A nivel público, existen casas de acogida, si no hay lesiones médicas que ameriten una hospitalización, pero se quiere mantener una protección al menor y no se encuentra la alternativa en el hogar o en parientes cercanos del menor agredido.

En el caso de una situación de abuso sexual, la hospitalización es habitual, aunque no de regla. Si se cree que corre más riesgo en su casa o no hay un lugar donde pueda quedarse, mejor hospitalizar.

Cuando hay un riesgo ambiental familiar grande por un cuidador con diagnóstico psiquiátrico grave, hay falta de un responsable, episodios repetidos de agresión, falta de una red de apoyo se sugiere también hospitalizar.

Denuncia de un caso de sospecha de maltrato
La denuncia de maltrato ante las autoridades pertinentes debe hacerla el profesional de urgencias ya sea directamente llamando a carabineros de turno en el centro asistencial si hubiese, la comisaría más cercana al hospital, carabineros de la comisaría de la familia (muy importante cuando uno requiere una medida de protección inmediata) o al fiscal de turno del área correspondiente al centro asistencial mediante formularios a Fiscalía **http://www.fiscaliadechile.cl/Fiscalia/quienes/formularios.jsp** que se envían vía mail a fiscalía (direcciones en la página web).

En el caso del abuso sexual, tradicionalmente ha sido la evaluación en el instituto médico legal (IML) el lugar en que se examina y trata a los pacientes. Hoy han aparecidos planes piloto para apoyar o reemplazar en el futuro parte de las actividades realizadas por el IML. En mismo hospital donde consultan los pacientes, hay un sistema especial de acogida, de evaluación médica y un tratamiento oportuno con salas y equipamiento ad/hoc para estos fines.

Los centros hospitalarios, para el manejo de estos casos que siempre son complejos, deben tener un equipo de maltrato multidisciplinario formado por pediatras expertos en el tema, psicólogos, radiólogos, trabajadores sociales, jefe de urgencias, jefe de cuidados intensivos y hospitalarios que ayudarán a darle solución a cada caso, cumpliendo con todas las normativas legales imperantes en el país, siempre mirando el objetivo fundamental que es el bienestar del niño agredido.

PUNTOS CLAVES

- **El contacto con un médico de urgencias puede ser la primera y única oportunidad para reconocer el abuso y el maltrato de un niño.**
- **El maltrato infantil puede manifestarse con un amplio abanico de manifestaciones.**
- **Es crítico que el médico de urgencia considere el abuso en el diagnóstico diferencial, cuando la historia no provee de un mecanismo claro para las lesiones que se encuentran en el examen físico.**
- **El médico debe iniciar los procesos que intentarán evitar nuevas agresiones al menor, iniciando todo el apoyo que el estado y la sociedad poseen para este fin.**

Referencias

1. Gunjan Tiyyagura, Meghan Beucher, Kirsten Bechtel. Non accidental injury in pediatric patients: detection evaluation, and treatment. Pediatric Emergency Medicine Practice 2017; 14 (7): 1-32.
2. Atención de Niños, Niñas y Adolescentes Menores de 15 años, Víctimas de Abuso Sexual. www.minsal.cl y www.unicef.cl. Santiago, mayo de 2011.
3. Andrea G. Asnes, John Levanthal. Bruising in Infants: An Approach to the Recognition of Child Physical Abuse. Pediatrics in review 2022; 43(7): 361-370.
4. Guía Clínica: Detección y primera respuesta a niños y niñas adolescentes víctimas de maltrato por parte de familiares y cuidadores. www.minsal.cl y www. Unicef.cl. 2013.
5. Sharon e. Mace. Child Clinical abuse: A State of the Art Approach. Pediatric Emergency Medicine Practice 2004; 1(2): 1-20.
6. Guía clínica Maltrato infantil, Roberto del Río.
7. Larraín Soledad, Bascuñán Carolina. Cuarto estudio de Maltrato infantil en Chile.Unicef.2012.

Mordeduras y picadura o mordedura de araña

DRA. IDA CONCHA M.
Departamento de Enfermedades Respiratorias Pediátricas
Unidad de Urgencia Pediátrica,
Departamento de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definiciones

Mordedura: lesión provocada por un mamífero incluido el humano, en un adulto o niño principalmente con su dentadura lo que provoca lesiones de diversa amplitud y profundidad en la víctima.

Picadura: heridas punzantes habitualmente en la piel, de profundidad variable producidas principalmente por insectos, artrópodos y animales marinos, a través de las cuales se inyectan sustancias tóxicas con acción local o sistémica. Hoy las lesiones de las arañas habitualmente se consideran mordeduras o picaduras indistintamente.

EPIDEMIOLOGÍA

En Chile la tasa anual de mordeduras es de alrededor de 146 por 100.000 habitantes, aunque hay un subregistro importante. Constituye el 1-2% de las consultas de urgencia. Más del 50% de las víctimas son niños, sobre todo menores de 10 años, de sexo masculino principalmente (70%).

Se presentan durante todo el año pero su mayor frecuencia es en la época de primavera y verano.

Las más frecuentes son las de perro (70%), seguidas de las de araña (7%), gato (4%), humano (3%), roedor (0,6%), hámster (0,1%), caballo (0,1%), muy raro casos de mordedura de culebras o conejos.

En el caso de las arañas en Chile existen 2 especies más conocidas que pueden provocar enfermedad: la llamada araña del trigo o viuda negra más propias de las zonas agrícolas y la más frecuente la araña del rincón o *Loxoceles laeta* causante de hospitalizaciones y también muertes. El número exacto se desconoce, pero sólo en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile entre 1955 y el 2000 hubo 250 hospitalizados con 56 casos pediátricos. Como es de hábitos nocturnos esa es la hora más habitual de esta mordedura, cuando la víctima abre closet, saca ropas que no se han puesto por meses, va a rincones, saca muebles o cuadros. El 38% de los mordidos sufre el ataque durante el sueño y el 32% mientras se viste.

Relevancia

Al ser una consulta frecuente en Urgencias (1-2%) y eventualmente provocar incluso la muerte tiene gran relevancia para un médico de urgencias saber este tema.

FISIOPATOLOGÍA

Las heridas que provocan una mordedura son por aplastamiento, laceración o punzantes. Las de **perro** son con frecuencia mixtas, por aplastamiento y laceración debido al tamaño del hocico y la fuerza que ejerce el animal. Así se dañan estructuras superficiales y profundas, se altera la irrigación local, lo que favorece la infección. En el caso de los **gatos** la herida local superficial es pequeña pero es profunda, puede comprometer estructuras importantes como tendones, nervios, etc.

En el caso de las **arañas**, el veneno de la araña *Loxoceles laeta* produce un efecto local en la zona de la mordida a través de su inyección por los quelíceros. Su efecto es cutáneo-necrosante, hemolítico, vasculítico y coagulante. Rápidamente se producen ampollas y luego una placa gangrenosa. Algunas veces el veneno logra difundirse a distancia produciéndose fenómenos de hemorragia, edema con coagulación intravascular diseminada (CID) en riñón, hígado, cerebro y tubo digestivo. Se destruyen glóbulos rojos. Todo esto se produciría por fenómenos anafilactoídeos, formación de inmunocomplejos, activación del complemento, liberación de interleuquina 8 y citoquinas. Es posible además, que en personas predispuestas a realizar hemólisis por déficit de la glucosa 6-fosfato deshidrogenasa en el glóbulo rojo, este fenómeno sea más frecuente y más severo.

CLÍNICA

El paciente habitualmente se encuentra con una evaluación primaria normal, es decir consciente, sin dificultad respiratoria y rosado, estable hemodinámicamente, con grados variables de dolor. La ubicación de la lesión con mayor frecuencia es

en las extremidades inferiores (50%), luego las superiores 39% y después la cara 15% (de ellas el 50% son niños).

En el caso de las **mordeduras de perro**, en la lesión se verán grados variables de laceración de piel, a veces tejido muscular, sangramiento, marcas de la dentadura del animal y alrededor de ésta una zona algo violácea-eritematosa donde el animal puso con fuerza su hocico.

En el caso del **gato**, la lesión es puntiforme, poco sangrante pero profunda, haciéndose difícil dimensionar el grado de severidad de la lesión.

En cuanto a la **araña del rincón**, es muy frecuente que los padres o acompañantes, traigan a la araña consigo para que el médico la identifique: la araña es de color café-parduzco, mide 1 cm de largo y sus patas entre 8-45 mm, posee 2 segmentos corporales (el cefalotórax que característicamente es de forma piriforme como de un violín y el abdomen que es más oscuro). Tiene 3 pares de ojos dispuesto como en triángulo, un par anterior y 2 laterales, siendo de las características más importantes para reconocerlas. El 80% de los pacientes tiene sólo una lesión local que puede ir desde una zona de eritema pequeña hasta una extensa zona de necrosis dérmica que luego se ulcera. Los pacientes casi de inmediato luego de la mordedura tienen dolor intenso progresivo y una marcada hiperestesia cutánea, edema y eritema de la zona, con un halo algo violáceo alrededor. Dado estos síntomas se consulta habitualmente en urgencias precozmente, aunque a veces el médico de urgencia verá la lesión con más tiempo de evolución. El eritema es reemplazado por una decoloración violácea y que progresa hacia la necrosis en 3 a 4 días. El centro de la lesión se retrae. Alrededor de la lesión puede haber vesículas, flictenas con liquido seroso o hemorrágico. En 4-7 días se forma una escara y cede el dolor, luego la costra se desprende y quedará la zona ulcerada que eventualmente puede requerir injerto.

En un 10-15% los pacientes pueden evolucionar con un compromiso sistémico derivado de una hemólisis intravascular masiva, entre 12-24 horas de la mordida y nunca más allá de 48 horas (loxocelismo cutáneo-visceral). Hay fiebre, palpitaciones, náuseas, vómitos, dolores musculares y articulares, palidez, ictericia, hematuria. Inclusive, pueden producirse signos de shock con mala perfusión, hipotensión, compromiso de consciencia y convulsiones.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de las mordeduras es en general clínico. Se basa en el antecedente epidemiológico de la mordedura, las circunstancias en que ocurrió, las características de la lesión y en el caso de las mordeduras de araña en el examen de ésta y la evolución que tenga la lesión.

En las lesiones de extremidades es muy importante hacer una evaluación del estado neurovascular distal a la lesión, si es cercana a una articulación ver su movilidad y si hay compromiso de tendones y/o de la cápsula articular.

El laboratorio será más importante en la mordedura de araña del rincón, se deben buscar activamente signos de hemólisis que orientan precozmente a la aparición de la forma cutáneo-visceral. Se requiere, una hemoglobinuria seriada cada 6 horas o un examen de orina para descartar hemólisis, hemoglobinuria y hematuria.

En el caso de que ya esté instalado el cuadro sistémico, se requerirá una batería completa de exámenes para chequear hemólisis (hemograma con reticulocitos, bilirrubinemia), función renal, (examen de orina, nitrógeno ureico, creatinina) alteración de la coagulación (tiempo de protrombina, tromboplastina) y monitorear el shock (gases venosos, ácido láctico).

El **diagnóstico diferencial** sobre todo de la mordedura de araña puede ser más difícil en un comienzo y cuando no está el antecedente de ésta. Otros cuadros inflamatorios-necróticos como la erisipela necrótica, la infección por *Streptococcus pyogenes*, *Pseudomonas aeruginosa*, infecciones herpéticas, necrosis química tanto por álcalis como por ácidos pueden dar lesiones similares inicialmente.

TRATAMIENTO

Lo primero es evaluar la estabilidad de la víctima (ABC), si la víctima está estable y tiene mucho dolor antes de comenzar con el aseo se recomienda dar analgesia, ya sea por vía oral, nasal o endovenosa, según severidad del dolor. Debe hacerse un **aseo de la herida profusa** con irrigación a presión para remover cuerpos extraños, tejido dañado, bacterias, virus, especialmente en el caso de las mordeduras. Esta irrigación habitualmente se realiza con suero fisiológico, las soluciones con povidona retrasarían la cicatrización.

Dividiremos acá el tratamiento más específico en forma práctica en el tratamiento por mordeduras de mamíferos y por otro lado el de las mordeduras por araña.

Mordeduras por mamíferos incluidos los humanos

Sutura: luego del aseo, si la herida es reciente y tiene menos de 8 horas de evolución puede realizarse sutura, considerando que cumple los criterios para esto como cualquier otra herida; sobre todo si está en sitios anatómicos donde el daño estético puede ser importante (ejemplo: cara). Hay estudios que muestran que las heridas por perros suturadas luego de un buen aseo se infectan con una frecuencia similar a heridas suturadas por otras causas.

Profilaxis antimicrobiana
Aún es un tema controvertido, existen pocos estudios que permitan tener una sola posición al respecto. Aún así, parece ser beneficioso que se indique antibióticos a heridas que llevan más de 8 horas de evolución, provocadas por seres humanos (especialmente todas las que suceden en niños mayores o adolescentes en que se ha provocado una laceración importante del tejido), heridas punzantes como las provocadas por gatos, heridas en la mano, en aquellas cercanas a tendones, articulaciones o huesos, heridas con mucho tejido dañado, extensas, profundas o heridas en pacientes con inmunidad alterada. La cara y cuero cabelludo tienen muy buena irrigación, curan bien, no tienen indicación de antibióticos profilácticos. El antibiótico habitual que se usa es amoxicilina/acido clavulánico por 5-7 días. Si hay alergia a penicilina se puede dar clindamicina más ciprofloxacino o trimetoprim/sulfametoxazol.

Profilaxis de tétano
Las mordeduras de animales no humanos tienen riesgo de tétano. En el caso de niños menores de 14 años con su esquema de vacunas al día no requieren de profilaxis: ni un booster diftérico-tetánico de toxoide ni inmunoglobulina antitetánica (IG). Si no hay antecedente de vacunación o tiene menos de 3 dosis o 3 dosis de vacuna con un booster hace más de 10 años, debe ponerse toxoide diftérico-tetánico sólo si la herida está limpia o toxoide más IG en el caso de una herida muy contaminada.

Profilaxis de rabia
La rabia es una encefalomielitis progresiva, incurable y letal (99-100%) producida por el virus Rhabdovirus del género Lyssavirus. El humano se enferma al inocularse saliva que contiene virus de la rabia cuando un animal infectado lo muerde. El período de incubación es entre 2-8 semanas con un rango de 5 días a 1 año.

En Chile el principal reservorio de rabia eran los caninos, pero con el programa nacional de control de la rabia el reservorio está ahora radicado en los murciélagos. Casos de rabia humana no se registran en años, dada la existencia de un programa de prevención robusto. El último caso sospechoso fue en el 2013 cuando se produjo un caso de encefalomielitis post mordedura de perro, pero no tuvo confirmación virológica.

El período de incubación de la rabia en perros y gatos es entre 10 días y varios meses, el animal es capaz de transmitirla 3-10 días antes que comience con síntomas y durante todo el curso de la enfermedad.

Se debe vacunar, según la norma técnica del MINSAL del 3 de julio del 2014 a todo paciente mordido o lamido por un animal sospechoso o con diagnóstico de rabia (el murciélago siempre es sospechoso, se debe vacunar aún con la sola presencia en la habitación aunque no haya habido contacto con piel lesionada o mucosas contaminadas con saliva), todo animal vagabundo que desaparezca o muera después de la mordida o siempre que la víctima sea mordido por un animal mamífero silvestre carnívoro (zorros, chingues, pumas, hurones, monos). Con mordeduras por roedores, animales de abasto (bovinos, ovinos, caballos, conejos) no se requiere vacunar salvo que el animal esté enfermo y sea sospechoso de rabia.

La vacuna antirrábica usada en Chile es la Verorab[r], se administra por vía intramuscular en la zona deltoidea. En el lactante puede ponerse en el muslo. Se coloca 5 dosis de 1 ml los días 0-3-7-14 -28 desde la mordedura. La primera dosis en urgencias y luego en los policlínicos respectivos.

La IG antirrábica se debe administrar lo antes posible en casos muy específicos idealmente antes de los 7 días de la mordedura, en conjunto con el epidemiólogo del SEREMI y cuando no hay vacunación previa (no se encuentra en centros de urgencia).

PREVENCIÓN

La educación a los padres y a los niños para evitar mordeduras sobre todo las de perros es fundamental. La elección de una raza poco agresiva, de menor tamaño, el educar a los niños para no molestar a los perros, evitar darle comida en la boca con la mano, no dejar solos a lactantes y prescolares con perros y gatos, adiestrar a los animales para no ser agresivos, evitar provocarlos mientras se está alimentando o defendiendo su territorio, tener una tenencia responsable, preocuparse del esquema de vacunas son medidas que contribuyen a evitar las mordeduras.

Tratamiento mordeduras de araña
No existe consenso en el tratamiento, existen pocas publicaciones al respecto y no hay evidencias de buena calidad, está basado en la opinión de expertos.

Hay consenso en usar antihistamínicos primero por vía parenteral y luego oral, poner hielo local, elevar extremidad y hacer aseo de la lesión. Si se sospecha infección bacteriana agregar antibiótico con cobertura a *Streptococcus pyogenes* y *Staphylococcus aureus y* posiblemente a anaerobios. El uso de corticoides retarda la cicatrización así es que no es recomendable en una lesión puramente local.

En el caso de una forma cutáneo-visceral aparte de hacer el ABC de la reanimación se debe indicar antialérgicos EV. y corticoides ya sea hidrocortisona 5-7 mg/kg cada 6 horas o metilprednisolona 1-2 mg/kg hasta la corrección de la hematuria y de la hemoglobinuria. En pacientes con falla renal e hiperkalemia, puede requerirse hemodiálisis o peritoneo-diálisis. También en algunos casos severos de CID y hemólisis, se ha descrito uso de plasmaféresis y exanguinotransfusión. Estudios más recientes, han descrito

el uso promisorio de anticuerpos monoclonales humanos del veneno, pero aún no están disponibles para su uso clínico. La dapsona, un inhibidor de la migración de los leucocitos se ha usado exitosamente en adultos, pero no está exenta de complicaciones, por lo que su uso debe ser reservado para casos graves de lesiones cutáneas.

No está recomendado el uso de suero anti-loxoceles (Inmunoglobulina obtenida de suero de conejo y equinos hiperinmunizados), ningún estudio científico ha demostrado evidencia de utilidad clínica y tiene un elevado número de reacciones adversas severas.

PUNTOS CLAVES

- **La prevención debe ser la primera medida para evitar el daño de niños y adultos por mordeduras de mascotas y especialmente perros. Fundamental elegir una raza poco agresiva, educar cómo se trata una mascota, adiestrarlos y mantener una salud adecuada del animal con sus vacunas, antiparasitarios al día.**
- **El tratamiento inicial de toda mordedura y/o picadura de araña implica el aseo profuso con agua o suero fisiológico para eliminar cuerpos extraños, virus, bacterias y así prevenir las infecciones que dañarán aún más los tejidos ya dañados.**
- **Con respecto a la prevención de las mordeduras de araña debe mantenerse las casas limpias, en especial las zonas de los rincones, cuadros, closets, zonas oscuras donde la araña tiene su hábitat ideal.**
- **En el diagnóstico de mordedura de araña es clave la historia de un dolor intenso en la zona mordida, el lugar físico en que ocurrió el suceso, la posibilidad de poder examinar la araña más el examen de la mordedura. Si es sugerente, es perentorio descartar un compromiso sistémico, si no lo hay debe seguirse al paciente para descartarlo completamente.**
- **Las mordeduras por mamíferos más frecuentes son las por perros, generalmente las víctimas son niños, siempre deberá evaluarse la necesidad de uso de antibióticos, prevención de tétano y la indicación de vacuna antirrábica.**

Referencias

1. Guía para el manejo de Araña de los rincones- Loxoceles laeta, MiNSAL 2016.
2. Vania Villagra, Dante Cáceres, Sergio Alvarado et al. Caracterización epidemiológica de mordeduras en personas, según registro de atención de urgencia. Provincia de los Andes, Chile. Rev Chiena Infectol 2017;34 (3): 212-220.
3. Tamara Hirsch. Mordeduras de mamíferos a humanos en Manual de Urgencias pediátricas. Primera edición. Ediciones Universidad Católica de Chile, 2016, capítulo 18, 203-215.
4. Vacunación antirrábica en humanos. Chile 2014. Norma técnica 169 sobre vacunación antirrábica en humanos. Rabia_ vacunacionantirrábica minsal.pdf
5. Rabia en humanos: recomendaciones vigentes sobre vacunación: https://medicina.uc.cl/publicacion/rabia-humanos-recomendaciones-vigentes-vacunacion/2018.

Reanimación Cardiopulmonar

CHRISTIAN SCHEU G.
Unidad Académica de Intensivo Pediátrico
Departamento de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El paro cardiorrespiratorio (PCR) puede definirse como el cese de la actividad contráctil efectiva del corazón. Dado a que corresponde frecuentemente en pediatría a la manifestación final de muchas condiciones graves con deterioro progresivo, es un cuadro de muy mal pronóstico por lo que todos los esfuerzos deben estar puestos en la prevención y detección temprana.

A pesar de toda la investigación y el avance de los cuidados intensivos, el impacto en la sobreviva en el PCR pediátrico sigue siendo marginal, dado que se mantiene baja incluso para reanimaciones en PCR intrahospitalarios e incluso en Cuidados intensivos (sobrevida 15-40% en reanimaciones en UPC). Además, de los sobrevivientes, la mayor parte queda con secuelas neurológicas. Es por ello que el punto más importante es la prevención del PCR, que a nivel prehospitalario tiene que ver con educación y disminución de los riesgos de trauma y accidentes en niños. Medidas tan sencillas como el uso de casco al andar en bicicleta o scooter, el uso de asientos para niños en vehículos, adecuados para su tamaño y edad y el uso de reja en el perímetro de piscinas son medidas tremendamente importantes y efectivas. Junto con ello, el mejorar la cobertura en educación en reanimación en la población, puede hacer que la sobreviva sea mayor, dado que una pesquisa temprana más reanimación oportuna y por alguien entrenado son de las pocas intervenciones que han demostrado ser efectivas en mejorar la sobreviva del PCR. La otra medida que ha mostrado efectividad en la mejoría en los outcomes en reanimación, es la disponibilidad rápida de un desfibrilador, para causas desfibrilables de PCR. Es por ello que el aumento de la presencia de estos dispositivos (Desfibriladores Externos automáticos o DEA) en lugares públicos es una medida de altísimo impacto para la sobrevida del PCR.

EPIDEMIOLOGÍA Y ETIOLOGÍA

Como se señaló anteriormente, el PCR en pediatría es la vía final en que confluyen una serie de cuadros graves, destacando la hipoxemia en relación a patología respiratoria como la principal causa. Por suerte, la incidencia de PCR en pediatría es mucho menor que en adultos (alrededor de 8 por 100.000 personas por año), concentrándose en los menores de 1 año la mayor incidencia. La mayor parte de los PCR prehospitalarios ocurren en el hogar (alrededor de un 69%) la mayor parte de las veces bajo el cuidado de familiares. Aproximadamente un tercio de los menores reciben reanimación por parte de algún familiar que es testigo del PCR. En este punto cobra gran importancia la enseñanza en reanimación, que es probablemente una de las medidas que mayor impacto tendría en mejorar la sobreviva, dado que en la actualidad, esta oscila entre un 5 a 12% para el PCR prehospitalario.

Dentro de las causas más frecuentes de PCR en pediatría se encuentran la muerte súbita del lactante, asfixia por inmersión, hipoxia secundaria a patología respiratoria grave como asma o neumonía, intoxicaciones, asfixia por cuerpo extraño, TEC o trauma, entre otras. Las causas de PCR también cambian según la edad de ocurrencia, destacando las causas respiratorias (hipoxia asociada a patología respiratoria, muerte súbita) en menores de 1 año y especialmente en menores de 6 meses, mientras en que etapa preescolar y escolar son los traumas y la asfixia por inmersión mucho más frecuentes como causas. En la adolescencia se agregan intoxicaciones e intentos de suicidio al trauma como causas de mayor importancia.

Sin importar la causa originaria, todas ellas causan un deterioro progresivo de las funciones respiratorias o circulatorias

terminando en el PCR como vía final, habitualmente por un ritmo no desfibrilable. Por otra parte, el PCR súbito, tan propio del adulto y secundario a causas cardíacas primarias, si bien es menos prevalente en pediatría, no deja de ser una causa posible, estimándose que hasta un 15% de los PCR en pediatría son con un ritmo desfibrilable, concentrándose en pacientes con cardiopatías congénitas o arritmias asociadas a anomalías congénitas o canalopatías.

ENFRENTAMIENTO

El enfrentamiento del PCR en pediatría y las maniobras que se detallarán a continuación aplican para pacientes más allá de la edad neonata y hasta la aparición de caracteres sexuales secundarios, que se define como el criterio para enfrentar como adulto a una víctima de PCR.

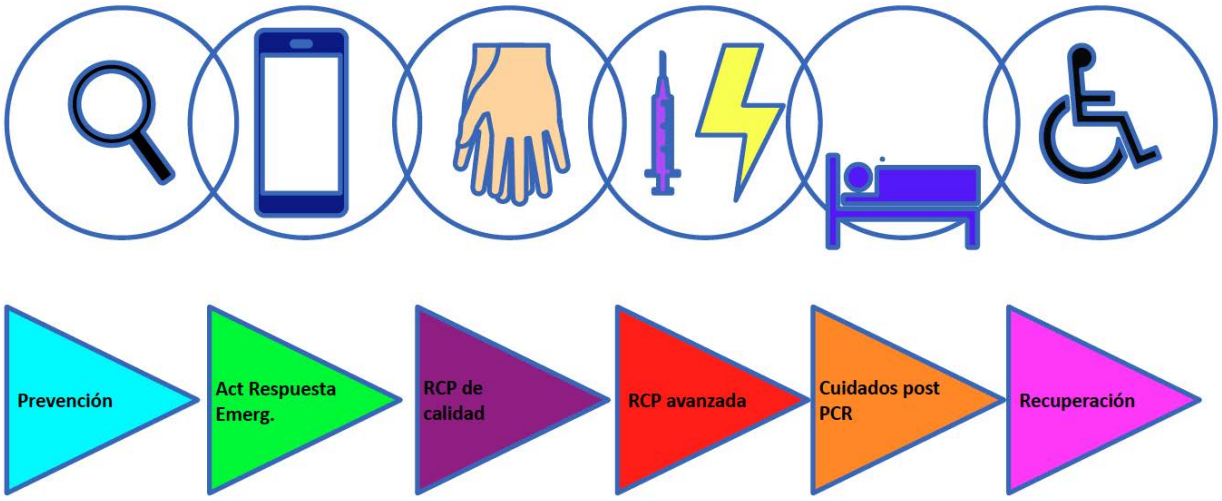


Figura 1: Cadena de supervivencia pediátrica, intrahospitalaria. Adaptado Guías 2020 AHA para la RCP y ACE.

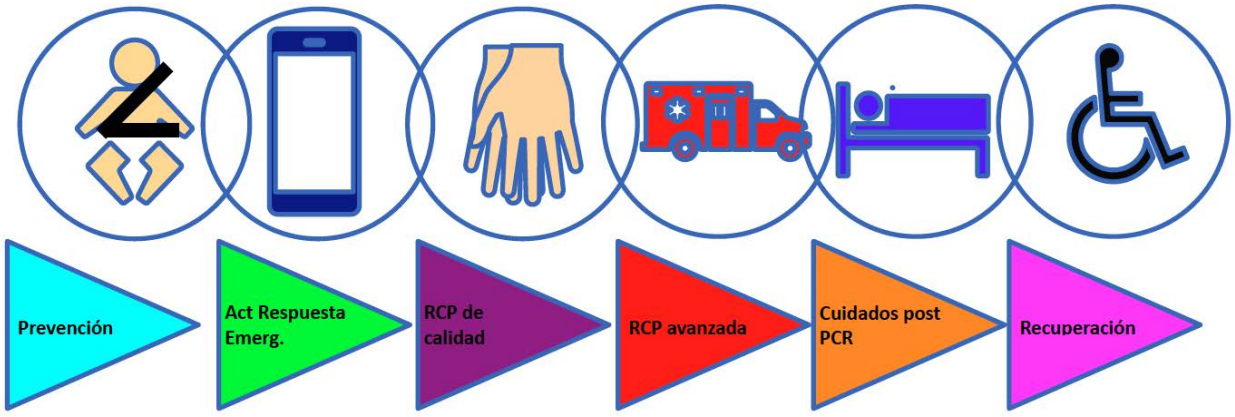


Figura 2: Cadena de supervivencia pediátrica, extrahospitalaria. Adaptado Guías 2020 AHA para la RCP y ACE.

Una respuesta estructurada y organizada en situaciones de emergencia garantiza mejores resultados. En el caso de la reanimación cardiopulmonar, se han establecido las cadenas de supervivencia, como una manera de estandarizar la respuesta y mejorar los resultados de la reanimación.

Las ultimas recomendaciones de reanimación de la American Heart Association (AHA) de 2020, con actualizaciones de 2022, separan la cadena de supervivencia pediátrica en 2 versiones: una para los escenarios intrahospitalarios **(Figura 1)** y otro para los extrahospitalarios **(Figura 2)**. Con sus diferencias, ambas hacen énfasis en la prevención, dado el mal pronóstico del PCR en pediatría, pero en el ámbito hospitalario con hincapié en la detección precoz de cuadros que causen deterioro progresivo y que puedan llevar al PCR, para tratarlos mucho antes de que este ocurra. Los otros aspectos de las cadenas

son similares, destacando la importancia del llamado precoz para pedir ayuda al sistema de respuesta a emergencias, que para en ámbito intrahospitalario son los sistemas de Código azul y en el extrahospitalario es solicitar ayuda a un rescate especializado, como SAMU o un equivalente. Posteriormente es fundamental en ambos escenarios una RCP básica de alta calidad, seguida por una RCP avanzada (y en el caso del PCR extrahospitalario el equipo que la provee es también el que traslada el paciente a un centro asistencial), para terminar en los cuidados post paro y la recuperación del paciente, que son aspectos de gran importancia para evitar nuevas injurias y asegurar una adecuada recuperación.

REANIMACIÓN CARDIOPULMONAR BÁSICA

Los elementos centrales de la reanimación inician con la identificación de que un paciente se encuentra en una emergencia que amenaza su vida. Los aspectos más importantes de la reanimación básica son brindar maniobras de buena calidad: compresiones fuertes y rápidas, con frecuencia 100-120 por minuto y que permitan la reexpansión adecuada del tórax entre compresiones.

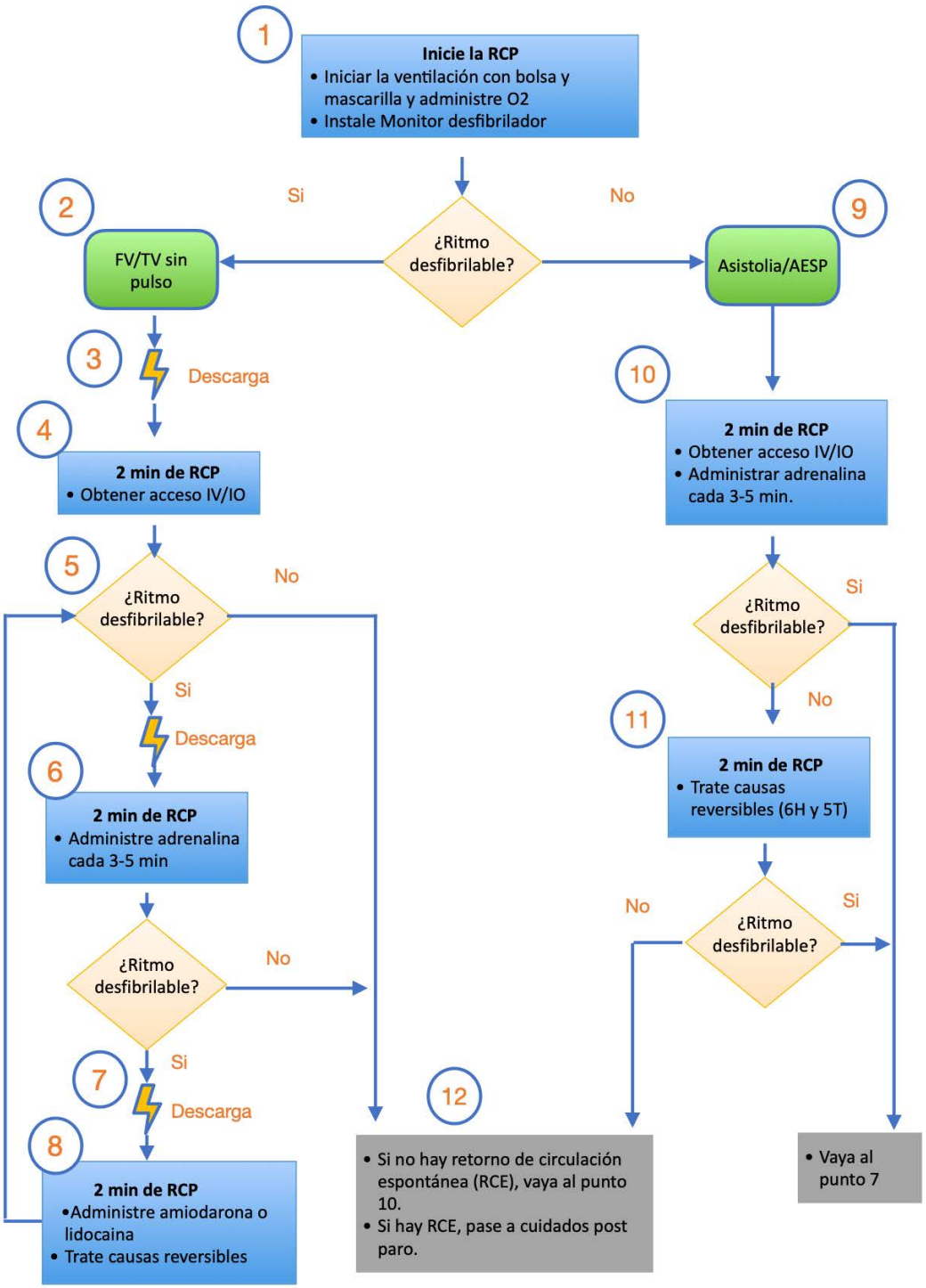
- Primero verifique que el entorno sea seguro para usted y para el paciente. Si el lugar no es seguro (ej: una calle transitada, una piscina), mueva al menor a un lugar seguro para ayudarlo.
- Compruebe si el niño o niña responde: colóquese de rodillas junto a él y háblele en voz alta. Estimúlelo en el tórax con las manos (moviéndolo suave pero firmemente) y observe si se produce alguna respuesta: apertura de los ojos, movimiento de extremidades o del pecho. Busque el pulso, ya sea braquial en lactantes o yugular en niños.
- Pida ayuda. Puede comunicarse con un celular al número de emergencias (131 o similar o activar código azul en PCR intrahospitalarios). Si se encuentra sólo, no deje al menor para pedir ayuda. Si no recibe ayuda, debe iniciar Reanimación cardiopulmonar y realizar maniobras de buena calidad durante 2 minutos y evaluar respuesta. Si alguien llega a ayudar, envíelo a llamar y pedir ayuda.
- Inicie compresiones torácicas. El menor debe estar apoyado en una superficie dura. En el caso de menores de un año debe comprimir con 2 dedos, en el centro del pecho, con una profundidad de unos 4 cms. En mayores de 1 año, debe comprimir con el talón de la mano en el centro del pecho, con una profundidad de unos 5 cms. Si se está reanimando con 2 o más personas, debe preferirse realizar compresiones con la técnica de 2 pulgares sobre el esternón. En caso de niños grandes y adultos las compresiones deben lograr 5-6 cms de profundidad, empleándose el talón de una mano para comprimir el centro del esternón, usando la segunda mano sobre la primera, para comprimir en caso de pacientes adultos o si con una mano no basta para lograr una adecuada compresión. Las compresiones deben tener una frecuencia de 100-120 por minuto (unas 2 compresiones por segundo). Tan importante como una adecuada compresión es permitir la reexpansión completa del tórax entre cada compresión para permitir que el corazón se llene de sangre entre compresiones.
- Cada 30 compresiones (cuéntelas en voz alta), dará 2 ventilaciones. Abra la vía aérea. Coloque una mano en la frente y la otra en el mentón y eleve el mentón (posición de olfateo). Si el niño es menor de un año, cubra boca y nariz del menor con su boca y de 2 respiraciones (de un segundo de duración cada una) y que logren elevar visiblemente el tórax. Si el niño es mayor de un año, con la mano que está en la frente cierre la nariz y de las respiraciones boca a boca, siempre de 1 segundo cada una. En ambiente intrahospitalario podrá brindar las ventilaciones con bolsa autoinflable o dispositivo similar.
- Luego de dar las 2 ventilaciones, realice nuevamente 30 compresiones y alterne siempre en relación de 30 compresiones y 2 ventilaciones hasta completar 5 ciclos (aproximadamente 2 minutos).
- Si usted cuenta con ayuda, especialmente personal de salud, la relación de compresiones y ventilaciones es de 15:2, completándose 10 ciclos para luego revaluar, lo que equivale a unos 2 minutos. Si alguien puede tomar el tiempo, la reanimación debe guiarse por ello.
- Luego de los 2 minutos, si no ha llegado ayuda o no ha podido llamar, vaya a llamar a emergencias (131 o similar).
- Evalúe al menor luego de los 2 minutos. Abra su vía aérea elevando su mentón y mire sí respira, escuche poniendo su oído sobre su boca si respira y sienta si hay flujo de aire (Mirar-escuchar-sentir). Las pausas para reevaluación deben ser muy breves (ojalá menos de 10 segundos). Junto con esta verificación se debe buscar el pulso como se describió previamente. Deben minimizarse las interrupciones de las compresiones al máximo posible.
- Si el menor recupera pulso, pero se mantiene sin respirar o con respiraciones insuficientes, se debe mantener el apoyo de la ventilación ya sea directa o con un dispositivo como una bolsa autoinflable (Ambú). Independiente de cómo se administre la ventilación, ésta siempre debe ser de 1 segundo de duración. Si solo se dan ventilaciones sin masaje la frecuencia de estas debe ser de 20-30 por minuto (1 ventilación c/2-3 segundos).
- Si respira, o se mueve, colóquelo de costado, en posición de recuperación y acompáñelo hasta que llegue el equipo de emergencias.
- Si el menor no responde, no se mueve ni respira, repita los 2 minutos de reanimación, en ciclos de 30 compresiones y 2 ventilaciones como antes (o 15:2 si son 2 o más reanimadores). Siga repitiendo las maniobras hasta que se recupere o llegue ayuda. Puede pedir ayuda a otras personas para realizar las maniobras mientras llega el personal de salud.
- Se debe cambiar a quien realiza las compresiones torácicas cada 2 minutos o antes si ese cansa, para asegurar compresiones de buena calidad.

REANIMACIÓN CARDIOPULMONAR AVANZADA

Paro Cardiorespiratorio:

Respecto a la reanimación avanzada, el aspecto más importante es brindar una RCP básica de calidad. Junto con ello, se debe contar con un acceso vascular para administración de fármacos. Dado la dificultad que presenta el acceso venoso en niños, especialmente en PCR, se debe plantear rápidamente instalar un acceso intraoseo de no lograrse un intravenoso de manera rápida. Respecto a los aspectos más importantes de la reanimación pediátrica avanzada es fundamental recordar los siguientes **(Figura 3)**:

FIGURA 3: Algoritmo de PCR en Pediatría.



- La administración de adrenalina debe ser lo antes posible e idealmente dentro de los 5 primeros minutos de reanimación, independiente del ritmo del paro.
- La dosis de adrenalina por vía intraosea o intravenosa es de 0,01 mg/Kg. Esta se prepara con 1 ml de Adrenalina (1 mg/ml) disuelta con 9 ml de SF, quedando en concentración de 0,1 mg/mL. De esta dilución se administra 0,1 mL/Kg que corresponden a los 0,01 mg/Kg. Las dosis de adrenalina se deben repetir cada 3-5 minutos durante el PCR.
- Se debe instalar el monitor desfibrilador apenas esté disponible para analizar el ritmo cardiaco. El ideal es que se coloquen los parches sin interrumpir la reanimación o en su defecto en la pausa de los 2 minutos. Si se está en un ambiente intrahospitalario o móvil de rescate se contará con un desfibrilador tradicional. Aquí el operador diagnostica el tipo de ritmo, pudiendo corresponder a ritmos no desfibrilables: Asistolia o Actividad eléctrica sin pulso (AESP) o desfibrilables: fabricación ventricular (FV) o Taquicardia ventricular sin pulso (TVSP). La dosis de desfibrilación es de 2 J por Kg la primera descarga y de 4 J/Kg la segunda. Las siguientes descargas pueden ser de 4 J/Kg o dosis mayores hasta un máximo de 10 J/Kg o la dosis de adulto cuando se alcance por el peso del paciente. En pacientes menores de 1 año o 10 Kg, se debe usar las palas de tamaño pediátrico. Sobre estos límites, se ocupan las de adulto.
- En ambientes extrahospitalarios se cuenta con Desfibriladores Externos Automáticos (DEA). Estos aparatos analizan el ritmo de manera autónoma y recomiendan dar una descarga o no según corresponda. Recuerde que en menores de 8 años, deben usarse en modalidad pediátrica o con parches pediátricos según el equipo. Si no cuenta con ellos deberá usar los de adulto colocando el que va en el ápex delante del tórax y el esternal en el dorso.
- En los ritmos desfibrilables, se debe emplear antiarrítmicos durante la reanimación. Se puede emplear amiodarona o lidocaína según su disponibilidad y con resultados similares. La dosis de amiodarona es 5 mg/Kg en bolo. Se puede repetir hasta 3 dosis totales en caso de persistir la FV o TVSP. Como alternativa puede usarse lidocaína en dosis de 1 mg/Kg.
- En caso de que el paciente persista en PCR a pesar de adecuadas maniobras de reanimación, se debe buscar causas reversibles para corregirlas de ser posible. Estas se resumen en la pnemotecnia de la 6H y 5T:

• Hipovolemia • Hipoxia • Hidrogenión (acidosis) • Hipoglicemia • Hiperkalemia • Hipotermia	• Tensión Neumotórax • Taponamiento cardíaco • Tóxicos • Tromboembolismo pulmonar • Trombosis coronaria

BRADICARDIA

La principal causa de bradicardia en pediatría es la hipoxia, por lo que el manejo inicia siempre con adecuada posición y permeabilidad de la vía aérea y se suministra oxígeno y adecuada ventilación (a presión positiva) de ser necesario. Ver **figura 4.**

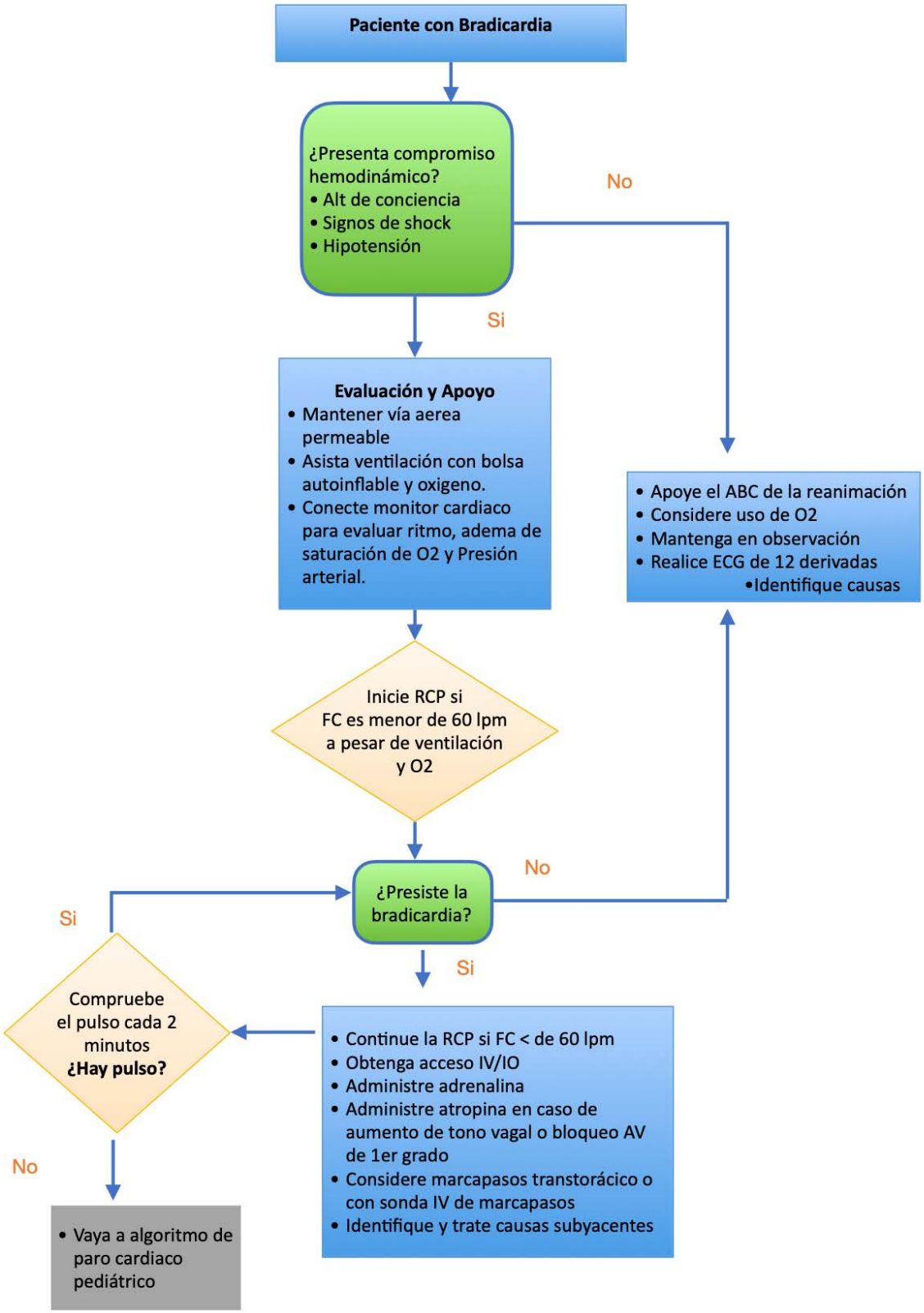
El medicamento más importante es la adrenalina, en las mismas dosis señaladas anteriormente: 0,01 mg/Kg, pudiendo repetirse cada 3-5 minutos de ser necesario si persiste la bradicardia. Podría considerarse su uso por vía endotraqueal son un dispositivo de vía aérea avanzada ya instalado en cuyo caso la dosis es de 0,1 mg/Kg de adrenalina sin diluir (1 mg/mL).

Puede considerarse el uso de atropina cuando exista un aumento del tono vagal (bradicardia por aspiración endotraqueal o ante un procedimiento por ejemplo) o en caso de bloqueo AV de 1er grado. La dosis es de 0,02 mg/Kg con dosis mínimo de 0,1 mg y dosis única máxima de 0,5 mg.

En caso de persistir la bradicardia a pesar de una adecuada ventilación y maniobras de reanimación buscar causas reversibles como hipoxia, hipotermia o medicamentos.

Si no hay respuesta, puede emplearse un marcapasos externo (transtorácico) o con una sonda de marcapasos por vía intravenosa (manejo avanzado en UCI).

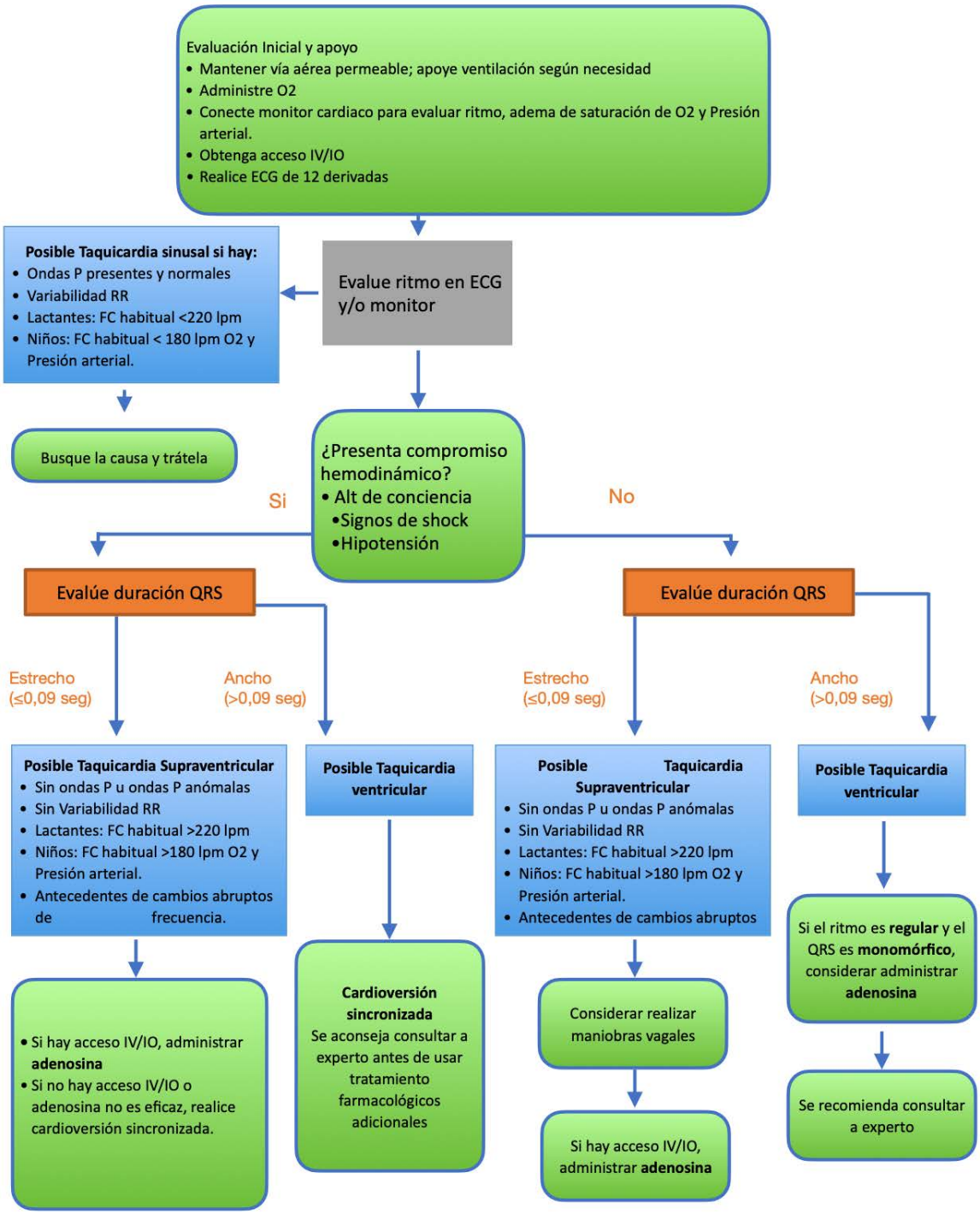
FIGURA 4: Algoritmo de Bradicardia en Pediatría.



TAQUICARDIA CON PULSO EN PEDIATRÍA

Los aspectos generales del manejo inician con garantizar una adecuada ventilación y oxigenación y monitorizar adecuadamente al paciente. Debe instalarse un acceso intravenoso o intraóseo y obtener un ECG de 12 derivadas para adecuado diagnóstico del ritmo. El paciente con taquicardia paroxística supraventricular (TPSV) y muy especialmente con taquicardia ventricular con pulso pueden evolucionar a la inestabilidad hemodinámica si no se actúa con prontitud y llegar a un PCR. Por ello debe realizarse cardioversión ya sea farmacológica o eléctrica. Ver **figura 5.**

FIGURA 5: Algoritmo de Taquicardia con pulso en pediatría.



Respecto a la dosis de adenosina, esta es de 0,1 mg/Kg hasta dosis máximo de 6 mg. Debe administrarse en bolo rápido por acceso venoso cerca del corazón (cuello o brazos) dado que tiene una vida media muy corta (unos 5 segundos). Si no hay respuesta, puede considerarse una nueva dosis de 0,2 mg/Kg con dosis máxima de 12 mg.

Para realizar cardioversión sincronizada debe colocarse el desfibrilador en modo sincronizado y colocar electrodos de derivadas clásicas. La dosis para cardioversión es de 0,5 a 1 J/Kg inicial y si es necesario repetir, puede llegarse a 2 J/Kg. Es un procedimiento doloroso, por lo que se puede considerar sedar al paciente, pero sin retrasar la cardioversión. Si la sospecha es taquicardia ventricular, dado que es un ritmo que causa inestabilidad hemodinámica rápidamente, debe preferirse la cardioversión eléctrica.

PUNTOS CLAVES

- **El paro cardiorespiratorio en pediatría es un cuadro de muy mal pronóstico, con alta probabilidad de no revertirse o de dejar secuelas, por lo que los mayores esfuerzos deben concentrase en la prevención y en la educación en el uso de medidas de protección y preventivas (cascos, silla para autos, rejas perimetrales en piscinas, supervisión constante por adultos).**
- **En el caso de enfrentarnos a un paciente pediátrico con un Paro Cardiorespiratorio, lo más importante es brindar una adecuada RCP, de alta calidad. Recordar siempre dar compresiones fuertes y rápidas, con frecuencia de 100 a 120 por minuto, y permitiendo la adecuada reexpansión del tórax entre compresiones. Brindar ventilaciones que logren expandir el tórax sin sobredistender y de 1 segundo de duración. Se deben minimizar las interrupciones durante la reanimación para privilegiar dar el máximo de tiempo un adecuado masaje cardíaco. La educación del personal de salud en RCP así como de la población garantiza que cualquier víctima reciba RCP de buena calidad oportunamente.**
- **Por último, recordar pedir ayuda para contar lo antes posible con un DEA o desfibrilador, para usarlo idealmente antes de 5 minutos, es una medida que mejora las posibilidades de recuperar circulación espontánea con la reanimación.**

Referencias

1. 2020 American Heart Association Guidelines for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. Circulation. 2020;142.
2. Yock-Corrales A, Campos-Miño S, Escalante R. Consenso de Reanimación Cardiopulmonar Pediátrica del Comité de RCP de la Sociedad Latinoamericana de Cuidados Intensivos Pediátricos (SLACIP). Resumen Ejecutivo Andes pediatr. 2021;92.
3. Pino, P; Castillo A. Conocimientos adquiridos por padres en un programa educativo de reanimación cardiopulmonar básica pediátrica. Rev Chil Pediatr 2012; 83.
4. López Herce, J, et al. Latin American Consensus for Pediatric Cardiopulmonary Resuscitation 2017: Latin American Pediatric Critical Care Society Pediatric Cardiopulmonary Resuscitation Committee. Pediatr Crit Care Med. 2018;19.

Caídas en pediatría

DRA. VIERA MORALES M.
Unidad de Urgencia Pediátrica
Departamento de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Las heridas o lesiones accidentales en pediatría son un motivo de consulta muy frecuente en el Servicio de Urgencia.

Se han hecho estudios epidemiológicos y se ha visto que principalmente en el período de lactante y preescolar, son la principal causa de lesiones no fatales. Los estudios que existen agrupan la información por edad, mecanismo de la lesión y momento de presentación, (esto se refiere a mes del año, día de la semana y hora), además de la severidad de las lesiones.

Las lesiones incluyen desde: contusiones, heridas contusas, fracturas en distintas partes del cuerpo y contusión de cráneo, que es el tema que desarrollaré en este capítulo.

Golpe en la cabeza

INTRODUCCIÓN

El trauma de cráneo (TEC) o golpe en la cabeza es un motivo de consulta frecuente en la Urgencia pediátrica. Este tipo de lesiones corresponde a más de 600 mil consultas en SU (Servicio de Urgencia) por año en USA. Sin embargo, las lesiones intracraneanas graves son poco frecuentes. Éstas están presentes en menos de un 5 % de los pacientes que consultan en el Servicio de Urgencia por un trauma menor. Y del total de consultas por trauma menor, menos del 1% requiere intervención quirúrgica.

DEFINICIÓN

Trauma menor de cráneo, es la ocurrencia de daño cerebral secundario a trauma directo de cráneo o secundario al efecto de fuerzas de aceleración o desaceleración, con o sin compromiso de conciencia que se puede desarrollar en minutos a horas con resolución espontánea en un período de horas o días. La definición incluye uno o más de los siguientes criterios, observado por terceros o referido por uno mismo:

1. Pérdida de conciencia, desorientación o confusión transitoria.
2. Amnesia transitoria cercana al accidente.
3. Pérdida de conocimiento menor a 5 minutos.

Otros signos de alteraciones neurológicas o neurosicológicas:

1. Convulsiones post trauma.
2. Letargia, irritabilidad, vómitos post trauma especialmente en infantes.
3. Cefalea, mareos, irritabilidad, mala concentración, fatiga.

- La mayor parte de las veces, el paciente tiene un TEC leve (Glasgow > 13), secundario a un mecanismo de baja energía con síntomas neurológicos menores (cefalea, vómitos aislados, convulsión inmediata).

Ahora es importante en este punto agregar el concepto de Concusión:

¿Qué es la Concusión?
Es el conjunto de síntomas que puede tener un paciente después de un trauma de cráneo. Se define como una alteración de la función neurológica o del estado mental que puede o no incluir pérdida de conocimiento. Incluye los siguientes síntomas: cefalea, fatiga, fotofobia, náuseas, vómitos, mareos, dificultad en la atención y en la concentración, lentitud mental y también trastornos del sueño.

Estos síntomas en la mayor parte de los casos se resuelven de manera espontánea en 7 a 10 días. Por lo tanto, la concusión es una lesión funcional, por lo que no aparece en las neuroimágenes y la debemos tener muy presente.

EPIDEMIOLOGÍA

El trauma de cerebro ha sido por mucho tiempo una causa de muerte y de daño neurológico irreversible en niños de todo el mundo. En USA el TEC en individuos menores de 18 años, da cuenta de 7.400 muertes al año, más de 60 mil ingresos hospitalarios y alrededor de 600 mil atenciones en SU.

Además, en USA es un problema mayor de salud pública por su incidencia, sobre todo, en el grupo etario que practica deportes de contacto y es por esto que se ha reforzado el manejo desde la Urgencia de la Concusión.

Es tanto el impacto en USA en el área del deporte, que los pacientes deben tener una evaluación médica previo a volver a sus actividades nuevamente, por ley.

FISIOLOGÍA / FISIOPATOLOGÍA

Hay dos mecanismos que participan en el trauma cerebral: Golpe directo, que por sí mismo puede causar daño en hueso, tejidos, vasos sanguíneos y parénquima cerebral y la segunda, injuria, que se puede provocar por el "movimiento neuronal" y la cascada neurometabólica que está relacionada a la hipoxia, hipoperfusión y liberación de las citoquinas, secundario al golpe.

ETIOLOGÍA

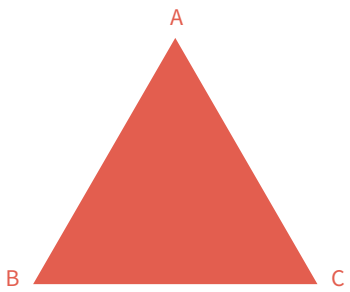
La principal causa es accidental, los que van desde accidentes menores habituales en los niños, hasta accidentes automovilísticos que generan politraumatismo y entre ellos trauma de cráneo. Lamentablemente, es fundamental no olvidar que siempre que no coincida la anamnesis con los hallazgos clínicos al examen físico, se debe sospechar maltrato.

CLÍNICA

En el Servicio de Urgencia, el rol del médico es determinar que pacientes tienen un Trauma craneano importante que requiera tomar conductas inmediatas y cuáles no.

- Entonces, en relación al paciente con Trauma o Caída, lo primero que se debe hacer es el TEP (triángulo de evaluación pediátrica) **(Figura 1)**:

FIGURA 1: Triángulo de evaluación pediátrica (TEP).



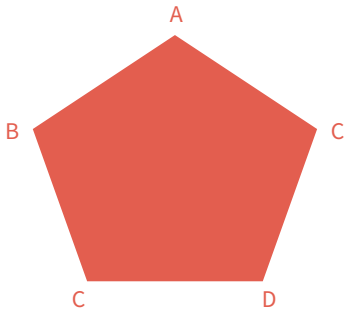
¿Qué es esto?
Es la manera de aproximarse de manera sistemática, a todos los pacientes que consultan en el Servicio de Urgencia, lo que te permite tener una mirada más amplia y estructurada.

A: Apariencia, debemos evaluar si el paciente está alerta, irritable, somnoliento o inconsciente.
B: Respiración, trabajo respiratorio, frecuencia respiratoria.
C: Perfusión, se evalúa en primera instancia a través de la coloración de la piel.

Con el TEP lo que se busca es determinar rápidamente si el paciente está en riesgo vital para activar el Reanimador o si tenemos tiempo de seguir avanzando en la anamnesis detallada y en el examen físico.

Evaluación Primaria
Corresponde a la evaluación rápida de los aspectos más relevantes de la función respiratoria, circulatoria y neurológica del paciente, que busca en cada punto definir el estado fisiológico del paciente para ir tomando una conducta inmediata **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Evaluación primaria.



A: vía aérea (VA) permeable y sostenible más cuello ortopédico. Se evalúa si es que tiene ruidos audibles que pueden traducir obstrucción de vía aérea alta o baja.

Se debe permeabilizar con maniobra de elevación de mentón para alinear la vía aérea y aspiración de secreciones. Si con estas intervenciones no se logra el objetivo de asegurar vía aérea, en contexto de trauma, rápidamente se debe tomar medidas para asegurar la VA.

B: se evalúa la respiración (oxigenación y ventilación) que fundamentalmente tiene como prioridad en este contexto evaluar simetría torácica, patrón respiratorio o signos de dificultad respiratoria, retracción supraesternal, subcostal e intercostal.

Además, se debe evaluar frecuencia respiratoria, ya que si el trauma craneano es grave el paciente puede tener alterado el centro de control respiratorio y por tanto el estímulo respiratorio.

Saturación de oxígeno: es importante pero hay que tener en consideración que es una medida periférica, por tanto el paciente debe tener una perfusión adecuada para que sea medida de manera correcta.

Si en este punto se identifica necesidad de oxígeno se debe instalar inicialmente al 100% y luego ir titulando para disminuir el aporte.

C: en la circulación evaluamos perfusión, a través del llene capilar (< 2 seg), pulsos periféricos y centrales, frecuencia cardíaca y Presión arterial (PA).

Si se identifica un shock asociado, se debe instalar vía venosa y administrar volumen.

D: Inicialmente se utiliza el AVDI. Luego cuando el paciente se estabiliza, se aplica el Glasgow.

El AVDI, consiste en evaluar el nivel de compromiso de conciencia del paciente de manera rápida.

A es de alerta.
V que responde a la voz.
D que responde al dolor.
I que esta Inconsciente.

Además, se debe evaluar las pupilas que estén isocóricas, fotorreactivas, porque se puede encontrar enlentecimiento de la respuesta pupilar a la luz por la contusión, o anisocoria cuando hay un efecto de masa (en este caso por un sangrado intracraneano).

También la simetría de los movimientos y cualquier déficit neurológico.

E: la exposición implica desvestir al paciente y evaluar su temperatura y lesiones de piel, como hematomas, deformidades o fracturas evidentes.

Inicialmente se debe enfatizar el examen neurológico, en el cual se incluye:

- Observación del cráneo, palpación y búsqueda activa de signo de Mapache (hematoma alrededor de los ojos) o del signo de Battle (coloración azulada detrás de la oreja), que haga sospechar fractura de base de cráneo.

PECARN (PEDIATRIC EMERGENCY CARE APPLIED RESEARCH NETWORK)

Es en este punto de la evaluación en donde adquieren fundamental importancia, ya desde hace algunos años, los scores clínicos basados en reglas predictoras, para determinar del total de los pacientes que acuden al SU por trauma de cráneo, cuáles tienen un riesgo **realmente bajo** de daño cerebral post trauma.

El paciente con daño grave, que requiere una intervención rápida es fácil de identificar y el gold standard es el TAC, aunque no hay que olvidar que hay algunas lesiones cerebrales que no se ven en el TAC.

Entonces se deben aplicar las guías de decisión clínica que han sido desarrolladas de manera de determinar si el paciente requiere realizar neuroimagen o no.

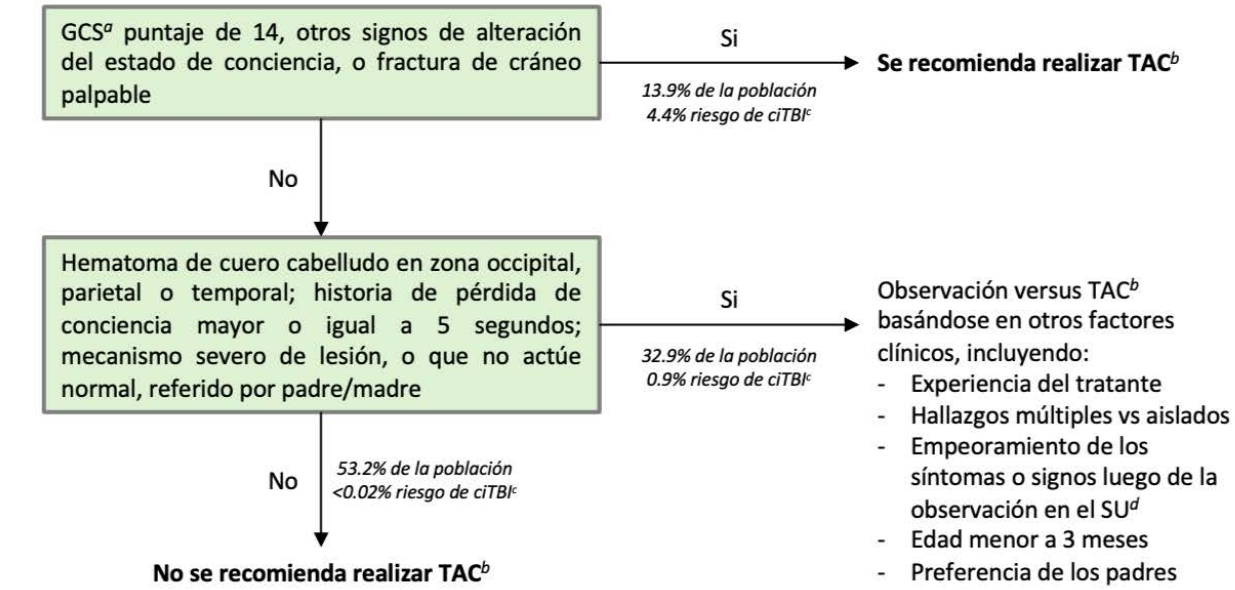
¿Por qué este cuestionamiento, por qué no TAC a todos?

- Porque la radiación ionizante que se utiliza en el TAC se puede asociar a desarrollo de cáncer. Este riesgo va desde 1 en 1000 a 1 en 5000, en niños. A menor edad mayor riesgo.
- Además, realizar un TAC en urgencia necesita tener disponibilidad del recurso y sobre todo, poder realizarlo, porque muchas veces los niños no se quedan quietos y los tenemos que sedar, lo que significa decidir rápidamente si es necesario realizar la neuroimagen y utilizar un sedante que no tenga un efecto prolongado para no alterar el examen neurológico posterior y que sea estable desde el punto de vista hemodinámico para no afectar la presión de perfusión cerebral.

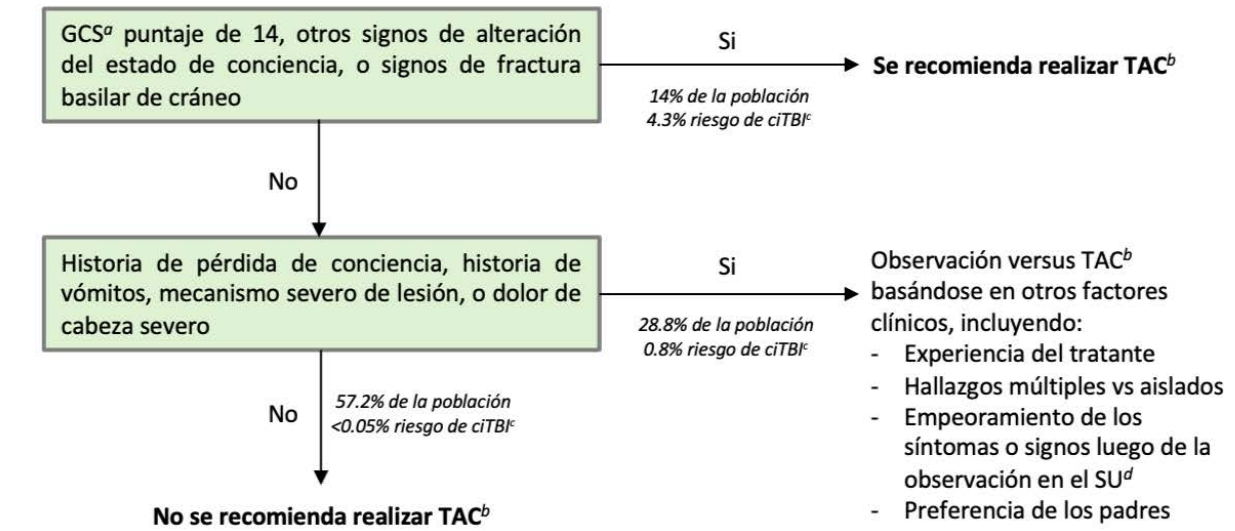
EL PECARN, es uno de los score clínicos que existen y es el que detallaré a continuación **(Figura 3)**.

FIGURA 3. PECARN: Pediatric Head Trauma Injury/Trauma Algorithm.

A



B



[a] GCS: Glasgow coma scale (escala de coma de Glasgow)
[b] TAC: tomografía axial computada
[c] ciTBI: clinically important traumatic brain injury (lesión cerebral traumática clínicamente importante)
[d] SU: servicio de urgencias

FUENTE. Adaptado de Kuppermann N, Holmes J, Dayan P, et al. Identification of children at very low risk of clinically-important brain injuries after head trauma: a prospective cohort study. Lancet, 2009;374.

Con este score clínico buscamos clasificar a los pacientes en grupos de riesgo de daño neurológico clínicamente importante y así disminuir al máximo, la realización de neuroimagen. El score separa a niños < 2 años (etapa pre verbal) y > 2 años en 2 scores independientes. Para ser aplicado el paciente debe estar en Glasgow ≥ a 14.

El score consiste en 3 predictores de anamnesis y 3 predictores de examen físico.

- Los de anamnesis son: mecanismo de lesión, pérdida de conciencia y si actúa normal para los padres.
- Los de examen físico son: conciencia alterada, hematoma cuero cabelludo y fractura palpable.

Estos 6 datos clasifican al paciente en 3 grupos basado en el riesgo clínico de lesión traumática cerebral clínicamente importante. Los pacientes que no tengan ninguno de los factores de riesgo de PECARN pueden ser manejados de manera segura sin TAC.

En pacientes menores de 2 años sin ningún factor de riesgo del score presente, tiene una S 100% y VPN 100% y en mayores de 2 años tiene una S 96.8% y VPN 99,95%.

En el Servicio de Urgencia un paciente en riesgo bajo puede ser manejado de forma segura sin TAC, uno en riesgo intermedio puede no requerir TAC siendo observado en SU entre 4 a 6 horas y el paciente en riesgo alto debe realizarse TAC de cerebro.

DIAGNÓSTICO

Entonces, como vemos el diagnóstico es inicialmente clínico y si necesario, después de aplicar el score de PECARN, se agrega la neuroimagen.

- Neuroimagen:
  - TAC cerebro sin medio de contraste inicialmente.

Dependiendo de la alteración encontrada en el TAC es la conducta que se debe tomar, sin embargo, en líneas generales de encontrarse una imagen sugerente de Hemorragia intracraneana aguda, hematoma epidural o subdural, se debe involucrar desde el primer momento a neurocirugía y al equipo de Intensivo Pediátrico.

MANEJO

Cuando el paciente con contusión de cráneo está en buenas condiciones y según PECARN no requiere realizar una neuroimagen, puede ser manejado en un centro primario de atención, enfatizando a través de instructivos idealmente, los motivos de consulta a Servicio de Urgencia y los cuidados necesarios si es que presenta una concusión.

Si el paciente según PECARN requiere una neuroimagen, se debe derivar inmediatamente en ambulancia medicalizada a un centro de resolución terciaria, por el riesgo de que tenga necesidad de manejo neuroquirúrgico y de Intensivo.

TRATAMIENTO

En el Servicio de Urgencia:

Aparte de lo ya descrito extensamente, siempre tener presente tranquilizar al paciente y a su familia y optimizar el manejo del dolor. Si no es seguro administrar medicamentos por vía oral, se deben administrar de forma endovenosa, para que el paciente no sienta dolor.

Además de monitorizarlo de manera continua.

En su domicilio:

Se debe mantener en reposo en casa, las primeras 48 horas para estar atentos a cualquier deterioro clínico.

Se indica reposo deportivo por 1 semana, ya que el paciente puede tener alteraciones físicas y neurológicas relacionadas al juicio y a la concentración, lo que puede ponerlo en riesgo del Síndrome del segundo impacto (que puede producir un deterioro grave o incluso la muerte). E idealmente descanso cognitivo, hasta que sea evaluado por un neurólogo para que regrese a sus actividades normales.

Indicar medicamentos antieméticos como ondansetrón 0.1-0.2 mg/kg sublingual (siempre descartando anamnésticamente riesgo de trastornos del ritmo cardíaco) y analgésicos como paracetamol 20 mg/kg o ibuprofeno 10 mg/kg vía oral.

Si el paciente practica deportes, hay que tener principal atención con informar a los cuidadores principales, acerca de síntomas compatibles con Concusión.

Después de todo esto lo más importante en nuestro quehacer en Pediatría es la educación para la PREVENCIÓN: uso de cascos, vigilancia de los padres o de adultos etc.

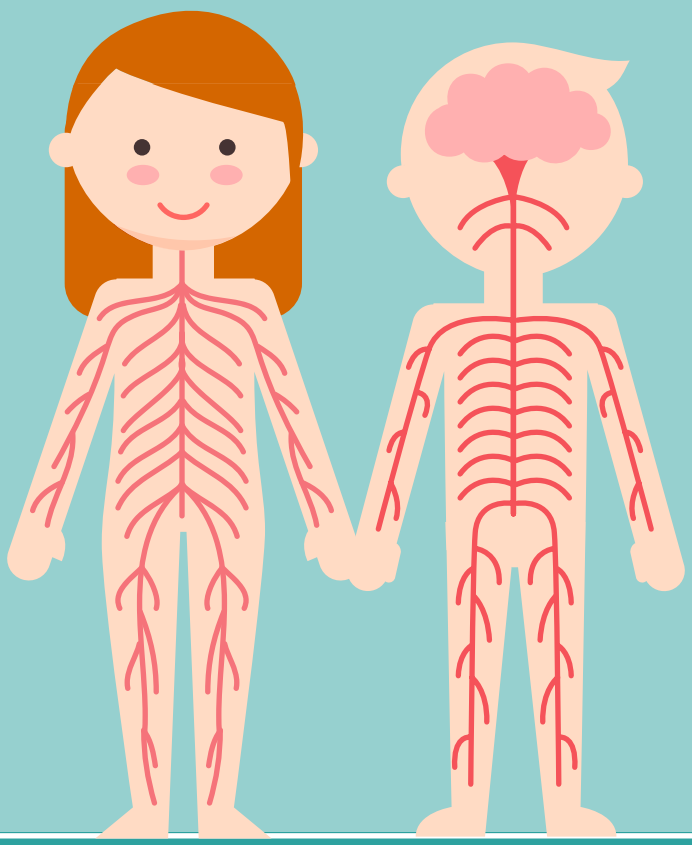
Como siempre en todo, “más vale prevenir que lamentar”.

PUNTOS CLAVES

- **Contusión de cráneo es un motivo de consulta, MUY frecuente en Urgencia Pediátrica.**
- **La mayor parte de las veces el tratamiento es el manejo de los síntomas asociados y EDUCACIÓN para los padres.**
- **Si aplica score de PECARN (que se puede obtener gratis en internet), se identifican claramente, los pacientes con riesgo realmente bajo de tener daño cerebral post trauma y por ende, disminuye la probabilidad de realizar un TAC de cerebro de más.**
- **La CONCUSIÓN, es un concepto que se debe transmitir en la Urgencia al paciente y a sus padres para que sea manejado de manera óptima.**
- **Siempre en un paciente politraumatizado la primera aproximación en Urgencia es aplicar el TEP y luego definir gravedad y prioridad en el manejo con la evaluación primaria.**
- **PREVENCIÓN es la palabra clave en este tema.**

Referencias

1. Chaudhary S, Figueroa J, Shaikh S, et al. Pediatric Falls Ages 0-4: Understanding Demographics, Mechanisms, and Injury Severities. Pediatrics, 2018;142.
2. Cintean R, Eickhoff A, Zieger J, et al. Epidemiology, patterns, and mechanisms of pediatric trauma: a review of 12508 patients. European Journal of trauma and Emergency Surgery, 2023;49.
3. Kuppermann N, Holmes J, Dayan P, et al. Identification of children at very low risk of clinically-important brain injuries after head trauma: a prospective cohort study. Lancet, 2009;374.
4. Díaz M. Evaluation and Management of Blunt Head Trauma in the Pediatric Clinic. Pediatr Ann, 2023;52.
5. Almeida A, Lorincz M, Hashikawa A. Recent advances in Pediatric Concussion and Mild Traumatic Brain Injury. Pediatr Clin North As, 2018;65.



Neurología

Evaluación neurológica del recién nacido de término

Evaluación del desarrollo del prescolar y escolar

Desarrollo y trastornos del lenguaje

Retraso del desarrollo psicomotor

TDAH y trastornos de aprendizaje en niños en edad escolar

Cefalea

Epilepsia y convulsiones

Trastornos del sueño

Parálisis cerebral

Falta de fuerzas

Evaluación neurológica del recién nacido de término

DRA. DANIELA ÁVILA S.
Sección de Neurología Pediátrica
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introduccion

La evaluación del recién nacido se compone de una historia, examen físico y en caso necesario pruebas complementarias. El examen neurológico se enmarca en la secuencia lógica del examen neurológico del niño mayor y del adulto, pero se adapta a las características propias de un recién nacido.

En este capítulo se describirá el examen neurológico del recién nacido de término (nacido entre las 37 a 42 semanas de edad gestacional) y las anomalías más frecuentemente observadas. No se incluirá el examen neurológico del recién nacido de pretérmino, ya que por su mayor complejidad se considera resorte del especialista.

Los hallazgos al examen neurológico cambian según la edad gestacional. Es por ello que es fundamental determinarla adecuadamente antes de evaluar a un recién nacido. La determinación de la edad gestacional se basa en la fecha de la última regla, los hallazgos antropométricos de una ecografía obstétrica precoz (13-16 semanas) y determinados hallazgos al examen físico del recién nacido como el cartílago de la oreja, el aspecto de los genitales externos, el tejido mamario y la piel de la planta de los pies.

Existen diversas escalas útiles en la evaluación neurológica de los recién nacidos, las más utilizadas en nuestro medio son la de Apgar y la de Sarnat. Todos los recién nacidos son evaluados mediante la escala de Apgar que incluye aspectos del examen y la función neurológica. Los recién nacidos que sufren una encefalopatía hipóxico-isquémica son evaluados mediante la escala de encefalopatía de Sarnat **(Tabla 1)**.

El examen del recién nacido impresiona complejo, sin embargo, basándose en la observación cuidadosa, y en la evaluación sistemática de cada una de las áreas del examen neurológico se puede realizar de manera completa. En ocasiones puede ser necesario flexibilizar el orden en el que se realiza el examen por las condiciones en las que se encuentre el recién nacido y también puede ser necesario repetir el examen, ya que puede variar durante el día o en el curso de evaluaciones repetidas. Por ejemplo, el examen neurológico de un recién nacido puede alterarse si se encuentra con vías venosas, con una sonda nasogástrica o si está hambriento.

TABLA 1: Encefalopatía de Sarnat

CARACTERÍSTICA	ESTADO 1	ESTADO 2	ESTADO 3
Estado de conciencia	Hiper-alerta	Letargia	Estupor
Control neuromuscular			
Tono			
Postura	Leve flexión distal	Fuerte flexión distal	Descerebración intermitente
Reflejos osteotendinosos	Hiperactivos	Hiperactivos	Disminuidos
Mioclonus segmentario	Presente	Presente	Ausente
Pupilas	Midriasis	Miosis	Variable
Reflejos primitivos			
Moro	Hiperactivo	Débil	Ausente
Succión	Débil	Débil	Ausente
Tónico nucal	Presente	Fuerte	Ausente
Óculo-vestibular	Presente	Fuerte	Ausente
Actividad autonómica			
Frecuencia cardiaca	Taquicardia	Bradicardia	Variable
Secreciones respiratorias	Escasas	Aumentadas	
Motilidad gastrointestinal	Disminuida	Aumentada	Variable
Crisis epilépticas	Ausentes	Frecuentes	Infrecuentes
EEG	Normal	Bajo voltaje	Depresiones de voltaje
Duración	Horas		Horas a semanas

EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO

Observación:
El examen se inicia por la observación general del recién nacido, buscando anomalías como:

- Defectos del tubo neural, que pueden evidenciarse por anomalías de la línea media del cráneo, cara, paladar o columna.
- Dismorfias: se observan los rasgos faciales, morfología de las extremidades en especial manos y pies. En la trisomía 21 o Síndrome de Down se observan dismorfias características y un pliegue palmar único, altamente sugerente de esta condición.
- Síndromes neurocutáneos que pueden manifestarse desde el nacimiento por medio de manchas café con leche (neurofibromatosis), hipocrómicas (esclerosis tuberosa), o rojo vinoso (Sturge Weber). Las tres son enfermedades de origen genético y frecuentemente tienen manifestaciones neurológicas de diversa índole.
  - Neurofibromatosis: manchas café con leche que se ubican en tronco y extremidades. No todas las manchas café con leche se asocian a neurofibromatosis, sino que se deben cumplir diversos criterios clínicos y actualmente suele confirmarse con estudio genético. Por ello, los niños que tengan manchas café con leche requieren un seguimiento es búsqueda de estos criterios.
  - Esclerosis tuberosa: se puede manifestar por manchas hipocrómicas, sin embargo se requieren otros criterios clínicos y confirmación genética. Requieren de una observación neurológica estricta ya que las manifestaciones pueden aparecen en los primeros meses de vida.
  - Sturge Weber: se observa una mancha rosada al nacimiento que posteriormente se hace rojo vinoso y frecuentemente granular. Puede comprometer los 3 dermatomos del quinto par craneano o nervio trigémino (V1, V2, y V3). Cuando se compromete V1 se asocia a glaucoma, lesiones vasculares meníngeas y de la corteza cerebral pudiendo causar epilepsia y otras complicaciones neurológicas.

Nivel de alerta:
El recién nacido tiene periodos de sueño vigilia bien definidos, y mientras se encuentra despierto, llora vigorosamente y con frecuencia. Los estímulos visuales, auditivos, la hora de la última alimentación pueden hacer que cambien el estado de alerta del recién nacido.

Cráneo:
Observamos la forma en general. El cráneo puede impresionar normo cráneo, micro cefálico, macro cefálico o con alguna deformidad específica.

La circunferencia craneana refleja el contenido intracraneano, especialmente el volumen del cerebro y del líquido cefalorraquídeo. El cráneo se mide con una cinta métrica flexible y se plotea en una curva como Nellhaus, OMS o CDC, corregida por género y edad gestacional. Es una medición que debe ser obtenida en forma precisa y por personal apropiadamente calificado, moviendo la cinta hacia arriba y abajo hasta obtener el mayor diámetro posible. La medición del cráneo del recién nacido no debe ser delegada a un técnico o profesional no calificado para ello.

El crecimiento del perímetro cefálico es de 2 cms el primer mes, 7 cms los primeros 7 meses y 12 cms los primeros 12 meses. Un crecimiento encefálico más acelerado sugiere hidrocefalia.

El parto vía vaginal se puede asociar a caput sucedaneum, cefalo-hematoma o hematoma subgaleal.

- Caput sucedaneum: corresponde a edema subcutáneo que se palpa como un aumento de volumen blando a nivel craneano.
- Cefalo-hematoma: es la hemorragia subperióstica, por lo que sus límites no exceden el de las suturas craneanas.
- Hematoma subgaleal: es el sangramiento bajo la galea o aponeurosis craneana, que en los casos más severos podría asociarse incluso a shock hipovolémico.

Fontanelas y suturas craneanas:
En el recién nacido se palpa la fontanela anterior o bregmática, que tiene un diámetro mayor de 1 a 3 cms. y la posterior o lambdoidea, que es permeable a un dedo. La fontanela abombada pueden ser un signo de hipertensión intracraneana. En un recién nacido se palpan las suturas sagital, coronal, lamdoidea, escamosa y metópica. Las suturas pueden cabalgarse durante el parto y no deben estar engrosadas en un recién de nacido. En caso de engrosamiento de las suturas, sospechamos una craneosinostosis, es decir, un cierre precoz de las suturas, y se debe solicitar una radiografía de cráneo o una ecografía. El TAC de cerebro con reconstrucción en 3 dimensiones es necesario antes de realizar una intervención neuroquirúrgica para reparar la craneosinostosis. La craneosinostosis más frecuente es la de la sutura sagital que se asocia a una escafocefalia. La plagiocefalia postural, más frecuente en los últimos años, se caracteriza por aplanamiento occipital unilateral con prominencia frontal ipsilateral y desplazamiento anterior de la oreja ipsilateral.

Pares craneanos

En un recién nacido es posible evaluar los 12 pares o nervios craneanos, sin embargo, el I par no se evalúa de rutina en la práctica clínica.

I par craneano, olfatorio: rara vez se evalúa en el contexto clínico, pero en caso necesario se da a oler un aroma agradable, pero intenso y se observan cambios conductuales que ocurren en el recién nacido. Aromas como menta, vainilla y el calostro materno son estímulos habitualmente utilizados. Algunas experiencias en investigación han observado cambios en frecuencia cardiaca, respiratoria, expresión facial y mirada ante estímulos olfatorios. Los recién nacidos incluso pueden discriminar entre la leche de su propia madre y otras leches.

II par craneano, óptico: la fijación ocular se integra a nivel subcortical, pero funciones más complejas requieren participación de la corteza visual. Se evoca un parpadeo al estímulo luminoso, llamado el reflejo de Peiper, que perdura toda la vida. El recién nacido es capaz de fijar su mirada en una diana, una pelota de color rojo o en los rostros, y girar su cabeza hacia los estímulos luminosos suaves. Nistagmos optoquinético se observa al mostrar una cinta con rayas. Los recién nacidos no tienen visión de colores ni tampoco en profundidad y adquieren esta habilidad a los 2 y 3 meses de vida respectivamente, coincidiendo con la mielinización de las radiaciones ópticas. Puede haber una ligera de-conjugación ocular en el recién nacido de término y el seguimiento no es consistente hasta los 3 meses de vida.

La papila es más pálida y grisácea que en los niños mayores. El fondo de ojo puede indicar una coriorretinitis, o atrofia óptica. Las hemorragias retinianas son normales luego del parto vaginal en hasta el 40% de los casos.

III, IV y VI pares craneanos, oculomotor, troclear y abducente: se observan las pupilas que deben ser simétricas y reactivas en respuesta a la luz (vía aferente II par, vía eferente III par). Se observan los movimientos oculares espontáneos y la maniobra de ojos de muñeca, la que se obtiene al girar la cabeza del recién nacido. La respuesta fisiológica es que los ojos se mueven en sentido opuesto. Lo mismo ocurre con los movimientos verticales.

V par craneano, trigémino: se evalúa mediante estímulo de pinprick (pellizco) de la cara y mediante la succión y mordida. El reflejo corneal tiene una vía trigeminal aferente y una facial eferente.

VII par craneano, facial: observamos la mímica facial, que normalmente es simétrica, con adecuada amplitud de los movimientos. Prestamos especial atención a la fisura palpebral, pliegue naso-labial y ángulo de la boca.

VIII par craneano, auditivo: se busca la reacción al sonido, mediante cambios conductuales como detener la actividad en curso o activación si el niño está en reposo y los cambios autonómicos. Se obtiene el reflejo cócleo-palpebral que tiene aferencia del VIII par. Los recién nacidos pueden diferenciar intensidades, ritmo del sonido y tienen coordinación audiovisual según demuestras estudios científicos.

IX y X pares craneanos, glosofaríngeo y vago: participan en la deglución, elevación del paladar y reflejo palatino. La coordinación de la succión y deglución, y respiración involucran al V, VII, IX, X y XII pares y madura a las 34 semanas de edad gestacional, momento en el que comienza la alimentación oral segura del recién nacido. Este es un hito que todo técnico y profesional de salud debiese conocer, por la importancia que tiene para la seguridad de los recién nacidos.

XI par craneano, espinal accesorio: inerva el músculo esternocleidomastoideo, puede apreciarse en los movimientos cervicales de flexión y observar el vientre del músculo extendiendo suavemente el cuello del recién nacido.

XII par craneano, hipogloso: determina el trofismo y movilidad de la lengua, por lo que se evalúa observando la simetría en su trofismo y movimientos. Buscar dirigidamente la presencia de fasciculaciones que son características de las enfermedades de la segunda motoneurona como la atrofia músculo espinal.

Reflejos del desarrollo

En el recién nacido de término todos los reflejos del desarrollo, también llamados primitivos o arcaicos ya están presentes. En el recién nacido prematuro, van apareciendo según la edad gestacional. Estos reflejos se integran a nivel del tronco cerebral y médula espinal, sin embargo, también hay un control de centros superiores **(Tabla 2)**.

- **Succión:** estímulo oral, evoca la succión de un dedo del examinador o de un chupete.
- **Puntos cardinales o búsqueda:** estímulo de la mejilla, evoca una mueca ipsilateral.
- **Prensión palmar:** estímulo de la palma, evoca un movimiento de prensión.
- **Prensión plantar:** estímulo de la planta a nivel de almohadillas de los ortejos, evoca una flexión de estos.
- **Moro:** deflexión cervical, provoca una abducción de las extremidades superiores y luego una flexión de estas similar a un abrazo. Se acompaña de apertura de las manos y llanto.
- **Tónico nucal asimétrico o esgrimista:** se rota la cabeza del recién nacido, lo que se acompaña de extensión de la extremidad superior ipsilateral y flexión contralateral. Las extremidades inferiores responden de manera similar, pero menos marcada.
- **Marcha automática:** con el recién nacido en suspensión vertical, al pisar una superficie se observan pasos automáticos.
- **Galant:** estímulo para vertebral evoca una flexión del tronco hacia el lado del estímulo.

TABLA 2: Reflejos arcaicos

REFLEJO	EDAD DE DESAPARICIÓN (MESES)
Moro	6
Succión	4
Búsqueda	4
Tónico nucal asimétrico	3
Prensión palmar	6
Prensión plantar	15
Marcha automática	2
Incurvación lateral del tronco	4

Función motora

Postura y Movilidad: se observa la postura y movilidad de las cuatro extremidades. Un recién nacido prematuro tiene escaso tono flexor, el que va aumentando en la medida que avanza la edad gestacional. La postura del recién de término se caracteriza por un predominio del tono flexor, con rodillas y codos flectados. El recién nacido se mueve en forma simétrica, pero alternante, como sacudiendo sus extremidades, sus puños se abren y cierran y tienen los pulgares aducidos o incluidos. En prono mantiene postura en flexión con elevación de la pelvis.

Fuerza y tono: al evaluar fuerza y tono, la cabeza debe estar alineada para evitar evocar el reflejo tónico nucal asimétrico que aumenta el tono en forma unilateral.

El tono se evalúa a nivel apendicular, es decir en las cuatro extremidades, y también a nivel axial. El tono apendicular o resistencia al movimiento pasivo de las extremidades se obtiene moviendo suavemente las extremidades del recién nacido en reposo. El tono axial se evalúa mediante las maniobras de suspensión axial y horizontal. La maniobra de suspensión axial consiste en tomar al recién nacido a nivel axilar y observar su postura. El recién nacido con un tono normal se mantiene firme, sin embargo, si está hipotónico escurrirá por las manos del examinador. La suspensión horizontal consiste en suspender al recién nacido a nivel del tronco y observar si mantiene su postura o adopta una postura en U. Otras maniobras para evaluar el tono muscular son la bufanda, la tracción de extremidades superiores y el ángulo poplíteo.

Un aumento del tono o hipertonía se origina por daño crónico, es decir intrauterino, en las vías corticoespinales asociado a encefalopatía hipóxico-isquémica o accidentes cerebrovasculares. Meningitis y hemorragias pueden asociarse a hipertonía en la fase aguda.

La hipotonía o disminución del tono muscular, es la alteración más frecuente del tono en el recién nacido y puede originarse por alteraciones del sistema nervioso central o del periférico, con un amplio diagnóstico diferencial.

La fuerza se evalúa mediante la observación de los movimientos anti gravitacionales y la resistencia al movimiento activo.

Reflejos osteotendinosos: se obtienen reflejos osteotendinosos a nivel de los tendones de los pectorales, bíceps, tríceps, rotulianos y aquilianos, utilizando un martillo de reflejos sobre los dedos del examinador. En los recién nacidos de término es normal una respuesta aductora cruzada, consistente en la aducción de la extremidad contralateral. Reflejos aumentados, disminuidos, abolidos o asimétricos son anormales. Reflejos aumentados o hiperreflexia ocurren en contexto de un síndrome piramidal, asociados a hipertonía. Reflejos disminuidos o abolidos son signos de una encefalopatía en especial es fase aguda o de una enfermedad del sistema nervioso periférico.

Temblor: el temblor breve y leve puede ser normal en un recién nacido, pero el temblor intenso y persistente puede indicar anomalías metabólicas, hidro-electrolíticas, hemorragia intracraneal, infección o síndrome de privación de drogas.

Reflejo plantar: la respuesta plantar es extensora durante el primer año de vida. Se obtiene estimulando con la cara lateral de la planta del pie con la punta del mango del martillo de reflejos. Es importante diferenciar del reflejo de prensión plantar que es flexor.

Clonus: los recién nacidos presentan habitualmente un clonus aquiliano agotable y simétrico, con alrededor de 5 a 10 sacudidas como máximo. Su aumento se observa en el síndrome piramidal, frecuentemente asociado a hipertonía e hiperreflexia.

PUNTOS CLAVES

- **La observación es fundamental en el examen neurológico del recién nacido y permite evaluar piel, dismorfias, aspectos de la conciencia, pares craneales y del examen motor.**
- **El examen de la cabeza y cráneo en el recién nacido incluye la medición del perímetro cefálico y su evaluación en las curvas de Nellhaus, la palpación de suturas y fontanelas y la búsqueda de colecciones.**
- **La postura y movilidad espontánea son parte fundamental del examen motor en el recién nacido.**
- **La presencia de clonus agotable y simétrico y de un reflejo plantar extensor es normal en todo recién nacido de término.**
- **Los reflejos arcaicos están presentes en el recién nacido de término, permiten evaluar la función de tronco y médula espinal y desaparecen progresivamente durante los primeros meses de vida.**

Referencias

1. Kenneth F. Swaiman and John Phillips. Neurologic Examination of the Term and Preterm Infant. Swaiman´s Pediatric Neurology, 4, e49-e63.
2. Joseph J. Volpe and Mohamed El-Dib. Neurological Examination: Normal and Abnormal Features. Volpe´s Neurolog of the Newborn, Chapter 12, 293-323.
3. Kenneth F. Swaiman and John Phillips. Neurological Examination after the newborn Period Until 2 years of age. Swaiman's Pediatric Neurology, 3, e39-e48.
4. Elizabeth A. Thiele and Bruce R. Korf. Phakomatoses and Allied Conditions. Swaiman's Pediatric Neurology, 45, e 897-e926.
5. Alarcón Benítez D, de Los Angeles Beytía Reyes M, Escobar RG, Núñez Farías A, López Bohner ME, Avila-Smirnow D. Hypotonic infant. Andes Pediatr. 2022 Aug;93(4):458-469.

Desarrollo psicomotor del lactante, preescolar y escolar

DRA. DANIELA ÁVILA S.
Sección de Neurología Pediátrica
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introduccion

El desarrollo psicomotor es el fenómeno evolutivo de adquisición continua de habilidades neurológicas a lo largo de la infancia. Su fuerte base biológica se basa en la maduración del sistema nervioso central y periférico. Por ejemplo, el gran crecimiento en peso y volumen del encéfalo y la mielinización del sistema nervioso central y periférico, son comúnmente evaluados en la práctica clínica. De este modo, observamos que el perímetro cefálico, reflejo del volumen intra craneano, aumenta 14 cms. en los primeros 24 meses de vida y sólo 7 cms. hasta la vida adulta. La mielinización cerebral se puede observar en la resonancia magnética cerebral en los primeros 2 años de vida, cuando se alcanza la mielinización completa. La mielinización del sistema nervioso periférico se evidencia observando el aumento de la velocidad de conducción nerviosa en estudios electrofisiológicos.

Es fundamental conocer a cabalidad el desarrollo psicomotor normal de un niño, a fin de ser capaces de identificar los casos en que el existe un retraso en el desarrollo. Un diagnóstico oportuno permite la intervención temprana, tanto en rehabilitación como en tratamientos específicos, a fin de minimizar la discapacidad asociada a un retraso del desarrollo neurológico. Un mejor desarrollo neurológico impacta positivamente al paciente, su familia y a la sociedad entera. Recordemos que existen ventanas de oportunidad para la rehabilitación neurológica. Por ejemplo, la estimulación del lenguaje debe ser temprana, como los demuestra la mejor adquisición del lenguaje en cuanto más precoz sea la exposición a una segunda lengua.

El desarrollo psicomotor sigue un patrón secuencial y predecible, intrínsecamente determinado en nuestra especie. Este patrón ha sido bien descrito a través de hitos del desarrollo psicomotor, que permiten un marco de observación clínica imprescindible en la evaluación neurológica de un niño. Su progreso se basa en tres principios: de cefálico a caudal, de proximal a distal y de general a específico. Sin embargo, existe una importante variabilidad en el desarrollo psicomotor determinada por factores intrínsecos (genéticos, estado de salud) y extrínsecos (estimulación, nivel socioeconómico).

Históricamente los hitos del desarrollo psicomotor se determinaron por la experiencia clínica, sin embargo, recientemente un panel de expertos realizó una completa revisión de la literatura recomendando considerar el percentil 75 de cada hito como el límite de la normalidad y adecuando cada hito a lo reportado en la literatura. Las nuevas recomendaciones enfatizan que frente a cada hito retrasado, se debe tomar una conducta inmediata, completar un estudio etiológico e iniciar el manejo necesario.

I. DESARROLLO PSICOMOTOR DEL LACTANTE

1. Socio emocional

- 2 meses: mira rostros, sonríe.
- 4 meses: busca atención mediante, sonidos, miradas o movimiento.
- 6 meses: reconoce a familiares.
- 9 meses: mira al llamarlo por su nombre.
- 12 meses: juega con la madre.
- 15 meses: hace gestos de cariño.
- 18 meses: indica a algo interesante.
- 24 meses: reconoce emociones en otros, como pena o molestia.

2. Lenguaje y comunicación

- 2 meses: emite sonidos, reacciona a sonidos.
- 4 meses: vocaliza, identifica fuente sonido.
- 6 meses: alterna sonidos con la madre, saca la lengua y sopla.
- 9 meses: silabea.
- 12 meses: hace gesto de chao, dice mamá, papá.
- 15 meses: mamá o papá, otra palabra.
- 18 meses: mamá, papá + 3 palabras.
- 24 meses: frases de 2 palabras, reconoce 2 partes del cuerpo, indica objetos familiares.

3. Desarrollo cognitivo

- 2 meses: sigue rostros con la mirada, observa juguetes.
- 4 meses: observa sus manos.
- 6 meses: intenta alcanzar un juguete.
- 9 meses: busca objetos que se pierden de su vista, golpea 2 objetos.
- 12 meses: pone objetos dentro de contenedor, busca lo escondido.
- 15 meses: intenta usar objetos con funciones específicas. Hace torres de 2 bloques.
- 18 meses: imita a padres, juega con juguetes.
- 24 meses: usa botones y perillas en un juguete. Usa más de 1 juguete a la vez.

4. Desarrollo Motor

El objetivo final del desarrollo de la motricidad gruesa es lograr el movimiento independiente y voluntario.

Los reflejos primitivos comienzan a desaparecer gracias al desarrollo del sistema nervioso central, y aparecen reflejos protectores. Si no desaparecen los reflejos primitivos y no aparecen los reflejos protectores, no puede desencadenarse el desarrollo motor.

Los reflejos primitivos integrados en tronco y médula espinal ocurren en respuesta a estímulos. Están presentes desde la gestación hasta los primeros meses.

La motricidad fina contribuye al equilibrio, movilidad y al apoyo. Se relaciona con el uso de las extremidades superiores a fin de tomar y manipular el medioambiente. La exploración mediante las extremidades superiores es inicialmente por ensayo y error y posteriormente surge la exploración propositiva. Las extremidades superiores permiten llevar a cabo tareas de autoayuda, como jugar y trabajar. No sólo se desarrolla la capacidad de alcanzar y posteriormente tomar objetos, sino que es necesario liberarlos, a fin de utilizar las distintas herramientas que se utilizan habitualmente.

- 4 meses: sostén cefálico, prensión palmo ulnar.
- 6 meses: giro.
- 9 meses: sedestación, transferencia de objetos.
- 12 meses: bipedestar y marcha con apoyo, pinza fina.
- 15 meses: pasos con apoyo, torre de 2 cubos.
- 18 meses: marcha independiente, garabatear.
- 24 meses: correr, saltar, patear una pelota, comer con cuchara.

II. DESARROLLO PSICOMOTOR DEL PREESCOLAR

1. Socioemocional

- 2.5 años: juega cerca de otros niños.
- 3 años: juega con otros niños.
- 4 años: juegos de rol.
- 5 años: ayuda en tareas simples en la casa.

2. Lenguaje y comunicación

- 2,5 años: dice más de 50 palabras.
- 3 años: conversa con la mamá (más de 2 intercambios). Lenguaje comprensible.
- 4 años: frases de 4 palabras -relata algo que hizo en el día.
- 5 años: responde preguntas sobre un cuento -conversa más de 3 intercambios.

3. Cognitivo

- 2,5 años: sigue instrucciones de 2 comandos, reconoce 1 color.
- 3 años: dibuja un círculo, evita riesgos (no tocar la estufa).
- 4 años: nombra colores, dibuja persona con 3 partes del cuerpo.
- 5 años: cuenta hasta 10, presta atención 5 a 10 minutos, escribe algunas letras de su nombre.

Piaget crea teorías del desarrollo cognitivo a distintas edades de la vida. El periodo preescolar se caracteriza por tener un pensamiento pre-operacional. Este se caracteriza por un 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: identifican que los eventos tienen causas, por ejemplo, si plantan un porotito y lo riegan, éste 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. Motor:
Perfeccionamiento de habilidades previamente adquiridas: distancia, duración y repeticiones.

- 2 años: retroceder, correr, saltar, patear pelota, lanzar pelota.
- 3 años: se viste parcialmente.
- 4 años: toma lápiz entre dedos y pulgar.
- 5 años: salta en 1 pie. En bicicleta debe pedalear, equilibrarse, y dirigir bicicleta simultáneamente.

III. DESARROLLO PSICOMOTOR DEL ESCOLAR

1. Socioemocional: 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 años): 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.

2. 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 el aquí y el ahora (les cuesta pensar en algo que no están tocando, el futuro, historia, el espacio exterior).

- 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).
- 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).
- Perfeccionan la categorización, pueden agrupar según color y forma y darse cuenta de que un subgrupo tiene un menor número que el grupo.
- Aprenden seriación/interferencia transitiva, es decir, ordenar varillas según tamaño.
- Adquieren un racionamiento 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).
- 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.
- Número y matemáticas: cuentan mentalmente, suman contando, resuelven problemas matemáticos.

4. Motor Grueso: los escolares participan en una 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 son capaces de caminar en barras de cierto grosor, saltar en cuadrados pequeños.
- A los 8 años, en promedio ejercen fuerza de puño de 5 kg. Participan en una amplia gama de juegos: andar en bicicleta, esquiar, gimnasia, futbol, entre otros.
- 9 años: a esta edad empieza 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.

5. 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, las cuales se van perfeccionando posteriormente.

IV.EXAMEN NEUROLÓGICO DEL NIÑO MAYOR DE 2 AÑOS

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.

1. **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.

2. **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 (maseteros 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 naso-labial, 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.

3. **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 con poca diferencia inter-observador.

- **Reflejos osteotendíneos (ROT):** pueden estar exacerbados, abolidos o asimétricos. Estos son: pectoral (sirve más en niños pequeños), bicipital, braquiorradial, rotuliano, aquiliano, tricipital.
  - **a)** Lesiones sobre el nivel de motoneurona inferior: ROT normales. En semanas a meses desarrollan hiperreflexia.
  - **b)** Lesión de motoneurona inferior, raíz o nervio: reflejos ausentes, debilidad muscular.
  - **c)** Lesión de unión neuromuscular: reflejos normales.
  - **d)** Lesión muscular: hiporreflexia proporcional a la disminución en fuerza muscular.
- **Respuesta plantar:** flexora, extensora o Babinski (daño piramidal).

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

- **Movimientos anormales:** son movimientos anormales de origen neuromuscular (usualmente utilizado para referirse

a movimientos extrapiramidales, menos utilizado para movimientos de origen neuromuscular).
- **a)** Miotonía: contracción sostenida de un grupo muscular
- **b)** Fasciculación: contracción espontanea de una unidad motora. Se ve en trastornos de segunda motoneurona, dejando una atrofia muscular final.

4. 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.

5. 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.

6. Marcha: muy sensible, puede orientar hacia neuropatía, síndrome cerebeloso, miopatía, hemiparesia. Observar base de sustentación (angosta o ancha), movimientos simétricos recíprocos de extremidades superiores.

7. Marchas anormales:
- Cerebelosa: amplia base de sustentación.
- Espástica: extremidad más rígida, movimiento en tijera con extremidad extendida.
- Estepante: caída del pie.
- 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.

DIAGNÓSTICO

Actores y herramientas de evaluación del desarrollo psicomotor

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, estos deben 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 graves, se deriva al médico especialista. Por otro lado, la Academia Americana de Pediatría (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.

1. Test estandarizados en la niñez temprana

a) 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.

b) 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, educadores 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 sólo para los cuestionarios de 8 y 18 meses y actualmente, está siendo validado para 36 meses.

c) 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 edad. 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. La prueba debe ser ajustada por prematurez 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.

2. Evaluación de DSM en escolares.

Test estandarizado en la niñez intermedia 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. Clasifica a los niños en déficit intelectual (leve, moderado, severo, profundo), limítrofe, normal y brillante.

PUNTOS CLAVES

- **Consideramos dentro de lo normal la adquisición del sostén cefálico antes de los 4 meses, sedestación estable antes de los 9 meses, primeros pasos antes de los 15 meses y marcha estable antes de los 18 meses.**
- **La pinza índice pulgar debe adquirirse antes de los 12 meses.**
- **La constancia objetal o capacidad de buscar objetos debe adquirirse antes de los 9 meses.**
- **Los niños deben adquirir un lenguaje comprensible antes de los 3 años.**
- **El test de Bailey permite evaluar el desarrollo psicomotor y es el gold standard del diagnóstico de retraso del desarrollo psicomotor.**

Referencias

1. Jennifer Zubler. Evidence-informed milestones for developmental surveillance tools. Pediatrics 2022.
2. María de los Ángeles Avaria. Aspectos biológicos del desarrollo psicomotor. Rev. Ped. Elec. 2005, Vol 2, N° 1.
3. Papalia, Diane E. Feldman, Ruth Duskin. Martorell, Gabriela. Desarrollo humano. México: McGraw-Hill. 2012. 12 ed.
4. Luisa Schonhaut, Jorge Álvarez, Patricia Salinas. El pediatra y la evaluación del desarrollo psicomotor. Rev Chil Pediatr 2008; 79 Supl (1): 26-31.
5. Norma Técnica para la supervisión de niños y niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud. Editora Dra. Heather Strain Henkes. Norma Técnica N°1 66, Resolución Exenta N° 336, 22 de mayo de 2014.
6. Kenneth F. Swaiman and John Phillips. Neurologic Examination of the Older Child. Swaiman´s Pediatric Neurology, 2, e21-e38
7. Kenneth F. Swaiman and John Phillips. Neurologic Examination after the Newborn Period Until 2 Years of Age. Swaiman´s Pediatric Neurology, 3, e39-e48

Trastornos del lenguaje y habla

MAURICIO LÓPEZ E.
Sección de Neurología Pediátrica
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definiciones

Lenguaje: sistema complejo y dinámico de símbolos utilizados en diferentes formas de pensamiento y comunicación. El correcto funcionamiento de esta función encefálica superior implica comprender (escuchar, leer y asociar) y expresar (planificar, hablar y escribir) ideas.
Comunicación: intercambio activo de información e ideas, haciendo uso simultáneo del lenguaje explícito (hablado u otra modalidad) y elementos implícitos (lenguaje no verbal) entre emisores y receptores.
Habla: medio oral de la comunicación (el lenguaje hablado implica la producción y comprensión del habla).

DIMENSIONES CLÍNICAS DEL LENGUAJE

Niveles del lenguaje: (a) **expresivo** (codificación): capacidad de organizar y transmitir de manera clara una idea a través de palabras, frases, oraciones y relatos; (b) **comprensivo** o receptivo (decodificación): habilidad de interpretar estímulos sensoriales, como el sonido y las letras, para extraer significado de palabras, frases, oraciones y relatos.

Estos niveles son parte de un sistema sinérgico compuesto por **dominios lingüísticos** individuales, los cuales se integran centralmente para facilitar el aprendizaje y la comunicación. Estos dominios son estructurales (**fonológico:** codificación de la lengua en sus unidades menores o fonemas (ejemplos: /a/, /r/, /rr/); **morfológico:** estructura interna de las palabras que delimita el significado léxico o morfemas (ejemplos: "as" como sufijo plural femenino); **sintáctico:** reglas gramaticales; léxico: vocabulario de la lengua y funcionales; **semántico:** significado de palabras u oraciones, relacionado con la representación que tiene el individuo de la realidad; **pragmático:** uso del lenguaje como función comunicativa en diversos contextos sociales y situacionales

FISIOLOGÍA DEL LENGUAJE

En la mayoría de los niños, el lenguaje hablado se desarrolla de forma innata, pero requiere de exposición temprana a otros hablantes de la misma lengua en un contexto social. Además, se necesita la integridad de los órganos sensoriales, como el oído interno, los sistemas aferentes, como la vía auditiva, los sistemas de procesamiento e integración central, como la corteza cerebral, el cerebelo y las redes neuronales encefálicas, los sistemas eferentes, como el tracto corticobulbar y la vía corticoestriada y los efectores, como los órganos fonoarticulatorios.

DESARROLLO DEL LENGUAJE

El desarrollo del lenguaje hablado es un proceso complejo que involucra una serie de eventos superpuestos. El primer año de vida es una etapa predominantemente prelingüística en la que ocurre la mayor parte de la especialización del lenguaje. Desde los 12 meses de vida, con la aparición de la primera palabra (generalmente para llamar al cuidador) se inicia la etapa lingüística. En la **Tabla** se resumen los principales hitos del desarrollo del habla y comunicación durante los primeros años de vida, según las sugerencias actuales de la Academia Americana de Pediatría. El conocimiento de estos hitos es fundamental para detectar alteraciones en el desarrollo normal del habla y la comunicación, lo que permitirá una derivación temprana y optimizar el tratamiento durante períodos de mayor neuroplasticidad adaptativa.

TABLA: Principales hitos del desarrollo del habla y comunicación durante los primeros años de vida

EDAD (MESES)	LENGUAJE COMPRENSIVO	LENGUAJE EXPRESIVO
2	Sobresalto a sonidos fuertes Reconoce la voz materna	Emite sonidos orales indiferenciados
4	Gira el rostro hacia la voz del cuidador	Gorjeo ("agú") espontáneo y reactivo
6	Protoconversación con el adulto	Vocaliza e inicia el balbuceo monosilábico
9	Mira cuando le llaman por el nombre	Inicia el balbuceo bisilábico reduplicativo
12	Cambia de conducta brevemente frente al "no"	Primera palabra: "mamá" o "papá" y hace "adiós"
15	Sigue instrucciones habladas de un comando con apoyo de un gesto ("dame") Mira un objeto conocido al ser nombrado	Usa 1 a 2 palabras además de "mamá" y "papá" Pide cosas apuntando
18	Sigue instrucciones habladas de un comando sin apoyo gestual	Dice ≥3 palabras (diferentes a "mama" o "papa") Apunta a personas conocidas al preguntarle por ellas
24	Señala ≥2 partes del cuerpo al preguntarle	Emite frases de 2 palabras Utiliza múltiples gestos convencionales
30	Nombra cosas y colores que ve cuando se lo señalan ("¿qué es esto?", "¿cuál es rojo?")	Utiliza ~50 palabras diferentes Forma oraciones de ≥ 2 palabras
36	Nombra la acción que está ocurriendo en una imagen al preguntarle ("corriendo")	Conversación: ≥2 frases de intercambio
	Dice su nombre cuando se lo preguntan	Discurso casi siempre inteligible para desconocidos Pregunta: "quién", "qué", "dónde" o "por qué"
48	Responde preguntas sencillas sobre funcionalidad de objetos	Forma oraciones ≥4 palabras Habla de ≥1 cosa que haya sucedido durante su día
60	Contesta preguntas sencillas sobre un cuento después de oírlo	Cuenta historias incluyendo ≥ 2 eventos Mantiene una conversación: >3 intercambios

LOS HITOS REPRESENTAN LAS HABILIDADES ADQUIRIDAS POR ≥75% DE LA POBLACIÓN A UNA EDAD ESPECÍFICA. Consultar bibliografía para un listado exhaustivo de hitos del desarrollo del lenguaje y comunicación.

ANOMALÍAS DEL LENGUAJE, COMUNICACIÓN Y HABLA

Son un conjunto heterogéneo de alteraciones cualitativas y cuantitativas del desarrollo del habla y la comunicación. Sistema de clasificación sugerido:

1. Trastorno del lenguaje

a) **Trastorno del desarrollo del lenguaje:** alteraciones que no pueden ser atribuibles a otro diagnóstico concurrente o patología subyacente (debido a la complejidad del diagnóstico diferencial en las primeras etapas de la vida, se recomienda utilizar este término solo para los niños en etapa escolar, para los niños en edad prescolar es adecuado emplear el término más amplio de trastorno del lenguaje).

b) **Trastornos del lenguaje asociados a otra condición:** variaciones del lenguaje que se producen como consecuencia de una enfermedad o en coexistencia con una condición del neurodesarrollo (ejemplo: mutismo selectivo, trastorno del lenguaje asociado a una condición del espectro autista o trastorno del lenguaje secundario a una lesión cerebral traumática).

2. Trastorno del habla

a) **Trastornos del habla de origen motor:** trastornos de la articulación del habla (dislalias o alteraciones de la pronunciación) y otros (disartria, alteraciones estructurales de órganos fonoarticulatorios y dispraxia verbal o apraxia del habla)

b) **Perturbaciones en el ritmo y la fluidez:** espasmofemia (o disfluencia), taquilalia, bradilalia, y otros.

c) **Alteraciones de la voz y resonancia:** trastornos del volumen de la voz, hiperresonancia, hiporresonancia y otros.

La denominación comúnmente usada de "trastorno específico del lenguaje" (TEL) puede llevar a confusión, puesto que no implica necesariamente que la anomalía sea inherentemente específica en este ámbito del desarrollo. La denominación diagnóstica de "retraso del desarrollo del lenguaje" debe ser evitada puesto que, en los casos que exista desfase significativo en los hitos del lenguaje, alteraciones funcionales y posibles implicancias pronósticas, debe preferirse el término trastorno del lenguaje. Es importante notar que el

término trastorno va más allá de ser un término estadístico y que la clásica distinción entre trastorno (cualitativo y disarmónico) y retraso (cuantitativo) no tiene una base biológica demostrable.

EPIDEMIOLOGÍA

Prevalencia en países angloparlantes: 8 % en prescolares y 7 a 14% en escolares de 5 a 6 años (mayor oportunidad diagnóstica a nivel escolar), ligeramente mayor prevalencia en niños que niñas. Factores de riesgo: antecedentes familiares de alteraciones del lenguaje, habla o aprendizaje, menor nivel socioeconómico, menor nivel educacional parental y patología perinatal. Comorbilidad: trastorno específico de la lectoescritura (40%) y trastorno de déficit atencional con hiperactividad (20 a 35%).

ETIOLOGÍAS Y DIAGNÓSTICO

El punto más importante en la evaluación de un paciente pediátrico con alteraciones del lenguaje, comunicación o habla es el **diagnóstico diferencial**. Aunque la mayoría de los casos corresponden a trastornos del desarrollo del lenguaje o habla, estos diagnósticos deben ser realizados posterior a estudiar la presencia de otras posibles anomalías que pueden afectar el curso típico del desarrollo (trastornos del lenguaje asociados a otra condición), entre las que destacan:

1. **Hipoacusia:** primera sospecha frente a lactantes y prescolares con ausencia de lenguaje hablado. Habitualmente, existe ausencia de respuesta al nombre e instrucciones habladas con desarrollo de comunicación no verbal típica o levemente alterada. Se debe explorar antecedentes clínicos perinatales y mórbidos generales (otitis media recurrente, roncador: sospecha de hiperplasia adenoidea), historia familiar de hipoacusia, pruebas de cribado de hipoacusia (emisiones otoacústicas) o estudio de la indemnidad de la vía auditiva (potenciales evocados de tronco o audiometría). En el examen físico: otoscopía, cavidad oral y examen neurológico en búsqueda de alteraciones focales. El diagnóstico debe ser realizado por otorrinolaringología en conjunto neurología para las causas centrales.
2. **Discapacidad intelectual:** debe ser sospechada en los casos que presenten retraso de hitos del desarrollo en al menos dos áreas (retraso global del desarrollo), con alteraciones del funcionamiento global más allá de la función del lenguaje hablado. El diagnóstico debe ser realizado por neurología con apoyo de evaluaciones neuropsicológicas.
3. **Autismo:** condición de alta prevalencia con alteraciones del lenguaje hablado de intensidad variable. Debe sospecharse en los casos en que existan alteraciones de la comunicación no verbal (uso limitado de gestos comunicativos, repertorio restringido de expresiones faciales, contacto visual atípico y alteraciones en la reciprocidad socioemocional), interacción social con pares de la misma edad y patrones de conducta inflexibles (poca tolerancia a cambios) e intensos. Es un diagnóstico que requiere evaluaciones seriadas por equipos interdisciplinarios con experiencia en neurodesarrollo y nunca debe ser realizado sin considerar diagnósticos diferenciales.
4. **Daño secundario a una noxa encefálica:** debe sospecharse en los casos que presenten antecedentes perinatales que hagan sospechar alto riesgo neurológico (recién nacido de pretérmino, bajo peso al nacer, embarazo gemelar, infecciones congénitas o connatales, uso de fármacos durante el embarazo, encefalopatía neonatal, crisis epilépticas, cardiopatías congénitas, entre otros), retraso en la adquisición de hitos del desarrollo motor y cognitivo, alteraciones en el examen neurológico y enfermedades neurológicas concomitantes. Según la causa sospechada, debe realizar estudio con neuroimágenes (especialmente resonancia magnética de encéfalo) y estudio electroencefalográfico en caso de sospechar una epilepsia concomitante. El estudio específico de la etiología detectada corresponde a neurología.
5. **Alteración motriz:** debe sospecharse en los casos de apraxia del habla, antecedentes perinatales que hagan sospechar alto riesgo neurológico, déficits focales en el examen neurológico, alteraciones de la coordinación, retraso en la adquisición de hitos del desarrollo motor y enfermedades neurológicas concomitantes. Habitualmente, requiere estudio por neurología.
6. **Deprivación socioemocional:** debe sospecharse según la historia social y familiar del paciente. Es infrecuente como etiología única. Requiere evaluación y apoyo por equipos de salud mental y salud familiar.

Es esperable que el médico general y pediatra sea capaz de realizar el diagnóstico diferencial de las alteraciones del lenguaje, comunicación o habla en pediatría. El estudio de etiologías específicas, habitualmente, corresponde al neurólogo.

TRASTORNOS DEL LENGUAJE: CUADROS CLÍNICOS Y MANEJO

Desde una perspectiva clínica, los trastornos del lenguaje pueden ser de tipo mixto, es decir, con componentes tanto expresivos como comprensivos, o predominantemente expresivos. Sus principales características clínicas son:

1. **Trastornos del lenguaje mixtos:** fluidez verbal disminuida (alteraciones en la producción de fonemas individuales); morfosintaxis rudimentaria (habla telegráfica) y vocabulario limitado; alteraciones funcionales del lenguaje con predominio de anomalías semánticas; compensación

mediante el lenguaje no verbal en el acto comunicativo y los hitos del desarrollo de la comunicación no hablada siguen un curso habitual.

2. **Trastornos del lenguaje de predominio expresivo:** fluencia del habla y una cantidad de vocabulario adecuados para la edad; inteligibilidad disminuida al combinar fonemas; variabilidad en las alteraciones morfosintácticas; los dominios funcionales del lenguaje suelen seguir un curso típico o ligeramente desfasado con respecto a lo esperado para su edad.

La explicación proporcionada en los párrafos precedentes representa una simplificación del tema, ya que surgen variantes en el desarrollo de cada dominio lingüístico acorde a diagnósticos específicos. Sin embargo, las características descritas para los cuadros seleccionados abarcan aproximadamente el 85 % de los casos en la práctica clínica rutinaria.

El manejo de los trastornos del lenguaje depende de una variedad de factores, como la edad del paciente y las características clínicas específicas del cuadro presentado. Generalmente, los niños en edad prescolar con trastornos del lenguaje necesitan una evaluación temprana por parte de un fonoaudiólogo, así como apoyo con terapias del lenguaje de forma periódica. En Chile, una opción para garantizar el acceso a un tratamiento oportuno es el ingreso a una escuela especial de lenguaje.

En aquellos pacientes que muestran alteraciones en el funcionamiento ejecutivo, en la autorregulación emocional y conductual, en la autonomía para realizar actividades cotidianas, en aspectos sensoriales o en otros elementos cognitivos, es imperativa una evaluación por equipos interdisciplinarios especializados en neurodesarrollo. Estos equipos deben incluir profesionales de áreas como neurología pediátrica, terapia ocupacional, fonoaudiología, psicología y educación, que trabajen de forma colaborativa con los cuidadores y equipo docente de los niños.

TRASTORNOS DEL HABLA: CUADROS CLÍNICOS Y MANEJO

Son un conjunto de alteraciones que habitualmente son diagnosticadas por profesionales de la neurología y fonoaudiología en conjunto. A continuación, se describen características de los cuadros más frecuentes.

1. **Trastornos de la articulación del habla:** constituyen la más frecuente anomalía de origen motor aparecida durante la edad preescolar y representan el tipo más común de alteración del habla en niños. Características principales: dificultades en la correcta producción de ciertos fonemas (omisiones, inversiones, substituciones o distorsiones), debido a la persistencia de mecanismos de articulación propios de etapas tempranas de desarrollo; sonidos más comúnmente afectados: fonemas aislados y dífonos de /s/, /r/, /l/ y /d/; alteraciones de la pronunciación de fonemas de /r/ pueden ser normales hasta los 7 años; no requiere estudio complementario. Manejo: evaluación temprana por fonoaudiología para realizar una terapia focalizada en el lenguaje y el habla, adecuándose a las particularidades específicas de cada caso.

2. **Espasmofemia (tartamudez o disfluencia):** alteración del ritmo del habla, caracterizada por frecuentes repeticiones, prolongaciones o interrupciones de sonidos y sílabas. Patrón de la sintomatología fluctuante, pudiendo estar gatillada o asociada a síntomas de ansiedad y en ciertos casos a trastornos del movimiento hipercinéticos, como las estereotipias o tics. Características principales: bloqueo o fase tónica, al inicio de algunas palabras o frases; repetición (fase clónica) de una o varias sílabas; 90 % inicia antes de los 7 años y es dos veces más frecuente en niños que en niñas; 50 % resuelve durante el primer año, 80 % recuperación total, 20 % prolonga síntomas a la adultez; durante la etapa pediátrica, resulta importante **detectar la coexistencia de un síndrome ansioso**, además de diferenciar la espasmofemia de la **disfluencia fisiológica** propia del prescolar. Este último trastorno es autolimitado, se manifiesta entre los 3 y 4 años de edad y se caracteriza por repeticiones de palabras completas, en general, sin la presencia de fase tónica.

Los trastornos del lenguaje y los trastornos motores del habla secundarios a lesiones anatómicas (afasias y disartrias) requieren una cuidadosa evaluación por neurología, por lo que es recomendable derivar de forma temprana.

PUNTOS CLAVES

- **Los trastornos del lenguaje y habla son un grupo de alteraciones, tanto cualitativas como cuantitativas, del desarrollo normal de la comunicación.**
- **Son heterogéneos en términos de etiologías, manifestaciones y grados de severidad.**
- **En la evaluación médica, el principal objetivo es realizar el diagnóstico diferencial de las posibles causas subyacentes.**
- **El conocimiento de los hitos del desarrollo y características principales de los cuadros clínicos más comunes facilita el diagnóstico correcto en la mayoría de los casos.**
- **La evaluación multidisciplinaria debe ser efectuada tempranamente.**
- **El manejo adecuado de cada caso depende de las características individuales del niño y requiere la intervención de un equipo interdisciplinario especializado en neurodesarrollo.**

Referencias

1. American Speech-Language-Hearing Association. (1982). Language [Relevant Paper]. Available from www.asha.org/policy [Accessed 30 Aug. 2023]
2. Beukelman, D. & Mirenda, P. (2013). Augmentative and Alternative Communication: Supporting Children & Adults with Complex Communication Needs 4th Edition. Baltimore: Paul H. Brookes Publishing
3. American Speech-Language-Hearing Association. (1993). Definitions of communication disorders and variations [Relevant Paper]. www.asha.org/policy/ [Accessed 30 Aug. 2023]
4. Förster J, López M, Díaz M, et al. Trastornos específicos del lenguaje. Rev Chil Psiquiatr Neurol Infanc Adolesc. 2015;26:36–48
5. Feldman HM. How Young Children Learn Language and Speech. Pediatr Rev. 2019;40(8):398-411. doi:10.1542/pir.2017-0325
6. Zubler JM, Wiggins LD, Macias MM, et al. Evidence-Informed Milestones for Developmental Surveillance Tools. Pediatrics. 2022;149(3):e2021052138. doi:10.1542/peds.2021-052138
7. Ismail FY, Fatemi A, Johnston MV. Cerebral plasticity: Windows of opportunity in the developing brain. Eur J Paediatr Neurol. 2017;21(1):23-48
8. Bishop DVM. Why is it so hard to reach agreement on terminology? The case of developmental language disorder (DLD): Terminology and the case of DLD. Int J Lang Commun Disord. 2017;52(6):671-680. doi:10.1111/1460-6984.12335
9. Bishop DVM, Snowling MJ, Thompson PA, Greenhalgh T, and the CATALISE-2 consortium. Phase 2 of CATALISE: a multinational and multidisciplinary Delphi consensus study of problems with language development: Terminology. J Child Psychol Psychiatry. 2017;58(10):1068-1080. doi:10.1111/jcpp.12721
10. Thapar A, Cooper M, Rutter M. Neurodevelopmental disorders. Lancet Psychiatry. 2017;4(4):339-346. doi:10.1016/S2215-0366(16)30376-5
11. Silva PA. The Prevalence, Stability and Significance of Developmental Language Delay in Preschool Children. Dev Med Child Neurol. 1980;22(6):768-777. doi:10.1111/j.1469-8749.1980.tb03743.x
12. Norbury CF, Gooch D, Baird G, Charman T, Simonoff E, Pickles A. Younger children experience lower levels of language competence and academic progress in the first year of school: evidence from a population study. J Child Psychol Psychiatry. 2016;57(1):65-73. doi:10.1111/jcpp.12431
13. Beitchman JH, Nair R, Clegg M, Patel PG. Prevalence of Speech and Language Disorders in 5-Year-Old Kindergarten Children in the Ottawa-Carleton Region. J Speech Hear Disord. 1986;51(2):98-110. doi:10.1044/jshd.5102.98
14. Tomblin JB, Records NL, Buckwalter P, Zhang X, Smith E, O'Brien M. Prevalence of Specific Language Impairment in Kindergarten Children. ASHA Wire. doi:10.1044/jslhr.4006.1245
15. Lindsay G, Strand S. Children with Language Impairment: Prevalence, Associated Difficulties, and Ethnic Disproportionality in an English Population. Front Educ. 2016;1. doi:10.3389/feduc.2016.00002
16. Rapin I, Project A and LDN. Preschool Children with Inadequate Communication: Developmental Language Disorder, Autism, Low IQ. Cambridge University Press; 1996
17. Kamhi AG, Clark MK. Chapter 22 - Specific language impairment. In: Dulac O, Lassonde M, Sarnat HB, eds. Handbook of Clinical Neurology. Vol 111. Pediatric Neurology Part I. Elsevier; 2013:219-227. doi:10.1016/B978-0-444-52891-9.00022-1
18. O'Hare A, Bremner L. Management of developmental speech and language disorders: Part 1. Arch Dis Child. 2016;101(3):272-277. doi:10.1136/archdischild-2014-307394
19. Cable AL, Domsch C. Systematic review of the literature on the treatment of children with late language emergence. Int J Lang Commun Disord. Published online July 9, 2010:100824014249025. doi:10.3109/13682822.2010.487883
20. Law J, Roulstone S, Lindsay G. Integrating external evidence of intervention effectiveness with both practice and the parent perspective: development of 'What Works' for speech, language, and communication needs. Dev Med Child Neurol. 2015;57(3):223-228. doi:10.1111/dmcn.12630
21. Law J, Boyle J, Harris F, Harkness A, Nye C. Prevalence and natural history of primary speech and language delay: findings from a systematic review of the literature. Int J Lang Commun Disord. 2000;35(2):165-188. doi:10.1111/j.1460-6984.2000.tb00001.x

Retraso del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual

DRA. MARÍA DE LOS ÁNGELES BEYTÍA R.
DR. MANUEL ARRIAZA O.
Sección de Neurología Pediátrica
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

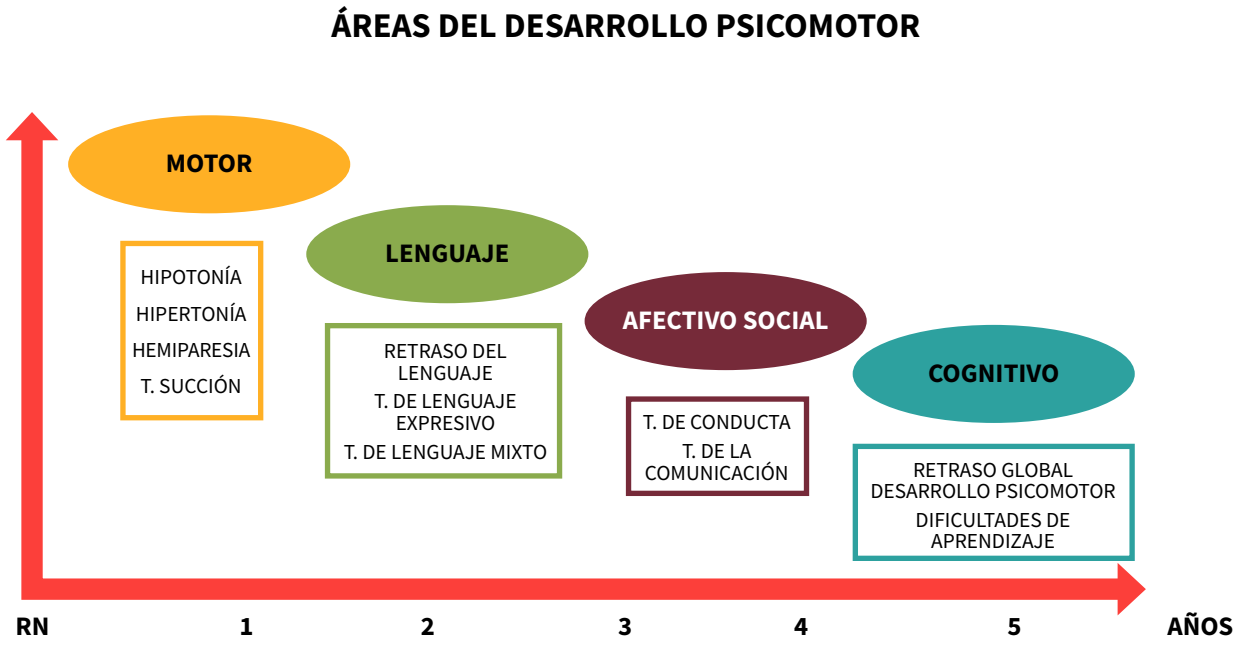
El desarrollo psicomotor es la manifestación externa de la maduración del sistema nervioso. Se correlaciona con la sinapsis, la arborización de las dendritas y la mielinización. El ritmo y velocidad puede variar entre las personas, pero el objetivo final es alcanzar la máxima autonomía de los individuos. Este proceso tiene una base biológica, pero también genética.

Se caracteriza por ser un proceso ordenado, predecible y conocido. Tiene una progresión céfalo-caudal, de proximal a distal y de lo general a lo específico. Por este motivo, tiene una secuencia conocida y hay hitos que tienen que ocurrir para poder desarrollar el siguiente.

Podemos mencionar que hay diferentes áreas del desarrollo psicomotor y así lo analizaremos para comprenderlo mejor **(Figura 1)**.

1. Motora (gruesa y fina): tiene gran importancia en el primer año y se relaciona con la mielinización de la vía piramidal.
2. Lenguaje: lo observamos mejor en el segundo año de vida.
3. Cognitiva: gran desarrollo entre los 2-3 años.
4. Social/conductual: se va a manifestar en la etapa preescolar y escolar.

FIGURA 1: Áreas del desarrollo sicomotor y sus posibles alteraciones.



RETRASO DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

DEFINICIÓN

El retraso en el desarrollo sicomotor (RDSM) se define como la adquisición significativamente tardía (>2 DS) de habilidades en las diferentes áreas del desarrollo (motor, lenguaje, cognitivo y social-afectivo). Está determinado genética y biológicamente, pero el ambiente puede modificar su curso.

El retraso del desarrollo puede ser sólo en un área específica o puede ser global. El término Retraso Global del desarrollo lo usamos cuando existen 2 o más áreas afectadas y corresponde al 1-3 %. Estos niños tienen un mayor riesgo de deficiencia cognitiva. El 5-10 % de los niños presenta un retraso del desarrollo psicomotor en una sola área (específico).

Es muy importante hacer el diagnóstico de retraso del desarrollo ya que este puede ser el primer signo de una patología neurológica. Dependiendo de las áreas comprometidas, junto a la historia y examen físico, nos orientaremos a las posibles patologías que el paciente puede presentar. Por ejemplo, vemos a un paciente que a los 18 meses no camina. Al examinarlo, encontramos una hemiparesia y signos piramidales unilateral. Ambas cosas nos orienta a que existe un trastorno motor. Le solicitamos una imagen que nos muestra una secuela de un accidente cerebro vascular en la zona de la arteria cerebral media. Con esto diagnosticamos una parálisis cerebral. Otras causas, por ejemplo en un paciente con retraso en el área social, probablemente las pesquisemos más tarde, en la etapa prescolar o al ingresar al colegio, cuando podría diagnosticarse un Trastorno del Espectro Autista (TEA). En otro escenario, un paciente con un retraso en el lenguaje puede corresponder a un Trastorno Específico del Lenguaje, a una discapacidad intelectual, TEA, sordera, etc. Un trastorno puramente motor, podría corresponder también a una enfermedad neuromuscular.

Por lo tanto, estar atentos al desarrollo de los niños, nos permite sospechar patologías neurológicas.

Es importante mencionar que no todas las alteraciones del desarrollo psicomotor van a dejar secuelas. Hay alteraciones que pueden ser transitorias, como por ejemplo, algunas hipotonías transitorias o retrasos simples del lenguaje.

El RDSM es un diagnóstico que se aplica hasta los 5 años de edad y es un diagnóstico de trabajo. Deberíamos antes de los 5 años, definir si corresponde a una parálisis cerebral, a una enfermedad neuromuscular (compromiso del área motor), trastorno específico del lenguaje (área del lenguaje), trastorno del espectro autista (afectación en área social) o discapacidad intelectual (compromiso cognitivo y generalmente de varias áreas del desarrollo). Posterior a los 5 años hablamos de Discapacidad Intelectual (DI).

CLÍNICA

Para sospechar un retraso del desarrollo, se definió como significativo la tardanza en el tiempo de adquisición del hito >2 DS con respecto al promedio, que corresponden en la práctica a lo que a lo que conocemos como banderas rojas. Si un paciente adquiere el hito posterior a esto, se le llama retraso del desarrollo **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Banderas rojas que deben hacer sospechar un retraso del desarrollo psicomotor.

BANDERAS ROJAS	EDAD
No tiene control cefálico	4 meses
No se sienta sin apoyo	9 meses
No camina solo	18 meses
No fija la mirada	2 meses
No sigue con la mirada	4 meses
No se da vuelta a un sonido	6 meses
No balbucea	9 meses
No dice ninguna palabra	18 meses
No realiza frases	24 meses
Sin sonrisa social	6 meses
No responde al nombre	12 meses
No apunta con el dedo	15 meses
Sin juego simbólico	18 meses

Perfil evolutivo del retraso del desarrollo psicomotor:
Es importante establecer cuál es el perfil evolutivo del RDSM ya que determina la urgencia en que se debe estudiar al niño.

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 una patología perinatal, infecciosa o accidente cerebrovascular. Son niños con muy mal pronóstico que tendrán deficiencias cognitivas, problemas motores, epilepsias, etc.

2. **Perfil desarrollo lento:** el niño presenta avances en su desarrollo, pero 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 clara o una regresión en los hitos del desarrollo logrado. Existe un deterioro progresivo del desarrollo. Corresponde a niños con enfermedades neurodegenerativas, enfermedades genéticas o errores innatos del metabolismo. No es muy frecuente,

pero representa una urgencia ya que es un indicador de una patología grave, que se debe detectar y derivar rápidamente. Algunas de las enfermedades tienen tratamiento específico y es importante detectarlas.

Factores de riesgo de retraso psicomotor
Como el retraso del desarrollo es una señal de una posible alteración neurológica, la lista de factores de riesgo es muy amplia. Señalaremos los más importantes que al estar presentes, los niños deben seguirse en forma más cercana de modo de diagnosticar precozmente un RDSM.

1. **Factores biológicos:**
- Peso al nacimiento < 1500 g o edad gestacional < 32 semanas.
- Asfixia perinatal, recién nacido con hemorragia intracraneana grado III o IV.
- Necesidad de ventilación mecánica prolongada (períodos de hipoxemia pudieron afectar eventualmente al cerebro).
- Nacimiento múltiple (alteraciones placentarias especialmente en gemelos univitelinos).
- Crisis convulsivas neonatales.
- Trastornos de succión, deglución, que requiere gastrostomía o sonda nasogástrica por tiempo prolongado.
- Infecciones congénitas sintomáticas al nacer: toxoplasmosis, sífilis, herpes, rubéola, etc.
- Meningitis bacteriana en periodo de recién nacido.
- Desnutrición severa.
- Hidrocefalia.
- Microcefalia: el 80% tiene una patología neurológica (riesgo de RDSM). Puede ser por causa genética o una infección congénita.
- 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 o síndromes genéticos.
- Enfermedades neurocutáneas.
- Mielodisplasias.
- Errores innatos del metabolismo.
- Lesiones de plexo braquial: traumas del parto.
- Infecciones por HIV.
- Anormalidades en el examen neurológico.

2. **Factores bio-psico-sociales**
- Pobreza o deprivación cultural.
- Hospitalizaciones prolongadas.
- Disfunción familiar.
- Embarazo adolescente: se puede asociar a uso de drogas, alcohol.
- Trauma.
- Maltrato infantil.
- Fármacos: misoprostol, talidomida, AINES, metotrexato, anticonvulsivantes, fármacos abortivos.

DIAGNÓSTICO

Frente a la sospecha de un RDSM en un niño, se debe evaluar precozmente y cumplir los siguientes objetivos:

1. Detección precoz.
2. Evaluar el Perfil evolutivo del retraso para definir urgencia.
3. Buscar factores de riesgo.
4. Buscar etiología – lo que permite saber si existe algún tratamiento específico y el pronóstico a largo plazo.
5. Intervención del equipo de salud y la sociedad.

1. Detección precoz de alteraciones del desarrollo psicomotor

- Lo primero es educar a los padres en las guías anticipatorias del desarrollo, ya que ellos están más atentos a sus hijos.
- Evaluación clínica de los hitos del desarrollo en cualquier control médico.
- Aplicación de **escalas de desarrollo como método de tamizaje**: 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 nos indican cómo va el niño en su proceso de desarrollo **(Tabla 2)**.
- Buscar signos de alarma: microcefalia o macrocefalia, detención del crecimiento del perímetro cefálico, movimientos oculares anormales, movimientos anormales, arreflexia osteotendinosa, signos piramidales, dismorfias evidentes, etc.

TABLA 2: Instrumentos para evaluar el desarrollo psicomotor en los niños en Chile y áreas que evalúa.

INSTRUMENTO	USO DEL TEST	EVALÚA
EEDP Escala de desarrollo psicomotor	Tamizaje retraso psicomotor entre 0 y 2 años.	Área motora gruesa, fina, lenguaje y área social.
TEPSI Test de desarrollo psicomotor	Tamizaje retraso psicomotor entre 2 y 5 años.	Área motora, coordinación y lenguaje.
TADI Test de aprendizaje y desarrollo infantil	Evalúa desarrollo global entre los 3 meses y 6 años.	Evalúa cognición, motricidad, lenguaje y socio emocionalidad.

2. Estudio de la etiología del retraso del desarrollo psicomotor.

Es muy importante realizar una anamnesis y examen físico completos para orientar la causa.

a) Anamnesis:
- Antecedentes perinatales, patologías maternas crónicas (hipertensión arterial, diabetes mellitus).
- Antecedentes familiares, síndromes genéticos.
- Cumplimiento de hitos del desarrollo – siempre preguntarlo en cualquier consulta.
- Señales de alerta en la historia.

b) Examen físico:
- 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. Su presencia sugiere síndromes genéticos.
- 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.

c) Exámenes complementarios: van a depender de la sospecha etilógica.
- Neuroimagen: ecografía cerebral (sobre todo en lactantes pequeños con RDSM en una sola área, para no hacer exámenes invasivos), RNM de cerebro (Gold Standard en imágenes- da la mayor información).
- Neurofisiológicos: electroencefalograma (para ver actividad eléctrica o maduración de los ritmos de base), potenciales evocados auditivos, potenciales evocados visuales.
- Exámenes de laboratorio: hemograma, TSH –T4L (aunque el tamizaje de RN haya sido normal), tamizaje metabólico ampliado.
- Exámenes genéticos.

TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico, ya que va a depender de la etiología. Siempre se deben descartar causas tratables.

Lo fundamental para todos los niños es la **estimulación a diferentes niveles**, ya que el cerebro está en desarrollo y hay plasticidad neuronal.

1. **Educación a los padres:** en cuanto a la estimulación del desarrollo psicomotor y expectativas reales de recuperación.
2. **Estimulación psicomotora:** kinesiología, principalmente si hay problemas del tono, facilitar la 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.
3. **Medicamentos:** se utilizarán si hay terapia específica o para las comorbilidades. Anticonvulsivantes si padece de epilepsia, manejo de hipertonía y espasticidad con benzodiacepinas u otros, trastornos de sueño.
4. **Reevaluación periódica:** a fin de controlar avances y planificar rehabilitación con objetivos claros.
5. **Definición de secuelas en el momento correspondiente:** establecer secuelas motoras desde los 2 años y cognitivas desde los 5 años.

PRONÓSTICO

El pronóstico depende de la etiología. Por lo tanto, siempre es necesario realizar una evaluación individual.

PUNTOS CLAVES

- **El diagnóstico del RDSM es un diagnóstico de trabajo y NO ES DEFINITIVO, ya que cambia una vez que se encuentra la etiología o se establecen las secuelas.**
- **Es una señal de alerta para sospechar patologías neurológicas.**
- **Se utiliza en los menores de 5 años ya que aún no han completado su desarrollo.**
- **Un RDSM no siempre predice una deficiencia. Muchos niños mejoran su condición y no tienen secuelas.**
- **Es fundamental la detección precoz y un tratamiento adecuado. Para eso es muy importante conocer el desarrollo normal del lactante y prescolar.**
- **Reforzar la observación clínica con herramientas estandarizadas. No solo confiar en las habilidades clínicas o reporte de los padres.**

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Es un continuo del retraso global de desarrollo psicomotor, ya que el término retraso del desarrollo global se aplica en niños menores de 5 años y la deficiencia cognitiva se establece en niños mayores de 5 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.

DEFINICIÓN

La discapacidad intelectual (DI) 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.

Debe ser confirmado mediante una 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.

La discapacidad intelectual tiene impacto en el cumplimiento de los estándares de desarrollo y socioculturales para la autonomía personal y la responsabilidad social**.** Sin apoyo continuo, se limita 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. Por lo tanto, su definición es cultural también y es por eso que los test deben ser estandarizados para cada población.

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de DI es entre el 1-3 % de la población. Existe leve predominio en el sexo masculino (algunas son ligadas al cromosoma X); relación 1,2:1 en los casos graves y 1,6:1 en discapacidad intelectual leve.

Solo se identifica la etiología en el 57-77% de la DI grave y en 22-42% DI leve. Mientras más leve, es más difícil encontrar etiología.

ETIOLOGÍA

1. Causas prenatales (50-70%)

a) Alteraciones genéticas: hoy se ha observado que es la causa más frecuente**.**

- Cromosómicas: trisomías 21, 13, 18.
- Microdeleciones: síndrome Angelman , Prader Willi.
- Trastornos monogénicos: síndrome X Frágil.
- Errores innatos del metabolismo: fenilcetonuria.
- Multifactoriales: retardo mental familiar.

b) Patología asociada al embarazo: muy importante porque podrían ser algunas prevenibles.

- 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 y con problemas de aprendizaje.
- Exposición materna a la radiación.
- Infecciones congénitas.

2. Causas perinatales (5-15%).

- Prematuridad: 24 semanas o < 500 g. de peso. Hay mayor riesgo de DI en <28 semanas.
- Encefalopatía Hipóxico- Isquémica.
- Infecciones del SNC neonatales (Estreptococo grupo B, Herpes).
- Traumatismos del parto (hemorragias intracraneanas).

3. Causa postnatales (5-8%).

- TEC grave.
- Encefalopatías Hipóxico –Isquémicas.
- Tumor cerebral.
- Accidentes cerebrovasculares.
- Infecciones SNC.

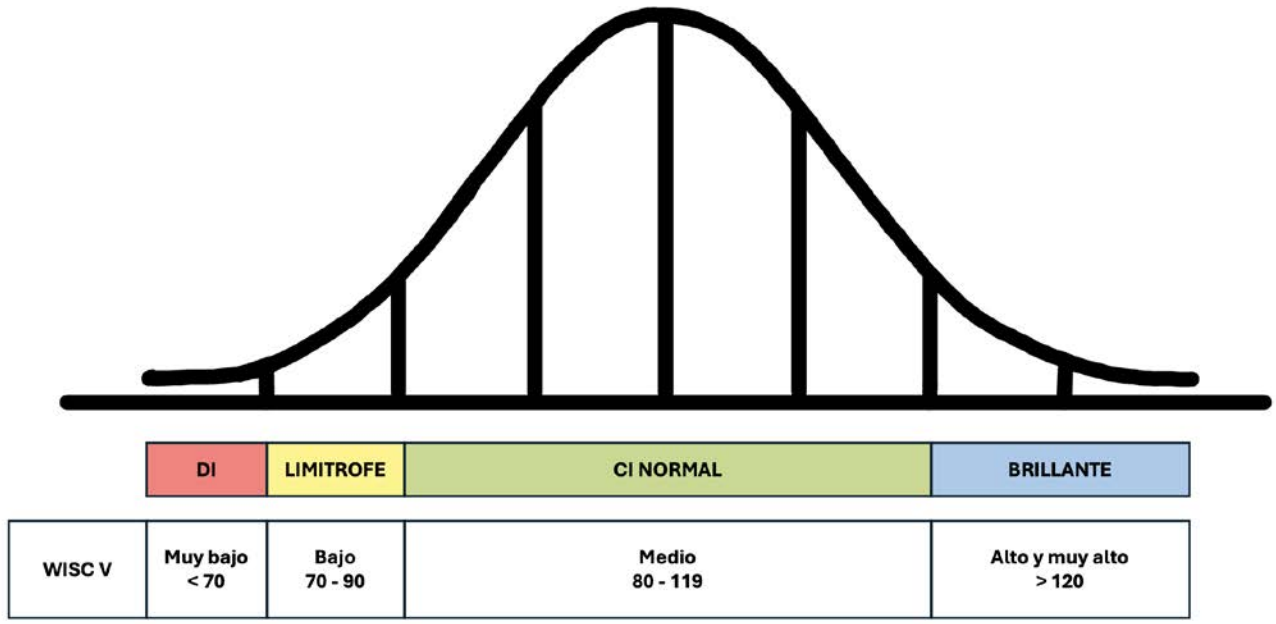
Además los pacientes con DI pueden presentar otras comorbilidades:

- Epilepsia en 35%.
- Parálisis cerebral en 20%.
- Déficit atencional en 8-15%.
- Trastornos sensoriales en 20%.
- Trastornos conductuales y psiquiátricos: ocurren en un 40% aproximadamente e involucra cuadros ansiosos, trastornos obsesivos compulsivos, trastorno de movimientos- TICS, psicosis y trastorno del espectro autista (la mitad de los pacientes TEA tienen una discapacidad intelectual).

DIAGNÓSTICO

El Coeficiente Intelectual (CI) en una población tiene una curva de distribución normal **(Figura 2)**. Para su evaluación se utilizan pruebas estandarizadas.

FIGURA 2: Curva de distribución normal de la inteligencia en una población.



Para la evaluación del CI en niños prescolares y escolares se utilizan pruebas estandarizadas:

- STANFORD-BINET
- WPPSI o Escala de Inteligencia para Prescolares de Wechsler: se aplica de los 3 años 10 meses a los 6 años 7 meses 15 días. Se utiliza poco ya que no es muy específica.
- WISC-V o Escala de Inteligencia revisada para Escolares de Wechsler: aplicable de los 6 años a 16 años. Es la que se utiliza con mayor frecuencia.
- WAIS o Escala de Inteligencia para Adultos de Wechsler: aplicable desde los 16 años en adelante.
- RAVEN, para niños y adultos que no tienen lenguaje: test de inteligencia no verbal, completar secuencia de figuras, en que no se necesita lenguaje.

Es importante saber cuál es la definición de estos instrumentos, para que edades sirven, para no cometer errores diagnósticos.

La Escala de Inteligencia revisada para Escolares de Wechsler (WISC-V) evalúa los aspectos de comprensión verbal, visoespacial, razonamiento fluido, memoria trabajo, velocidad de procesamiento.

De acuerdo con el puntaje obtenido en esta Escala, la inteligencia se clasifica en distintos grados **(Tabla 3)**. Este puntaje no es estático y puede mejorar levemente con el desarrollo. No se recomienda realizar las pruebas con un intervalo menor a un año.

TABLA 3: Clasificación de la inteligencia según su puntaje de Coeficiente intelectual total en WISC-V

CATEGORIAS DE INTELIGENCIA (WISC V)	PUNTAJE EN PSICOMETRIA
MUY ALTO	>130
BRILLANTE o ALTO	120 a 129
NORMAL SUPERIOR o MEDIO ALTO	110 a 119
NORMAL PROMEDIO o MEDIO	90 a 109
NORMAL LENTO o MEDIO BAJO	80 a 89
LIMITROFE o BAJO	70 a 79
DEFICIENCIA COGNITIVA LEVE o MUY BAJO	55 a 69
DEFICIENCIA COGNITIVA MODERADA	45 a 54
DEFICIENCIA COGNITIVA SEVERA	25 a 44
DEFICIENCIA COGNITIVA PROFUNDA	MENOR de 25

En el proceso diagnóstico es necesario primero confirmar la existencia de la discapacidad intelectual y posteriormente determinar las causas de esta.

Grados de discapacidad intelectual
De acuerdo con el puntaje alcanzado en la Escala WISC-V la DI se clasifica en distintos grados:

1. Discapacidad intelectual leve o muy bajo: CI 55-69
Corresponde al 85% de la población con deficiencia cognitiva. En los primeros años desarrollo se observan relativamente normal. Generalmente tienen problemas de lenguaje y en el periodo prescolar aprenden más lento. Tienen más dificultades en primero básico con la lecto-escritura y matemáticas. Pueden aprender a leer y escribir en 3-4to. básico, pero textos sencillos. Requieren estar en colegio con proyecto de integración. Podrían estudiar carreras técnicas sencillas u oficios. **Pueden alcanzar cierto grado de independencia, pero requieren asistencia u orientación en ciertas actividades más complejas.**

2. Discapacidad intelectual moderada: CI 45-54
Corresponde al 10% de la población con deficiencia cognitiva. Evolucionan con retraso del desarrollo global, con retraso del lenguaje y muchas veces problemas conductuales y sociales porque les cuesta comprender las instrucciones. Podrían escribir algunas palabras, les cuesta leer y comprender. Adquieren cierto grado de autonomía en actividades de la vida diaria (vestuario, alimentación, aseo). Generalmente asisten a colegio especial. En la adolescencia pueden presentar más problemas conductuales. Pueden realizar de adulto **trabajos muy sencillos y con estrecha supervisión. No logran ser independientes en las actividades.**

3. Discapacidad intelectual severa: CI 25-44
Corresponde al 3-4 % de la población con discapacidad intelectual. En el período de lactante y prescolar muestran un retraso grave en su desarrollo. Tienen escasas habilidades comunicativas, usan pocas palabras. Entienden muy poco. En el período escolar asisten a colegio especial y 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.

4. Discapacidad intelectual 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.**

ESTUDIO ETIOLÓGICO

Los exámenes deben ser solicitados de acuerdo a las características de los pacientes.

- Estudio genético: cariograma, estudio molecular X Frágil, según sospecha FISH o MLPA o Exoma. Hoy se conoce que la mayor causa de la DI son trastornos genéticos.
- Neuroimagen: RNM cerebro para detectar alteraciones estructurales congénitas o secuelares como agenesia del cuerpo calloso, disgenesia del cuerpo calloso, hipoplasia cerebelosa, quistes poro encefálicos, leucomalacia periventricular, etc.
- EEG: si se sospecha epilepsia.
- Evaluación oftalmológica.
- Potenciales evocados auditivos o visuales: hay niños sordos que parece que tuvieran un retardo mental.
- Estudio de función tiroidea: siempre hacer, ya que es una causa tratable de DI. En Chile se realiza pesquisa neonatal de Hipotiroidismo y Fenilcetonuria a todos los recién nacidos,

debido a que eran causa importante de discapacidad intelectual. El hipotiroidismo puede presentarse después y hay que repetir exámenes.

En el diagnóstico de la DI y de sus causas participan varios profesionales de la salud. El abordaje por **sicólogo** en niños con sospecha de deficiencia cognitiva es primordial; realiza los test para diagnosticarla y ver el grado, también ayuda a ajustar las instrucciones para que el paciente las logre comprender, modelar la conducta y adecuar las expectativas. El abordaje del **neurólogo** es buscar la etiología, aunque en ocasiones no se encuentra, apoyar al sistema escolar, definir el colegio adecuado para el paciente y orientar en beneficios sociales que puedan tener (carnet discapacidad, duplo familiar, pensión, mayor acceso a la vivienda, apoyo con automóviles, etc).

TRATAMIENTO

No existe un tratamiento para la discapacidad intelectual. Se busca lograr la integración e inclusión social y que cada individuo exprese su máximo potencial. Para estimular las capacidades lo mejor posible es muy importante la **escolarización.** Todos los niños pueden ir al jardín infantil para que tengan la mayor estimulación precozmente, sobre todo si viven en ambientes privados socialmente.

Algunos de ellos, que tienen sobre todo dificultades en el lenguaje, desde los 3 años hasta Kinder podrían ingresar a una Escuela de lenguaje y recibir apoyo con fonoaudiología. Posteriormente hay que definir si el paciente puede ingresar a un colegio normal con proyecto de integración, donde asisten generalmente los niños con CI limítrofe o DI leve. Ahí tienen apoyo con educador diferencial o sicopedagogía, fonoaudiología y sicología. Algunos cuentan con Terapia ocupacional y kinesiología también.

Los pacientes con DI moderada o severa generalmente asisten a una Escuela especial, donde el foco es generar la mayor independencia en la vida diaria posible. Hay talleres laborales, manejo de la sexualidad y de conductas disruptivas. Es importante apoyarlos en la planificación familiar y embarazos no deseados. Si no existe claridad aún al momento de ingresar al colegio, la recomendación es postularlo a colegio normal inicialmente y ver la evolución.

Los pacientes pueden acceder también a beneficios sociales y requieren carnet de discapacidad. Podrían adquirir pensión en dinero, beneficios familiares para vivienda, automóviles, etc.

PUNTOS CLAVES

- **El diagnóstico definitivo de la DI es con psicometría o evaluación de inteligencia (WIPPSI; WISC-V; WAIS).**
- **Las etiologías más frecuentes son prenatales y dentro de ellas las genéticas.**
- **Existen diferentes grados de discapacidad intelectual y esto determina el grado de independencia que se puede obtener en la adultez.**
- **Es importante conocer los diferentes tipos de establecimientos educacionales y el objetivo de cada uno.**

Referencias

1. Avaria, MA. Aspectos biológicos del desarrollo psicomotor. Rev. Ped. Elec 2005, 2:36-46.
2. Normas Técnicas de Estimulación y Evaluación del Desarrollo Psicomotor del Niño y la Niña Menor de 6 Años. 2004. Programa de salud del niño, MINSAL, Gobierno de Chile.
3. Romero MF, Copparoni JP, Fasano MV, et al. Assessment of sensorimotor intelligence and psychomotor development in clinically healthy infants assisted in the public health sector. Arch Argent Pediatr 2019;117:224-229.
4. Narbona J, Schlumberger E. Retraso psicomotor. Retraso psicomotor. AEP, Asociación española de pediatría: protocolo y algoritmos, 2008.
5. Minnes S, Lang A, Singer L. Prenatal Tobacco, Marijuana, Stimulant, and Opiate Exposure: Outcomes and Practice Implications. Addict Sci Clin Pract 2011; 6: 57-70.
6. O'Hare A, Bremner L. Management of developmental speech and language disorders: Part one. Arch Dis Child 2016; 101: 272-7.
7. O'Hare A. Management of speech and language disorders. Part two: acquired conditions. A. Arch Dis Child 2016; 101: 278-283.

TDAH y trastornos de aprendizaje en niños en edad escolar

DRA. ILONA SKORIN B.
Sección de Neurología Pediátrica
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El desarrollo psicológico del ser humano involucra dos grandes aspectos: la maduración y el aprendizaje. La maduración corresponde a un fenómeno biológico asociado a la adquisición de habilidades transmitidas por la herencia, de carácter autónomo y relativamente independiente de la experiencia. Por otra parte, el aprendizaje se define como cambios de conducta, relativamente permanentes, que son consecuencia de la práctica o de las experiencias, es decir, en función de conductas anteriores. Conducta se considera cualquier actividad del ser vivo, ya sean comportamientos observables externos como eventos internos o procesos mentales con expresión externa.

El bajo rendimiento escolar es uno de los principales motivos de consulta en la práctica de Neurología Pediátrica. Habitualmente estos pacientes son derivados por una falla en cumplir con las expectativas en la sala de clases, tanto en rendimiento escolar como en conducta esperada según su nivel.

Puede deberse a múltiples etiologías, presentar variadas formas de expresión, afectar a una o más áreas del aprendizaje y asociarse a diversas comorbilidades. Por esto, es fundamental una aproximación acuciosa, detallada y que involucre a los distintos agentes que participan en el proceso, como lo son el paciente, su entorno familiar, su ambiente escolar y el equipo de salud involucrado.

Dentro del amplio diagnóstico diferencial, y que también pueden corresponder a una comorbilidad, se puede identificar, entre otros:

1. Trastorno por déficit atencional con o sin hiperactividad e impulsividad.
2. Trastornos específicos de aprendizaje.
3. Discapacidad intelectual.
4. Trastorno del espectro autista.
5. Trastornos del sueño.
6. Déficits sensoriales (visual, auditivo).
7. Epilepsias y encefalopatías epilépticas.
8. Trastornos psiquiátricos.
9. Trastornos médicos.

1. TRASTORNO POR DÉFICIT ATENCIONAL CON O SIN HIPERACTIVIDAD E IMPULSIVIDAD (TDAH)

El Trastorno por déficit atencional con o sin hiperactividad e impulsividad es el trastorno del neurodesarrollo más común en la infancia. Sus síntomas centrales corresponden a niveles inadecuados de inatención, hiperactividad e impulsividad, lo cual genera deterioro en el funcionamiento académico, social o emocional. Implicaría una alteración en diversos dominios cognitivos, principalmente asociados a las funciones ejecutivas. Según Bauermeister, estas son actividades mentales complejas, necesarias para planificar, organizar, guiar, revisar, regularizar y evaluar el comportamiento necesario para adaptarse eficazmente al entorno y para alcanzar metas.

DEFINICIÓN Y DIAGNÓSTICO

Al igual que otros trastornos del desarrollo y psiquiátricos, el TDAH ha tenido cambios en su definición a lo largo del tiempo. Actualmente, para realizar el diagnóstico, se utilizan los criterios del Diagnostic and Statistical Manual of Mental

Disorders quinta edición o DSM-5, para menores de 17 años de edad. Esto requiere una evaluación detallada de los síntomas actuales y previos, además de su impacto en el funcionamiento del paciente.

Dado que el diagnóstico del TDAH es de carácter clínico, deben evaluarse en forma dirigida y exhaustiva los siguientes síntomas del DSM-5:

a) Patrón persistente de inatención y/o hiperactividad-impulsividad que interfiere con el funcionamiento o el desarrollo, que se caracteriza por 6 o más de los criterios expuestos **(Tabla)**. Para mayores de 17 años se requiere un mínimo de 5 criterios. Estos síntomas deben estar presentes por un período de al menos 6 meses, en un grado que no concuerda con el nivel de desarrollo y que afecta directamente las actividades sociales y académicas/laborales.

b) Algunos síntomas de inatención o hiperactividad-impulsividad estaban presentes antes de los 12 años.

c) Varios síntomas de inatención o hiperactividad-impulsividad están presentes en dos o más contextos (por ej. en casa, en la escuela o en el trabajo, con los amigos o parientes, en otras actividades).

d) Existen pruebas claras de que los síntomas interfieren con el funcionamiento social, académico o laboral, o reducen la calidad de los mismos.

e) Los síntomas no se producen exclusivamente durante el curso de la esquizofrenia o de otro trastorno psicótico y no se explican mejor por otro trastorno mental (por ej. trastorno del estado de ánimo, trastorno de ansiedad, trastorno disociativo, trastorno de la personalidad, intoxicación o abstinencia de sustancias).

Se puede especificar si el TDAH es de presentación combinada, predominantemente inatento o predominantemente hiperactivo-impulsivo, según si cumplen o no los criterios correspondientes a cada ítem. Además, es posible calificar según gravedad en leve, moderado o grave, según el número de síntomas y su nivel de interferencia funcional.

Durante la etapa preescolar, es más habitual encontrar síntomas de hiperactividad e impulsividad, mientras que los síntomas de inatención suelen aparecer más tarde (preescolar-escolar). Durante la adolescencia, los signos de hiperactividad como correr o trepar son menos frecuentes y pueden limitarse al jugueteo o a una sensación interior de nerviosismo, inquietud o impaciencia. En la edad adulta, junto con la inatención y la inquietud, puede ser problemática la impulsividad, aun cuando la hiperactividad haya disminuido.

Los retrasos leves del desarrollo de lenguaje, motor o social no son específicos del TDAH, pero frecuentemente concurren. Entre las características asociadas se pueden incluir la baja tolerancia a la frustración, la irritabilidad y la labilidad del estado de ánimo.

En base a estudios longitudinales, se ha descrito la posibilidad de al menos cuatro trayectorias: inicio precoz (3-5 años), inicio infancia media (6-14 años) con curso persistente, inicio infancia media con cese en la adolescencia e inicio adolescente/adulto (16 o más años).

Es frecuente identificar alguna comorbilidad en pacientes con TDAH, dentro de ellas podemos encontrar trastornos específicos de aprendizaje, trastorno oposicionista-desafiante u otros trastornos de conducta, trastornos de ansiedad o del ánimo, entre otros. Además, estos pacientes tienen mayor incidencia de trastornos del sueño, migraña, enuresis y epilepsia, al comparar con la población general.

TABLA: Criterios DSM-5 para TDAH

INATENCIÓN	HIPERACTIVIDAD E IMPULSIVIDAD
1. Con frecuencia falla en prestar la debida atención a detalles o por descuido se cometen errores en las tareas escolares, en el trabajo o durante otras actividades. 2. Con frecuencia tiene dificultades para mantener la atención en tareas o actividades recreativas. 3. Con frecuencia parece no escuchar cuando se le habla directamente. 4. Con frecuencia no sigue las instrucciones y no termina las tareas escolares, los quehaceres o los deberes laborales. 5. Con frecuencia tiene dificultad para organizar tareas y actividades. 6. Con frecuencia evita, le disgusta o se muestra poco entusiasta en iniciar tareas que requieren un esfuerzo mental sostenido. 7. Con frecuencia pierde cosas necesarias para tareas o actividades. 8. Con frecuencia se distrae con facilidad por estímulos externos. 9. Con frecuencia olvida las actividades cotidianas.	1. Con frecuencia juguetea con o golpea las manos o los pies o se retuerce en el asiento. 2. Con frecuencia se levanta en situaciones en que se espera que permanezca sentado. 3. Con frecuencia corretea o trepa en situaciones en las que no resulta apropiado. 4. Con frecuencia es incapaz de jugar o de ocuparse tranquilamente en actividades recreativas. 5. Con frecuencia está “ocupado”, actuando como si “lo impulsara un motor”. 6. Con frecuencia habla excesivamente. 7. Con frecuencia responde inesperadamente o antes de que se haya concluido una pregunta. 8. Con frecuencia le es difícil esperar su turno. 9. Con frecuencia interrumpe o se inmiscuye con otros.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia estimada de TDAH puede variar según las diferencias metodológicas, grupos etáreos descritos y cambios de criterios diagnósticos a través del tiempo. Diversos metaanálisis han evaluado la prevalencia de TDAH. Thomas et al. calcularon una prevalencia acumulada a nivel mundial en niños de 7,2%.

En Chile, un estudio por De la Barra et al. publicado el año 2012 identificó una prevalencia de TDAH de 10% en pacientes de entre 4 y 18 años.

Existe una predominancia del TDAH en el género masculino, especialmente en la presentación hiperactiva-impulsiva.

PATOGENIA

1. **Factores neurobiológicos:** en cuanto a estructura y funciones cerebrales, existen hallazgos en investigaciones de neuroimágenes, en complemento a estudios de perfiles cognitivos y motivacionales, asociados al TDAH. Debido a su rol clave en funciones ejecutivas, múltiples estudios de neuroimágenes se enfocaron en el rol de la corteza prefrontal, en donde se han evidenciado anormalidades funcionales y madurativas asociadas al TDAH. Por ejemplo, se ha descrito un retraso promedio de 2 a 3 años en alcanzar el peak de grosor cortical, incluyendo la corteza prefrontal.

   En los últimos años, las investigaciones se han enfocado en el rol de circuitos neuronales, reconociendo la importancia de entender la función, organización y desarrollo de regiones cerebrales que interactúan entre ellas. Se han implicado varias redes en TDAH, destacando la "default mode network", redes atencionales dorsales y ventrales, circuitos fronto-estriatales y meso-córtico-límbicos, entre otras. Existe consenso a nivel científico que faltan por conocer muchos aspectos específicos de este ítem.

2. **Genética:** diversos estudios han identificado múltiples polimorfismos asociados al TDAH, entre algunos de los genes implicados se encuentran SLC6A3, DRD4, DRD5, SNAP-25, LPHN3, GIT1, 5-HTT, HTR1B. Estos genes no sólo estarían involucrados en las vías catecolaminérgicas, si no también en otras redes más complejas asociadas a transportadores catecolaminérgicos, enzimas metabolizadoras de catecolaminas, factores o receptores neurotróficos, proteínas asociadas a plasticidad y regulación sináptica, receptores serotoninérgicos y glutamatérgicos, entre otros.

   Estas variantes tendrían una magnitud de efecto discreta, además de encontrarse estos polimorfismos en población general, por lo que actualmente se considera que estos genes tendrían un rol modulador pero no necesariamente causal.

   El TDAH presenta una alta heredabilidad. Estudios en gemelos han determinado una concordancia 70-80% en gemelos monocigóticos versus un 30% en gemelos dicigóticos. El riesgo de recurrencia familiar (ej. padre a hijo) corresponde aproximadamente a un 25-50%.

   Otras regiones de interés han sido identificadas (16p13, 17p11, 7p13, 15q15) y estarían asociadas a otros trastornos del neurodesarrollo. Como se señaló previamente, la comorbilidad con otros trastornos del desarrollo o enfermedades neurológicas es común. Por ejemplo, en pacientes con trastornos del espectro autista se puede encontrar TDAH en un 30 al 80%, mientras que en pacientes con epilepsia un 30-40%.

   Además, el TDAH es frecuente en algunas enfermedades genéticas específicas, como síndrome de X frágil, microdeleción 22q11.2, síndrome de Turner, síndrome de Klinefelter, neurofibromatosis, esclerosis tuberosa, entre otras.

3. **Factores tempranos:** se ha asociado a mayor riesgo de TDAH la prematurez, bajo peso de nacimiento, exposición en embarazo a tabaco, además de patologías que generen injuria neurológica en edades tempranas.

4. **Dieta, alergias u otros:** no se ha evidenciado un rol patogénico para TDAH.

DIAGNÓSTICO

Como se señaló previamente, dado que el diagnóstico del TDAH es de carácter clínico, es fundamental realizar una evaluación completa y exhaustiva de:

a) Síntomas de inatención, hiperactividad e impulsividad.

b) Historia médica: factores de riesgo, antecedentes familiares, desarrollo psicomotor, sueño, ambiente psicosocial y educacional.

c) Examen físico general y neurológico completos.

d) Exámenes: como exámenes generales, electroencefalograma o neuroimagen no son recomendados de rutina salvo que se sospeche algún diagnóstico diferencial o comorbilidad asociada.

e) Evaluaciones complementarias: pueden resultar útiles para obtener información de otros entornos donde se presenten los síntomas (ej. informes escolares, Escala de Conners para profesores o para padres), además de detallar comorbilidades o diagnósticos diferenciales (ej. evaluaciones psicopedagógicas o evaluaciones psicológicas para determinar capacidad intelectual o situación emocional).

TRATAMIENTO

Como primer punto resulta clave entregar un diagnóstico preciso, señalando los síntomas identificados y las implicancias que ellos tienen, además de las comorbilidades si existieran. Habiendo realizado esto, se debe formular un plan de acción que sea flexible e individualizado, que sea multimodal e integral, involucrando a todos los agentes relevantes del proceso (paciente, entorno familiar y escolar, equipo de salud). Este plan puede incluir tanto medidas no farmacológicas como farmacológicas.

1. **Medidas No Farmacológicas:** las familias y cuidadores juegan un rol importante en mantener a estos pacientes interesados y motivados, fomentando su autonomía, con hábitos de estudio regulares, de sueño adecuado, buscando que realicen ejercicio físico regular y limitando el uso de pantallas según lo recomendado.

El apoyo de las instituciones escolares, las adecuaciones curriculares y el soporte por diversos especialistas forman parte central en el manejo de estos pacientes. En nuestro país, existe la Ley de Inclusión Escolar, que acoge a aquellos escolares con Necesidades Educativas Especiales ya sean transitorias como permanentes.

Hay evidencia que apoya el uso de terapia cognitivo-conductual, especialmente si está asociada a medicamentos. No hay evidencia que recomiende el uso cotidiano de suplementos de ácidos grasos esenciales, vitaminas, hierbas u otras formulaciones caseras, tampoco la restricción dietaria de alimentos específicos.

2. **Medidas Farmacológicas:** hay evidencia científica que muestra que las intervenciones farmacológicas son superiores a las no farmacológicas en pacientes con TDAH en edad escolar.

Existen múltiples alternativas farmacológicas descritas en la literatura. Como primera línea se utilizan los psicoestimulantes, como metilfenidato, dex-metilfenidato y derivados de anfetaminas. Como segunda línea encontramos medicamentos no-psicoestimulantes que tienen menor efectividad en controlar los síntomas al comparar con los psicoestimulantes, como lo son la atomoxetina, clonidina, guanfacina, modafinilo y algunos fármacos antidepresivos, entre otros.

En cuanto al mecanismo de acción de los psicoestimulantes, las anfetaminas compiten con monoaminas endógenas (dopamina, norepinefrina y serotonina) para transportarse a las células nerviosas, al unirse a transportadores de recaptación y una vez dentro de la célula nerviosa desplaza a las monoaminas, además de prevenir su captación vesicular intraneuronal. El resultado es el transporte de monoaminas endógenas desde las células a las terminales neuronales. El metilfenidato también se une a los transportadores de norepinefrina y dopamina, resultando en un aumento de norepinefrina y dopamina en las terminales nerviosas, pero no determina una liberación de monoaminas intracelulares.

Dentro de los efectos secundarios más frecuentes podemos encontrar alteraciones del sueño y apetito, irritabilidad, cefalea, dolor abdominal. Se han descrito hallazgos a largo plazo como hipertensión arterial, variaciones en la frecuencia cardiaca y estatura. No está contraindicado su uso en pacientes con tics ni epilepsia.

En nuestro país, hay disponibilidad de diversos tipos de formulaciones, su elección debe basarse en el perfil individual del paciente y sus necesidades específicas. Independiente de la formulación elegida, se recomienda tener un plan de acción claro, iniciando con dosis ascendentes en forma paulatina e idealmente con la menor dosis posible. Es clave educar a los cuidadores sobre el perfil de respuesta individual y sobre efectos deseados y no deseados, para poder realizar ajustes en próximas evaluaciones en caso necesario.

Existen otros fármacos en estudio, pero se necesita mayor evidencia para poder realizar recomendaciones de uso clínico habitual.

PRONÓSTICO

La gran mayoría de los pacientes mantiene algún grado de síntomas en la adultez, mientras que sólo cerca del 3% de los adultos cumple con los criterios diagnósticos necesarios para TDAH.

Uno de los aspectos más importantes de realizar el diagnóstico oportuno e intervenir precozmente es que estos pacientes presentan más conductas de riesgo, siendo más propensos a accidentes y consumo de sustancias. Se ha descrito mayor riesgo de mortalidad, suicidio y peor calidad de vida global.

2.- TRASTORNOS ESPECÍFICOS DE APRENDIZAJE

Al ser trastornos del neurodesarrollo (TND), comparten características como tener origen en una disfunción del sistema nervioso central, estar presente durante el proceso evolutivo del paciente y sus primeras manifestaciones aparecen en la infancia. Su detección puede estar retrasada o ser dificultosa debido a que no existen marcadores biológicos, hay síntomas comunes con otros TND, hay frecuente comorbilidad entre los TND y además muchas veces no es fácil delimitar un trastorno de la normalidad.

DEFINICIÓN

Al igual que con el TDAH, en el DSM-5 se describen los criterios necesarios para realizar el diagnóstico de un trastorno de aprendizaje específico:

a) Dificultad en el aprendizaje y en la utilización de las aptitudes académicas, evidenciado por la presencia de al menos uno de los siguientes síntomas que han persistido por lo menos durante 6 meses, a pesar de intervenciones dirigidas a estas dificultades:
- Lectura de palabras imprecisa o lenta y con esfuerzo.
- Dificultad para comprender el significado de lo que lee.
- Dificultades ortográficas.
- Dificultades con la expresión escrita (corrección ortográfica, corrección gramatical y de la puntuación, claridad u organización de la expresión escrita).
- Dificultades para dominar el sentido numérico, los datos numéricos o el cálculo.
- Dificultades con el razonamiento matemático.

b) Las aptitudes académicas afectadas están sustancialmente y en grado cuantificable por debajo de lo esperado para la edad cronológica del individuo, e interfieren significativamente con el rendimiento académico o laboral, o con actividades de la vida cotidiana, que se confirman con medidas (pruebas) estandarizadas administradas individualmente y una evaluación clínica integral. En individuos de 17 y más años, la historia documentada de las dificultades del aprendizaje se puede sustituir por la evaluación estandarizada.

c) Las dificultades de aprendizaje comienzan en la edad escolar pero pueden no manifestarse totalmente hasta que las demandas de las aptitudes académicas afectadas superan las capacidades limitadas del individuo.

d) Las dificultades de aprendizaje no se explican mejor por discapacidades intelectuales, trastornos visuales o auditivos no corregidos, otros trastornos mentales o neurológicos, adversidad psicosocial, falta de dominio en el lenguaje de instrucción académica o directrices educativas inadecuadas.

La *dislexia* es un término alternativo utilizado para referirse a un patrón de dificultades del aprendizaje que se caracteriza por problemas con el reconocimiento de palabras en forma precisa o fluida, deletrear mal y poca capacidad ortográfica. Por otro lado, *discalculia* es un término alternativo utilizado para referirse a un patrón de dificultades que se caracteriza por problemas de procesamiento de la información numérica, aprendizaje de operaciones aritméticas y cálculo correcto o fluido.

Se puede especificar la gravedad en leve, moderada o grave, según su interferencia en el funcionamiento y necesidad de apoyos externos.

EPIDEMIOLOGÍA

Se ha descrito una prevalencia cercana al 7% para dislexia, mientras que en discalculia la prevalencia se acerca al 3-6%. Hasta un 25 - 50% puede asociarse a TDAH, otro trastorno de aprendizaje, de lenguaje o psiquiátricos. Son trastornos altamente heredables y concordantes entre gemelos.

DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN

Al igual que en el TDAH, el diagnóstico es de carácter clínico, en base a una historia clínica completa, enfatizando en antecedentes familiares de dificultades en la lectura, escritura o aprendizaje en general. Es habitual el apoyo con pruebas psicopedagógicas que miden tareas específicas.

TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO

El plan de tratamiento debe ser multimodal e individualizado, con capacidad de flexibilidad según nivel de dificultad y logros. El apoyo en el ámbito escolar, especialmente psicopedagógico, es clave en el manejo a largo plazo de estos pacientes.

PUNTOS CLAVES

- **Tanto el TDAH como los trastornos del aprendizaje son prevalentes en edad escolar, su diagnóstico es clínico pero puede apoyarse con evaluaciones de otras especialidades si es necesario.**
- **Es fundamental realizar una evaluación detallada de posibles diagnósticos diferenciales y/o comorbilidades asociadas en todos los pacientes.**
- **El manejo de estos trastornos es de carácter integral, requiriendo incluir al paciente, su entorno cercano, su colegio y el equipo médico e incluye medidas no farmacológicas pero también farmacológicas en el caso del TDAH.**
- **Es clave la sospecha y diagnóstico temprano, ya que intervenciones precoces han demostrado mejor pronóstico general.**

Referencias

1. Posner J et al. Attention-deficit hyperactivity disorder. Lancet 2020; 395: 450–62
2. Wolraich MJ et al. Clinical Practice Guideline for the Diagnosis, Evaluation, and Treatment of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder in Children and Adolescents. Pediatrics 2019;144(4): e20192528
3. De la Barra F et al. Estudio de epidemiología psiquiátrica en niños y adolescentes en Chile: estado actual. Rev Med Clin Condes. 2012; 23(5): 521-529
4. López-Martín S et al. Genética del TDAH en la práctica clínica. MEDICINA (Buenos Aires) 2024: 84 (Supl. I): 26-30
5. Drechsler R et al. ADHD: Current Concepts and Treatments in Children and Adolescents. Neuropediatrics 2020; 51:315–335.
6. Childress AC. Stimulants. Child Adolesc Psychiatric Clin N Am 31 (2022) 373–392
7. Bermeosolo J. Cómo aprenden los humanos: una aproximación psicopedagógica. Capítulo 1: conceptos básicos. Ediciones Universidad Católica de Chile, 2013
8. Guía de consulta de los criterios diagnósticos del DSM-5. American Psychiatric Association, 2014.
9. Peterson RL, Pennington BF. Developmental dyslexia. Lancet 2012; 379: 1997–2007
10. Gatell Carbó A. Trastorno específico del aprendizaje. Pediatr Integral 2022; XXVI (1): 21 – 33

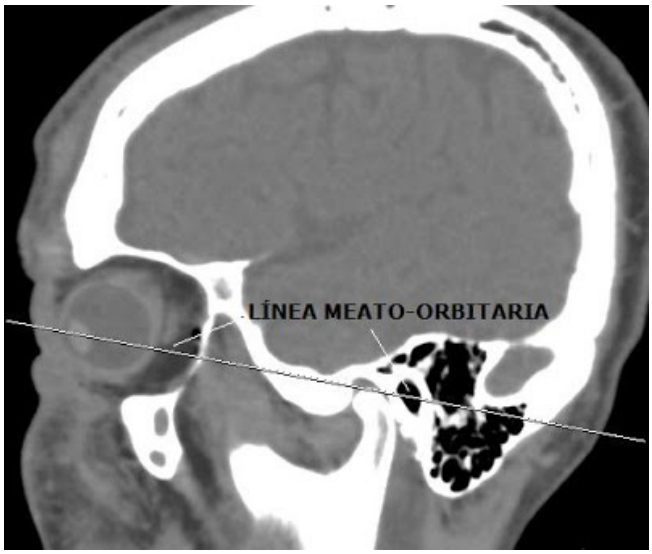
Cefalea

DR. RAÚL ESCOBAR H.
Sección de Neurología Pediátrica
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-3, en su sigla en inglés), de la IHS. La ICHD-3ªEdición **(TABLA 1)**, clasifica las cefaleas en tres grandes grupos: I, Cefaleas primarias, donde están la migraña y la cefalea tensional; II, Cefaleas secundarias, donde están 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 criterios diagnósticos, facilitando así una categorización más exacta del tipo de cefalea, esencial 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).**

TABLA 1: Clasificación Internacional de las Cefalea (ICDH-3). 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 2018; 38:1-211

TABLA 2: Clasificación clínica de Rothner para cefalea en edad pediátrica

Cefalea aguda
- Cuadros virales sistémicos
- Meningoencefalitis
- HSA
- Migraña

Cefalea aguda recurrente
- Cefalea tensional
- Migraña

Cefalea crónica no progresiva
- Cefalea tensional crónica
- Migraña crónica
- Cefalea persistente diaria-nueva

Cefalea crónica progresiva
- Tumores SNC
- Hipertensión intracraneana
- Hipertensión intracraneana idiopática

TOMADO DE: Semin Pediatr Neurol. 1995; 2[2]:109–118.

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-3 que permitan una caracterización más exacta del tipo de cefalea.

La **Cefalea aguda** en la clasificación de Rothner **(TABLA 2)**, 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 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 intracraneanos 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-3 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.

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, o sea 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 grave.

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 **(TABLA 4)**, 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 por 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 ésto, 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 grave, 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.

TABLA 3: Clasificación de Migraña según ICDH-3ª Edición

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 características:
  1. Localización unilateral
  2. Carácter pulsátil
  3. Dolor de intensidad moderada a grave
  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 diagnostico ICHD-3

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 2 de las siguientes 4 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 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 2018; 38: 1-211.

TABLA 4: Clasificación de Cefalea Tensional según ICDH-3ª Edición

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 pulsatil)
  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 diagnostico ICHD-3

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 2018; 38: 1-211.

CUADROS CLÍNICOS ESPECIALES DE CEFALEA EN LA INFANCIA

En esta categoría es importante considerar específicamente a lo que la ICHD-3 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, somniloquia, 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 torticolis paroxística.

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 acápites previos, tomando como guía la clasificación de Rothner e incorporando, en la medida que sea factible, aquellos aspectos de la clasificación ICHD-3 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 diagnostico 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. 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 propanolol una alternativa adecuada en niños menores y el ácido valproico en escolares mayores y adolescentes, mientras que la amitriptilina y el topiramato han mostrado ser ineficaces.

TABLA 5: Medicamentos para la prevención y tratamiento de la cefalea

	DOSIS	FRECUENCIA
Tratamiento profiláctico		
Flunarizina	5 a 10 mg/día.	Una dosis nocturna
Propanolol	0,5 a 4 mg/k/día. Máximo 120 mg/día	Repartido en 3 dosis al día
Topiramato	2 mg/k/día. Máximo 200 mg/día	Repartido en 2 dosis al día
Ácido valproico	15 a 30 mg/k/día. Máximo 1000 mg/día	Repartido en 3 dosis al día
Tratamiento del episodio agudo		
Acetaminofeno	15 mg/k/dosis. Máximo 60 mg/kg o 4 gramos/día	Cada 6 horas
Ibuprofeno	10 mg/k/dosis. Máximo 40 mg/k/día o 2,4 g/día	Cada 6 a 8 horas
Naproxeno	7 mg/k/dosis. Máximo 21 mg/k/día o 600 mg/día	Cada 8 a 12 horas
Rizatriptán	5 mg/dosis vo. Recomendado sobre los 6 años	Puede repetir en 2 horas
Sumatriptán	Vía oral: 100 mg. Máximo 200 mg/día Vía nasal: 10 mg <12 años. Máximo 20 mg/día. 20 mg > 12 años. Máximo 40 mg/día Recomendado sobre los 8 años	

PUNTOS CLAVES

- **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-3 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.**
- **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.**

Referencias

1. Tarannum M et al. Headache in a National Sample of American Children: Prevalence and Comorbidity. J Child Neurol. 2009; 24:536-543.
2. Ishaq Abu-Arafehi et al. Prevalence of headache and migraine in children and adolescents: a systematic review of population-based studies. Dev Med Child Neurol. 2010;52:1088-97.
3. M.E. Bigal et al. , On behalf of the AMPP advisory group. Migraine in adolescents: Association with socioeconomic status and family history. Neurology. 2007; 69:16–25.
4. Headache Classification Committee of the International Headache Society
5. (IHS). The International Classification of Headache Disorders, 3rd edition (beta version). Cephalalgia 2018; 38:1-211
6. Vahlquist B. Migraine in children. Int Arch Allergy. 1955; 7:348-355.
7. Prensky A. Migraine and migraine variants in pediatric patients. Pediatr Clin North Am. 1976; 23:461-471.
8. Rothner AD. The evaluation of headaches in children and adolescents. Semin Pediatr Neurol. 1995;2:109–118.
9. Powers SW. Et al. Trial of amitriptyline, topiramate, and placebo for pediatric migraine. New Eng Med. 2017; 376: 115-124.

Epilepsia y Convulsiones

DRA. KERYMA ACEVEDO G.
Sección de Neurología Pediátrica
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Definiciones

Clásicamente, epilepsia se definía como la presencia de dos o más crisis no provocadas, es decir, que las crisis se presentaban en un paciente sin 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, en que hay una predisposición persistente a tener crisis, y que requiere la **ocurrencia de al menos dos crisis separadas por más de 24 horas y no provocadas** (o sea, ausencia de 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. Este riesgo puede estar determinado por la clínica o por un electroencefalograma alterado, por ejemplo. Finalmente, la **presencia de un síndrome epiléptico específico,** como epilepsia mioclónica juvenil, también permite establecer el diagnóstico de epilepsia en forma definitiva.

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 sólo un tercio de este grupo finalmente desarrollará epilepsia. El resto, aun teniendo causa médica precipitante o neurológica conocida, no tendrán recurrencia.

La prevalencia de la epilepsia es de 1,7-2 % y la mortalidad de estos pacientes es 2 a 3 veces mayor que la de la población general. Sin embargo, los pacientes que son refractarios a tratamientos y aquellos que tienen mayor tiempo de evolución de su enfermedad concentran un mayor riesgo. La incidencia se acumula en las edades extremas de la vida como la población pediátrica, en los primeros 4 años de vida, pero principalmente en el primer año, en que se observa una alta tasa de debut.

FISIOPATOLOGÍA

El sustrato fisiopatológico que puede determinar el desarrollo de una epilepsia es muy amplio y se puede localizar en distintos niveles del sistema nervioso central (SNC), o en distintos lugares de la neurona: soma, axón, receptores sinápticos, etc., de modo tal, que lo que se tiene es un desbalance entre la excitación y la inhibición de las neuronas que están ubicadas en el SNC. Existen neuronas que se despolarizan fácilmente, producto de una hiperexcitabilidad de la membrana, que puede ser secundaria a disfunciones de canales iónicos, aumento de neurotransmisores excitatorios como el glutamato o disminución del control inhibitorio.

ETIOLOGÍA

Las causas son múltiples y de acuerdo con la última clasificación se agrupan en 6 categorías, la última de ellas "desconocida", cuando no se ha podido identificar una etiología, siendo 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 etiológicas:

1. Estructurales: ej. displasias corticales, accidentes vasculares, tumores o malformaciones cerebrales.
2. Genéticas: ej. síndrome de Dravet, canalopatías de potasio, entre otras.
3. Infecciosas: ej. meningitis bacteriana, encefalitis.
4. Metabólicas: ej. dependencia piridoxina, déficit del transportador de la glucosa.
5. Inmunes: ej. encefalitis antiNMDA.
6. Desconocidas.

CLÍNICA

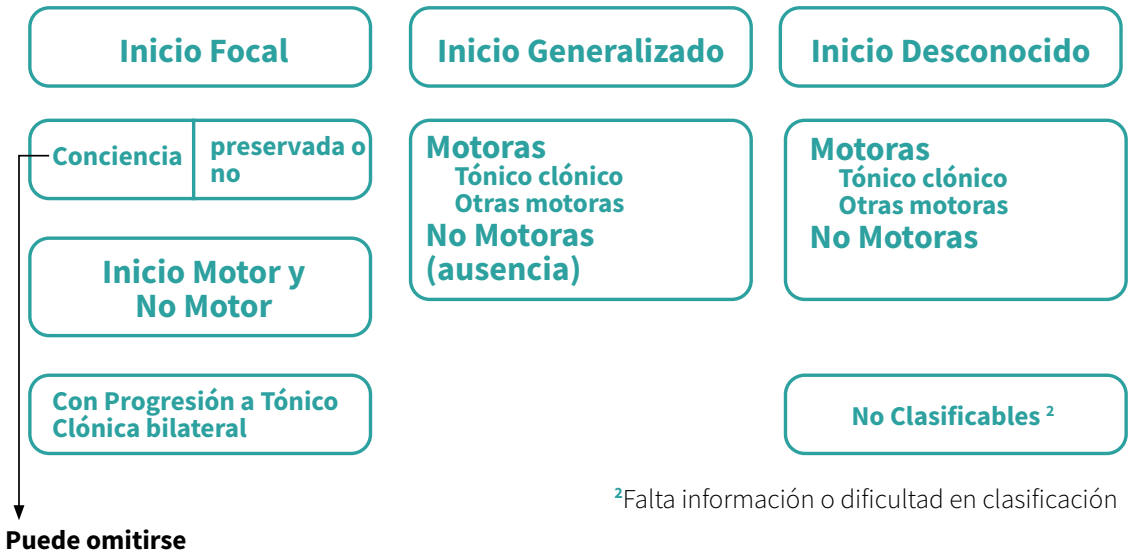
Las manifestaciones clínicas de las epilepsias pueden ser muy variadas y dependen del tipo de epilepsia que tiene el paciente y del foco epileptogénico u origen de las crisis a nivel cerebral, así como de la propagación de las crisis. Las más conocidas son las convulsiones o crisis tónico clónico generalizadas, sin embargo muchas pueden iniciar como crisis focales, antes conocidas como "auras", en que

el paciente puede describir síntomas como sensaciones visuales, olfatorias, abdominales, etc., fenómenos motores focales (clonías o automatismos) con o sin preservación de la conciencia. Estas crisis pueden progresar a una crisis tónico clónica bilateral. Estas últimas, así como otras crisis generalizadas como las ausencias, por ejemplo, siempre se acompañan de compromiso de conciencia, pueden tener sialorrea, cianosis peribucal (por alteración de los patrones ventilatorios durante la crisis), relajación de esfínter y suelen ser seguidas de un periodo post ictal, en el que los pacientes se recuperan gradualmente de la crisis y persisten con compromiso cualitativo y cuantitativo de conciencia, de duración variable.

Clasificación de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos
La clasificación se estableció inicialmente en 1989 por la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE), luego en el 2001 y 2017. Las últimas guías del año 2022 describen en detalle los diferentes síndromes epilépticos, sus características, criterios diagnósticos y de exclusión. La importancia de clasificar es que permite mantener un lenguaje común, pero, además, orienta el manejo y pronóstico.

Las crisis epilépticas se clasificaban tradicionalmente en 2 grandes grupos, focales (anteriormente llamadas parciales), y generalizadas. A las focales se les agregaba además el calificativo de simples o complejas, si ellas tenían o no compromiso de conciencia. La clasificación actual de los tipos de crisis son las del año 2017 y las divide en 3 tipos: inicio focal, inicio generalizado e inicio desconocido **(FIGURA).**

Clasificación ILAE 2017: Tipos de crisis



[2]Falta información o dificultad en clasificación

Crisis **FOCAL <u>sin</u>** compromiso de conciencia→ ANTES **"crisis PARCIAL SIMPLE"**
Crisis **FOCAL <u>con</u>** compromiso de conciencia→ ANTES **"crisis PARCIAL COMPLEJA"**

<u>Tipos de Crisis Generalizadas Motoras</u>: es importante considerar que los fenómenos motores que pueden observarse en una crisis son de diferentes tipos y no solo clónicos o tónicos. Una descripción y análisis correcto y detallado de la semiología permitirá realizar un buen diagnóstico y por lo tanto planificar un tratamiento adecuado.

- Mioclónicas
- Atónicas
- Clónicas
- Tónicas
- Espasmos

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. Los síndromes epilépticos de la infancia se dividen en 3 categorías: focales autolimitados, generalizados y las encefalopatías epilépticas o del desarrollo.

<u>Encefalopatías epilépticas o del desarrollo</u>: son epilepsias en las que se produce un compromiso o regresión del desarrollo psicomotor o cognitivo secundario a la etiología subyacente y/o a la presencia de crisis epilépticas repetidas o actividad

epileptiforme interictal. Se consideran una emergencia neurológica y es muy importante su manejo rápido y agresivo, de modo de intentar aminorar su efecto en el desarrollo.

En este grupo se encuentran: síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles, síndrome de Lennox-Gastaut, Epilepsias Mioclónicas Progresivas de la Infancia.

Síndrome de Espasmos Epilépticos de la Infancia
Este síndrome, tradicionalmente conocido con síndrome de West, generalmente se presenta antes del año de vida, alrededor de los 3-7 meses de edad. Tiene una incidencia de 1 en 4.000 a 6.000 RN vivos.

Se caracteriza por una tríada clínica clásica:
1. **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.
2. **Retraso del desarrollo psicomotor:** retraso o regresión, en que los pacientes pierden hitos de desarrollo que ya habían alcanzado.
3. **Hipsarritmia:** es una manifestación característica al EEG consistente en una 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. Tres de cuatro evolucionarán con algún tipo de epilepsia o incluso con un síndrome de Lennox-Gastaut.

El diagnóstico se basa en la clínica y en el EEG. Se debe realizar un extenso estudio etiológico, ya que su causa puede ser metabólica, genética o anatómica, como malformaciones cerebrales, etc.

El tratamiento consiste en el uso de corticoides como ACTH (im) o prednisolona (vo, no disponible en Chile), generalmente asociada a un fármaco anticrisis como vigabatrina.

En caso de esclerosis tuberosa, el medicamento de elección es la vigabatrina. En caso de no observarse respuesta, pueden agregarse otros medicamentos como ácido valproico, clobazam, topiramato o incluso considerar dieta cetogénica o cirugía en algunos casos.

Diagnóstico diferencial de las epilepsias
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.

Trastornos paroxísticos no epilépticos:
- 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 crisis 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 el síndrome de Espasmos Epilépticos de la Infancia (antes llamado síndrome de West).
- Migraña.
- Ataque isquémico transitorio.
- Fenómenos de autoestimulación o gratificación.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de epilepsia es **clínico**, por lo que es fundamental realizar 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 (gatilladas por música, exposición a agua caliente, etc.).

En 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 y, además, en algunos casos, los resultados de neuroimágenes y estudios genéticos. En las Guías Clínicas de la ILAE 2022, se consideran las características obligatorias, excluyentes y las alertas que deben hacer dudar respecto a un diagnóstico específico.

Estudios
Los exámenes complementarios, apoyan y permiten certificar el diagnóstico de epilepsia. Además, algunos de ellos pueden ser de utilidad para el seguimiento de la enfermedad y de su tratamiento.

1. **Estudio electrofisiológico**: incluye el electroencefalograma (EEG) y el video EEG.

Son los más importantes para el diagnóstico.

Electroencefalograma (EEG): es el estudio neurofisiológico más importante para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento del tratamiento de las epilepsias.

Es una representación gráfica de la actividad eléctrica cortical. Es posible que existan focos profundos que el EEG tradicional no puede captar. Tiene buena resolución temporal, pero mala resolución espacial de las descargas corticales. Se registra utilizando electrodos colocados generalmente en cuero cabelludo. 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 del EEG:
- Estudio y clasificación de crisis/epilepsias.
- Control y manejo del estatus epiléptico.
- Estudio de trastornos del sueño.
- Estudio de trastornos focales y difusos del funcionamiento cerebral: compromiso de conciencia, encefalitis, enfermedades degenerativas.
- Estudio de trastornos paroxísticos en general.

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 anormalidades, ya sea de la actividad basal o por la presencia de grafoelementos anormales. 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 del EEG:
- 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).
- Anormalidades transitorias/descargas: espigas, puntas, complejos espiga-ondas lentas, que pueden ser focales, lateralizadas o generalizadas.
- Otros: presencia de patrones periódicos de descargas, estallido-supresión, etc.

Interpretación del EEG:
Un EEG interictal normal no descarta el diagnóstico de epilepsia. Es por ello que el diagnóstico sigue siendo clínico. Sin embargo, la sensibilidad del EEG 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 algo más del 1% de la población general puede tener anormalidades en el EEG sin tener epilepsia. Así, el EEG no es un examen diagnóstico, es la clínica. El EEG tampoco reemplaza a las neuroimágenes en el estudio de lesiones estructurales.

En casos más complejos, es necesario usar técnicas diagnósticas más avanzadas. El uso de electrodos subdurales y profundos están indicados en pacientes candidatos a cirugía, principalmente, para realizar un estudio más específico ya que mejora la resolución espacial, permitiendo identificar con mayor precisión los focos epileptogénicos y áreas funcionales en pacientes, para guiar al neurocirujano.

Tipos de EEG
- Estándar: el EEG estándar tiene una duración de 20 minutos. Es posible realizar estudios prolongados (horas), con o sin video.
- EEG con privación de sueño parcial o total: el paciente debe permanecer despierto una parte o toda la noche. Se utiliza para "activar el registro", vale decir, facilitar la pesquisa de anormalidades que son más frecuentes en los períodos de somnolencia y sueño (duración de 30 minutos).
- 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 epiléptico.
- Video monitoreo EEG prolongado: son exámenes para diagnóstico, estudio y evolución de las epilepsias o de eventos paroxísticos.
- Registros de superficie (grillas, strips), profundos, estimulación cortical: se realizan en pacientes candidatos a cirugía.

2. **Imágenes cerebrales**: RNM, PET, SPECT (los dos últimos en pacientes candidatos a cirugía).

En general la neuroimagen más importante para el estudio de las epilepsias es la Resonancia Magnética Cerebral (RNM). Es importante considerar que en los niños existe un proceso madurativo normal, por lo cual es posible que existan alteraciones sutiles que no son evidentes en las imágenes que se realizan en los primeros años de vida, pudiendo ser necesario controlarlas nuevamente. Esto es particularmente importante en el contexto de epilepsias de inicio focal en que se sospecha la presencia de displasias corticales, patología en que además existen lesiones que pueden no verse en los estudios con esta técnica y deberán complementarse con imágenes de medicina nuclear o de mayor resolución (3 Tesla). Además, es fundamental que las imágenes sean analizadas por un radiólogo con experiencia y que se realicen cortes y secuencias adecuados para el estudio de epilepsias, para lo cual es importante la comunicación entre los equipos clínicos y de radiología.

3. **Laboratorio general:** incluyen niveles plasmáticos de medicamentos y otros para evaluar el impacto sistémico del tratamiento.

4. **Estudio genético:** para diagnóstico etiológico específico. En el caso de las epilepsias en pediatría y especialmente de las encefalopatías epilépticas, los estudios genéticos pueden ser un gran aporte para precisar la etiología y realizar un abordaje de medicina de precisión, vale decir, indicando un tratamiento y manejo específico para el caso, como pueden ser las canalopatías de sodio o potasio, así como consejería genética para la familia. Para ello, es posible realizar paneles genéticos, que son estudios específicos en que se analizan grupos de genes relacionados con un tipo de patología o bien, dependiendo del caso, análisis de genes específicos, exomas o metabólicos.

TRATAMIENTO

Generalidades:
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 del apoyo de un equipo multidisciplinario.

La epilepsia no refractaria, es una patología cubierta por el GES. En la actualidad existe el Plan GES 22 para niños entre 1 y 15 años y el GES 60 para mayores de 15 años. Vale decir, los pacientes menores de 1 año no tienen esta cobertura. La canasta GES incluye prestaciones específicas, como algunos fármacos anticrisis, exámenes de laboratorio general, niveles plasmáticos de fármacos anticrisis, EEG estándar y con privación de sueño, entre otras cosas. No se incluyen prestaciones de neuroimágenes, estudios genéticos, EEG prolongados, manejo de comorbilidades como trastornos de aprendizaje, conductuales o de salud mental o motoras, ni otras terapias o cirugía.

El objetivo del tratamiento es llegar al control completo de las crisis con 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 adecuado del tipo de epilepsia es esencial para indicar un tratamiento correcto y específico.

Manejo no farmacológico:

- **Educación:** es importante educar a los pacientes y su entorno respecto al manejo general de una crisis, explicar qué conductas son erradas o de riesgo, cómo administrar fármacos en domicilio y cuándo consultar al 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.

Además, 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. Siempre se debe realizar educación sexual y prevención de embarazo en adolescentes, ya que la mayoría de los fármacos anticrisis 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 fármaco 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 medicamento más inocuo, se reducen las dosis, o se modifica el esquema terapéutico.

Un paciente con epilepsia puede hacer una vida normal, sin embargo, debe restringir algunas actividades de la vida diaria, adaptadas caso a caso, por tiempo limitado. La mayoría de las lesiones asociadas a crisis ocurren en vida diaria regular y no realizando deportes u otras actividades especiales. Precauciones específicas: evitar baños de tina, avisar cuando 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 el ski, patinaje, equitación, por ejemplo. Con respecto a la conducción de vehículos livianos, está permitido en pacientes que no han tenido crisis en 6 meses. Está prohibida la conducción de vehículos de pasajeros (taxis, autobuses, camiones) o pilotear aviones, helicópteros.

- **Control de factores desencadenantes:** se debe controlar siempre la fiebre ya que es facilitadora 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. Considerar que las intercurrencias infecciosas como 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 y anticonceptivos, ya que algunos podrían tener interacción farmacológica.

- **Control de crisis:** en una crisis se deben evitar posibles caídas/contusiones y realizar el manejo básico: CAB (circulación, vía aérea y respiración).

Manejo farmacológico:
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 hay menor riesgo 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, con diferentes mecanismos de acción. 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, con mala adherencia, 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.

Los medicamentos anticrisis han sido utilizados 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. Los medicamentos usados en el manejo de una crisis a nivel prehospitalario tradicionalmente son el diazepam rectal o midazolam intrabucal o intranasal.

El primer fármaco anticrisis disponible fue el fenobarbital. A lo largo de los años se agregaron los "fármacos clásicos" como fenitoína, ácido valproico, etosuximida, benzodiacepinas, carbamazepina y primidona. Desde aproximadamente el año 2000, se incorporan en forma progresiva los llamados nuevos fármacos anticrisis 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, los de nueva generación como, lacosamida, eslicarbazepina, perampanel, stiripentol, cenobamato y rufinamida, no todos disponibles en nuestro país.

Los fármacos anticrisis, usándose de manera individual o combinada, controlan a 2/3 de los pacientes con epilepsia. Los fármacos anticrisis nuevos y de nueva generación, 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.

La suspensión o cambio de tratamiento debe hacerse de manera lenta y monitorizada. Nunca debe suspenderse un tratamiento en menos de 1-2 meses.

Otros tratamientos:
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.
- Cannabidiol (CBD).

El uso de cannabidiol sin duda 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 estudios 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 Síndrome de Lennox-Gastaut y síndrome de Dravet. El problema de este tratamiento es que son extractos artesanales, donde no se puede asegurar cuál es el contenido de los aceites que se preparan, tampoco que las preparaciones de los aceites sean homogéneos y comparables, ni que no contengan sustancias deletéreas para el organismo, como el THC (tetrahidrocannabinol, molécula psicoactiva). Además, hay bastantes sesgos y problemas metodológicos en muchos de los trabajos publicados. El FDA otorgó la primera autorización a Epidiolex®, 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. Se han publicado múltiples estudios con este medicamento y han surgido trabajos con aceites de preparación estandarizada y algunos genéricos de Epidiolex®. Se ha demostrado eficacia como terapia coadyuvante en epilepsias refractarias como Síndrome de Dravet y Lennox-Gastaut y Esclerosis Tuberosa, entre otras.

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 anatómica en la resonancia magnética.
- Ausencia de síndrome de alta recurrencia, por ejemplo, la epilepsia mioclónica juvenil.

En pacientes con comorbilidad como, portadores de retraso del desarrollo/discapacidad cognitiva, parálisis cerebral, debe evaluarse cuidadosamente la suspensión de la terapia pues hay alto riesgo de recurrencia.

MEDIDAS DE PREVENCIÓN

Hasta ahora no existen fármacos antiepileptogénicos capaces de prevenir la aparición de una epilepsia en un paciente que ha estado expuesto a una noxa epileptogénica. De este modo, el foco debe estar centrado en prevención primaria de infecciones del SNC, traumas y noxas perinatales. Por ello es muy importante mantener buen control de embarazos, promover partos hospitalarios, adherencia a programas de vacunación, en general adecuados controles en la atención de salud materno-infantil. En el paciente adulto mayor, se agregan las causas secundarias a accidentes cerebrovasculares y metástasis cerebrales, 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 asfixia por inmersión. Así, 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 con ello, disponer del consejo genético por parte de especialistas, de modo de realizar planificación de futuros embarazos.

Finalemente, dado que la epilepsia ha sido una patología asociada a estigma y discriminación y que las crisis epilépticas son impredecibles, es fundamental realizar educación en diferentes niveles para asegurar un acompañamiento adecuado de los pacientes y sus familias y, en el caso de niños, niñas y adolescentes, un desarrollo e inserción escolar y social adecuados, garantizando la mejor calidad de vida posible y evitando la sobreprotección por parte de sus familias y cuidadores. En nuestro país, la Liga Chilena contra la Epilepsia, es una corporación privada sin fines de lucro, cuya misión se centra en educar y mejorar la calidad de vida de los pacientes, sus familias y cuidadores y cuenta con excelente material educativo que está disponible libre de costo, en especial kits digitales para profesores, equipos de salud y niños y sus familias.

PUNTOS CLAVES

- **La Epilepsia es una enfermedad muy prevalente en niños y adolescentes.**
- **Existen diferentes tipos y etiologías, así como tratamientos. En la actualidad 1/3 de las epilepsias son refractarias o de difícil manejo.**
- **El manejo de esta patología en niños y adolescentes presenta desafíos muy importantes pues el cerebro está en desarrollo y se pueden afectar estos procesos, especialmente en el contexto de las encefalopatías epilépticas y del desarrollo, por lo cual es fundamental realizar un diagnóstico y menejo precoz, con un enfoque multidisciplinario.**
- **La epilepsia es una patología GES a partir del año de edad. Aún es necesario trabajar para lograr mejorar las coberturas que reciben los pacientes con epilepsia en Chile.**

Referencias

1. https://www.minsal.cl/sites/default/files/files/GUIA%20CLINICA_EPILEPSIA%20ADULTOS_web.pdf Acceso 22 julio 2024
2. https://www.minsal.cl/sites/default/files/files/GPC%20Epilepsia%20Ni%C3%B1os.pdf Acceso 22 julio 2024
3. Fisher R, Acevedo C, Arzimanoglou A, et al. Definición clínica práctica de la epilepsia. Epilepsia. 2014; 55:475–482.
4. Fisher R, Cross H, French J et al. Clasificación operacional de los tipos de crisis por la Liga Internacional contra la Epilepsia: Documento - Posición de la Comisión para Clasificación y Terminología de la ILAE. Epilepsia. 2017; 58:522–530.
5. Scheffer I, Berkovic S, Capovilla G et al. Clasificación de las epilepsias de la ILAE: Documento de posición de la Comisión de Clasificación y Terminología de la ILAE. Epilepsia 2017; 58:512–521.
6. Wirrell E, Nabbout R, Scheffer I. Metodología para la Clasificación y definición de los síndromes epilépticos con una lista de síndromes: Reporte del Grupo de Trabajo de ILAE en Nosología y Definiciones. Epilepsia 2022; 63: 1333–1348
7. Specchio N, Wirrell E, Scheffer I et al. Clasificación de la Liga Internacional Contra la Epilepsia y definición de síndromes epilépticos de inicio en la infancia: documento de posición del Grupo de Trabajo de la ILAE sobre Nosología y Definiciones. Epilepsia 2022; 63:1398–1442.
8. Zuberi S, Wirrell E, Yozawitz E et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. Epilepsia. 2022; 63:1349–1397.
9. Hirsch E, French J, Scheffer I et al. Definición de ILAE de los síndromes de epilepsia generalizada idiopática: Declaración de posición del Grupo de Trabajo de ILAE sobre Nosología y Definiciones. Epilepsia. 2022; 63: 1475–1499.
10. https://www.ligacomunidad.cl/ (acceso 14 julio 2024)
11. https://www.ligaepilepsia.cl/kit-digital-para-ninos/ (acceso 14 julio 2024)
12. https://www.ligaepilepsia.cl/kit-para-equipos-de-salud/ (acceso 14 julio 2024)
13. https://www.ligaepilepsia.cl/kit-docentes/ (acceso 14 julio 2024)

Trastornos del sueño

DR. TOMAS MESA L.
DRA. CLAUDIA RIFFO A.
Sección de Neurología Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El sueño es un estado de comportamiento reversible caracterizado por la desconexión con el medio ambiente mientras el organismo se relaja. El desarrollo de la organización del ciclo despierto-dormido es progresivo y empieza desde la vida intrauterina. Está estrechamente relacionado con la maduración del cerebro. La arquitectura del sueño, su duración, la proporción de las diferentes etapas del sueño y la cantidad necesaria que se requiere según la edad, son específicos de cada individuo.

El estado de vigilia se interrumpe cíclicamente por el sueño: la **vigilia se mantiene por acción del sistema reticular activador ascendente (SRAA)**. El **sueño se activa por inhibición del SRAA y estimulación estructuras generadoras de sueño** (tronco encefálico, tálamo, hipotálamo anterior, área preóptica).

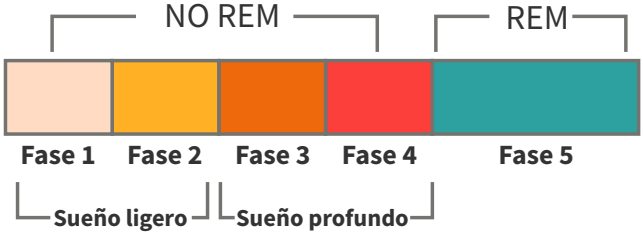
El sueño nocturno es el encargado de la regulación neurológica, endocrino-metabólica, inmunológica, cardiorrespiratoria. No es lo mismo dormir de día que de noche, no es tan reparador, no se secretan en la misma concentración las hormonas y el patrón respiratorio y cardiaco es diferente.

FISIOLOGÍA DEL SUEÑO

Fase No REM: corresponde al sueño superficial que se va profundizando, desde la etapa I a la III-IV, facilita el descanso corporal. Se caracteriza por movimientos oculares lentos e intermitentes, hipotonía muscular, menor movimientos corporales, predominio parasimpático: disminuye FC, FR, PA y temperatura.

Fase REM: abarca 20 – 25% del total del sueño en adultos, en recién nacidos hasta un 50%. Corresponde al sueño activo (ritmo alfa como en vigilia), con actividad cerebral máxima. Se caracteriza por presentar atonía muscular, excepto ojos y diafragma, movimientos oculares rápidos, FC, FR y 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 correspondientes por edad **(figura 1).**

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 de EEG, ondas Delta, menos del 50% de una página del trazado. Descanso subjetiva y objetivamente.
- **Fase IV:** ondas Deltas, más del 50% de una página del trazado. Ocurre la recuperación física. Completa relajación de los músculos. Hoy en día estas dos últimas fases, se contabiliza como una sola fase III-IV.

Las ondas K aparecen a los 2 – 3 meses de vida, estas son una mezcla de husos de sueño y ondas vértex. Antes de esa edad, 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 (futuro REM) y sueño quieto, después se dividen en cada fase I, II, III-IV y REM.

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. A los 3 meses se empieza a estar más vigil durante el día y dormir más de corrido en la noche.

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 hasta los 4 años, cuando desaparece la siesta. Los adultos duermen alrededor de 8 horas en promedio.

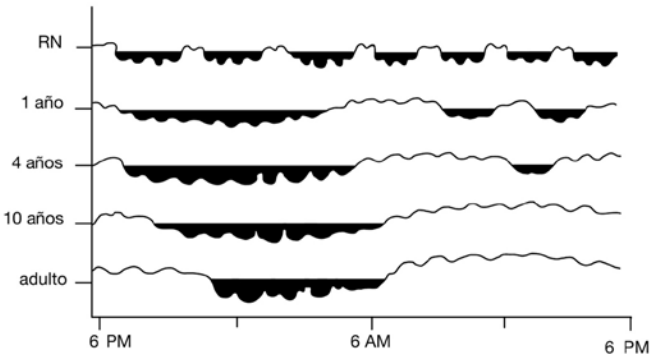
TABLA 1: Horas de sueño necesarias a distintas edades

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

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).**

FIGURA 2: Evolución del sueño polifásico a patrón monofásico a través de las edades



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, déficit atencional y autismo entre otros), las cuales poseen un patrón muy alterado. En esta área habrá muchas futuras investigaciones.

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 hasta 3 veces, un 20 – 40% en menores de 3 años, un 15% a los 3 años y un 2% a los 5 años. Importante que los padres 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, si despierta, va querer estar en la misma condición que se durmió, es decir, sentir la necesidad de que tengan que venir los padres para volver a dormir en brazos.

Ciclo: cada ciclo dura 90 min. La proporción del REM varia durante la noche, hacia al final de la noche es más prolongado.

TRASTORNOS DEL SUEÑO

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia de trastornos del sueño corresponde al 20 a 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 más complejo. Se debe 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 interfieren con el funcionamiento normal** (aspecto social, laboral, escolar, emocional), siendo un **estresor familiar importante**. Algunos trastornos, como el insomnio infantil por mal hábito, pueden tener una resolución en 3 semanas con intervenciones conductuales y sin tratamiento medicamentoso.

Nueva clasificación de los trastornos del sueño: clasifica los trastornos del sueño como **enfermedades propias** y no sólo como síntomas, por lo que 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 de Sueño. 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**

a) Disomnias: trastornos de la cantidad, calidad y horario del sueño.

b) Parasomnias: acontecimientos o conductas anormales asociadas al sueño, a sus fases especificas o a los momentos de transición sueño-vigilia.

2. **Trastornos del sueño relacionados con otro trastorno mental**

a) Insomnio relacionado con otro trastorno mental (por defecto).

b) Hipersomnia relacionada 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, alteraciones 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 • Insomnio psicofisiológico • Mala percepción del sueño • Insomnio idiopático • Narcolepsia • Hipersomnia idiopática • SAOS • MPP • Sd de apneas centrales	**I. Alteración del despertar** • Despertar confusional • Sonambulismo • Terrores nocturnos	**I. Enfermedades Psiquiátricas** • Psicosis • Alteración pánico • Alteración ansiedad • Alteración humor • Alcoholismo	• Hiperhidrosis del sueño • Síndrome de subvigilia • Laringoespasmo • Sueño largo • Sueño corto • Taquipnea • Alucinaciones • Atragantamiento • Alteración en embarazo • Alteración peri menstrual
II. Extrínsecas • Secundario a: altitud, alergia a alimentos, alcohol, fármacos, higiene del sueño, ruido.	**II. Alteración transición vigilia-sueño** • Jactatio capitis • Somniloquios • Calambres nocturnos	**II. Enfermedades Neurológicas** • Insomnio fatal familiar • Demencia • Parkinsonismo • Enfermedades degenerativas • Epilepsia, Status del sueño • Cefalea relacionada al sueño	
III. Alteración del ritmo circadiano • Jetlag, ritmo irregular, ciclo corto, ciclo largo, trabajo en turnos.	**III. Parasomnias en REM** • Parálisis del sueño • Pesadillas • Alteración de conducta en REM • Parada sinusal en REM **IV. Otras parasomnias** • Bruxismo • Enuresis • Disquinesia paroxística nocturna • Mioclonus • Ronquido primario • Hipoventilación congénita	**III. Enfermedades médicas** • Isquemia cardíaca nocturna • EPOC • Asma relacionada al sueño • RGE • Úlcera gastroduodenal • Fibromialgia • Enfermedad del sueño	

CLÍNICA

I. Trastornos respiratorios del sueño

- **Definición:** desorden respiratorio en sueño (DRS). Abarca 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 (ahogos), incremento del trabajo ventilatorio (muy agitado), respiración paradojal, 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. Menor sensibilidad a aumento CO2. Es normal hasta un 5% de los recién nacidos. Ya a los 6 meses no debe haber respiración periódica. Es 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 (SAOS): 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 (≥ 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 (≥ 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, demanda (alrededor de los 3 meses "setear" bien el sueño), etc.
3. **Trastornos por asociación:** malos hábitos. Además, todos los otros factores repercuten en malos hábitos.
4. **Problemas de Apego**

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. Dos tercios 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 con educación y 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 que el niño se duerma.
  - 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, separarse 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 sola persona.

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% en población pediátrica, la edad de **mayor incidencia se sitúa entre los 3 y 6 años.**

FACTORES DE RIESGO

Predisposición genética (sonambulismo, terrores nocturnos, enuresis, pesadillas), existe mayor predisposición en gemelos monocigóticos (sonambulismo).

ETIOLOGÍA

Es desconocida, hipótesis de "estado disociativo". Se desconoce su mecanismo.

Tipos de Parasomnias

A. 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, la edad de inicio es entre los 5 y 7 años (no es tan frecuente en niño pequeño) y es de curso benigno. Su prevalencia es del 17% en niños, siendo mayor al 90% de preescolares. Los menores de 5 años presentan entre 1 y 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 a 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.
  - Tratamiento: no necesita. 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 y 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 a 30 minutos. Se sienta en forma brusca en la cama, deambula por la habitación, puede 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. Eventualmente puede estudiarse con polisomnografía, video del episodio. El registro EEG muestra 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 están dormidos. Su prevalencia es de un 1 a 5%, predominantemente en varones, mayor en preescolares. La edad de inicio es entre 4 a 6 años (incluso 2 a 3 años) y remite en la adolescencia alrededor de los 12 años.
  - Predisposición familiar.
  - Mayor predisposición en niños con cefalea.
  - Clínica: episodio dura 5 a 15 minutos, amnesia del episodio.
  - Diagnóstico: polisomnografia, 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).

B. 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 el 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 a 9% a los 4 años. Es más frecuente en hombres (alteraciones endocrinas). 20% predisposición genética.
  - Diagnóstico: la anamnesis es suficiente. Si se tiene dudas se puede realizar estudio complementario como video monitoreo, 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.
    - Golpe con la cabeza (Jactatio capitis nocturna): movimientos repetitivos de la cabeza hacia delante y hacia atrás o del torso superior y golpe de la cabeza contra la almohada o colchón. La prevalencia es mayor en niños mayores.
    - Movimiento de cabeza: movimiento de un lado a otro de cabeza en posición supina. La prevalencia es mayor en niños mayores.
    - Movimiento del cuerpo: movimiento del cuerpo lateral hacia supino.

- **Sobresaltos hípnicos o mioclonías del adormecimiento:** movimientos clónicos bruscos y de breve duración, al inicio del sueño. Tienen una prevalencia del 60 a 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. La prevalencia es de un 15%. La edad de inicio es entre los 4 y 6 años, mayor al inicio del colegio o jardín. No requiere tratamiento, es de curso autolimitado y benigno. Es 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. La prevalencia es de 15% en adultos mayores.

C. Parasomnias asociadas al sueño REM

- **Pesadillas:** secundario a activación del sueño REM con reacción de temor, miedo y ansiedad intensa. Prevalencia 10 a 50% de los niños de entre 3 y 5 años, predominantemente en sexo femenino. Agravantes: estrés, experiencia traumática, uso de 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, (hipersomnia, alucinación, cataplejía), crisis epiléptica, crisis atónica generalizada, parálisis hipocalcemica.
  - 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.

TABLA 3: Diferenciación entre pesadilla y terror nocturno

PESADILLAS	TERRORES NOCTURNOS
Aparecen en la 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

D. 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 recién nacido, 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 la causa, es más común entre los 10 y 20 años. Se asocia a estrés, trastorno emocional y últimamente a piernas inquietas. Se maneja realizando pautas conductuales y consulta odontológica o maxilofacial. 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.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de los trastornos del sueño es fundamentalmente clínico, siendo de gran utilidad el video casero para objetivar el 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 esto 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 al niño del dormitorio de los 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 deprivación 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.

IMPLICANCIAS Y PERSPECTIVAS FUTURAS

El sueño y los trastornos del sueño están relacionados con distintas patologías como enfermedades neurodegenerativas; entre ellas la enfermedad de Alzheimer. El sueño es vital para detoxificar sustancias toxicas y equilibrar neurotransmisores. Diversas investigaciones analizan que el sueño es un depurador de sustancias, a través de astrocitos realizaría un ultrafiltrado especifico nocturno. En otra línea de investigación muy interesante:

> **Las personas privadas de sueño tendrían una hiperactivación de la amígdala cerebral con estímulos que habitualmente son neutros, esto lo hacen colocando imágenes de rostros enojados y neutros. Normalmente un estímulo neutro no activa la amígdala, pero un paciente privado de sueño hiperactiva su amígdala con estímulos neutros, pero sí esto ha contribuido a las teorías de regulación emocional que son tan relevantes en la edad pediátrica.**

En memoria se ha establecido que el sueño es vital para la consolidación y memoria a largo plazo, se conoce que grafoelementos como husos de sueño y ondas deltas descritas previamente son fundamentales para consolidar recuerdos. Y el sueño puede afectar como codificamos y guardamos nuestros recuerdos. El metabolismo también puede ser afectado durante el sueño ya que nuestros ritmos circadianos nos hacen un ser de alimentación diurna. Se han relacionado canceres a alteraciones del sueño por ejemplo el Cáncer de mama y colorrectal por su relación con genes clock.

PUNTOS CLAVES

- **El sueño es un proceso activo y fundamental para los seres humanos.**
- **El sueño está implicado en procesos metabólicos, hormonales, autoinmunes, regulación emocional, memoria y aprendizaje.**
- **El sueño cambia a lo largo de los años permitiendo adaptación a las diversas etapas a lo largo de la vida.**
- **Los hábitos del sueño son esenciales para llevar una mejor calidad de vida**

Referencias

1. Caracterización del Insomnio en lactantes a través de Actigrafía. Cerda S., Brockmann P., Uribe E., Rubio A, Mesa T. Revista SOPNIA 2019;29:25-31.
2. Síndrome de Piernas Inquietas en Niños: caracterización clínica. Ortega P., Riffo C., Brockmann P., Mesa T. Revista SOPNIA 2019;30:9-17.
3. Episodios Ictales: descripción de un caso clínico. Mesa T., León P. Revista SOPNIA 2018;29:69-75.
4. Alteraciones congnitivas y conductuales en los trastornos respiratorios del sueño (TRS) en niños. Mesa T., Riffo C. Neumol Pediatr 2017;12:66-70
5. Sueño en los niños: fisiología y actualización de los últimos conocimientos [Sleep in children: physiology and update of a literature review]. Rana M, Riffo Allende C, Mesa Latorre T, Rosso Astorga K, Torres AR. Medicina (B Aires). 2019;79 Suppl 3:25-28. Spanish. PMID: 31603839.

Parálisis Cerebral

DRA. ALICIA NÚÑEZ F.
DRA. CAROLINA PÉREZ V.
Sección de Neurología Pediátrica
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La parálisis cerebral (PC) es un trastorno neurológico crónico que afecta el movimiento y la postura, y es la principal causa de discapacidad física en niños. A lo largo de los años, diversas definiciones y conceptos han evolucionado para describir esta condición. El término **"parálisis cerebral"** tiene sus raíces en los estudios de William Little y William Osler en el siglo XIX, quienes identificaron una serie de trastornos del movimiento y la postura en niños, vinculándolos a lesiones en el cerebro inmaduro. En 1964, el neurólogo inglés Mac Keith Bax ofreció una definición más precisa al observar que estos niños presentaban alteraciones en la postura y el movimiento debido a lesiones en el sistema nervioso central.

Entre el 2005 y 2007 se alcanzó un consenso en su definición, la que se publica el año 2007, describiéndola 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 es secundario a una agresión no progresiva a un cerebro inmaduro.** Esto da lugar a patrones anómalos de postura y movimiento, con mala coordinación o capacidad de regulación del tono muscular. Aunque las manifestaciones clínicas pueden cambiar a medida que el cerebro madura, la lesión en sí no progresa.

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de la parálisis cerebral se ha mantenido estable a lo largo del tiempo, afectando aproximadamente a 2 a 2,5 por cada 1.000 recién nacidos vivos. Esta tasa es mayor en niños prematuros en comparación con los nacidos a término. A pesar de los avances en el manejo neonatal y el cuidado obstétrico, la incidencia de parálisis cerebral no ha disminuido significativamente. En las últimas décadas, la principal causa de esta estabilidad ha sido la mayor supervivencia de los recién nacidos prematuros, quienes, aunque sobreviven en mayor número, presentan un mayor riesgo de secuelas neurológicas.

ETIOLOGÍA Y FACTORES DE RIESGO

La PC es un trastorno neurológico que resulta de una lesión o anomalía en el cerebro en desarrollo. Su etiología es diversa y multifactorial, incluyendo causas congénitas, genéticas, inflamatorias, infecciosas, anóxicas, traumáticas o metabólicas.

La clasificación de la etiología se basa en el momento en que ocurre el daño cerebral: prenatal, perinatal o postnatal.

1. Factores Prenatales

a) Maternos:
- Alteraciones de la coagulación.
- Hipertensión arterial.
- Infecciones maternas (por ejemplo, infecciones del tracto urinario o corioamnionitis).
- Exposición a drogas y toxinas.

b) Ovulares:
- Corioamnionitis.
- Cambios vasculares placentarios.

c) Fetales:
- Embarazo gemelar.
- Restricción del crecimiento intrauterino (RCIU).
- Polihidramnios e hidrops fetal.

2. Factores Perinatales.

a) Prematuridad y bajo peso al nacer:
- Edad gestacional menor de 32 semanas.
- Peso al nacer menor de 2.500 gramos.

b) Hipoglicemia neonatal.
c) Hiperbilirrubinemia severa.
d) Encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI).
e) Hemorragia intracraneal (HIC).

3. Factores Postnatales

a) Infecciones:
- Meningitis bacteriana aguda (MBA).
- Encefalitis.

b) Traumatismos craneoencefálicos (TEC).
c) Estatus convulsivo prolongado.
d) Paro cardiorrespiratorio.
e) Deshidratación severa.

Parálisis cerebral y Genética:

Estudios recientes han identificado diversas mutaciones genéticas que pueden contribuir al desarrollo de la PC. Estas mutaciones afectan genes involucrados en el desarrollo cerebral, la regulación del tono muscular y la función neuromuscular. Mutaciones en genes relacionados con el citoesqueleto neuronal, la sinaptogénesis y la mielinización pueden alterar el desarrollo normal del cerebro.

Algunos ejemplos incluyen mutaciones en los genes *APC2*, *GAD1*, y *KANK1*, que están implicados en la organización del citoesqueleto y la transmisión sináptica.



FISIOPATOLOGÍA

Tal como se mencionó anteriormente, la PC se caracteriza por una lesión permanente y estática, que ocurre durante el desarrollo temprano del cerebro. Esta lesión interfiere con la capacidad del cerebro para controlar el movimiento y la postura de manera efectiva.

Sin embargo, debido a la **neuroplasticidad**, definida como la capacidad del cerebro para reorganizarse y formar nuevas conexiones neuronales, las manifestaciones clínicas de la PC pueden variar a medida que el niño crece y desarrolla nuevas habilidades motoras.

Vulnerabilidad del cerebro inmaduro

El cerebro inmaduro es particularmente vulnerable a ciertos tipos de lesiones en momentos específicos del desarrollo:

1. ***Prematuros* (26-34 semanas de edad gestacional):** en los prematuros la sustancia blanca periventricular es especialmente susceptible al daño, resultando en leucomalacia periventricular. Esta condición a menudo causa la presentación clínica de diparesia espástica, caracterizada por aumento de tono y debilidad en las extremidades inferiores.

2. ***Recién nacidos de término* (37-40 semanas de edad gestacional):** en los recién nacidos de término, los ganglios basales son más vulnerables a la hipoxia, lo que puede llevar a diferentes tipos de parálisis cerebral extrapiramidal, dependiendo de las áreas específicas afectadas.

Mecanismos de daño y espasticidad

El daño en la neurona motora primaria disminuye el input cortical hacia los tractos reticuloespinal y corticoespinal, afectando el control motor y reduciendo el número de unidades motoras efectivas. Esto resulta en un control muscular anormal y debilidad.

Además, la pérdida del input inhibitorio descendente, a través del tracto reticuloespinal y otras vías, aumenta la excitabilidad de las neuronas gamma y alfa, resultando en espasticidad. La **espasticidad** se define como la resistencia que los músculos ofrecen al estiramiento pasivo, provocando actividad muscular excesiva, inapropiada e involuntaria, asociada a la lesión de la primera motoneurona. Clínicamente, esto se manifiesta en posturas anormales y una disminución de los rangos de movimiento.



CLÍNICA

Las manifestaciones clínicas de la parálisis cerebral incluyen una combinación de signos positivos y negativos:

- Signos Positivos:
  - Aumento del tono muscular.
  - Hiperreflexia.
  - Reflejo plantar extensor.
  - Clonus.

- Signos Negativos:
  - Pérdida de agilidad.
  - Pérdida del control motor selectivo.
  - Pobre coordinación.

Posturas comunes en pacientes con PC

Las posturas comunes adoptadas por los pacientes con parálisis cerebral incluyen:

- Extremidades superiores:
  - Rotación interna del hombro.
  - Flexión del codo.
  - Pronación del antebrazo.
  - Flexión de la muñeca.
  - Flexión de los dedos y el pulgar en la palma.

- Extremidades inferiores:
  - Flexión y aducción de la cadera.
  - Flexión de la rodilla.
  - Tobillo equino.
  - Retropié.
  - Flexión de los dedos del pie.

Impacto de la neuroplasticidad en la PC

Aunque la parálisis cerebral es una condición no progresiva, la neuroplasticidad permite que el cerebro desarrolle nuevas estrategias para compensar las lesiones, lo que puede alterar la expresión clínica de la enfermedad con el tiempo.

Sin embargo, estas adaptaciones pueden no ser suficientes para superar todas las dificultades motoras, por lo que es fundamental una intervención temprana y continua para maximizar las capacidades funcionales del individuo.

CLASIFICACIÓN DE LA PARÁLISIS CEREBRAL

La PC se puede clasificar de varias maneras siendo las más utilizadas la clasificación topográfica y la del tipo de déficit neuromuscular.

1. **Topográfica:** es la forma de clasificación más simple, que se basa en el número y distribución de los miembros afectados. Según esta variable la PC se clasifica en:

- **Hemiparesia**: afecta a un lado del cuerpo.
- **Diparesia**: afecta las cuatro extremidades, predominando en las extremidades inferiores. Se observa en lesiones bilaterales y es típica en prematuros.
- **Tetraparesia**: afecta a las cuatro extremidades de manera más uniforme.

Dependiendo del daño, existe una gran superposición entre las áreas afectadas. Es importante diferenciar entre el término **diparesia**, que afecta las cuatro extremidades con predominio en las inferiores, y **paraparesia**, que resulta de una lesión en la médula espinal afectando solo las extremidades inferiores.

2. **Tipo de déficit neuromuscular:** según el tipo de déficit la PC se clasifica en:

- **Espástica** (75-80% de los casos): caracterizada por aumento de tono muscular y reflejos aumentados, secundario a lesión de primera motoneurona.
- **Diskinética** (10-15%de los casos): movimientos involuntarios y fluctuaciones en el tono muscular, debido a lesión de ganglios basales.
- **Atáxica** (< 5% de los casos): problemas de equilibrio y coordinación. Producida por lesión del cerebelo.
- **Hipotónica** (muy rara, por causas genéticas entre otras): tono muscular disminuido y debilidad generalizada.
- **Mixta**: combinación de diferentes tipos de PC. La más habitual es espástica y diskinética.

Características clínicas según el tipo de PC

1. Parálisis Cerebral Espástica

La parálisis cerebral espástica es el tipo más común de parálisis cerebral y se caracteriza por aumento de tono muscular y reflejos exagerados. Se clasifica en diparética, hemiparética y tetraparética, según las extremidades afectadas.

a) Espástica Diparética

- Distribución de la espasticidad:
  - Afecta principalmente las extremidades inferiores.
- Características del movimiento:
  - Puede existir marcha en tijeras debido a la espasticidad en los músculos aductores.
  - Dificultad para caminar y problemas de equilibrio.
- Desarrollo motor:
  - Retraso en alcanzar los hitos motores, como sentarse y caminar. Se sientan a los 2 años y pueden caminar entre los 4 y 7 años.
  - Puede necesitar dispositivos de asistencia para la movilidad.
- Otros síntomas:
  - Inteligencia generalmente normal.
  - Epilepsia es rara.
  - Problemas visuales, como estrabismo y alteración de la percepción visual.

b) Espástica Hemiparética

- Distribución de la espasticidad:
  - Afecta un lado del cuerpo (derecho o izquierdo).
  - El lado afectado muestra hipertonía y alteración del control motor.
- Características del movimiento:
  - Marcha asimétrica.
  - Dificultad para usar la mano y el brazo del lado afectado.
- Desarrollo motor:
  - Retraso en alcanzar hitos motores como gatear y caminar.
  - Los niños pueden aprender a caminar de forma independiente alrededor de los 3 años.
- Otros síntomas:
  - Pérdida de la propiocepción y problemas de campo visual en el lado afectado.
  - Convulsiones pueden estar presentes.
  - Buen pronóstico para la vida independiente.

c) Espástica Tetraparética

- Distribución de la espasticidad:
  - Afecta las cuatro extremidades de manera uniforme.
  - Espasticidad más severa en comparación con las anteriores.
- Características del movimiento:
  - Movimientos limitados y espasticidad en todas las extremidades.
  - Dificultad severa para moverse y realizar actividades diarias.
- Desarrollo motor:
  - Retraso significativo en alcanzar los hitos motores.
  - Menos del 15% de los niños con esta forma pueden llegar a caminar.
- Otros síntomas:
  - Alteraciones cognitivas y convulsiones frecuentes.
  - Problemas en el habla y la deglución.
  - Presencia de reflejos primitivos persistentes.
  - Problemas visuales como estrabismo y déficit visual.

2. PC Diskinética

La parálisis cerebral diskinética es un tipo de parálisis cerebral que se caracteriza por movimientos involuntarios y fluctuaciones en el tono muscular, afectando principalmente los ganglios basales. Dentro de las etiologías está el kernicterus,

que se define como una encefalopatía bilirrubínica crónica causada por la acumulación de bilirrubina no conjugada en el cerebro, particularmente en los ganglios basales y núcleos del tronco encefálico. Se desarrolla en recién nacidos con niveles extremadamente altos de bilirrubina en sangre (hiperbilirrubinemia), lo que puede ocurrir debido a ictericia severa no tratada.

A continuación, se describen las principales características clínicas de esta condición:

- *Movimientos involuntarios:*
  - Coreoatetosis: movimientos rápidos e irregulares (corea) combinados con movimientos lentos y sinuosos (atetosis). Estos movimientos pueden ser más pronunciados en situaciones de estrés o emoción.
  - Distonía: contracciones musculares sostenidas que resultan en posturas anormales y movimientos repetitivos. La distonía puede afectar diferentes partes del cuerpo y causar dolor y deformidades si no se maneja adecuadamente.
- *Tono muscular fluctuante:* el tono muscular puede variar entre hipotonía (tono muscular bajo) e hipertonía (tono muscular alto), lo que resulta en una postura y movimiento inestables y poco predecibles.
- *Disartria:* dificultades en el habla debido a la afectación de los músculos que controlan la articulación y la fonación. El habla puede ser lenta, arrastrada y difícil de entender.
- *Disfagia:* problemas para tragar, lo que puede aumentar el riesgo de aspiración y problemas nutricionales. La disfagia es común debido a la falta de coordinación en los músculos de la deglución involucrados en la deglución.
- *Sialorrea:* producción excesiva de saliva o dificultad para controlar la saliva, lo que puede resultar en babeo frecuente.
- *Inteligencia normal o cerca de lo normal:* a diferencia de otros tipos de parálisis cerebral, muchos niños con PC diskinética tienen una inteligencia normal o cercana a lo normal, aunque la disartria severa puede dificultar la comunicación y el rendimiento escolar.
- *Dificultades en la coordinación y el control motor:* los niños pueden tener problemas para realizar tareas motoras finas y gruesas debido a la falta de control sobre los movimientos involuntarios. El potencial de deambulación depende de la gravedad.

3. PC Hipotónica

Los niños con PC hipotónica presentan un tono muscular disminuido en todo el cuerpo. Esta hipotonía se manifiesta desde el nacimiento o en los primeros meses de vida. Aunque la hipotonía afecta a todo el cuerpo, la debilidad en las piernas es más prominente. Los niños pueden tener dificultades para sentarse, gatear y caminar debido a la debilidad en las piernas. A pesar de la hipotonía generalizada, los brazos pueden mostrar una fuerza y coordinación casi normales, lo que puede llevar a un diagnóstico incorrecto si no se evalúa cuidadosamente.

4. PC Atáxica

Al nacer, los niños con PC atáxica a menudo presentan hipotonía. Esta hipotonía puede mejorar con el tiempo, pero persisten las dificultades en la coordinación. Los niños con PC atáxica presentan dificultades para coordinar sus movimientos. Esta incoordinación afecta tanto a los movimientos finos (como escribir o abrochar botones), como a los movimientos gruesos (como caminar o correr). Esto se hace más evidente a los 2-3 años.

Los movimientos suelen ser descoordinados, temblorosos e imprecisos, conocidos como "temblor de intención", que se agrava cuando intentan realizar una tarea específica.

Los niños con PC atáxica tienen problemas para mantener el equilibrio, tanto en posición estática como al moverse. Pueden tambalearse y ser propensos a caídas. El equilibrio está especialmente comprometido durante movimientos complejos o al cambiar de dirección.

También tienen dificultades en el habla (disartria) por problemas de coordinación en los músculos del habla. Se caracteriza por un habla lenta, arrastrada y a veces difícil de entender.

Clasificación funcional

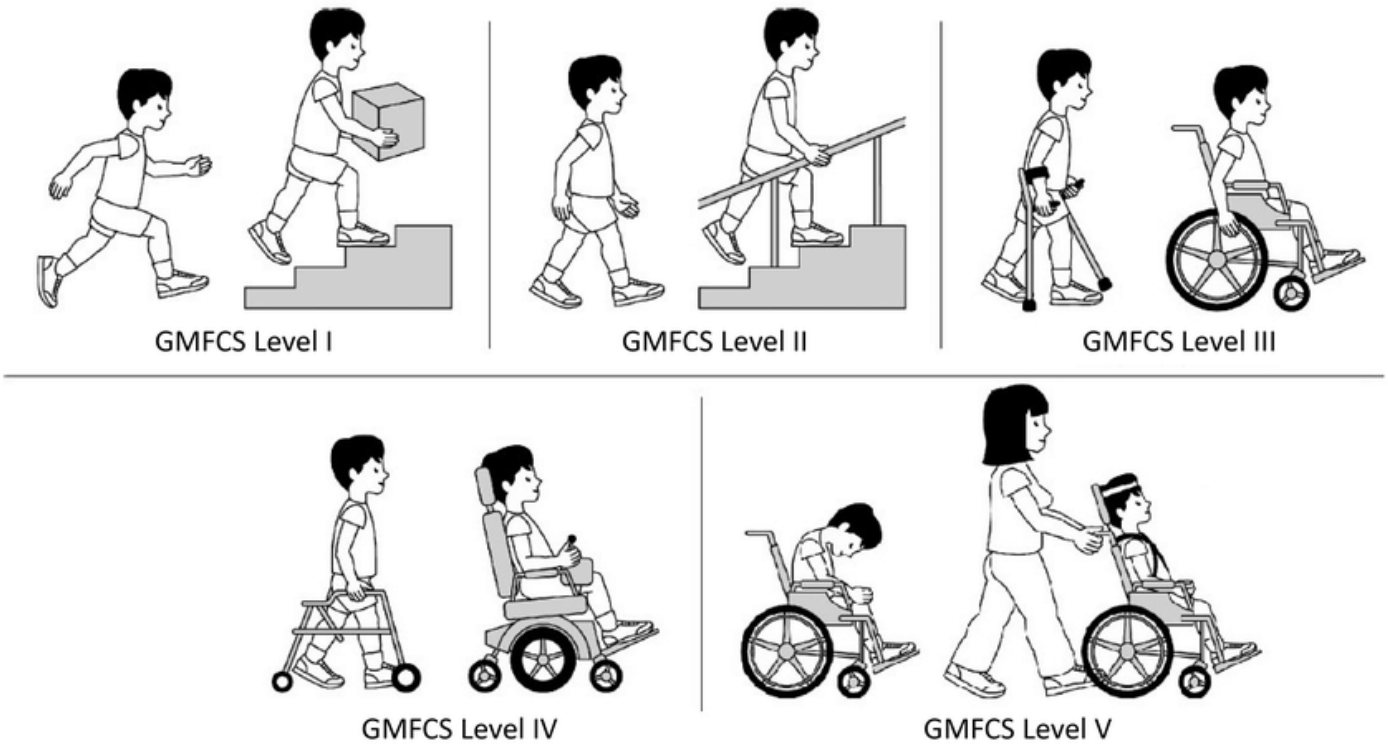
En 1997, Robert Palisano y colaboradores diseñaron el **Gross Motor Function Classification System (GMFCS)**, que estandariza los movimientos voluntarios y mide los cambios en la función motora gruesa a lo largo del tiempo. Este sistema permite intervenciones individualizadas según el compromiso funcional **(Figura, Tabla 1).**

Esta clasificación se diseñó considerando que el objetivo principal para mejorar la salud de personas con discapacidad es que participen en actividades culturalmente apropiadas, promoviendo la inclusión social, como define la **OMS en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF)**.

TABLA 1: Clasificación Funcional de la Parálisis Cerebral

NIVEL	DESCRIPCIÓN	MOVILIDAD	USO DE AYUDAS PARA LA MOVILIDAD
I	Camina sin limitaciones.	Camina en interiores y exteriores, sube escaleras sin necesidad de usar barandas.	No necesita dispositivos de asistencia.
II	Camina con limitaciones.	Tiene limitaciones para caminar largas distancias y en terrenos irregulares.	Puede necesitar barandas para subir escaleras, ocasionalmente usa dispositivos de asistencia (bastón, caminador).
III	Camina usando un dispositivo de movilidad manual.	Camina con dispositivos de asistencia en interiores; usa silla de ruedas manual para largas distancias o exteriores.	Necesita dispositivos de asistencia (caminador, muletas).
IV	Movilidad autolimitada; puede usar movilidad motorizada.	Principalmente usa silla de ruedas (manual o motorizada) para movilidad; puede caminar cortas distancias con ayuda.	Necesita silla de ruedas o dispositivos de asistencia en todo momento.
V	Transportado en una silla de ruedas.	Limitaciones severas en el control de la cabeza y el tronco; depende de asistencia para movilidad y cuidado personal.	Necesita asistencia total y es transportado en silla de ruedas.

FIGURA: Clasificación Funcional de la Parálisis Cerebral



FUENTE:. R. Palisano, P. Rosenbaum, S. Walter, D. Russell, E. Wood, and B. Galuppi, "Gross Motor Function Classification System," Developmental Medicine & Child Neurology, vol. 39, pp. 214–223, 1997.

COMORBILIDADES:
La PC a menudo se presenta con diversas comorbilidades que afectan la calidad de vida y la funcionalidad. Pueden existir distintas comorbilidades hasta en un 75% de los casos. A continuación, se describen las comorbilidades más comunes:

1. **Discapacidad Intelectual (DI):** varía desde leve hasta severa. Es más común en formas más severas de PC, como la espástica tetraparética. Niños con tetraplejia espástica tienen mayor compromiso cognitivo que en los con hemiplejia espástica.
2. **Convulsiones/epilepsia:** es una comorbilidad común, especialmente en formas severas de PC.
3. **Trastornos del movimiento y musculoesqueléticos:** la **espasticidad** puede causar rigidez lo que limita el movimiento y puede causar dolor. Las **contracciones y deformidades musculoesqueléticas** favorecen el desarrollo de contracturas, escoliosis, y luxación de cadera.
4. **Trastornos del habla y la comunicación:** el 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. Los trastornos de articulación y lenguaje están presentes hasta en 40% de los pacientes con PC.
5. **Trastornos sensoriales:** pueden ser **pérdida auditiva**, que a su vez puede ser parcial o total. También tienen **problemas visuales** como estrabismo, defectos del campo visual, y ceguera cortical.
6. **Trastornos del sistema digestivo:** los pacientes con PC con frecuencia presentan **disfagia,** con dificultad para tragar, lo que aumenta el riesgo de aspiración y problemas nutricionales. **Reflujo Gastroesofágico (RGE),** con reflujo de ácido estomacal hacia el esófago. **Malnutrición** teniendo problemas para mantener una nutrición adecuada debido a dificultades para alimentarse.
7. **Trastornos respiratorios:** presentan **infecciones respiratorias recurrentes** por mayor susceptibilidad a infecciones como neumonía debido a problemas de deglución y aspiración. **Insuficiencia respiratoria** en casos severos, ya que la debilidad muscular puede afectar la respiración.
8. **Dolor crónico:** puede resultar de la espasticidad, distonía, y otras complicaciones musculoesqueléticas.
9. **Trastornos psiquiátricos y conductuales:** los **Trastornos de ansiedad y depresión** son comunes debido a las limitaciones físicas y el impacto social de la PC. **Trastornos del comportamiento** se observan en asociación con Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) y trastornos del espectro autista (TEA).
10. **Problemas del sueño:** dificultades para dormir debido a dolor, espasticidad, y otros factores.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la parálisis cerebral requiere una historia clínica detallada, un examen físico exhaustivo y pruebas de laboratorio. La historia clínica debe incluir datos sobre la gestación, antecedentes perinatales y el desarrollo psicomotor del niño. No es posible diagnosticar parálisis cerebral en un niño menor de 6 meses de vida, excepto en casos severos. El diagnóstico definitivo generalmente no se realiza antes de los 2 años de edad.

Es crucial basarse en el cuadro clínico, realizando una anamnesis detallada del desarrollo de los síntomas y antecedentes familiares, junto con otros factores relevantes. Se deben descartar otras condiciones como enfermedades neurodegenerativas y trastornos metabólicos.

El examen físico debe realizarse con el paciente en diversas posiciones: acostado, de pie y caminando. Se evalúan varios aspectos:

- Bipedestación: alineamiento pélvico y de piernas.
- Alineamiento espinal.
- Marcha.
- Rango de movimientos articulares (activos y pasivos).
- Sensibilidad.
- Fuerza muscular.
- Tono muscular (espasticidad).
- Tipo y extensión de trastornos del movimiento.
- Deformidades de las extremidades.

Los **signos de alerta** para la sospecha de una PC incluyen 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.

Estudios de imágenes y otros exámenes

- Ecografía (ECO), Tomografía Axial Computarizada (TAC) y Resonancia Magnética (RMN): para evaluar la extensión del daño cerebral.
- Electroencefalograma (EEG): si existe antecedente de epilepsia.
- Estudio de deglución (videodeglución): en caso de sospecha de trastorno de deglución.
- Estudio metabólico y genético: si se sospecha que la patología sea de otra índole.
- Estudio de coagulopatía: en niños con accidentes vasculares encefálicos (AVE).
- Otras evaluaciones funcionales: visión, audición, deglución, epilepsia y nivel cognitivo.
- Evaluación ortopédica.

Evaluación funcional

Se debe evaluar la capacidad funcional del paciente utilizando instrumentos de evaluación global, como la escala de desempeño motor grueso (GMFM) y la escala de Ashworth modificada para determinar el grado de espasticidad **(Tabla 2).**

Otras escalas pueden medir distintos trastornos del movimiento. Además, se debe evaluar la calidad de vida relacionada con la salud, incluyendo el funcionamiento físico, psicológico y social, así como el impacto de la discapacidad en la vida del niño.

TABLA 2: Escalas de evaluación de la espasticidad

ESCALA	DESCRIPCIÓN	PUNTUACIÓN
Escala de Ashworth	Mide el aumento del tono muscular y la resistencia al movimiento pasivo.	0: No hay aumento del tono muscular. 1: Ligero aumento del tono muscular. 2: Aumento más marcado del tono muscular. 3: Considerable aumento del tono muscular. 4: Parte afectada rígida.
Escala de Ashworth Modificada	Mide el aumento del tono muscular y la resistencia al movimiento pasivo con mayor detalle que la escala original.	0: No hay aumento del tono muscular. 1: Ligero aumento en la respuesta del músculo al movimiento (flexión o extensión) visible con la palpación o relajación, o solo mínima resistencia al final del arco del movimiento. 1+: Ligero aumento en la resistencia del músculo al movimiento en flexión o extensión seguido de una mínima resistencia en todo el resto del arco de movimiento (menos de la mitad). 2: Aumento más notable del tono muscular a través de la mayoría del rango de movimiento. 3: Considerable aumento del tono muscular, dificultando el movimiento pasivo. 4: Parte afectada rígida en flexión o extensión.
Escala de Tardieu	Evalúa la espasticidad en diferentes velocidades de estiramiento, proporcionando una medida de la respuesta muscular a diferentes velocidades de movimiento pasivo.	0: No hay resistencia. 1: Resistencia ligera sin un punto claro de bloqueo. 2: Resistencia clara con un punto de bloqueo seguido de una liberación. 3: Fatiga al final del rango de movimiento. 4: Fatiga antes del final del rango de movimiento. 5: Imposible mover la parte afectada.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la parálisis cerebral tiene como objetivo incrementar la funcionalidad, mejorar capacidades y mantener la salud en términos de locomoción, desarrollo cognitivo, interacción social e independencia. El manejo es multidisciplinario y se debe abordar de forma integral, no solo centrándose en la mejoría de un síntoma aislado, sino rehabilitando integralmente al paciente y acompañando a su familia.

El equipo que debe formar parte del tratamiento incluye:

1. Médico neuro-rehabilitador: líder del equipo, responsable de sintetizar planes integrales y tratamientos a largo plazo.
2. Traumatólogo: prevención de contracturas, luxaciones de cadera y escoliosis.
3. Kinesiólogo: mejora el movimiento y la fuerza, administra el análisis formal de la marcha.
4. Terapeuta ocupacional: desarrolla planes de atención centrados en las actividades de la vida diaria.
5. Fonoaudiólogo: optimiza la capacidad del paciente para la comunicación y trata los trastornos oromotores.
6. Educador: desarrolla estrategias para hacer frente a las discapacidades cognitivas o de aprendizaje.
7. Psicólogo: ayuda al paciente y a la familia a enfrentar el estrés y las demandas de la discapacidad.
8. Asistente social: asiste a la familia en la identificación de programas de asistencia comunitaria.

Tratamiento de la espasticidad

El tratamiento de la espasticidad se lleva a cabo de manera escalonada, complementando las intervenciones según sea necesario:

- Kinesioterapia: inhibe los patrones de actividad refleja anormal, facilitando patrones motores normales y favoreciendo el desarrollo psicomotor.

- Medicamentos: incluyen diazepam, baclofeno y toxina botulínica, esta última para tratamiento local **(Tabla 3)**.
- Órtesis: corrigen posturas anormales y evitan contracturas musculares.
- Cirugía ortopédica: incluye tenotomía, alargamiento fasciotendinoso mediante microtenotomías, transposición de tendones y osteotomías.
- Otros tratamientos:
  - Rizotomía dorsal selectiva: sección selectiva de raíces nerviosas para relajar músculos espásticos.
  - Bomba de baclofeno intratecal: administración de baclofeno directamente en el líquido cefalorraquídeo.
  - Estimulación eléctrica funcional (FES): utiliza estímulos eléctricos para estimular los músculos y optimizar el movimiento.
  - Terapia inducida por restricción del movimiento (CIT): técnica que consiste en inmovilizar la extremidad superior sana para fortalecer la extremidad hemiparética. Aumentaría el input intracortical y el procesamiento de la información tanto en la corteza motora primaria como en el área motora suplementaria.
  - Terapia en base a realidad virtual: mejora las habilidades motoras y el control postural.

Manejo multidisciplinario pediátrico

El manejo multidisciplinario en pediatría debe preocuparse de mantener la eutrofia, asegurar la administración de vacunas, vitaminas y suplementos nutritivos. Además, se deben tratar las infecciones, manejar el reflujo gastroesofágico, los trastornos nutricionales y la osteopenia, debido a la baja movilidad y el tiempo prolongado en reposo. Es crucial detectar anomalías neurológicas asociadas, facilitar la integración escolar, preparar para trabajos en ambientes protegidos e integrar a la familia en el proceso.

TABLA 3: Medicamentos para el tratamiento de la espasticidad en parálisis cerebral

MEDICAMENTO	MECANISMO DE ACCIÓN	DOSIS PEDIÁTRICA	USO (GENERALIZADO/ LOCAL)
Baclofeno	Agonista del receptor GABA-B, reduce la excitación neuronal.	Oral: 1-3 mg/kg/día, dividido en 3-4 dosis. Máximo: 80 mg/día. Intratecal: Dosis inicial de prueba 50 mcg, ajustando según respuesta clínica.	Generalizado
Diazepam	Benzodiazepina, potencia el efecto del GABA.	0,12-0,8 mg/kg/día, dividido en 2-4 dosis. Máximo: 40 mg/día.	Generalizado
Tizanidina	Agonista del receptor alfa-2, reduce la liberación de neurotransmisores excitatorios.	0,05-0,1 mg/kg/día, dividido en 3 dosis. Ajustar según respuesta y tolerancia.	Generalizado
Clonidina	Agonista del receptor alfa-2, disminuye la liberación de norepinefrina.	0,1-0,3 mg/día, dividido en 2 dosis. Ajustar según respuesta y tolerancia.	Generalizado
Toxina Botulínica	Inhibe la liberación de acetilcolina en la unión neuromuscular.	Tipo A: 1-4 U/kg por músculo, máximo 12 U/kg/dosis total en un solo tratamiento. Repetir cada 6 meses según necesidad. Tipo B: 2.500-5.000 U por músculo.	Local

PRONÓSTICO

El pronóstico varía ampliamente y depende de múltiples factores, incluyendo el tipo y la gravedad de la afección, la edad en la que se diagnostica y la calidad de las intervenciones y cuidados recibidos. Aquí se detallan los principales aspectos que influyen en el pronóstico de los pacientes con PC.

Factores que afectan el pronóstico:

1. **Gravedad de la discapacidad:** los pacientes con formas más leves de PC, como aquellos con parálisis cerebral hemipléjica (afectación en un solo lado del cuerpo), tienden a tener un pronóstico más favorable en comparación con aquellos con formas más severas, como la tetraplejía espástica (afectación en las cuatro extremidades).
2. **Intervención temprana:** la detección y el tratamiento tempranos pueden mejorar significativamente el pronóstico. Las terapias físicas, ocupacionales y del habla iniciadas en los primeros años de vida son cruciales para maximizar el potencial funcional y cognitivo del niño.
3. **Comorbilidades:** la presencia de otras condiciones médicas, como convulsiones, problemas visuales o auditivos, y

dificultades cognitivas, puede complicar el manejo de la PC y afectar el pronóstico general.

4. **Calidad del cuidado y apoyo:** el acceso a un equipo de atención multidisciplinaria y a recursos comunitarios puede mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, ayudando a los niños a alcanzar su máximo potencial.

La mayoría de los niños con PC pueden tener una expectativa de vida normal, especialmente si no tienen otras condiciones médicas severas. Factores como la movilidad limitada, problemas respiratorios y complicaciones nutricionales pueden influir en la longevidad. La buena atención médica y el manejo adecuado de las complicaciones son fundamentales para mejorar la supervivencia a largo plazo.

PUNTOS CLAVES

- **Definición:** la parálisis cerebral (PC) es un grupo de trastornos permanentes que afectan el desarrollo del movimiento y la postura, causando limitaciones severas. Estos trastornos son resultado de alteraciones no progresivas en el cerebro en desarrollo, generalmente antes, durante o poco después del nacimiento.
- **Clasificación:** la PC se clasifica según el tipo de trastorno del movimiento (espástica, discinética [atetósica y distónica], atáxica y mixta), la distribución de las áreas afectadas (hemiplejia, diplegia, tetraplejia) y el grado de funcionalidad motora (GMFCS I a V).
- **Diagnóstico:** se basa en la historia clínica, hitos del desarrollo motor, y estudios de neuroimagen como la resonancia magnética (RM) cerebral. Los signos clínicos incluyen retraso motor, tono muscular anormal (hipotonía o hipertonía) y reflejos anormales.
- **Comorbilidades:** los pacientes con PC pueden tener epilepsia, déficits sensoriales (auditivos y visuales), dificultades de aprendizaje, problemas de comunicación y trastornos del comportamiento.
- **Tratamiento:** es crucial para maximizar el desarrollo y minimizar las discapacidades. El manejo debe ser multidisciplinario, incluyendo médicos, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos, psicólogos y otros especialistas según las necesidades del paciente. El objetivo del tratamiento es mejorar la calidad de vida del niño(a) con PC y favorecer su inclusión social.

Referencias

1. Swaiman, K. F., Ashwal, S., Ferriero, D. M., (2017). Swaiman's pediatric neurology: principles and practice. Elsevier Health Sciences.
2. O'Shea, T. M. Diagnosis, treatment, and prevention of cerebral palsy. Clinical Obstetrics and Gynecology, 2008; 51: 816-828.
3. Rosenbaum, P., Paneth, N., Leviton, A., et al. A report: The definition and classification of cerebral palsy Developmental Medicine & Child Neurology Supplement. 2007; 109: 8-14.
4. Yeargin-Allsopp, M., Van Naarden Braun, K., Doernberg, N. S., et al. Prevalence of cerebral palsy in 8-year-old children in three areas of the United States in 2002: a multisite collaboration. Pediatrics, 2008; 121: 547-554.
5. Cans, C. Surveillance of cerebral palsy in Europe: A collaboration of cerebral palsy surveys and registers. Developmental Medicine & Child Neurology, 2000; 42: 816-824.
6. Himmelmann, K., & Uvebrant, P. The panorama of cerebral palsy in Sweden. Part XI: Changing patterns in the birth-year period 2003–2006. Acta Paediatrica, 2011; 100: 535-538.
7. MacLennan, A. H., Thompson, S. C., & Gecz, J. Cerebral palsy: Causes, pathways, and the role of genetic variants. American Journal of Obstetrics and Gynecology, 2015; 213: 779-788.
8. Smithers-Sheedy, H., Badawi, N., Blair, E., et al. What constitutes cerebral palsy in the twenty-first century? Developmental Medicine & Child Neurology, 2014; 56: 323-328.
9. Fahey, M. C., Maclennan, A. H., Kretzschmar, D., et al. The genetic basis of cerebral palsy. Developmental Medicine & Child Neurology, 2017; 59: 462-469.
10. Palisano, R., et al. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. Developmental Medicine & Child Neurology, 1997; 39: 214-223.
11. Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). 2001. Geneva: OMS.
12. Bax, M., et al. Proposed definition and classification of cerebral palsy. Developmental Medicine & Child Neurology, 2005; 47: 571-576.
13. Rosenbaum, P., et al. The definition and classification of cerebral palsy. Developmental Medicine
14. & Child Neurology, 2007; 49: 1-44.
15. Novak, I., McIntyre, S., Morgan, C., et al. A systematic review of interventions for children with cerebral palsy: state of the evidence. Developmental Medicine & Child Neurology, 2013; 55: 885-910.
16. Gormley, M. E., Jr. Treatment of neuromuscular and musculoskeletal problems in cerebral palsy. Pediatric Clinics of North America, 2001; 48: 431-450.

El niño con falta de fuerzas

DRA. M. DE LOS ANGELES BEYTÍA R.
Sección de Neurología Pediátrica
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Cuando nos enfrentamos a un niño con un trastorno motor, ya sea una alteración de la marcha o hipotonía, este trastorno puede ser causado por una alteración en la primera motoneurona (corresponde al sistema nervioso central) o de la segunda motoneurona (corresponde al sistema nervioso periférico).

Los trastornos de la primera motoneurona son más bien un trastorno en el control motor, lo que llamamos paresia. Estos pacientes pueden tener un poco de falta de fuerza, pero no es lo central del cuadro. La debilidad o falta de fuerza es causada por alteraciones de la segunda motoneurona y es lo cardinal del cuadro.

En español hemos traducido tradicionalmente mal "paresia" como falta de fuerza, pero en verdad es falta de control motor. Un paciente con parálisis cerebral, por ejemplo, al sacarle los reflejos, vemos que el músculo sí se contrae con fuerza adecuada.

En inglés se hace la diferenciación entre "paresis" (paresia) y "weakness" (debilidad o falta de fuerza), siendo conceptos muy distintos.

CLASIFICACIÓN

a) 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.

b) Según la extensión del compromiso se clasifican en focal o generalizada. Por ejemplo, un recién nacido que nace por Fórceps, puede tener falta de fuerza focal por una parálisis de plexo braquial. En cambio, una paciente con una miopatía congénita, la falta de fuerza va a incluir toda la musculatura corporal.

En este capítulo me centraré en la **falta de fuerza crónica y generalizada.**

CLÍNICA

Existen tres grandes síndromes motores en pediatría. Cada uno de ellos puede tener su causa en el sistema nerviosos central o periférico. El médico general o el pediatra, los debe pesquisar y evaluar la urgencia del cuadro. Es de resorte del neurólogo pediátrico, el estudio y el tratamiento **(Tabla 1).**

1. **Síndrome hipotónico:** se observa en los primeros días o 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 severa 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 termino, normalmente 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. Tienen además hiperlaxitud articular.
2. **Retraso en el desarrollo de predominio motor:** se expresa dentro del primer año de vida. Ejemplo es un lactante de 3 meses, que ya tiene 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 severo

el retraso, se puede ver desde los tres meses, al no tener sostén cefálico (primer hito motor grueso), pero en general se hace más evidente más adelante, cuando el niño no se puede sentar o tiene un retraso para comenzar la marcha.

3. **Trastorno del caminar:** se expresa en el segundo año de vida. En la marcha normal, observamos que al caminar se apoya primero el talón, después la punta, y hay un segundo de duración en que se tiene solamente un pie apoyado en el suelo. Las caderas se mantienen centradas. Existen diferentes tipos de marcha en neurología.
   - Marcha miopática: se ve un bamboleo de las caderas, por debilidad de los músculos que estabilizan la pelvis. También tienen dificultad para pararse del suelo (Signo de Gowers). Ambos son signos sugerentes de miopatía, donde la falta de fuerza compromete la musculatura proximal (cercana al tronco).
   - Marcha equina o estepaje: el pie cae y se pierde la secuencia talón-punta. En las polineuropatías, lo que más se afecta es la fuerza distal. No hay fuerza para hacer el movimiento de flexo-extensión del tobillo y la punta del pie cae. En general, en las neuropatías hereditarias también hay compromiso sensitivo, por lo que los pacientes no son capaces de sentir el suelo, solamente lo ven y esto contribuye también a la marcha estepaje.
   - Marcha hemiparética: otra causa de marcha anómala es la hemiparesia, cuya causa es central o de primera motoneurona.

TABLA 1: 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 al caminar
Falta de fuerza	Falta de fuerza	Falta de fuerza

ETIOLOGÍA

Dos tercios de las causas de alteración motora son de origen central o primera motoneurona, y un tercio de causa periférica (segunda motoneurona y unidad motora).

- **Causas centrales:** ejemplos serían la 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. Puede estar afectado el soma de la segunda neurona, los nervios periféricos, la unión neuro-muscular o el músculo mismo.

a) **Asta anterior (soma de la segunda motoneurona**): la atrofia músculo espinal es una enfermedad hereditaria recesiva en la que existe una mutación del gen de sobrevida de la segunda motoneurona (*gen SMN1*). Si este gen tiene una mutación, las neuronas se degeneran. 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, donde los pacientes fallecían antes de los 2 años de vida. Presentan compromiso respiratorio importante y deterioro de la deglución. Destaca que, 1 en 50 personas son portadoras de la mutación en el gen afectado.

b) **Nervio periférico**: el Charcot Marie Tooth o polineuropatía sensitivo-motora hereditaria, se caracteriza por la marcha en estepaje, ya que los pacientes tienen una alteración de la fuerza mayoritariamente a nivel distal, junto con una alteración de la sensibilidad. Además, se compaña de ausencia de los reflejos y atrofia muscular distal.

c) **Unión neuromuscular**: Miastenia gravis, enfermedad adquirida, autoinmune, en que se generan autoanticuerpos contra los receptores de acetilcolina del músculo en la unión neuromuscular. Lo característico es la fatigabilidad y la fluctuación a lo largo del día. Los músculos que más usamos son los oculares, por lo que se fatigan, y presentan ptosis y diplopia mayoritariamente en las tardes.

d) **Músculo**: la enfermedad neuromuscular más frecuente en pediatría 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 y fallecen entre los 20-30 años. Presentan también compromiso cardiaco, respiratorio y escoliosis.

DIAGNÓSTICO

Para hacer una evaluación diagnóstica son fundamentales la historia personal y 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 recién nacidos 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, que es la más severa, el recién nacido nace hipotónico, con diparesia facial y rápidamente requiere de soporte con ventilador mecánico, no tienen la fuerza necesaria para respirar en forma autónoma. Al examinar a la madre se puede hacer el diagnóstico. Ella presenta una cara alargada y miotonías (dificultad del músculo para relajarse después de una contracción), 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 sicomotor, 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 es sólo del área motora, hay que plantear una enfermedad neuromuscular.

Examen físico

Se debe hacer un examen pediátrico completo y un examen neurológico.

a) **Pediátrico**: se debe buscar dismorfias. Los síndromes genéticos, como el síndrome de Down y Prader Willi, presentan hipotonía importante 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 características de la dermatomiositis. Buscar organomegalia que oriente a alguna enfermedad metabólica, buscar contracturas, rangos articulares, hiperlaxitud, signo de Gowers, etc.

b) **Neurológico**: lo más importante en neurología para hacer un diagnóstico acertado y definir los exámenes que se pedirán, es LOCALIZAR LA LESIÓN **(Tabla 2).**

TABLA 2: Hallazgos al examen físico que orientan a origen central o periférico

CENTRAL	PERIFÉRICO
Hipotonía → Hipertonía	Hipotonía
Falta de fuerza +	Falta de fuerza +++
Hiperreflexia	ROT disminuidos o ausentes
Reflejo plantar extensor (Babinsky)	
Clonus	
Moro aumentado	
Pulgar incluido	Fasciculaciones de la lengua
Dismorfias	Facie miopática
Micro o macrocefalia	
Sordera o ceguera	
	Dificultad respiratoria

La hipotonía en un lactante puede tener causa central o periférica. 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.

Los signos clásicos de lesión de sistema nerviosos central son la hipertonía, la hiperreflexia, signos de Babinsky y clonus. Hay que mencionar que, por la inmadurez, los recién nacidos presentan, reflejos vivos, clonus agotable y plantares extensores, que con el paso de los meses van disminuyendo. Nuevamente, lo cardinal en lesiones del sistema nervioso periférico es la falta de fuerza. Un reflejo de moro aumentado 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 poliomelitis.

Cuando ya planteamos que la falta de fuerza es causada por alteración del sistema nervioso periférico, hay claves que nos orientan a su localización dentro de la unidad motora **(Tabla 3).**

TABLA 3: Características clínicas según localización en sistema nervioso periférico

	2º MOTONEURONA	NEUROPATÍA	UNIÓN NEUROMUSCULAR	MIOPATÍA
Ejemplo hereditario	Atrofia espinal, ELA	Charcot Marie Tooth	Sd. Miasténico congénito	D. Muscular Duchenne
Ejemplo adquirido	Poliomelitis	Guillain Barré	Miastenia gravis	Miosistis viral Dermatomiositis
Debilidad	Proximal	Distal, ascendente	Normal o proximal	Proximal
ROT	Ausente	Ausente distal	Normal	Disminuidos
Compromiso sensitivo	No	Si	No	No
Atrofia	Generalizada	Distal	No	Atrofia o Hipertrofia
Otros	Fasciculaciones	Marcha estepaje	Fluctuación Fatigabilidad Ptosis - Diplopia	Signo Gowers +, Facie miopática
Exámenes	EMG	EMG (Velocidades conducción)	EMG estimulación repetitiva Test tensilon	CK EMG Biopsia

En las lesiones del cuerpo de la segunda motoneurona, ejemplo la atrofia muscular espinal, lo característico es la falta de fuerza proximal, sin compromiso inicial de la cara, no tienen ROT y presentan fasciculaciones.

Las lesiones de los nervios, como el Charcot Marie Tooth, la falta de fuerza es distal y más de extremidades inferiores, presentan además compromiso sensitivo, no tienen ROT distalmente y la marcha es en estepaje.

Cuando la lesión es de la unión neuromuscular, como en una Miastenia gravis, el paciente se cansa sobre todo en las tardes y se afectan más los músculos que usamos más en el día como los oculares, presentando ptosis y otalmoparesia. En las miopatías, como la distrofia muscular de Duchenne, la falta de fuerza es proximal, se expresa con signo de Gowers y marcha bamboleante.

Evaluación de la fuerza

La fuerza se puede medir de varias maneras y en forma más confiable cuando el paciente puede colaborar bien (generalmente desde los 5-6 años).

- Dinamométrica: con un aparato llamado dinamómetro (se promedian 3 mediciones en cada músculo explorado).
- Clínica:
  - Escala MRC
  - Test funcional como cronometrar la prueba de incorporación (Gowers), prueba de 10 metros, prueba de 6 min, etc.

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. NO logra movimiento completo
- 3: vence gravedad y es capaz de realizar el movimiento completo
- 4: vence resistencia
- 5: normal

Laboratorio

Dependerá si se sospecha origen central o periférico de la lesión.

1. Origen central: el estudio de una posible causa central es similar al estudio a realizar en otro tipo de trastornos neurológicos de origen encefálico.

a) Imagen del SNC: idealmente RNM
b) Exámenes metabólicos
c) Exámenes genéticos
d) Exámenes endocrinos
e) Otros

2. Origen periférico

a) 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.

b) 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 potenciales diferentes en 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.

c) **Test de edrofonio (Tensilon®)**: se utiliza para el diagnóstico de miastenia gravis. El tensilon compite con los autoanticuerpos. Si con el tensilon el paciente se mejora, sugiere una miastenia gravis. Ya no está disponible en Chile, pero se puede usar neostigmina o piridostigmina.

d) **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. Por ejemplo, en las distrofias se observan necrosis, fibras en regeneración y aumento del tejido conectivo. Además se puede hacer inmunohistoquímica. Con respecto a la biopsia de los nervios, se marca la mielina, y en ciertas patologías, como las polineuropatías desmielinizantes, la mielina está muy disminuida.

e) **Biología molecular:** hace el diagnóstico definitivo de las enfermedades de causa genética. Hoy, tiene un rol fundamental en el estudio, ya que es cada vez más accesible.

TRATAMIENTO

Parte central del tratamiento de todo paciente con trastorno motor es la rehabilitación.

Ésta debe ser multidisciplinaria. Muchos pacientes necesitan apoyo con kinesiología, fonoaudiología, terapia ocupacional, nutrición y sicología.

Además, requieren evaluaciones por varios especialistas, como el pediatra, broncopulmonar, cardiólogo, genetista, el traumatólogo y fisiatra.

Actualmente existe tratamiento específico para 3 enfermedades neuromusculares. Todas son terapias de alto costo.

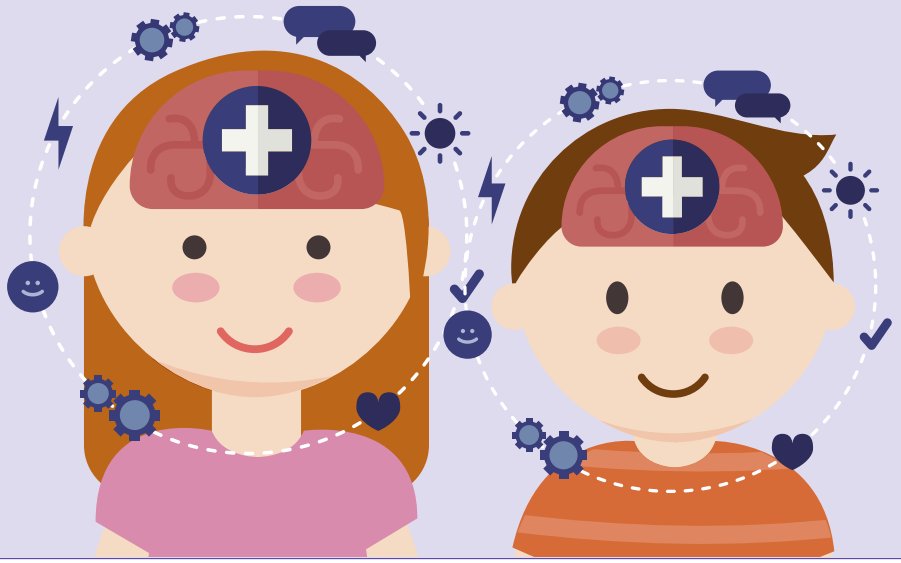
- Enfermedad de Pompe: tiene tratamiento de reemplazo enzimático de la alfa-glucosidasa ácida. En el Pompe infantil, que es una enfermedad muy grave, ha demostrado importantes beneficios en reducir la cardiomegalia. Su efecto es menor a nivel respiratorio y motor, pero se ven avances.
- Atrofia muscular espinal: cuenta con 3 tratamientos actualmente que cambiaron radicalmente el curso de la enfermedad. Mientras antes sean tratados los pacientes, el pronóstico es mejor. Esto hace que actualmente su diagnóstico es una urgencia médica. El primer fármaco fue *Nusinersen* y luego *Risdiplam*. Se usan en forma crónica y apuntan a aumentar la expresión del *gen SMN2*, que produce la misma proteína, pero en menor cantidad que el *gen SMN1*. Un tercer fármaco es el *Onasemnogene abeparvovec*, que introduce el *gen SMN1* faltante a través de un vector como el adenovirus. Con estas terapias los pacientes han tenido importantes mejoras motoras, ventilatorias y de deglución. Hay casos de diagnóstico con screening neonatal, donde los pacientes logran desarrollo sicomotor normal.
- Distrofia muscular de Duchenne: sigue tratándose en todos los casos con corticoides. Su tratamiento específico actualmente depende del tipo de mutación que presente el paciente. Para mutaciones puntuales que generan un stop-codón, se puede tratar con un fármaco oral en forma crónica que es *Translarna*. Otros pacientes que presentan deleciones en ciertos exones tienen un tratamiento endovenoso semanal con exón-skipping (*Eteplirsen, Golodirsen, Viltolarsen, Casimersen, etc*). Actualmente también se cuenta en USA con una *microdistrofina* que se transmite a través de un adenovirus. Todos estos tratamientos han mostrado enlentecer el curso de la enfermedad, pero no curarla.

PUNTOS CLAVES

- **La falta de fuerzas en la infancia se puede presentar como síndrome hipotónico, atraso en desarrollo motor o alteración de la marcha.**
- **Estos síndromes pueden tener causa en el sistema nervioso central o periférico.**
- **Las causas más frecuentes son las centrales, pero no debemos olvidar las periféricas.**
- **La mejor forma de avanzar en el diagnóstico neurológico es intentar "localizar la lesión".**
- **El diagnóstico genético tiene cada vez más importancia.**
- **El tratamiento de rehabilitación es esencial.**
- **La Enfermedad de Pompe, la atrofia espinal y la distrofia muscular de Duchenne hoy cuentan con tratamiento específico.**

Referencias

1. M.Á. Avaria, K. Kleinsteuber Enfermedades neuromusculares. En P.David, j. Fôster, M.Devilat, M. Diaz. Neurología pediátrica, 1a. edición, Mediterraneo, 2012, 461-480.
2. K. Kleinsteuber, M.Á. Avaria. Enfermedades neuromusculares en Pediatría. Rev. Ped. Elec. [en línea] 2005, Vol 2, N° 1
3. K. Swaiman. Pedaitric neurology: principles and practice. 6ta. Edición, Elsevier, 2018, 1029-1056
4. F. Aksu, Neuropâdiatrie, 4ta. Edición, Uni-med, 2011, 319-327



Salud mental

Principales trastornos en la salud mental en la edad pediátrica

Consumo de alcohol y otras drogas en la adolescencia

Trastornos de la conducta alimentaria

Trastornos del espectro autista

Trastorno neurológico funcional

Principales trastornos de salud mental en la edad pediátrica

DRA. CARLA INZUNZA C.
Psiquiatra Infantil
Departamento de Psiquiatria
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La salud mental del niño es un aspecto imponderable al abordar la consulta médica en la edad pediátrica. Esto no sólo por la relevancia de detectar si existe una patología de la esfera psicológica o psiquiátrica asociada a la enfermedad pediátrica por la que se consulta, y ayudar por medio de la psico-educación y/o derivación en el sufrimiento que podría conllevar la vivencia del cuadro, sino también porque muchas veces la existencia de síntomas o síndromes de esta esfera, participan en la génesis, como predisponentes, gatillantes o mantenedores, del cuadro pediátrico por el que su familia o el paciente consulta. Esto nos invita a conocer las patologías más frecuentes con las que nos podemos encontrar en la práctica pediátrica y trabajar como equipo profesional, colaborando en el abordaje multidisciplinario por el mejor bienestar de nuestros pacientes.

I. Trastornos del Ánimo en edad pediátrica

Depresión mayor

La depresión mayor es un trastorno episódico y recurrente, que no fue claramente reconocido ni visualizado en la infancia sino hasta después de los años 70'.

Los criterios que se utilizan para definir este cuadro en la edad pediátrica surgen de los usados para su caracterización en la etapa adulta y consideran esencialmente dos síntomas cardinales para su diagnóstico: **la pérdida del humor**, que en niños puede verse como desmotivación, falta de energía, irritabilidad o disforia (sensación de displacer o desagrado) y la **pérdida de disfrute por actividades en las que antes si lo hacía** (anhedonia). Estos dos criterios deben ser observados al menos durante dos semanas en forma sostenida para consignar la presencia del trastorno. A esta observación se agrega frecuentemente la manifestación de síntomas de la esfera cognitiva o del pensar, como son la presencia de pensamientos negativos o que puedan involucrar una autoestima deteriorada, sentimientos de culpa o de inferioridad, pesimismo, y la pérdida de concentración; finalmente es importante consignar la presencia de síntomas de la esfera biológica como son los cambios en el patrón alimentario (aumento o pérdida de apetito), las alteraciones de sueño y la presencia de fatiga o falta de energía. Este cuadro debe afectar significativamente el funcionamiento del niño en las diferentes áreas de su desempeño: dinámica familiar, escolar y social.

EPIDEMIOLOGÍA

La mayoría de los estudios coinciden en que cerca del 1% al 2% de los niños en edad pre-puberal y cerca del 5% al 8% de los adolescentes sufren de depresión clínicamente significativa en algún momento de su vida. La manifestación de depresión en hombres y mujeres pre-púberes es similar, sin embargo durante la adolescencia la prevalencia aumenta en mujeres, llegando a una relación de 2:1 entre ambos géneros. La prevalencia del trastorno distímico es menos conocida, los estudios sugieren que va del 1% al 2% en niños y del 2% al 8% en adolescentes. Se estima que un 5% a 10% de las personas jóvenes manifiestan esta depresión subclínica (o ***depresión menor***). Los jóvenes con depresión menor igualmente muestran deterioro funcional (leve), mayor riesgo de suicidio y de desarrollar depresión mayor. Los trastornos depresivos detectados en esta etapa de la vida tienden a prevalecer hacia la adultez (30 años), lo que incide en la necesidad de reconocimiento y de tratamiento precoz. Existe una alta comorbilidad con trastornos de ansiedad y del comportamiento en el trastorno depresivo de presentación en la infancia.

Magnitud del problema en Chile: En un estudio de epidemiología psiquiátrica en niños y adolescentes en Chile, de la Dra. De la Barra M., se detecta, respecto de los trastornos afectivos, que la gran mayoría estuvo constituido por depresión mayor (5.1%), siendo la distimia sólo el 0,1%. **(Tabla 1).**

TABLA 1: Prevalencia de trastornos psiquiátricos (DSM-IV) en el último año + impedimento en población infanto-juvenil (n = 1558)

TRASTORNO PSIQUIÁTRICO + IMPEDIMENTO	TOTAL		MASCULINO		FEMENINO		4-11 AÑOS		12-18 AÑOS	
	%	E.E.	%	E.E.	%	E.E.	%	E.E.	%	E.E.
T. Ansiosos	8.3	0.9	5.8	0.9	11.0	1.7	9.2	1.1	7.4	1.4
T. Afectivos	5.1	0.9	3.2	0.9	7.1	1.8	3.5	1.1	7.0	1.5
T. de comportamiento disruptivo	14.6	1.1	13.5	1.3	15.8	2.3	20.6	2.1	8.0	1.7
Uso drogas	1.2	0.4	1.4	0.5	1.1	0.5	0	0	2.6	0.8
T. Alimentación	0.2	0.1	0.1	0.1	0.3	0.3	0.4	0.3	0.4	0.3
Esquizofrenia	0.1	0.1	0	0	0.3	0.3	0	0	0.3	0.3
Cualquier trastorno	22.5	1.6	19.3	1.8	25.8	2.8	27.8	2.2	16.5	2.0

ETIOLOGÍA

El trastorno depresivo tiene una etiología multifactorial. Los factores de riesgo pueden dividirse en predisponentes, por que incrementan la vulnerabilidad para la manifestación del cuadro, precipitantes, que inciden en la temporalidad de la manifestación del trastorno y en los factores mantenedores del cuadro, relacionados con la eventual recurrencia o mayor cronicidad del episodio depresivo; a continuación en la **Tabla 2**, se resumen los principales factores de riesgo a asociados a la depresión en la infancia y adolescencia, de acuerdo a su incidencia en la presencia de la psicopatología.

TABLA 2: Factores de riesgo de depresión en la infancia y en la adolescencia

FACTORES PREDISPONENTES	FACTORES PRECIPITANTES	FACTORES MANTENEDORES
Genéticos: Mayor influencia para depresión en adolescentes que depresión en población infantil. Estudios en gemelos: heredabilidad: 15-80%. Padres con depresión y/o familiar con bipolaridad, aumenta la probabilidad de presentar el cuadro. **Influencia indirecta en la genética:** Mayor riesgo a mayor cantidad de eventos vitales negativos. Consumo de drogas en los padres	**Eventos de vida estresantes:** Duelos, pérdidas, conflictiva familiar aguda, violencia intrafamilar. Problemas escolares como bullying o problemas con pares, dificultades académicas Cambios vitales significativos, ciudad, casa, colegio. Cursar con una enfermedad aguda o crónica severa. Hospitalización prolongada.	**Persistencia de síntomas** depresivos, favorece la recurrencia de nuevo episodio depresivo. **Experimentar secuelas psicosociales** luego de episodios depresivos, incrementa riesgo de presentar nuevos episodios.
Entorno familiar: bajo nivel de calidez parental, altos montos de hostilidad y conflicto, se asocian con aumento de síntomas depresivos en la infancia. Problemas de salud mental de los padres afecta la capacidad parental de detectar las necesidades de los niños y de proveer una relación confiable.		
Temperamento: Niños/as de lenta adaptación a nuevas experiencias sociales, o más irritables y malhumorados. Altos montos de ansiedad, autocrítica, estilo de afrontamiento negativo, tendencia a inculpar a otros. Estilo cognitivo negativo de afrontamiento de conflicto, baja autoestima.		
Adversidad temprana y crónica: pobreza, abandono, desventaja social, exposición a maltrato físico, sexual o psicológico. Enfermedad crónica. Bullying.		**Persistencia de la adversidad.** Se agrega mayor tensión en relaciones familiares secundarias a la vivencia depresiva.
Factores neurobiológicos: Hipoactividad cerebral del sistema aminérgico. Anormalidad en la secreción de cortisol. Se detectan diferencias anatómicas y funcionales en población joven que presenta depresión respecto de la que no la presenta. (pubertad mayor riesgo)		**Persistencia de factores biológicos** ya descritos que mantienen vulnerabilidad.

Modificado de: Child Psychology and Psychiatry - Frameworks for Practice

PRESENTACIÓN CLÍNICA

Ante la consulta, realizar evaluación clínica y examen mental del paciente, en relación al motivo de consulta y también del contexto respecto de la observación familiar de los síntomas. Es relevante evaluar al paciente a solas; esto puede ser más difícil en preescolares, pero con escolares y adolescentes se recomienda hacerlo para abordar a profundidad la vivencia sintomática y especialmente la sintomatología internalizante (ansiedad, sentimientos de minusvalía, pensamientos negativos o de muerte) que los padres podrían no haber detectado. Cursar con un episodio depresivo puede asociarse a importante comorbilidad (40-70%): trastornos de ansiedad, del comportamiento, de alimentación, de abuso de sustancias u otros. Es importante evaluar y definir el tratamiento integrando la comorbilidad en esta situación.

La manifestación sintomática de la depresión cambia en relación a la etapa del desarrollo en que se presenta, esto dice relación en parte con la capacidad de mentalización (representación mental) que el niño/a o adolescente tiene para significar y comunicar su emocionalidad, conflicto o vivencia respecto de su cuadro. A mayor capacidad de mentalizar, más factible es que pueda entender lo que siente o le afecta, y más puede verbalizarlo. Por el contrario, a menor capacidad, más posibilidad de que este conflicto se manifieste somáticamente o conductualmente. En la **tabla 3** se presenta un resumen de la forma de presentación de los síntomas depresivos a lo largo del desarrollo.

TABLA 3: Manifestación clínica de la depresión de acuerdo a la etapa de desarrollo

ETAPA DEL DESARROLLO	PRE ESCOLAR	ESCOLAR	ADOLESCENTE
Presentación clínica según etapa del desarrollo	Conductas de ansiedad ante la separación de la figura de apego. Regresión en metas del desarrollo previamente adquiridas. Insomnio, enuresis, encopresis, como síntomas somáticos, del humor disfórico o depresivo generalmente secundario a una vivencia traumática o de pérdida.	Mayor Irritabilidad (rabietas, incumplimiento de normas). Afecto más reactivo al conflicto. Frecuentemente comorbilidad con ansiedad. Baja abrupta en el rendimiento escolar. Problemas de conducta, hiperactividad y de déficit atencional. Quejas somáticas como cefalea o dolor abdominal. Sentimientos de minusvalía, autoestima baja.	Irritabilidad (se observa mas hostil, se frustra con facilidad). Afecto reactivo. Hipersomnia. Aumento del apetito y ganancia de peso. Quejas somáticas. Sensibilidad extrema al rechazo (p.ej., tener una falsa percepción de que se es humillado o criticado) lo que puede llevar a tener dificultades para mantener relaciones. Pensamientos negativos de muerte, conductas suicidas. Baja autoestima. Desesperanza, ideas de culpa y de remordimiento.

DIAGNÓSTICO

Se realiza por medio de la evaluación clínica y de evidenciar el impacto de la sintomatología en su funcionamiento escolar, familiar y social. A pesar de que no es difícil hacer el diagnóstico, generalmente se detecta tardíamente. Es importante detectar la presencia de humor depresivo o disfórico (irritable) más la pérdida de la capacidad de disfrutar (anhedonia), asociado a cambios marcados en patrones de comportamiento, sueño, alimentación, funcionamiento académico y social.

Se habla de **Depresión grave** cuando se observa la presencia de conductas suicidas, síntomas de alteración del contenido del pensar como alucinaciones o delirios, o la observación de un grave impacto en su funcionalidad diaria en alguna o varias áreas de desempeño producto de los síntomas.

Diagnóstico Diferencial

- **Desarrollo Normal:** los cambios observados en conducta y emocionalidad pueden asociarse a gatillantes y no son graves ni duraderos, tampoco afectan persistentemente su funcionamiento. Conductas límites asociadas o que lo exponen a riesgos son propias de la edad, generalmente exploratorias no reiteradas.
- **Trastorno adaptativo o duelo:** los síntomas generalmente se presentan en relación a una vivencia de pérdida afectiva o cambios significativos en su ambiente. En condiciones que con apoyo y buena contención, los síntomas tienden a estabilizarse y remitir en pocos meses.
- **Episodio depresivo de un trastorno bipolar:** la depresión es similar en ambos cuadros, no siempre se puede hacer la distinción, pero puede orientar a la presencia de depresión en contexto de bipolaridad, el contar con antecedente de bipolaridad en la familia, la presencia de síntomas psicóticos (alteración del juicio y del contenido y/o la forma del pensar), la presencia de síntomas maníacos o hipomaníacos previos y la presencia de irritabilidad marcada y persistente.
- **Enfermedad física:** alteraciones médicas que comprometan el estado nutricional como la desnutrición y la anemia o alteraciones que interfieran la capacidad funcional cardíaca y/o respiratoria, pueden generar mayor fatigabilidad, falta de energía y vitalidad que puede confundirse con una depresión. Es importante considerar el uso de medicamentos que alteran el humor como los corticoides o los psico-estimulantes o quimioterápicos. También el uso de drogas puede generar síntomas que se pueden confundir con depresión: THC, cocaína, anfetaminas.
- **Trastorno especifico del desarrollo (déficit atencional):** la hiperactividad o el déficit de atención se pueden asociar a irritabilidad o desmotivación; se debe intentar dilucidar si es parte del cuadro de base o por una presentación concomitante de ambos cuadros, que también es muy frecuente.
- **Esquizofrenia:** se sospecha con la presencia de una alteración del juicio de realidad y del contenido y la forma del pensar (psicosis), cuando se relaciona a la manifestación de contenidos del pensar de tono negativo o de desesperanza. Debemos dilucidar si corresponde a un episodio depresivo agudo con síntomas psicóticos, o a una alteración del funcionamiento más grave y crónica del pensamiento como la observada en la esquizofrenia.
- **Depresión y conducta suicida en infancia y adolescencia:** la conducta suicida es poco frecuente en niños/as, sin embargo aumenta en incidencia hacia la pubertad y adolescencia, llegando a ser el suicidio una de las principales causas de muerte en el adolescente. El suicidio es más frecuente en hombres que en mujeres en la adolescencia (4:1) y estudios refieren que hasta un 60% de jóvenes con depresión refiere haber pensado en el suicidio como una alternativa y hasta 30% lo habría intentado. En el espectro de conductas suicidas es relevante considerar la manifestación de pensamiento suicidas, que son frecuentes a partir de la pubertad, uno de cada 6 púberes o adolescentes manifiesta haber presentado este tipo de pensamiento; también es importante mencionar las autoagresiones como conductas, que si bien no siempre se relacionan con una clara expresión de mayor gravedad, si pueden observarse como síntomas de este cuadro. Las autoagresiones son más frecuentes en población femenina, con una tasa de prevalencia de 7% a 9%.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la depresión menor o de moderada intensidad debería consistir inicialmente en psicoterapia, de preferencia de orientación cognitiva conductual, que es la más respaldada por estudios randomizados y controlados de depresión en la infancia. Es la estrategia más útil para abordar la complejidad del cuadro en la infancia, que requiere importante psico-educación al paciente y su familia y un abordaje focalizado en el contexto, que muchas veces participa como predisponente, precipitante o mantenedor del cuadro. En adolescentes la terapia de orientación interpersonal, que también se respalda con evidencia, aborda de mejor forma la resolución de problemas o duelos relacionados.

La terapia farmacológica de la depresión en niños/as o adolescentes debe ser pensada en pacientes que presentan cuadros persistentes o graves según la manifestación sintomática. Estudios han respaldado el uso de inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS), especialmente el uso de Fluoxetina. La elección del antidepresivo debe basarse en dos consideraciones importantes: su eficacia (respuesta) y perfil de seguridad. Así también es importante tener presente la aparición de efectos secundarios, durante el tratamiento actual o en un episodio depresivo anterior, para decidir qué fármaco utilizar.

PREVENCIÓN

Es clave la adherencia al tratamiento médico y seguimiento de indicaciones por el paciente y familia. Se sugiere buscar una remisión que se mantenga entre 6 y 9 meses para suspender tratamiento. Así también, se hace indispensable el abordaje de los factores psicosociales que pudieran participar como mantenedores del cuadro. Para ello, la sugerencia de hacer seguimiento psicoterapéutico al menos por 12 meses resulta significativo en la prevención de recaídas.

II. Trastornos de Ansiedad en la infancia y adolescencia

La ansiedad es un sentimiento displacentero de tensión y aprensión, asociado generalmente a preocupaciones o temores, frecuentemente se manifiesta también por cambios fisiológicos como son la taquicardia, sudoración, taquipnea, hiperalerta o la expresión de quejas somáticas como la cefalea, tensión muscular, dolor abdominal, náuseas o alteraciones del tránsito intestinal. Este sentimiento es inherente al desarrollo normal del sujeto y su aparición tiene relación con un conflicto adaptativo y la falta de recursos para conseguir una respuesta adecuada a las tensiones generadas por este problema (internas y de su entorno). A lo largo de su desarrollo, el niño o adolescente, tendrá que enfrentarse a múltiples situaciones que requieren capacidad de adaptación como son: pérdidas afectivas, insatisfacciones respecto de su demanda, sensación de diferencia con sus pares, cambios de ambiente o escolares, etc. La familia favorece la superación de las situaciones más angustiantes, actuando como un yo auxiliar y favoreciendo el uso de estrategias de afrontamiento ante cada una de estas dificultades. En la **tabla 4** se presentan los temores más frecuentes en el desarrollo hacia la adultez.

TABLA 4: Temores frecuentes de acuerdo a la etapa del desarrollo

EDAD O ETAPA DEL DESARROLLO	TEMORES
9 meses a 3 años	separación figura de apego y a los extraños
3 a 6 años	animales, oscuridad, “monstruos”
6 a 12 años	a lo desconocido e incierto, a todo y nada, a que le pase algo grave a él o sus cercano
Adolescencia	a la exposición o un mal desempeño social
Adultez	a la enfermedad o la muerte

Modificado de: Child Psychology and Psychiatry - Frameworks for Practice-David Skuse Helen Bruce Linda Dowdney.

Dada la frecuente manifestación de esta emoción a lo largo del desarrollo infanto- juvenil, es importante distinguir la manifestación normal de la ansiedad por la dificultad del manejo del conflicto, de la ansiedad patológica que afecta la adaptación y el desarrollo. **La ansiedad se reconoce como patológica** cuando no permite la adaptación, es excesiva, muy intensa o inapropiada para la etapa del desarrollo del individuo y cuando ella causa un deterioro funcional, configurando un trastorno de ansiedad. A continuación en la **Tabla 5** se presenta un cuadro explicativo de los trastornos de ansiedad más frecuentes en la etapa infanto- juvenil.

TABLA 5: Características de los principales Trastornos de Ansiedad infanto-juveniles

TRASTORNO	CARACTERÍSTICA PRINCIPAL	CARACTERÍSTICA ASOCIADA
Trastorno de ansiedad por separación	Miedo o preocupación de que algo malo va a ocurrirle al niño o a su figura de apego (comúnmente uno de los padres) cuando están separados. Como consecuencia de esta creencia, el niño evita la separación de la figura de apego.	• Sueños o pesadillas sobre separación. • Negativa a enfrentar situaciones que impliquen separación, como dormir solo o fuera de la casa, ir a la escuela, visitar a amigos o familiares, quedarse en la casa solo o con cuidadores. • Preocupación por las consecuencias de la separación, entre ellos, • Temor a ser secuestrado o herido o que la figura de apego sea herida o asesinada mientras están separados. • Síntomas físicos cuando se anticipa la separación, incluyendo vómitos, diarrea y dolores de estómago.
Trastorno de ansiedad generalizada	Una tendencia a preocuparse por una amplia gama de posibilidades negativas, de que algo malo va a suceder a él o a sus más cercanos.	• Miedo a todo y nada, tensión persistente asociada a síntomas somáticos. Necesidad de control. • Preocupación repetida y excesiva en varias áreas: la estabilidad económica familiar, las amistades, las tareas escolares, el rendimiento deportivo, la salud propia y de la familia, así como cuestiones cotidianas y de menor importancia. • Tendencia a buscar repetidamente la protección de los padres u otras personas por sus temores. • Evitan la novedad, las noticias negativas, situaciones inciertas, y cometer errores. • Síntomas físicos, insomnio e irritabilidad cuando están preocupados.
Trastorno de ansiedad social	Miedo y evitación de interacciones sociales, o desempeño social debido a la creencia de que los demás evaluarán negativamente al niño.	• Evitan actividades sociales o situaciones que incluyan hablar o actuar delante de otros, conocer nuevos niños, hablar con figuras de autoridad como profesores, ser el centro de atención de cualquier manera, y para los adolescentes, miedo a las citas. • Preocupaciones sobre la evaluación negativa de otros, incluyendo que otros piensen que son poco atractivos, estúpidos, desagradables, demasiado inseguros o raros. • Número limitado de amigos y dificultad para hacer amigos nuevos. Altos niveles de timidez. • Hiperalerta ante su propio desempeño y el escrutinio social.
Trastorno de pánico	Experimenta miedo a sufrir ataques de pánico inesperados, lo que implica comúnmente varios síntomas y miedos a morir o volverse loco.	• Varios síntomas somáticos que alcanzan su pico máximo con relativa rapidez y se prolongan por un período específico. • Los síntomas comúnmente incluyen palpitaciones, disnea, mareos, temblores y dolor precordial. • Por lo menos algunos de los ataques ocurren inesperadamente o “de la nada”.
Fobias específicas	Intenso miedo y evitación en respuesta a una serie de situaciones u objetos determinados. Existe la creencia común de que el objeto o situación producirá un daño personal grave.	Miedos comunes en los niños: • Animales, como perros o aves, insectos o arañas. • Oscuridad, ruidos fuertes (truenos) y especialmente las tormentas y el viento. • Payasos, máscaras, o personas que tienen apariencia inusual. • Sangre, enfermedad, inyecciones.

Modificado de: Rapee RM. Trastornos de Ansiedad en Niños y Adolescentes: Naturaleza, Desarrollo, Tratamiento y Prevención.

EPIDEMIOLOGÍA

Los trastornos de ansiedad son muy prevalentes en la infancia y en la adolescencia, describimos rangos de prevalencia en **Tabla 6**. Además existe una alta comorbilidad, al menos un tercio de los niños con un trastorno de ansiedad tiene criterios de presentar dos o más trastornos de ansiedad. Existe también alta comorbilidad (hasta un 40%) con otros trastornos psiquiátricos: trastorno oposicionista desafiante, depresión, hiperactividad y abuso de sustancias y hasta un 84% con trastornos generalizados del desarrollo o del espectro autista.

TABLA 6: Características epidemiológicas de los trastornos de ansiedad en la infancia y en la adolescencia

TRASTORNO	PREVALENCIA	EDAD DE INICIO	PREVALENCIA POR GÉNERO
Ansiedad de separación	2-4%	preescolar, mayor incidencia a los 7 años	igual
Ansiedad generalizada	3 %	pre-puber, mayor incidencia 9-11 años	igual
Desorden de pánico	5 %	mayor incidencia en adolescencia tardía	predominancia en mujeres
Ansiedad social	1-7%	11-16 años	predominancia en mujeres
Fobia específica	2-4%	> 5 años	igual

Modificado de: Child Psychology and Psychiatry - Frameworks for Practice-David Skuse Helen Bruce Linda Dowdney.

ETIOLOGÍA

En la emergencia de los trastornos de ansiedad en la infancia o en la adolescencia intervienen múltiples factores, entre ellos mencionaremos.

- **Temperamento:** estudios longitudinales asocian el cuadro con rasgos inhibidos, conductas evitativas (temor y rechazo) de situaciones desconocidas, pasividad, timidez y estilos de apego ansioso.
- **Genética:** Se estima que en alrededor del 40% de los síntomas de ansiedad y en los diagnósticos de trastorno de ansiedad, existen factores genéticos. Estudios de ansiedad en gemelos indican que alrededor del 30% al 40% de la varianza en los síntomas y trastornos se puede atribuir a la heredabilidad.
- **Neurobiología:** estudios de neuroimágenes en adultos han demostrado anormalidades en el circuito amígdala-prefrontal, en áreas que intervienen en memoria, aprendizaje y regulación de las emociones. Estas anormalidades se relacionarían con alteraciones en el procesamiento de la información, atención/percepción de amenazas y condicionamiento al miedo.
- **Dinámicas parento-filiales:** estudios retrospectivos y observacionales han encontrado que los padres de niños ansiosos tienen un exceso de control y / o rechazo en la crianza de sus hijos, aludiéndose a una alta emocionalidad en esta interacción. Sin embargo, no es claro que es lo que contribuye más en la génesis del trastorno, si los padres en su estilo de crianza o el patrón temperamental de los hijos, que favorece también la sobreprotección: padres sobreprotectores que no favorecen la autonomía e hijos que se sienten inseguros, manifiestan mayores montos de ansiedad y demandan la sobreprotección.
- **Eventos vitales catastróficos:** se ha mencionado que la vivencia de eventos vitales catastróficos que involucran la pérdida de figuras significativas para el niño en periodos sensibles de su desarrollo, pueden generar la manifestación de trastorno por estrés post traumático, o la exacerbación de trastornos ansiosos preexistentes.
- **Adversidad psicosocial:** los menores que viven con padres sometidos a estrés crónico como pobreza, conflicto parento-conyugal o hacinamiento, viven mayor sensación de inseguridad y temor. En estos contextos los padres están menos disponibles para acoger la emocionalidad de sus hijos.

EVALUACIÓN CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO

En la mayoría de los contextos clínicos con niños y adolescentes, una entrevista de diagnóstico y la aplicación de cuestionarios atingentes, será lo más apropiado para hacer diagnóstico y definir indicaciones. Una evaluación diagnóstica debe considerar el discriminar los factores etiológicos y de las diferentes miradas que interfieren en el cuadro, muchas veces la información de los padres y los niños acerca de los trastornos de ansiedad comúnmente contiene varios aspectos discordantes. Se debe aplicar el juicio clínico y la experiencia para determinar qué información está más fuertemente ponderada y la mejor manera de combinar la información. Es importante considerar los aspectos sintomáticos en el contexto de la etapa del desarrollo, teniendo presente la ansiedad normal propia de cada periodo. A su vez es importante descartar la presencia de un trastorno del aprendizaje, lo que en la etapa escolar pueden favorecer la emergencia de sintomatología ansiosa; así también hacer un correcto diagnóstico diferencial y discriminar la presencia de comorbildad con psicopatología del espectro del comportamiento (oposicionismo desafiante,

hiperactividad) o de la esfera del ánimo o ansiosa, que son las más frecuentes. La evaluación debe incluir el descarte de la presencia de patología de la esfera médica, como es el hipertiroidismo, arritmias o epilepsia por ejemplo; o la existencia de uso o abuso de sustancias que imiten los síntomas de la ansiedad como ocurre con los esteroides o simpaticomiméticos.

TRATAMIENTO

El objetivo principal de tratar estos cuadros es la reducción del estrés, la psico-educación sobre la naturaleza del síntoma o del trastorno, el desarrollo de mecanismos de enfrentamiento del cuadro y que la familia adhiera con el tratamiento. Muy frecuentemente también se deberá apoyar a que los padres resuelvan sus propios problemas asociados para evitar exacerbar los síntomas que presenta su hijo.

La mayoría de los tratamientos psicológicos para la ansiedad infantil, basados en la evidencia, se encuentran bajo la amplia categoría de tratamiento cognitivo-conductual o tratamiento basado en el desarrollo de habilidades. La base fundamental es enseñar al niño (y a veces a los padres) habilidades específicas para ayudar a manejar y contener la ansiedad. La mayoría de los tratamientos comprenden paquetes integrales o combinaciones de técnicas que incluyen: psicoeducación, desensibilización sistemática, terapias de re-exposición (fobias), terapias de relajación, modelling de la conducta apropiada, role playing, uso de recompensa (refuerzo positivo) de la conducta apropiada, entrenamiento para padres, reestructuración cognitiva, entrenamiento en el desarrollo de habilidades sociales y asertividad. Con este tipo de intervenciones se busca también reformular creencias y significados atribuidos a las situaciones ansiógenas y por esa vía aliviar la sintomatología. Este tipo de intervenciones son las más costo-efectivas en niños de 10 o más años.

Terapia Familiar: puede ayudar en el abordaje de patrones disfuncionales de interacción que favorezcan la emergencia del síntoma y en el alivio de los síntomas del niño o del adolescente.

Indicación de psicofármacos: los medicamentos en estos cuadros rara vez se usan en forma aislada. Cuando se indican en apoyo al trabajo psicoterapéutico ya mencionado, pueden cumplir un rol en cuadros más graves en intensidad o en la prevención de recaídas. Se puede indicar con más seguridad en niños de mayor edad y siempre considerando el perfil de efectos adversos y la existencia de comorbilidad. Respecto a qué psicofármacos son los más indicados, varios estudios han demostrado eficacia significativa de ISRS como fluoxetina, sertralina y paroxetina en el tratamiento de los trastornos de ansiedad generalizada. Se observa una buena respuesta en hasta un 50% de los casos en su etapa final (10 a 15 semanas de tratamiento), se desconoce más claramente los resultados a largo plazo con este tipo de indicaciones.

PRONÓSTICO

este depende de la comorbilidad, edad de inicio, intensificación de los síntomas, y el tipo de trastorno. La mayoría de los trastornos por ansiedad de separación revierten al año de seguimiento, los que menos remiten son los trastornos de pánico, generando un importante impacto funcional asociado a su persistencia. A largo plazo también se observa la manifestación de nuevos trastornos de ansiedad hacia la adolescencia y la adultez. Los trastornos de ansiedad de la infancia favorecen un aumento de 2 a 5 veces en la manifestación de trastornos de ansiedad, depresión, intentos de suicidio e ingresos psiquiátricos en la edad adulta, y se asocian con mayores tasas de abuso de alcohol y sustancias y fumar, posiblemente como un medio de automedicación.

PUNTOS CLAVES: DEPRESIÓN

- **La depresión se puede manifestar desde temprano en el desarrollo del niño/a y o del adolescente.**
- **Su presentación clínica cambia a lo largo del desarrollo, en preescolares predominan regresiones en el desarrollo, ansiedad de separación de la figura de apego y síntomas somáticos (enuresis, encopresis, dificultad para dormir solo). En el escolar predominan alteraciones de comportamiento, bajo rendimiento escolar, cefalea, dolor abdominal, humor disfórico, irritabilidad, aislamiento social. En adolescentes se presenta con mayor frecuencia en mujeres, con humor depresivo y anhedonia, pensamiento negativo y suicida o sintomatología más grave del cuadro.**
- **Es importante detectar síntomas, derivar a equipo de salud mental y tratar precozmente.**
- **Descartar comorbilidad médica que semeje síntomas somáticos. Tratar ambas patologías en caso de existir.**
- **Los psicofármacos apoyan en el manejo sintomático de los cuadros depresivos, especialmente los de presentación moderada o grave o cuando los síntomas afectan funcionalidad en forma grave y crónica.**

PUNTOS CLAVES: TRASTORNOS DE ANSIEDAD

- **Los Trastornos de ansiedad se presentan frecuentemente en la población infanto- juvenil, hasta un 8% en población infanto- juvenil.**
- **El trastorno más frecuente en población escolar es el trastorno de ansiedad de separación (TAS) que afecta en forma muy importante la funcionalidad y autonomía. El trastorno de ansiedad generalizada (TAG) se presenta mayoritariamente en población púber, asociándose en forma importante a síntomas somáticos y de angustia. El Trastorno de pánico y de ansiedad social afecta en forma importante al adolescente y su inserción social y configuración de identidad.**
- **El abordaje de los trastornos de ansiedad debe incluir diagnóstico precoz y derivación a equipo de salud mental.**
- **La mayoría de los trastornos de ansiedad se benefician en forma importante de acudir a psicoterapia. La manifestación de trastornos de ansiedad en niños y adolescentes se pueden beneficiar de terapia de familia.**
- **Los psicofármacos apoyan el manejo sintomático de los cuadros ansiosos que no responden a terapia o cuando los síntomas afectan funcionalidad en forma grave.**

Referencias

1. Rey JM, Bella-Awusah TT, Jing L. Depresión en niños y adolescentes. (Prieto-Tagle MF, ed.). En Rey JM (ed), Manual de Salud Mental Infantil y Adolescente de la IACAPAP. Ginebra: Asociación Internacional de Psiquiatría del Niño y el Adolescente y Profesiones afines. 2017
2. Julia Gledhill and Matthew Hodes. Depression and Suicidal Behaviour in Children and Adolescents. In Child Psychology and Psychiatry: Frameworks for practice. Edited by David Skuse, Helen Bruce, Linda Dowdney and David Mrazek. 2011, capítulo 30: 186-193
3. Major Depression in the National Comorbiditi Survey–Adolescent Supplement: Prevalence, Correlates, and Treatment Avenevoli S., et al; J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2015;54:37–44
4. Substance Abuse and Mental Health Services Administration. (2008). Results from the 2007 National Survey on Drug Use and Health: National Findings (Office of Applied Studies, NSDUH Series H-34, DHHS Publication No. SMA 08-4343). Rockville, MD.
5. De la Barra F, Vicente B, Saldivia S. et al. Estudio de epidemiología psiquiátrica en niños y adolescentes en Chile. Rev. Med. Clin. Condes, 2012; 23: 521-529.
6. Organización Mundial de la Salud 2014 WHO/MSD/MER/14.2
7. Hawton K, Saunders K, O'Connor R. Self-harm and suicide in adolescents. Lancet, 2012; 379: 2373-82
8. Schloredt K, Gershenson R, Varley CK, Wilkinson P, Goodyer IM. (2007) Treatment of depressive disorders in children and adolescents. In: Tyrer P and Silk KR (eds), Handbook of Effective Treatments in Psychiatry. Cambridge: Cambridge University Press, pp. 808 – 18.
9. Mufson L, Verdeli H, Clougherty KF et al. How to use interpersonal psychotherapy for depressed adolescents (IPT-A). In Rey JM, Birmaher B (eds). Treating Child and Adolescent Depression. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins 2009:114-127.
10. Bridge JA, Iyengar S, Salary CB et al. Clinical response and risk for reported suicidal ideation and suicide attempts in pediatric antidepressant treatment: A meta-analysis of randomized controlled trials. JAMA 2007; 297: 1683 – 96.
11. Aaron Vallance Elena Garralda. Anxiety Disorders in Children and Adolescents. In Child Psychology and Psychiatry: Frameworks for practice. Edited by David Skuse, Helen Bruce, Linda Dowdney and David Mrazek. 2011, capítulo 27: 169-174
12. Rapee RM. Trastornos de Ansiedad en Niños y Adolescentes: Naturaleza, Desarrollo, Tratamiento y Prevención (Irarrázaval M, Stefan MT, trad.). En Rey JM (ed), Libro electrónico de IACAPAP de Salud Mental en Niños y Adolescentes. Geneva: Asociación Internacional de Psiquiatría y Profesiones Aliadas de Niños y Adolescentes, 2016.
13. Cuadernos de Paidopsiquiatria, Nuria Bassas y Josep Tomas. Trastornos neuróticos. Laertes ediciones 1996.
14. Ishikawa S, Okajima I, Matsuoka H, Sakano Y. Cognitive behavioural therapy for anxiety disorders in children and adolescents: a metaanalysis. Child and Adolescent Mental Health, 2007; 12: 164 – 72.
15. Obsessive–compulsive Disorder: Diagnostic and Treatment Issues. Stein, Dan J. et al. Psychiatric Clinics, 2009; 32: 665 - 685.

Consumo de alcohol y otras drogas en la adolescencia

DRA. M. LORETO CORREA V.
Unidad de Adolescencia UC y Hospital de la Florida
Departamento de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La OMS define la adolescencia como la etapa del ciclo vital que transcurre entre los 10 y 19 años, caracterizada por importantes cambios físicos, psicológicos y sociales, que pueden determinar un conjunto de fortalezas para la vida y el desarrollo o en algunos casos aumentar las condiciones de vulnerabilidad social y riesgos para la salud.

La adolescencia es una etapa caracterizada por sentimientos de omnipotencia e invulnerabilidad, aumentando muchas veces la exposición a riesgos, ya que la corteza cerebral está en pleno desarrollo y lo último en alcanzarse es la capacidad de razonamiento, planificación y control de impulsos, lo que sumado a la fuerte presión de los pares, y los grandes desafíos emocionales y sociales de esta etapa, los coloca muchas veces en situaciones de riesgo.

El proceso de desarrollo neurológico en el transcurso de la adolescencia se acompaña de una mayor vulnerabilidad frente a diversos factores, entre otros, el consumo de alcohol y otras drogas.

Así se ha demostrado que la edad del primer consumo está inversamente correlacionada con la incidencia de trastornos por consumo de sustancias, por lo tanto, el consumo de alcohol y otras drogas es un importante factor de riesgo para el desarrollo integral del adolescente.

El consumo de alcohol y otras drogas implica riesgos para la salud que pueden generar consecuen- cias diversas mucho antes de que se desarrolle la adicción, por lo que es relevante anticiparse a dichas conductas y establecer medidas de cuidado y protección.

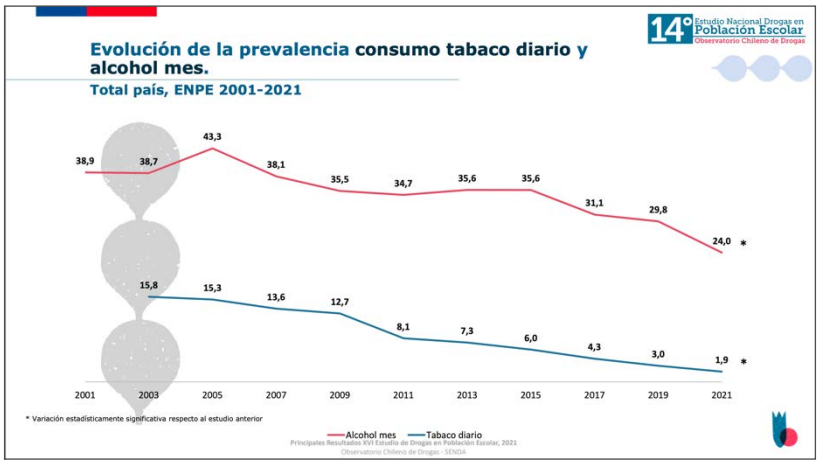
Actualmente el consumo de sustancias en los adolescentes y jóvenes menores de 24 años de edad representa un problema de salud pública de gran importancia en todo el mundo, por lo que distintos organismos públicos y privados han invertido esfuerzos para estudiar este creciente fenómeno de salud. Los problemas biopsicosociales más frecuentes con el consumo de sustancias reportados son: lesiones y accidentes que pueden causar muerte o discapacidad, deserción y bajo rendimiento escolar o laboral, violencia familiar, conducta antisocial, eventos traumáticos, otros trastornos psiquiátricos (ansiedad, depresión, trastorno por déficit de atención e hiperactividad, etc.), ideación y conducta suicidas, conductas sexuales de riesgo y consumo intravenoso de sustancias que, a su vez, incrementan el riesgo de contagio por el virus de inmunodeficiencia humana (VIH), virus de la hepatitis B (VHB) y virus de la hepatitis C (VHC), complicaciones vasculares, daño hepático, distintos tipos de cáncer y en adolescentes embarazadas consumidoras pueden generarse alteraciones congénitas, como teratogénesis y síndrome alcohólico fetal.

Es relevante saber también que la adolescencia es una etapa de oportunidad para el cambio y mantenimiento de conductas positivas de autocuidado, por lo que es crucial aprovechar toda instancia de atención del adolescente para fortalecer los factores y conductas protectores e identificar precozmente los factores y conductas de riesgo, con objeto de poder intervenir en forma oportuna.

EPIDEMIOLOGÍA

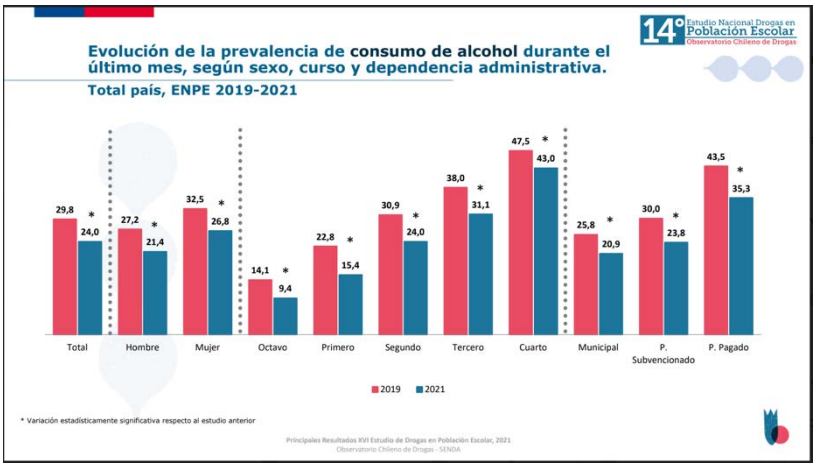
En el **Décimo Cuarto Estudio Nacional de Drogas** en población escolar (8vo a 4to medio) de Chile, **2021** **(Gráfico 1)**; el **Consumo de Tabaco** reporta disminución de la prevalencia de consumo diario a 1,9%, descendiendo a lo largo de toda la serie de estudios, de 15,8% el 2003 a 3% el 2019, con una tendencia a la baja sostenida desde 2005. La edad promedio de inicio de consumo de tabaco es 13,9 años. El 2021 en hombres el consumo diario es 1,6% y en mujeres 2,2%. Hay diferencias en Colegio Municipal de 2,3%, Subvencionado 1,7% y particular 1,9%.

GRÁFICO 1: Décimo Cuarto Estudio Nacional de Drogas en población escolar de Chile, 2021, SENDA.



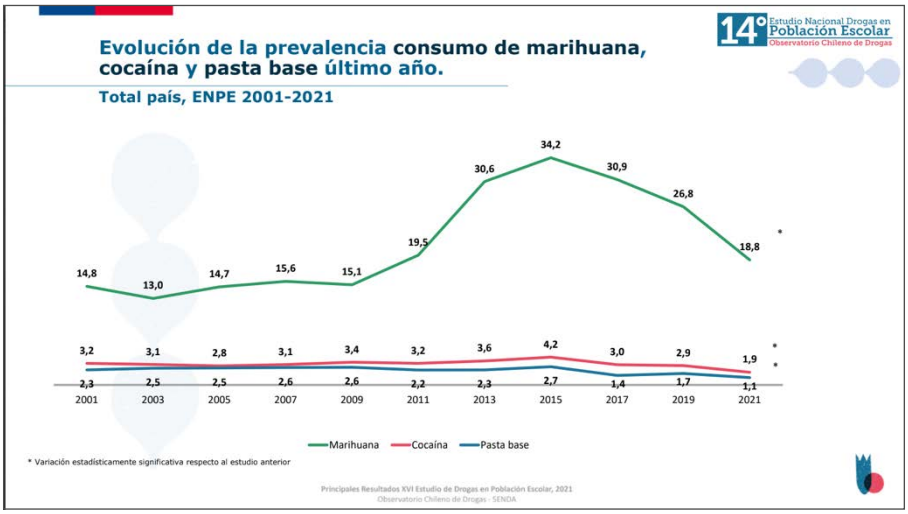
Las prevalencias de Consumo de Alcohol último mes reportan descensos a 24% el 2021 **(Gráfico 2)**, teniendo una baja significativa desde el 2001, en que era 38,9%. La edad de inicio promedio del consumo de alcohol es 13,8 años. El inicio de consumo de alcohol en la adolescencia se asocia a mayor frecuencia y aparición más temprana de dependencia a alcohol en la edad adulta. La evolución de prevalencia de consumo de alcohol durante el último mes según sexo es 21,4% para varones y 26,8% para mujeres el 2021, y el mayor consumo se reporta en cuarto medio, con 43% y en los colegios particulares con 35,3%, versus subvencionados con 23,8% y municipales con 20,9%. El 2019, 2 de cada 3 adolescentes que declaran beber en el último mes, presentan un episodio de embriaguez.

GRÁFICO 2: Décimo Cuarto Estudio Nacional de Drogas en población escolar de Chile, 2021, SENDA.



Con respecto al consumo de marihuana la prevalencia de uso el último año es de 18,8% **(Gráfico 3)**. El 2001 era 14,8%, siendo el 2015 el porcentaje más alto con 34,2%. La edad de inicio promedio de 14,5 años. El inicio de consumo de marihuana en la adolescencia se asocia a mayor frecuencia y aparición más temprana de adicción en la edad adulta. La evolución de prevalencia de consumo de marihuana durante el último año según sexo es 17,1% para varones y 20,5% para mujeres. El mayor consumo se produce en cuarto medio con un 32,7% y en colegios subvencionados con un 19%, versus municipales 18,6% y particulares en 17,9%.

GRÁFICO 3: Décimo Cuarto Estudio Nacional de Drogas en población escolar de Chile, 2021, SENDA.



En relación al consumo de cocaína, la prevalencia de consumo último año es de 1,9%, siendo 3,2% el 2001 y 2,9% el 2019. La evolución de prevalencia de consumo de cocaína durante el último año según sexo es 2,1% para varones y 1,7% para mujeres. El mayor consumo se produce en colegios municipales con un 2,3%, versus subvencionados 1,8% y particulares en 1,4%.

El consumo de otras drogas el 2021, es 9,5% para tranquilizantes, 3,1% inhalables, 1,7% estimulantes, 1,6% éxtasis y 1,6% alucinógenos.

La evolución de percepción de facilidad de acceso a el alcohol ha disminuido desde 44,3% el 2011 a 29,2% el 2021, y de marihuana, de 31% el 2001 a 24% el 2021.

La percepción de riesgo de uso diario para tabaco ha aumentado desde 66,7% el 2001 a 84,6% el 2021, y en el caso de alcohol de 42% el 2003 a 55% el 2021. En el caso de marihuana la percepción de riesgo frecuente ha disminuido desde 51,3% el 2001 a 30,3% el 2021.

FACTORES DE RIESGO PARA CONSUMO DE SUSTANCIAS EN LA ADOLESCENCIA

La corteza prefrontal, estructura involucrada en el juicio, planificación y toma de decisiones, es la última en desarrollarse en el adolescente, esto puede ayudar a explicar, por qué los adolescentes tienden a tomar riesgos, por qué estos son particularmente vulnerables al abuso de drogas y por qué la exposición a drogas en este período crítico, puede afectar la propensión para adicción futura. Las drogas producirían cambios neurobiológicos que aumentarían la respuesta del SNC a otras sustancias adictivas, así las drogas como tabaco, alcohol y cannabis, conocidas como ”drogas de puerta de entrada“; pueden aumentar de alguna manera la probabilidad del uso de otras sustancias ilícitas.

Factores de Riesgo

a) **Individuales:** se refieren a características de personalidad tales como inseguridad, timidez, impulsividad, dificultades en la interacción social o baja tolerancia a la frustración, o bien a rasgos genéticos, a factores biográficos tales como situaciones personales de vida (crisis, separación, pérdida o duelo), a creencias y actitudes que favorecen el consumo de drogas, al escaso desarrollo de habilidades sociales e interpersonales y a la dificultad para resistir las presiones del grupo de amigos para consumir drogas.

b) **Familiares:** se refieren a las influencias del entorno familiar y social a nivel local. Entre ellos, se destacan los problemas de desintegración familiar e incomunicación en las relaciones familiares, las características de personalidad de los padres que configuran estilos parentales muy permisivos o muy autoritarios.

c) **Social y Comunitario:** a la influencia de compañeros y amigos, de los grupos juveniles, las características de la comunidad y el colegio, así como a las leyes respecto del tráfico y consumo y la disponibilidad de alcohol o drogas en el barrio o comunidad.

d) **Macrosocial:** consideran las influencias socioeconómicas, políticas y legales. Estas incluyen la publicidad respecto del alcohol, los modelos sociales que aparecen en los medios masivos de comunicación social y las actitudes y creencias que comunican, los patrones culturales que favorecen el consumo, la disponibilidad de drogas y alcohol, el precio y las leyes que regulan el expendio, el tráfico y consumo de alcohol y drogas.

CARACTERÍSTICAS DEL CONSUMO EN ADOLESCENTES (ARBEX, 2002)

- Inicio a edades tempranas.
- Estables en lo personal.
- Realizan alguna actividad normal (estudio o laboral).
- Conviven y dependen de la familia.
- Uso social de sustancias con un consumo ligado a sus contextos de tiempo libre.
- La mayor parte de las veces con policonsumo (sobre todo tabaco, alcohol, cannabis y estimulantes).
- Con poca percepción de riesgos de las sustancias que consumen.
- Alta percepción de control al tratarse de un uso centrado en el fin de semana y no diario (pensando que esta pauta de consumo no genera dependencia).
- Con una percepción del uso de drogas como algo masivo y muy extendido en su generación.

TIPOS DE CONSUMO DE SUSTANCIAS DE ABUSO EN LA ADOLESCENCIA (MARCELLI Y BRACONNIER,1996)

El consumo de sustancias en los adolescentes puede ser Recreativo, Autoterapeútico o Adictivo. En la adolescencia todo consumo de alcohol o drogas es de riesgo. Bajo la presión y motivación del grupo de pares, pueden consumir rápidamente hasta alcanzar cantidades tóxicas sin darse cuenta del peligro potencial.

Consumo Recreativo: el consumo inicial de sustancias que se desprende de la convivencia, presión de pares o ambas. Se consume en grupo Es frecuente que en esta etapa las sustancias produzcan sensaciones leves de euforia y estabilización del estado de ánimo basal no problemático. En esta etapa la escolaridad y las actividades sociales suelen estar conservadas. No existen factores de riesgo individual y los factores de riesgo familiar están ausentes

Consumo Autoterapeútico: el efecto buscado del consumo es ansiolítico. Se suele consumir en forma solitaria o en grupo. Puede haber abandono escolar paulatino. Las actividades sociales suelen verse limitadas. Los factores de riesgo individual suelen estar presentes y los factores de riesgo familiar pueden estar ausentes o presentes.

En esta etapa suelen ocurrir consecuencias adversas como resultado del consumo y el individuo puede no reconocer que existe una relación de causalidad. Los problemas relacionados con el consumo de sustancias pueden incluir el fracaso escolar, detenciones, suspensiones, conflictos con familiares y amigos, accidentes de vehículos de motor, lesiones, agresiones físicas, sexuales o ambas, problemas legales, entre otros. También se incrementa el patrón de consumo, la frecuencia y la variedad de sustancias que se consumen. Sin embargo, es posible que la persona pueda ser capaz de reducir o abandonar abruptamente su consumo por sí sola o con apoyo profesional ambulatorio.

Consumo Adictivo: en esta etapa el fin del consumo es anestesiante. Se suele consumir en solitario y/o en grupo. En esta etapa suele existir deserción escolar. Las actividades sociales son marginales. Existen factores de riesgo individual y familiar.

En esta etapa sobreviene un patrón de consumo desadaptativo, continuo y prolongado, que se representa por un grupo de síntomas psicológicos (conductuales, emocionales y cognitivos) y fisiológicos. Éstos indican que el individuo continúa consumiendo a pesar de la aparición de problemas biopsicosociales significativos relacionados, incremento del consumo (**tolerancia**) y la aparición de sensaciones de malestar al intentar abandonarla (**síndrome de abstinencia**).

CONSECUENCIAS DEL CONSUMO DE SUSTANCIAS EN EL DESARROLLO ADOLESCENTE

El consumo permanente de alcohol y/o drogas en adolescentes, trae como consecuencia múltiples problemáticas que se manifiestan en él a través de:

- Bajo rendimiento en los estudios.
- Ausentismo escolar.
- Empobrecimiento de las relaciones interpersonales y volcamiento hacia compañeros de consumo.
- Deterioro de las relaciones intrafamiliares.
- Abandono progresivo de las actividades extraescolares
- Riesgo de accidentes
- Daño a la salud física y mental.

En el **consumo de marihuana** hay claras evidencias de los efectos adversos del inicio de en la adolescencia. Se han descrito:

a) Efectos a corto plazo:

- Efectos inmediatos en el rendimiento escolar: Pruebas neuropsicológicas evidencian alteraciones en la concentración, la memoria a corto plazo y la memoria de trabajo.
- Efectos inmediatos en la conducción y riesgo de accidentes vehiculares.
- Efectos del consumo en el embarazo: Bajo peso y menor talla en el recién nacido, semejante al Síndrome alcohólico fetal. También se han descrito alteraciones en el desarrollo cognitivo posterior del niño.
- Ingesta en altas dosis de THC provocan: Psicosis aguda con alucinaciones, delirio, paranoia, crisis de pánico. Además, alteración del juicio y toma de decisiones, lo que lleva a accidentes y otras conductas de riesgo, como actividad sexual no protegida.

b) Efectos a largo plazo:

- Daño neuropsicológico permanente, con disminución del CI.
- Aumenta riesgo de desarrollar cuadros psicóticos.
- Su consumo es la puerta de entrada a consumo de preparados de MH con mayores concentraciones de THC y al consumo de otras drogas ilícitas de alta toxicidad.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DSM-5

El **DSM-5** el 2013 incorpora un cambio de enfoque categorial a dimensional, eliminando las categorías de "abuso" y "dependencia" del DSM IV, e incluyéndolas en los Trastornos por Consumo de Sustancias.

El diagnóstico se efectúa con 2 o más síntomas de 11, en un período de 12 meses y se incorpora el grado de severidad.

El nivel de severidad en relación al número de criterios diagnósticos es:

- **Leve:** 2-3 criterios.
- **Moderado:** 4-5 criterios.
- **Severo:** 6 o más criterios.

CUADRO 1: Criterios del DSM-5 para el diagnóstico de trastorno por consumo de sustancias.

Un modelo problemático de consumo de la sustancia que provoca deterioro o malestar clínicamente significativo y que se manifiesta por al menos dos de los hechos siguientes en un plazo de 12 meses:	
1. Se consume la sustancia con frecuencia en cantidades superiores o durante un tiempo más prolongado del previsto. **2.** Existe deseo persistente o esfuerzos fracasados de abandonar o controlar el consumo de la sustancia. **3.** Se invierte mucho tiempo en las actividades necesarias para conseguir la sustancia, consumirla o recuperarse de sus efectos. **4.** Anhelo o un poderoso deseo o necesidad de consumir la sustancia. **5.** Consumo recurrente de la sustancia que lleva al incumplimiento de los deberes fundamentales en el trabajo, la escuela o el hogar. **6.** Consumo continuado de la sustancia a pesar de sufrir problemas sociales o interpersonales persistentes o recurrentes, provocados o exacerbados por sus efectos. **7.** El consumo de la sustancia provoca el abandono o la reducción de importantes actividades sociales, profesionales o de ocio.	**8.** Consumo recurrente de la sustancia en situaciones en las que provoca un riesgo físico. **9.** Se continúa con el consumo de la sustancia a pesar de saber que se sufre un problema físico o psicológico persistente o recurrente probablemente causado o exacerbado por la misma. **10.** Tolerancia definida por alguno de los siguientes hechos: **a)** Necesidad de consumir cantidades cada vez mayores de la sustancia para conseguir la intoxicación o el efecto deseado. **k)** Efecto notablemente reducido tras el consumo continuado de la misma cantidad de la sustancia. **11.** Abstinencia, manifestada por alguno de los siguientes hechos: **a)** Existencia de síndrome de abstinencia característico de la sustancia. **b)** Se consume la sustancia (o alguna sustancia muy similar) para aliviar o evitar los síntomas de abstinencia

PESQUISA

- Entrevista individual y familiar para explorar patrón de consumo y el compromiso. Biopsicosocial, además de motivación para un tratamiento.
- Evaluación médica integral con enfoque biopsicosocial.
- Explorar dinámica familiar y redes de apoyo.
- Evaluación de comorbilidad de salud física y mental.
- Screening.
- Entrevista motivacional.

Dentro de la pesquisa a nivel nacional e internacional se recomienda el uso de algunos instrumentos de screening como el CRAFFT en adolescentes:

Instrumento de Detección: CRAFFT

CRAFFT (car, relax, alone, forget, friends, truble)
Preguntas para el screening de consumo de drogas y alcohol en adolescentes Voy a hacerte algunas preguntas acerca de drogas y alcohol. Puedes responder de la manera más sincera posible, porque lo que digas será confidencial, es decir, no será dicho a nadie y no será usado con otro fin que el de tener mejor información acerca de tu salud y bienestar.

PARTE A: Durante los últimos 12 meses

1. ¿Ha consumido bebidas alcohólicas (más de unos pocos sorbos)? (Sin tomar en cuenta sorbos de bebidas alcohólicas consumidas durante reuniones familiares o religiosas)	NO	SI
2. ¿Ha fumado marihuana o probado hachís?	NO	SI
3. ¿Ha usado algún otro tipo de sustancias que alteren su estado de ánimo o de conciencia?	NO	SI

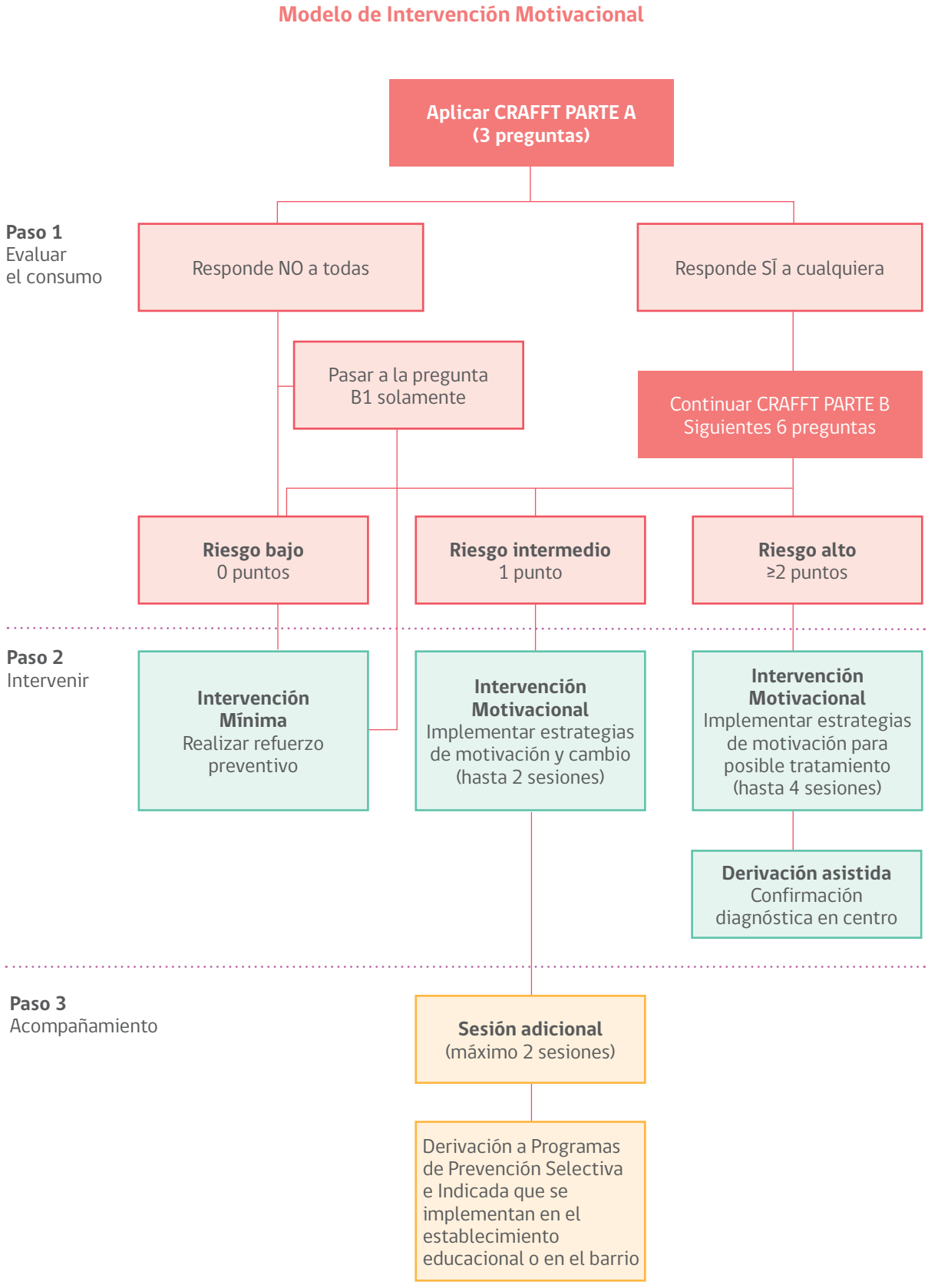
NO	SI
(a todas las preguntas anteriores)	(a cualquier pregunta anterior)
Pasar a la pregunta B1 solamente	Pasar a las 6 preguntas CRAFFT

PARTE B: Preguntas CRAFFT

1. ¿Alguna vez has andado en un AUTO manejado por alguien (incluyéndote a ti mismo) que estuviera "volado" o que estuviera consumiendo alcohol o drogas?	NO	SI
2. ¿Has usado alguna vez alcohol o drogas para RELAJARTE, sentirte mejor contigo mismo o para ser parte de un grupo?	NO	SI
3. ¿Has consumido alguna vez alcohol o drogas estando SOLO?	NO	SI
4. ¿Has OLVIDADO alguna vez cosas que hiciste mientras estabas bajo la influencia del alcohol o drogas?	NO	SI
5. ¿Te ha dicho tu familia o AMIGOS que debes disminuir el consumo de alcohol o drogas?	NO	SI
6. ¿Te has metido alguna vez en PROBLEMAS mientras estabas bajo la influencia del alcohol o las drogas?	NO	SI

PUNTAJE CRAFFT (Suma puntaje de preguntas B1-B6 – 1 punto por cada SI)

FIGURA: Modelo de Intervención Motivacional y sus diferentes pasos.



Fuente: Orientaciones Técnicas para la Detección, Intervención Motivacional y Referencia a Tratamiento para el Consumo de Alcohol y Otras Drogas en Adolescentes MINSAL, 2015

ABORDAJE Y TRATAMIENTO

Etapas de abordaje y Tratamiento:

a) **Evaluación médica y psicosocial:** toda evaluación debe considerar el contexto y la oportunidad de reforzar la calidad del vínculo que se ha formado.

Entre los aspectos de la evaluación que deben tomarse en cuenta está la existencia de problemas de salud física. Estos pueden corresponder a síntomas de intoxicación actual o de síndrome de privación. Debe evaluarse también el estado actual de funcionamiento somático que puede estar comprometido por la droga. Este estado debe estudiarse a través del examen físico y de los exámenes de laboratorio que sean del caso. Lo anterior es especialmente importante en la intoxicación por solventes volátiles, que puede afectar la función hepática, provocando hipertensión arterial o arritmias graves.

Debe tomarse de rutina una historia de abuso de drogas, que comprenda la edad y contexto del inicio, patrón actual de uso, intentos de suspensión, y resultados de tratamientos anteriores. Parte del estudio inicial está formado por la evaluación psicológica y psiquiátrica. Entre la comorbilidad acentuada por el uso de drogas se deben buscar cuadros tales como trastornos afectivos o ansiosos, los cuales llevan a veces a ideación o conducta suicida. Otros tipos frecuentes de comorbilidad se dan con síndrome orgánico cerebral, con trastornos de desarrollo de personalidad, con anorexia nerviosa, o con cuadros psicóticos tales como la esquizofrenia. Existe asimismo psicopatología inducida por el uso de drogas. Estas pueden generar psicosis (por ejemplo estados paranoídeos inducidos por anfetaminas, estados confusionales, trastornos por ansiedad, ideación y conducta suicida). Debe asimismo explorarse la existencia de cambios conductuales y en los hábitos de vida social y escolar. La historia del desarrollo e historia escolar son importantes, buscando hechos tales como ausentismo, bajo rendimiento escolar o laboral y deserción escolar. Los déficits cognitivos y sociales son a veces claves para la preparación de un plan de tratamiento.Otros elementos que forman parte integrante de una evaluación completa son los tests psicológicos y la evaluación familiar.

En la evaluación de la familia, es necesario en primer lugar, conocer el grado de contacto del joven con su familia y a través de qué miembro se produce éste. En segundo lugar, se evalúa el funcionamiento parental, lo que incluye los recursos, estilos, y deficiencias de los padres en su relación con los hijos - en especial con el hijo adicto- y la presencia y grado de conflictos entre ellos que comprometan su función de padres. También es importante pesquizar psicopatología, abuso de alcohol y drogas, y conductas suicidas o criminalidad en los padres.

En tercer lugar, es importante conocer el nivel socio-económico, la situación ocupacional de los padres, y la red de apoyo social de la familia, incluyendo la familia extensa y otros miembros e instituciones de la comunidad. El grupo de pares puede ser evaluado a través de los mismos jóvenes con el objeto de poder identificar tanto a quiénes pueden inducirlo al consumo como a aquellos en quienes se puede apoyar. También el trabajo con grupos naturales de usuarios de drogas permitira´el conocimiento directo de sus dinámicas grupales, así como de los recursos positivos potenciales. Por ejemplo, la posibilidad de que entre ellos busquen y ayuden a quienes están riesgosamente involucrados con las drogas.

b) **Supresión de la droga**

El problema que se plantea frente a este objetivo es cuándo y cómo lograrlo. La alternativa a elegir depende de la gravedad de la adicción, de la existencia de comorbilidad, del tipo de drogas, y de la calidad del apoyo familiar.

Internación para desintoxicación y tratamiento del síndrome de privación. Esta está indicada cuando hay problemas médicos o psiquiátricos importantes o bien cuando hay un síndrome de privación severo, lo cual es infrecuente en adolescentes. También puede ser necesaria la internación cuando ha fracasado un tratamiento ambulatorio, o cuando hay poliadicción, o cuando la precariedad de la red social hace que sea imposible un tratamiento ambulatorio. La internación permite un tratamiento médico general, o un tratamiento farmacológico específico del síndrome de privación, especialmente en dependencias al alcohol, cocaína u opiaceos.

Supresión de la droga en un tratamiento ambulatorio. Esta aproximación requiere de alta motivación y buen apoyo social, condiciones que con mucha frecuencia no están presentes en el momento del contacto. Por lo anterior, el logro de la motivación para dejar usar drogas e ingresar al programa de tratamiento es un paso complejo, crucial para la posibilidad de éxito. En muchos programas el proceso para alcanzar estas metas tiene una duración definida y es un requisito indispensable para el compromiso terapéutico. Dos elementos que se han señalado como esenciales para lograrlo son el establecimiento de una relación de confianza, y la involucración precoz de la familia. La participación de ésta en esta etapa y en las siguientes puede ser muy útil para la motivación de la permanencia del joven en el programa.

c) **Adhesión al Tratamiento y Mantención de la Abstinencia**

Un problema central que enfrenta todo tratamiento de abuso de drogas es el lograr la persistencia en las actividades del programa por parte del adolescente o joven habituado a una vida radicalmente diferente. Este estilo previo, que externamente parece caótico y variado, también puede ser visto como una forma de adaptación, en torno a las drogas, con rígidas reglas de socialización.

Los tratamientos en instituciones tales como hospitales o clínicas psiquiátricas, siguen siendo utilizados en las fases iniciales (desde la desintoxicación hasta los primeros tres meses), especialmente en las situaciones más graves, como por ejemplo poliadicción con comorbilidad importante. Sin embargo, los ámbitos para internaciones prolongadas tienden a veces a ser descartados porque hacen difícil la realización de actividades de rehabilitación y de reinserción social efectivas, y porque acentúan la identidad anormal y su asociación con una alta tasa de reincidencia y progresiva patologización.

Los programas residenciales, con un ambiente terapéutico y actividades sistemáticas y continuadas, son vistos como una alternativa utilizada y potencialmente exitosa.La base de estos programas es el ingreso del joven después de un período de preparación, a un hogar donde permanecerá por un tiempo no determinado, realizando actividades orientadas a posibilitar su mejor desarrollo personal y su reinserción social. La estructura de estos programas varía de acuerdo a la edad del grupo de jóvenes.

El consumo perjudicial y dependencia de alcohol y otras drogas en personas menores de 20 años constituye una patología con garantías explícitas de salud, GES. Cuenta con la Guía Clínica AUGE (MINSAL, 2013). De acuerdo a la Guía Clínica en una primera instancia está el plan de tratamiento ambulatorio básico, el cual está dirigido a niños, niñas y adolescentes que presentan un consumo problemático de riesgo moderado, sin una enfermedad mental severa, y un compromiso biopsicosocial moderado, que desempeñan una actividad educacional parcial o total y cuentan con red de apoyo familiar. Este plan tiene una duración aproximada de 6 meses.

Además el MINSAL publicó el documento: “Orientaciones técnicas para la detección, intervención motivacional y referencia a tratamiento para el consumo de alcohol y otras drogas en adolescentes 2015”, como una herramienta práctica de apoyo a los equipos de salud.

PUNTOS CLAVES

- **La corteza prefrontal es la última en desarrollarse en el adolescente, esto puede ayudar a explicar, porque los adolescentes tienden a tomar riesgos, porqué estos son particularmente vulnerables al abuso de drogas y porque la exposición a drogas en este período crítico, puede afectar la propensión para adicción futura.**
- **El consumo de alcohol y otras drogas implica riesgos para la salud que pueden generar consecuencias diversas mucho antes de que se desarrolle la adicción, por lo que es relevante anticiparse a dichas conductas y establecer medidas de cuidado y prevención.**
- **En todo control de salud y/o atención adolescente debe explorarse consumo de alcohol y/o drogas, identificando factores de riesgo y protección, siendo un buen instrumento de screening en la adolescencia el CRAFFT.**
- **Los problemas biopsicosociales más frecuentes con el consumo de sustancias reportados son lesiones y accidentes que pueden causar muerte o discapacidad, por ello es fundamental prevenir e intervenir tempranamente, derivando oportunamente para su tratamiento.**
- **El consumo perjudicial y dependencia de alcohol y otras drogas en personas menores de 20 años constituye una patología con garantías explícitas de salud, GES.**

Referencias

1. Décimotercer Estudio Nacional de Drogas en Población Escolar de Chile, 8o Básico a 4o Medio, SENDA, 2019.
2. Décimocuarto Estudio Nacional de Drogas en Población Escolar de Chile, 8o Básico a 4o Medio, SENDA, 2021.
3. Guía clínica AUGE: consumo perjudicial y dependencia de alcohol y otras drogas en personas menores de 20 años, MINSAL, 2013.
4. Orientaciones Técnicas para la Detección, Intervención Motivacional y Referencia a Tratamiento para el Consumo de Alcohol y Otras Drogas en Adolescentes MINSAL, 2015.
5. Maturana A. Consumo de alcohol y drogas en adolescentes. Rev. Med. Clin. Condes - 2011; 22(1) 98 – 109.
6. S. Levy, J. Williams, Comittee on Substance Use and Prevention from American Academy of Pediatrics. Substance Use Screening, Brief Intervention, and Referral to Treatment. Pediatrics 2016;138(1);e20161211.
7. T. Burrel, C. Cathalan, B. Cimaglio, M. dennis, R. Head-Dunham, S. Henggeler, S. Levy, K. Martz, K. Paxton, P. Riggs. Principles of Adolescent Substance Use Disorder Treatmente: A Research-Based Guide. National Institute on Drug Abuse, 2014.

Trastornos alimentarios y de la ingesta

DRA. PASCUALA URREJOLA N.
DRA. VALERIA DE TORO N.
Departamento Gastroenterología
y Nutrición Pediátrica
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Los trastornos alimentarios y de la ingesta (TAL) constituyen un problema de salud prevalente durante la niñez y adolescencia, en ambos sexos y de frecuencia en aumento. Implican diversos niveles de riesgo vital con consecuencias incluso fatales, con un importante impacto individual, familiar y social, y tienden a la cronificación, por lo que deben ser detectados precozmente. Constituyen un desafío para el profesional de salud, ya que requieren de un abordaje integral y de un trabajo en equipo interdisciplinario. Sin embargo, aún existe desconocimiento sobre su gravedad tanto en el público general como en los equipos de salud.

Los criterios diagnósticos actuales reconocen seis condiciones principales: Anorexia Nervosa (AN), Bulimia Nervosa (BN) y Trastorno por Atracón (TA), además de otras tres condiciones que antes se consideraban como propias de la infancia (DSM-5), como son la Pica, el Trastorno de Evitación-Restricción de la Ingesta de Alimentos (ARFID) y Rumiación. La definición de un TAL involucra una alteración persistente de los hábitos de alimentación o de control del peso corporal, que provoca un compromiso de la salud física y psicosocial del sujeto.

La AN, BN y TA tienen en común la preocupación excesiva por el peso y la obsesión por un cuerpo delgado, con una prevalencia combinada de 13%. Los ARFID no presentan distorsión de la imagen corporal y los pacientes no cubren sus requerimientos nutricionales por diversas causas.

ETIOLOGÍA

Su etiología continúa siendo estudiada, sin embargo, existen *factores biológicos, psicológicos, familiares y socioculturales* que confluyen para que en una etapa vulnerable del desarrollo, aparezca la enfermedad. I) *Factores biológicos*: predisposición genética establecida en el estudio del genoma Psychiatric Genomic Consortium. Los familiares de personas con TAL tienen 7 a 12 veces más riesgo de desarrollarlo. Los estudios en gemelos demuestran una heredabilidad entre 33 y 84% para AN y BN. En BN se han descrito además, alteraciones neurobiológicas, como anormalidades en la función serotonina 5-HT, que pueden persistir incluso después de la recuperación. II) *Factores individuales:* ser mujer, joven, baja autoestima, perfeccionista, síntomas o trastornos ansiosos o obsesivos, además de una mayor impulsividad en el caso de la BN. III) *Factores Sociales:* familias con un funcionamiento disfuncional en las etapas tempranas del desarrollo o en las interacciones relacionadas con las comidas. Exposición precoz a factores de stress incluyendo factores intrauterinos, prematurez y eventos traumáticos durante el desarrollo incluyendo abuso. IV) *Factores socioculturales:* La sobrevaloración otorgada por la sociedad a la delgadez. Determinadas profesiones tales como modelaje, actuación, gimnasia rítmica. Comentarios respecto al peso o la forma corporal, especialmente hechos por profesores, profesionales de salud y familiares . V) *Factores desencadenantes*: dietas hipocalóricas, cambios de colegios, pérdida de seres queridos, fracasos en experiencias emocionales, temor a enfrentar nuevas responsabilidades.

ANOREXIA NERVOSA

DEFINICIÓN

Se basa en la clasificación del DSM-5: A) Existencia de una ingesta oral reducida e inferior a los requerimientos a pesar de un bajo peso. B) Miedo intenso a ganar peso. C) Alteración en la percepción del peso corporal y del propio cuerpo. La Anorexia Nervosa Atípica se define como aquella que cumple todos los criterios para la AN excepto que a pesar de la pérdida de peso significativa, el paciente está eutrófico(a) o en ocasiones sobrepeso.

EPIDEMIOLOGÍA Y RELEVANCIA

La prevalencia de la AN se ha estimado entre un 0,5 y 4 %, del grupo de adolescentes, con una mortalidad de 5-6%. La edad promedio de presentación es 15 años (rango 10 y 25 años), aunque en el presente se ha observado un aumento en niñas pre menárquicas y en hombres.

FISIOPATOLOGÍA

Los cambios fisiopatológicos observados en los TAL restrictivos son similares a los encontrados en otros estados de semiayuno, como una respuesta adaptativa que permite sobrevivir a una ingesta calórica disminuida. Este proceso de ajuste tiene repercusiones sistémicas cuya severidad depende de la duración y grado de emaciación.

Anormalidades metabólicas: Puede haber hipoglicemia, habitualmente asintomática. En aquellos pacientes que restringen la ingesta de líquidos o beben agua en exceso puede encontrarse hiper o hiponatremia. Cuando existe el antecedente de vómitos, con o sin abuso de laxantes y/o diuréticos, se puede observar hipocloremia, hipokalemia y/o alcalosis metabólica. La realimentación rápida en los pacientes con una desnutrición grave **(Tabla 1)** aumenta las demandas de potasio, fósforo y magnesio, entre otros, provocando caídas significativas en sus niveles plasmáticos y desencadenando el síndrome de realimentación (SRA). Este se define como la disminución de uno o todos los niveles séricos de fósforo, potasio o magnesio y/o disfunción orgánica (insuficiencia cardiaca y respiratoria, alteraciones neuromusculares y hematológicas), que ocurre dentro de los primeros 5 días de la realimentación.

Anormalidades cardiacas*:* el proceso adaptativo al ayuno es también responsable de otros signos como bradicardia e hipotensión, acompañada de ortostatismo, y se pueden manifestar como síncope o lipotimia. Cuando estas alteraciones son severas constituyen un criterio de hospitalización. La prolongación del QT, aunque infrecuente, tiene una alta mortalidad. La ecocardiografía en los pacientes emaciados muestra una disminución del tamaño del músculo cardíaco y en ocasiones, prolapso de la válvula mitral y derrame pericárdico silencioso.

Alteraciones gastrointestinales: La mayoría de los pacientes con AN presentan dolor abdominal y estreñimiento, ya sea en la fase de ayuno o durante la realimentación. Estudios han demostrado un retraso del vaciamiento gástrico y de la peristalsis. Los vómitos frecuentemente producen esofagitis y pirosis, pero también pueden provocar síndrome de Mallory-Weiss .

Alteraciones endocrinas: En respuesta al ayuno, la función tiroidea central disminuye provocando hipotermia, bradicardia y disminución del gasto metabólico basal. La TSH y T4 están dentro de rangos normales bajos, con una conversión disminuida de T4 a T3 como resultado del síndrome eutiroideo enfermo. Otras alteraciones hormonales incluyen: un aumento en la producción de cortisol con pérdida de la variación diurna; un aumento de la hormona de crecimiento, pero con disminución de la somatomedina y disminución de la actividad de vasopresina. La respuesta hipotalámica al ayuno produce alteraciones en la secreción de LH/FSH, los niveles de estrógeno y leptina están disminuidos y son los responsables de la amenorrea. Tanto la amenorrea como el hipercortisolismo relativo juegan un rol en el desarrollo de la osteopenia y de la osteoporosis. En adolescentes que no han completado la pubertad, la desnutrición calórica proteica resulta en un retraso del crecimiento y progresión de la pubertad.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Anamnesis. Habitualmente se trata de un adolescente que decide adelgazar. Puede haber manipulación en forma interminable de los alimentos sobre el plato o preparar alimentos para los demás, sin llegar a probarlos. En otro intento de bajar de peso, los pacientes multiplican sus actividades físicas. Un subgrupo de pacientes aumenta el ejercicio de manera obsesiva, se auto provoca vómitos, ingiere laxantes y/o diuréticos. Con la baja de peso persistente, la comida comienza a ser un tema de conversación y discusión central en la familia. Esta situación se hace cada vez más difícil, a medida que la frustración y preocupación de los padres por la baja de su hijo aumenta, asociado a la conducta cada vez más rígida del adolescente sobre las comidas y la alterada percepción de su figura. Un subgrupo de pacientes consulta inicialmente al endocrinólogo y/o ginecólogo por amenorrea, que puede preceder la baja de peso. No es inusual además, que otros acudan primero al gastroenterólogo por dolor abdominal y/o estreñimiento.

Examen físico. Está relacionado con la pérdida de peso y adaptación al ayuno y aparecen en el tabla 2. Dado que el paciente AN tiende a negar sus síntomas es probable que no consulte por su propia voluntad y que su actitud

no sea cooperadora. Por lo general, son los padres quienes manifiestan preocupación y aportan información relevante.

Exámenes de laboratorio. Incluyen hemograma, electrolitos plasmáticos, perfil bioquímico, pruebas tiroideas, 25 hidroxi-vitamina D, vitamina B_{12} y otros que dependerán de la clínica. Ante la sospecha de vómitos: gases venosos; en pacientes con desnutrición moderada o severa, definida como un % IMC promedio <79% (calculado: IMC actual/IMC promedio edad * 100) o ante una baja brusca de peso >15%, solicitar además, magnesio, pruebas hepáticas y electrocardiograma; en pacientes con amenorrea por más de 6 meses es necesario solicitar una densitometría ósea para evaluar osteopenia u osteoporosis.

Manejo. Requiere de un equipo intertidisciplinario que enfoque el manejo de los pacientes y sus familias, de acuerdo a las necesidades médicas, psiquiátricas, psicológicas y nutricionales. Es primordial, desde el inicio, involucrar al núcleo familiar en el manejo terapéutico.

Tratamiento médico nutricional: La rehabilitación nutricional tiene por objetivo lograr una dieta sana y balanceada, que le permita recuperar y mantener un peso adecuado de acuerdo a su talla y edad (curvas OMS y corresponde al peso anterior al inicio de la enfermedad o al peso biológicamente apropiado que permite funcionamiento). Para esto se debe realizar una evaluación médica completa, dar indicaciones de alimentación clara y precisa, restringir o suprimir la actividad física y realizar educación nutricional. La familia será la encargada de supervisar que las indicaciones sean cumplidas. El tratamiento ambulatorio es de elección.

La encuesta alimentaria ayudará a estimar la ingesta calórica diaria, evaluar cuales alimentos son evitados y aquellos consumidos con menos restricción y también, permitirá determinar la ingesta de vitaminas, minerales y la cantidad y tipo de líquidos ingeridos.

El aporte calórico inicial recomendado es de 1700 - 2000 Kcal/día, con aumentos de 200 Kcal/día cada dos días. Una ganancia de 0,5 kg por semana es aconsejable en pacientes ambulatorios. El aporte calórico final podría llegar incluso hasta más de 3000 Kcal/día. La prescripción dietética debe incluir una adecuada distribución de macronutrientes, lo que muchas veces es difícil al inicio, por la alta resistencia a consumir alimentos alto en calorías. Las dietas vegetarianas secundarias al TAL son confrontadas. Es necesario prescribir un suplemento multivitamínico que contenga zinc. Los niveles plasmáticos de vitamina D deben estar sobre 30 ng/ml. El manejo de la osteopenia consiste principalmente en la recuperación del peso. El tratamiento de la amenorrea con estrógenos y progesterona combinados aún es controversial.

Criterios de hospitalización. El examen físico determinará las condiciones médicas del paciente y su gravedad. Las indicaciones de hospitalización aparecen en el **tabla 1 y 3.**

TABLA 1: Factores de riesgo para el síndrome de realimentación (SRA)

Alto riesgo	Uno o más de los siguientes: Desnutrición moderada: % IMC p inferior a 70 - 79 % o -1 a 2,9 DS Pérdida de peso de 20% en 1 año o 10% en 6 meses Muy poca ingesta nutricional durante más de 10 días Bajos niveles de potasio, fósforo o magnesio antes de la alimentación
Riesgo extremo	Adultos: IMC inferior a 14 kg/m2 Desnutrición severa: %MC p inferior a 70% o ≤ 3 DS Pérdida de peso superior al 20 % en 1 año o 10 % en 6 meses Ingesta insignificante durante más de 15 días

Tratamiento hospitalario. En los pacientes con riesgo extremo de realizar SRA **(Tabla 1)** evaluar el potasio, magnesio y fósforo y administrar tiamina 50 mg po, antes de comenzar la realimentación. Iniciar con 20 Kcal/kg de peso real/día, distribuido en 4 comidas principales y aumentar progresivamente en un 33% cada 1 o 2 días. Considerar disminuir o detener el aumento de calorías, si los electrolitos se vuelven difíciles de corregir o caen durante la realimentación. Estudios recientes sin embargo, recomiendan empezar con aportes calóricos más altos, dependiendo de la ingesta previa al ingreso, para llegar a 2000 kcal/día en la primera semana de hospitalización y de esa manera evitar la hipoalimentación y acortar los tiempos de hospitalizacion. El potasio , magnesio y fósforo deben ser controlados cada 12 horas durante los primeros 3 días y hasta 7 días después, del inicio de la realimentación. Suplementar además, con un multivitamínico oral, monitorizar el balance hídrico y continuar con tiamina 50 mg po por una semana. El aporte calórico posterior se debe incrementar en 200 Kcal cada 48 horas, para lograr una recuperación de peso de 0,5 a 1 kg/semana. Anormalidades leves o moderadas en la función hepática no deben retrasar el aumento en la alimentación. El uso de suplementos alimenticios no aporta grandes beneficios, pudiendo reforzar las conductas de evitación frente a alimentos normales. La nutrición enteral mediante sonda nasogástrica no es aconsejable, ya que se asocia a mayor riesgo de recaídas. Sin embargo, si la situación es muy grave y la negativa de la paciente a colaborar es absoluta, estos pueden ser utilizados.

Tratamiento Psiquiátrico. Existe consenso que la terapia familiar es el tratamiento de elección en adolescentes con AN.

Tratamiento farmacológico. Los fármacos generalmente no son efectivos para tratar los síntomas primarios de la AN. Sin embargo, algunos estudios han demostrado eficacia con antipsicoticos atípicos (olanzapina) pero otros, no han sido concluyentes.

Pronóstico. Entre 50% a 70% de las pacientes con AN se recuperan, 20% se mejoran, pero continúan con síntomas residuales y 10% a 20% desarrollan AN crónica. La mortalidad fluctúa entre 1% a 20% y se debe principalmente a complicaciones cardíacas y suicidio.

BULIMIA NERVOSA

DEFINICIÓN

Se basa en la clasificación del DSM-5. Atracones recurrentes, caracterizados por: A) Ingesta de alimento, en un corto espacio de tiempo, en cantidad superior a la que comería la mayoría de la gente B) Sensación de pérdida de control sobre la ingesta de alimentos C) Conducta compensatoria inapropiada para evitar la ganancia de peso, como provocarse el vómito, usar excesivamente los laxantes, diuréticos, enemas, u otros fármacos; ayuno o ejercicio excesivo D) Los atracones y las conductas compensatorias inapropiadas, ocurren como promedio, al menos una vez a la semana durante tres meses E) distorsión imagen corporal.

EPIDEMIOLOGÍA Y RELEVANCIA

La prevalencia de la BN es del 1-3%. Generalmente se inicia al final de la adolescencia o al principio de la vida adulta. El 90% son mujeres. Entre 25% a 50% han sufrido anteriormente anorexia nerviosa.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Anamnesis. Presencia de episodios recurrentes de atracones, asociados a una sensación de pérdida del control sobre la ingesta de alimentos. Los episodios de atracones, por lo general, comienzan después de intentos para bajar de peso. Los atracones aumentan los sentimientos de pérdida de control que favorecen la aparición de conductas compensatorias tales como vómitos y abuso de diuréticos o laxantes y/o ejercicio exagerado y ocurren después de un período de ayuno. Siempre existe el temor a engordar y la preocupación por la imagen corporal. Debido al ocultamiento de los síntomas, es frecuente que consulten cuando ya llevan meses o años de evolución.

Examen Físico. Los signos y síntomas al examen físico son mínimos y pueden explicarse cuando existe sobrepeso o en consecuencia a los vómitos recurrentes **(Tabla 2)**.

TABLA 2: Complicaciones físicas y metabólicas

Alteraciones endocrino-metabólicas	Eje hipotálamo-hipofisario-tiroideo: síndrome eutiroideo enfermo. Eje hipotálamo-hipófisis-gonadal: hipogonadismo hipogonadotrófico, disminución de la testosterona. GH elevada, IGF-1 bajo. Insulina y glucagón: insulina baja y glucagón elevado. Eje hipotálamo-hipófisis-adrenal: cortisol basal elevado. Hipercolesterolemia, hipercarotinemia, hiponatremia, hipomagnesemia, hipofosfatemia, hipoglicemia asintomática. Alteración de la termorregulación. Retraso puberal.
Alteraciones digestivas	Disminución del vaciamiento gástrico, esofagitis, constipación y prolapso rectal.
Alteraciones cardiacas	Bradicardia sinusal, hipotensión, prolongación del segmento QT, arritmias. Prolapso de la válvula mitral, disminución pared ventricular, derrame pericardio.
Alteraciones hematológicas	Anemia, leucopenia, neutropenia, trombocitopenia.
Alteraciones óseas	Osteopenia y/u osteoporosis.
Alteraciones neurológicas	Atrofia cortical, neuropatía periférica.

Exámenes de laboratorio. Incluir electrólitos plasmáticos y gases venosos. La hipokalemia asociada a un aumento del bicarbonato sérico sugiere vómitos frecuentes o el uso de diuréticos, mientras que una acidosis con un anion gap conservado sugiere el abuso de laxantes. La amilasa sérica puede ayudar al diagnóstico de BN. Un nivel elevado de esta sugiere que el paciente ha estado vomitando. Habitualmente existe una elevación mayor de isoamilasa salivar, que pancreática. En pacientes con alteraciones hidroelectroliticas se debe realizar un electrocardiograma.

Manejo.
Médico nutricional: consiste en corregir y prevenir las complicaciones nutricionales y aquellas derivadas del uso de diuréticos o laxantes y cumple con dos objetivos: volver a una alimentación normal (ordenada) y relajada, lo que debe incluir todo tipo de alimentos; evitar los períodos de restricción alimentaria o ayuno prolongado.

El énfasis de la educación nutricional por lo tanto, está en disminuir los episodios de atracones, evitar los vómitos y las otras conductas compensatorias. Esto se logra trabajando con la familia las cuales deben acompañar a su hijo durante las comidas y supervisar las idas al baño, para evitar vómitos.

Psiquiátrico: En adolescentes con BN las intervenciones familiares son fundamentales. En jóvenes que no viven con sus padres, la terapia cognitiva conductual podría ser eficaz.

Tratamiento farmacológico. Existe evidencia que la fluoxetina, actúa como anti bulímico, disminuyendo ostensiblemente la intensidad y la frecuencia de los atracones y purgas.

Pronóstico. La mitad de los pacientes con BN se recuperan a los 5 años de tratamiento sin embargo, el resto tiende a presentar nuevos episodios de atracones y/o vómitos y entre el 5-15% continuará abusando de laxantes o diuréticos. La mortalidad llega a ser entre 0 a 3%.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Anamnesis. Se caracteriza por episodios de ingesta compulsiva de forma recurrente. Tiene muchas similitudes con la BN. La diferencia principal es que la persona que sufre un TA no realiza conductas compensatorias. Una de las consecuencias más habituales del TA es sufrir sobrepeso u obesidad, con los riesgos metabólicos secundarios.

Manejo.
Médico nutricional: En la evaluación del estado nutricional, lo más frecuente es el sobrepeso y obesidad, dado esto, es fundamental descartar las complicaciones médicas propias de estos estados. En el manejo ambulatorio se ajusta el aporte calórico al estado nutricional, se recomienda una restricción calórica moderada en los casos de exceso de peso, del orden 1.500 a 1.800 calorías. Una vez estabilizada la conducta alimentaria, se puede evaluar el inicio del manejo del exceso de peso, considerando reducciones de 5 a 10% del peso corporal, ya que impactan positivamente en el riesgo cardiovascular. Recomendar actividad física progresiva y moderada.

Tratamiento Psiquiátrico: Las intervenciones psicológicas pueden estar acompañadas de medicamentos. Si existen síntomas depresivos estos deben ser tratados. El único medicamento aprobado en adolescentes mayores de 18 años es la lisdexanfetamina dimesilato.

TRASTORNO POR ATRACONES

Es el TAL más prevalente en adultos, su prevalencia está aumentando en población adolescente y es raramente observado en menores de 12 años, ocurre más frecuentemente en mujeres

DEFINICIÓN

Se basa en el DSM-5. Presencia de atracones recurrentes. Un atracón se caracteriza por: A) Ingesta de alimento en un corto espacio de tiempo (por ejemplo, en un período de 2 horas) en una cantidad muy superior a la que la mayoría de las personas ingerirían en un período de tiempo similar y en las mismas circunstancias. B) Sensación de pérdida de control sobre la ingesta del alimento (por ejemplo, sensación de no poder parar de comer o no poder controlar el tipo o la cantidad de comida que se está ingiriendo). C) Los atracones tienen lugar al menos una vez a la semana durante un periodo de 3 meses. D) No existen conductas compensatorias.

TRASTORNO DE EVITACIÓN-RESTRICCIÓN DE LA INGESTA DE ALIMENTOS (ARFID)

Las dificultades en la alimentación durante la edad pediátrica compete un amplio espectro que pueden ir desde un comportamiento normal que se percibe erróneamente por los padres hasta trastornos de alimentación con causa orgánica. Los ARFID, se manifiesta como un rechazo a todos o a un grupo de alimentos o por la preocupación de que algún alimento pueda provocar un efecto adverso. Se asocia a una ingesta calórica insuficiente y/o déficit de micronutrientes, lo que conlleva a un peso estacionario o una baja de peso, carencias nutricionales y retraso del crecimiento. Como consecuencia, aparecen alteraciones del funcionamiento familiar y psicosocial. Los pacientes con ARFID no presentan una alteración en la imagen corporal o miedo a subir de peso. Pueden ocurrir a través todo el ciclo vital.

DEFINICIÓN

Se basa en el DSM-5 como el fracaso persistente, para cumplir las necesidades nutricionales y/o energéticas asociado a uno o más de los siguientes hechos: A) Pérdida significativa de peso o fracaso para alcanzar el aumento de peso esperado

o crecimiento escaso en niños. B) Deficiencia nutricional significativa. C) Dependencia de alimentación enteral o suplementos nutritivos vía oral. D) Interferencia importante con el funcionamiento psicosocial. Hay que tener presente que ciertas condiciones excluyen el diagnóstico de ARFID como: alteración de la imagen corporal, que el compromiso nutricional sea explicado por la escasez de alimentos o una tradición cultural, ni puede ser atribuible a una afección médica concurrente o explicarse mejor por otro trastorno mental.

EPIDEMIOLOGÍA Y RELEVANCIA

Dado su reciente incorporación al DSM-5, los reportes son aún escasos y su diagnóstico aún no se realiza en forma oportuna. Su prevalencia varía según el estudio, desde un 3,2% en población escolar hasta un 23% en centros especializados. Es fundamental tener un bajo umbral de sospecha para el diagnóstico precoz de ARFID y poder caracterizarlo, para evitar su cronificación que pueden afectar su evolución.

ETIOLOGÍA

Aún se encuentra en estudio y se han planteado *factores biológicos, psicológicos, y ambientales* que en conjunto condicionan el trastorno. *Factores biológicos:* alteraciones hormonales y en péptidos reguladores del apetito, alteraciones en la sensibilidad y percepción del gusto o la falta de exposición de algunos sabores, desarrollo motor normal que permita la evolución de succionar, deglutir, y así la adquisición de habilidades motoras, ya que en ocasiones a pesar de resolver la patología orgánica se mantiene el rechazo de alimentación, debido a la interferencia que hubo en en el desarrollo. *Factores sicológicos:* alteraciones vinculares y eventos traumáticos durante el desarrollo. *Factores ambientales:* modelajes apropiados relacionada a la alimentación, estilos crianza (autoritativo o receptivo, autoritario o controlador, permisivo o indulgente).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los criterios ARFID a diferencia de otras definiciones principalmente enfatizan en los comportamientos alimentarios, y se pueden englobar en tres formas de presentación clínica para facilitar su enfrentamiento y derivación: 1) *ARFID de ingesta limitada* (falta de interés), presentan escasa conciencia de apetito y poco interés en la comida; 2) *ARFID de variedad escasa* (selectividad), destaca el rechazo de alimentos por sus características sensoriales, como el sabor, texturas, olor y/o forma; 3) *ARFID aversivo* (postraumático) rechazo alimentario asociado al miedo de tener consecuencias adversas al ingerirlos, tales como atorarse o vomitar. También puede no estar relacionado a la alimentación, sino con un evento (hospitalización, procedimiento médico o muerte de un familiar). Las dos primeras aparecen durante los primeros años de vida y en forma crónica a diferencia del tipo aversivo (postraumático) que tiene una presentación aguda y puede presentarse a cualquier edad. Estos subtipos pueden estar presente o coexistir en condiciones o patologías médicas y es relevante pesquisarlas para así poder manejarlas y tratarlas a tiempo.

Anamnesis. Se debe realizar una historia detallada de la ingesta alimentaria: encuesta recordatorio 24 horas y frecuencia de consumo semanal. Además de los hábitos alimentarios respeto a las reacciones, sentimientos y sensaciones asociadas: apatía, disgusto, temor; si es un alimento específico o en general con todo tipo de comida; dificultad con texturas, consistencia, colores, olores o alimentos nuevos; horarios y lugar de alimentación, tiempo para alimentarse, contexto familiar (por ej. quien da la comida o acompaña). Preguntar por síntomas de malnutrición aguda (fatiga, mareos, síncope) o crónica (amenorrea, constipación, intolerancia al frío). Por último para descartar otras patologías se debe preguntar por episodios de síntomas gastrointestinales, indagar sobre imagen corporal y peso.

Examen físico. Antropometría para categorizar estado nutricional según curvas OMS para edad y sexo. Buscar signos de malnutrición aguda o crónica. Siempre considerar enfermedades crónicas y descartarlas. Sin embargo, la historia clínica es la principal herramienta para determinar déficit de micronutrientes.

Exámenes de laboratorio. Evaluar según cada paciente, considerando la historia clínica que es una herramienta fundamental para determinar déficit de micronutrientes, ya que no contamos con exámenes para evaluar deficiencia de todos ellos. Además estos exámenes se deben considerar para descartar patologías orgánicas, ya que ARFID es diagnóstico de descarte.

Para evaluar déficit de micronutrientes o compromiso nutricional: Hemograma y ferritina para evaluar anemia y depósitos de hierro disminuidos. Niveles vitamina D para evaluar deficiencia o insuficiencia. Niveles de vitamina B_{12} solicitarlos cuando los grupos de alimentos (como carnes rojas, carnes blancas, huevo, lácteos) son restringidos o no cumplen con la frecuencia semanal. Para complementar el diagnóstico se puede solicitar homocisteína. Niveles de zinc, son aún controversiales sus rangos, sin embargo uno puede sospechar su deficiencia en caso de encontrar niveles bajo de vitamina B_{12}.

Para descartar causas orgánicas o secundarias: tamizaje de enfermedad celiaca, VHS, perfil tiroideo, electrocardiograma, evaluación cardiológica en caso de bradicardia o hipotensión ortostática y en amenorrea solicitar BHCG.

Manejo. Tanto los trastornos leves como moderados pueden

ser enfrentados con diferentes técnicas de alimentación y estilos parentales dejando a los casos más severos para equipo multidisciplinario constituido por nutriólogo/a, médico pediatra experto en el tema, nutricionista, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, psicólogo y psiquiatra con estrecha relación de padres y/o cuidadores. El rol del médico es descartar causas médicas y corregir el déficit nutricional existente en conjunto con la nutricionista a través modificaciones dietarias o suplementación farmacológica como multivitamínicos. El rol del psicólogo es realizar intervenciones familiares y conductuales. El terapeuta ocupacional hace un diagnóstico de las capacidades motoras y sensibilidades sensoriales: su rol es modificar el ambiente para favorecer la alimentación. El fonoaudiólogo es descartar trastornos de succión y deglución.

Criterios de hospitalización. Los casos más severos pueden requerir hospitalización para complementar estudios e iniciar alimentación a través de sonda nasogástrica. Dentro de los criterios destaca baja de peso significativa y aguda, estos rangos depende de la edad del paciente o deficiencia de micronutrientes que pueden conducir a mayor morbimortalidad.

Tratamiento farmacológico. El tratamiento de la ansiedad subyacente es fundamental y lo recomendado es el uso de los inhibidores selectivos de la recaptación de la serotonina. Las benzodiacepinas pueden servir de rescate, especialmente en pacientes con ansiedad severa y/o pánico que interfiere con llevar la comida a la boca. Los antipsicóticos en dosis baja, pueden ayudar en casos resistentes. Sin embargo, el uso de estos fármacos debe ser reservado para uso caso a caso e indicado por especialista de salud mental que evalúe riesgo versus beneficios.

Los suplementos de vitamina B_{12}, vitamina D, hierro, zinc, calcio deben indicarse en un inicio para cubrir las deficiencias en dosis de tratamiento y luego en una segunda etapa dejar dosis de mantención, mientras se mantengas las restricciones dietarias.

Seguimiento y pronóstico. En los casos más severos se debe mantener el seguimiento con un equipo multidisciplinario de manera estrecha. El pronóstico de la patología ARFID depende de su diagnóstico precoz para evitar su cronificación.

Prevención. Favorecer prácticas de alimentarias saludables como: alimentación parental positiva (estilos de crianza); vínculo entre comer y socializar (comer juntos en el grupo familiar); ambiente de comida saludable en el hogar; fomentar el placer del comer a través de una exposición repetida a alimentos saludables. Por lo tanto, para evitar dificultades de alimentación es esencial establecer hábitos alimenticios saludables desde temprana edad.

TABLA 3: Indicaciones hospitalización en adolescentes con TAL

% IMC promedio < 75% o baja brusca de peso > 15%. Deshidratación.
Alteraciones hidroelectrolíticas (hipocalemia, hiponatremia e hipofosfatemia)
Anormalidades ECG (QTc prolongado o bradicardia severa)
Inestabilidad hemodinámica (bradicardia (Frecuencia cardiaca < 45 lpm) o hipotensión (Presión arterial < 90/45 mmHg))
Rechazo alimentarse por boca, purgas y atracones incontrolables
Complicaciones médicas agudas secundarias a la desnutrición
Falla del tratamiento ambulatorio
Co- morbilidad psiquiátrica o patología médica que impide el tratamiento ambulatorio

PUNTOS CLAVES

- **Definición.** La definición de un TAL involucra una alteración persistente de los hábitos de alimentación o de control del peso corporal, que provoca un compromiso de la salud física y psicosocial del sujeto.
- **Hallazgos principales.** Puede existir malnutrición por déficit o exceso asociado o no a deficiencia de micronutrientes. Además de Interferencia importante con el funcionamiento familiar y psicosocial.
- **Diagnóstico.** Los criterios diagnósticos actuales reconocen seis condiciones principales: Anorexia (AN), Bulimia (BN) y Trastorno por Atracón (TA), además de otras tres condiciones que antes se consideraban como propias de la infancia (DSM-5), como son la Pica, el Trastorno de Evitación-Restricción de la Ingesta de Alimentos (ARFID) y Rumiación.
- **Tratamiento.** Requiere manejo multidisciplinario. *Manejo nutricional* que consiste en corregir y prevenir las complicaciones nutricionales. *Tratamiento Psiquiátrico:* Las intervenciones de salud mental con intervenciones familiares y conductuales que pueden requerir manejo farmacológico.

Referencias

1. Mitchell JE, Peterson CB. Anorexia Nervosa. NEJM 2020; 382, 1343-1351.
2. Støving R. Anorexia nervosa and endocrinology: a clinical update. European Journal of Endocrinology 2019; 180, 9–27.
3. Treasure J, Duarte T, Schmidt U. Eating Disorders. Lancet 2020; 395:899-911.
4. The Society for Adolescent Health and Medicine: Position Paper. Medical management of restrictive eating disorders in adolescents and young adults. J of Adolesc Health 2022;71:648-59.
5. Proulx-Cabana S, Metras ME; Taddeo D, Jamoulle O, Frappier JY, Stheneur C: To improve the initial management of adolescents admitted with severe Anorexia Nervosa: A narrative review and a Convenient Protocol. Nutrients 2022;14: 229-247.
6. Moskowitz L Weiselberg E. Anorexia Nervosa /Atypical Anorexia Nervosa. Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care 2017; 47:70-84.
7. Ralph A, Brennan L, Byrne S, Caldwell B, Farmer J, Hart L et al. Management of eating disorders for people with higher weight: clinal practice guidelines. Int J Eat Disord 2022; 10:121-163.
8. Bohn C. Binge eating disorders in children and adolescents. Child Adolesc Pyschatr Clin N Am 2019; 28: 549-555.
9. Gorrell S, Le Grange D. Update on treatments for adolescent Bulimia Nervosa. Child Adolesc Pyschatr Clin N Am 2019; 28: 537-547.
10. Couturier J, Isserlin L, Spettigue W, Norris M. Psychotropic Medication for children and adolescents with eating disorders. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am 2019; 28: 583- 592.
11. K. Milano, I. Chatoor, and B. Kerzner, “A Functional Approach to Feeding Difficulties in Children”. Curr Gastroenterol 2019 ; 21. 51-55.
12. De Toro V, Aedo K, Urrejola P . Trastorno de Evitación y Restricción de la Ingesta de Alimentos (ARFID): Lo que el pediatra debe saber. Andes pediatr. 2021; 92(2): 298-7.

Trastornos del espectro autista

DRA. ALICIA NÚÑEZ F.
Neuróloga Infantil
Sección Neurología, Genética y Enfermedades Metabólicas
División de Pediatría

DRA. ELISA COELHO-MEDEIROS
Psiquiatra del Niño y Adolescente
Departamento de Psiquiatría

Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La palabra autismo deriva del griego *autt(o)*, que significa que "actúa sobre uno mismo" y el sufijo *ismo,* que quiere decir "proceso patológico". Este término fue empleado por primera vez en 1908 por Eugen Bleuler en su monografía *Dementia praecox oder Gruppe der Schizophrenien,* en la descripción de pacientes con esquizofrenia.

Posteriormente Leo Kanner, psiquiatra austríaco, publicó en 1943 el clásico artículo *"Autistic disturbances of affective contact"*, donde utiliza el término **autismo** para referirse por primera vez a este síndrome. Describe esta condición como una incapacidad para relacionarse con otros, con presencia de alteraciones del lenguaje que varían desde el mutismo total hasta la producción de relatos sin significado y movimientos repetitivos sin finalidad específica.

Casi al mismo tiempo, el Dr. Hans Asperger, psiquiatra y pediatra austriaco, publica en el año 1944 el artículo "*Die Autistischen Psychopathen*", basado en la observación de cuatro niños que tenían características similares: graves alteraciones motoras y sociales, aunque aparentemente con muy buenas habilidades cognitivas y que no presentaban alteración del lenguaje (descritos como pequeños profesores), los que diferían significativamente de las características descritas por Kanner. Este trabajo fue publicado originalmente en idioma alemán y traducido al inglés en 1981 por la psiquiatra inglesa Lorna Wing, quien reemplaza el término psicopatía autista por **Síndrome de Asperger**.

Desde entonces el concepto clásico de autismo ha variado significativamente desde sus descripciones originales. Actualmente se habla de un continuo y se prefiere usar el término ***trastornos del espectro autista* (TEA)**, dada la afectación en grado variable tanto en el área cognitiva como del lenguaje.

DEFINICIÓN

En la actualidad el concepto de Trastornos del Espectro Autista (TEA) incluye a una amplia gama de alteraciones cualitativas del neurodesarrollo, las que se ponen de manifiesto en etapas tempranas del desarrollo y que persisten a lo largo de la vida. Tienen en común la existencia de una **alteración en la interacción social, la comunicación verbal y no verbal**, además de la presencia de **patrones de comportamiento restringidos, repetitivos e inusuales**. Estos síntomas causan alteración significativa en distintas áreas (social, ocupacional, etc.) y no se explican por otros cuadros como discapacidad intelectual o retraso global del desarrollo.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia ha ido en aumento en los últimos años, se estima que a nivel mundial actualmente es alrededor del 1%, siendo más frecuente en hombres que en mujeres con una relación de 4:1. En los reportes de prevalencia en USA se ha visto un incremento significativo desde el año 2000 al 2014 de 6,7/1000 niños a 16,8/1000 niños. Se ha propuesto que el aumento de la prevalencia de estos trastornos podría deberse a distintas causas: empleo de un fenotipo más amplio del autismo, mayor conciencia general sobre estos trastornos, cambios en la reglamentación para la educación especial, aumento en el número de servicios de atención disponibles, sospecha diagnóstica a una edad más temprana y el aumento de estudios de investigación en este tema.

ETIOLOGÍA

No existe una causa única que explique la presencia de TEA en un niño. Se han propuesto diversos factores predisponentes: genéticos, epigenéticos, neuroanatómicos y ambientales.

Factores genéticos

Los familiares de pacientes con TEA tienen mayor probabilidad de presentar este tipo de trastorno que los familiares de personas que no han presentado ningún TEA.

La tasa general de recurrencia en hermanos de pacientes es del 28%, proporción mayor que la observada en la población general.

Respecto a embarazos gemelares, se ha visto que la concordancia para TEA en gemelos monocigóticos varió del 36 al 91%, dependiendo en parte de la definición del fenotipo (más alta para el espectro autista completo). La concordancia en gemelos dicigóticos es de alrededor del 32%.

Existen síndromes genéticos con un alto porcentaje de autismo dentro de su presentación clínica, de ellos los más frecuentes son:

1. Síndrome de X frágil

Este síndrome se caracteriza por discapacidad intelectual, lenguaje perseverante y repetitivo, pobre contacto visual, dismorfias faciales características y macroorquidia. La alteración del gen FMR1 (*fragile X mental retardation 1*) localizado en el cromosoma X, usualmente proviene de un estado desmetilado del lado materno, por lo que los síntomas se aprecian con mayor frecuencia en varones. En este gen se encuentra una serie de trinucleótidos (CGG) repetidos (5 a 45 veces) en el extremo 5' del ARN mensajero, el cual regula la traducción de dicho gen. Sin embargo, las duplicaciones de esta región pueden aumentar a más de 200 repeticiones de trinucleótidos, produciendo el síndrome.

Este aumento de trinucleótidos en el ARN mensajero del gen impide su traducción, y dado que la proteína de unión a ARN que codifica regula negativamente los mensajeros de genes que modulan la plasticidad sináptica, se afecta el desarrollo cognitivo en los pacientes afectados. La presencia de TEA en los pacientes con X frágil se estima en un 25% en hombres y un 6% en mujeres.

2. Síndrome de Angelman

Este síndrome es consecuencia de una deleción del cromosoma 15 en la región q11-q13, ya sea por mutación del gen materno o por una disomía uniparental de origen paterno, es decir cuando no se expresa el alelo materno o existe una alteración en el patrón de metilación.

Los individuos portadores de esta alteración presentan hiperactividad, aleteo de manos, convulsiones, discapacidad intelectual, epilepsia, estrabismo y trastorno profundo del lenguaje. También puede haber criptorquidia o microcefalia. El riesgo de TEA en este grupo de pacientes se estima hasta en un 50% de los casos.

3. Síndrome de Rett

El síndrome de Rett afecta principalmente a las mujeres y en el caso de los varones heterocigotos resulta letal.

En este síndrome se encuentra mutado el gen MeCP2, en el brazo largo del cromosoma X. Este gen está relacionado con el desarrollo del cerebro. Se caracteriza por un fenotipo autista grave, regresión psicomotora, microcefalia, movimientos estereotipados, marcha atáxica y falta de interacción social. El riesgo de TEA en las pacientes con este síndrome es de 100%.

Existen otras alteraciones genéticas con mayor riesgo de TEA: síndrome de Down, síndrome de Turner, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis, etc. **(Figura 1)**. Existen diversos genes asociados a la presencia de TEA, estos genes convergen en un limitado número de vías moleculares específicas las que se relacionan fundamentalmente a la estructura y funcionamiento de circuitos neuronales.

Factores Epigenéticos

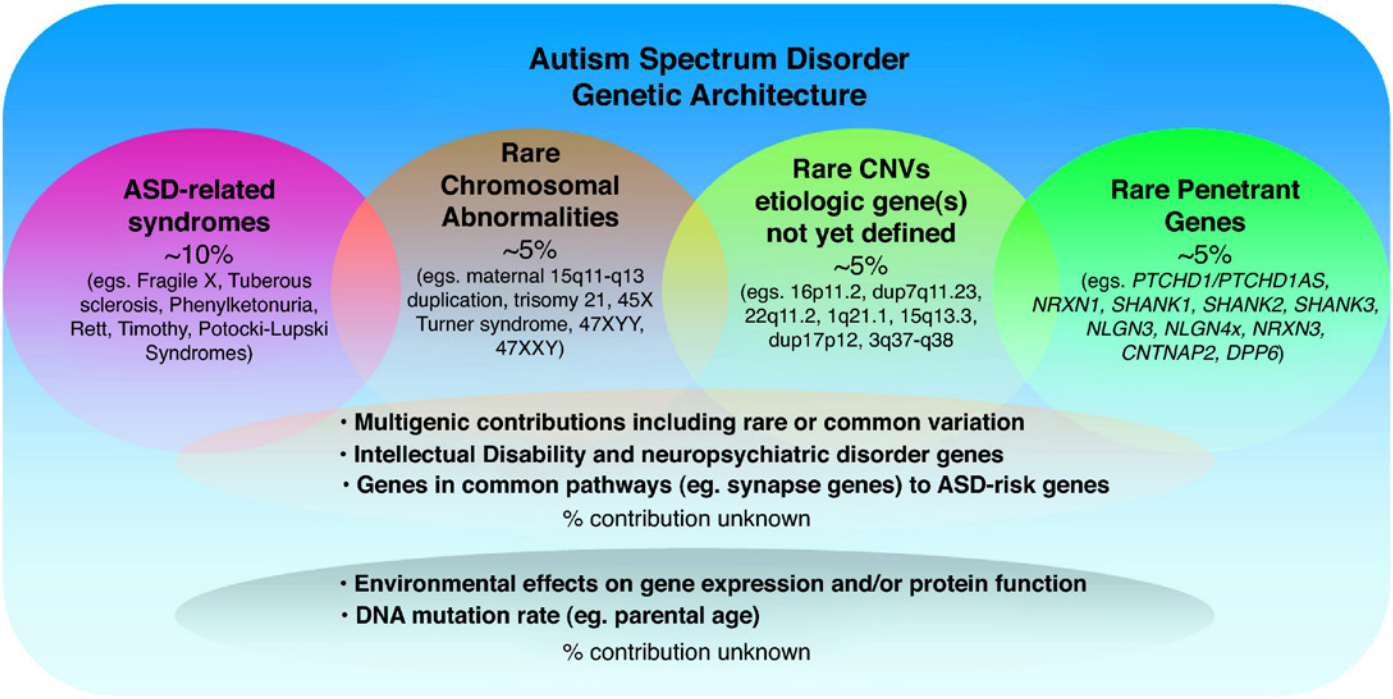
Se ha demostrado que distintos daños provocados por factores ambientales incrementan el riesgo de TEA en personas genéticamente susceptibles, posiblemente al promover el estrés oxidativo celular y por respuestas adaptativas que podrían incluir una reducción en la actividad de metilación. Alteraciones en este proceso podrían relacionarse con retrasos y déficits en la atención y en la sincronización neuronal observada en los TEA .

Factores Neuroanatómicos

Por autopsia y técnicas de neuroimagen se ha visto una variada gama de características neuroanatómicas en los sujetos con TEA **(Figura 2)**.

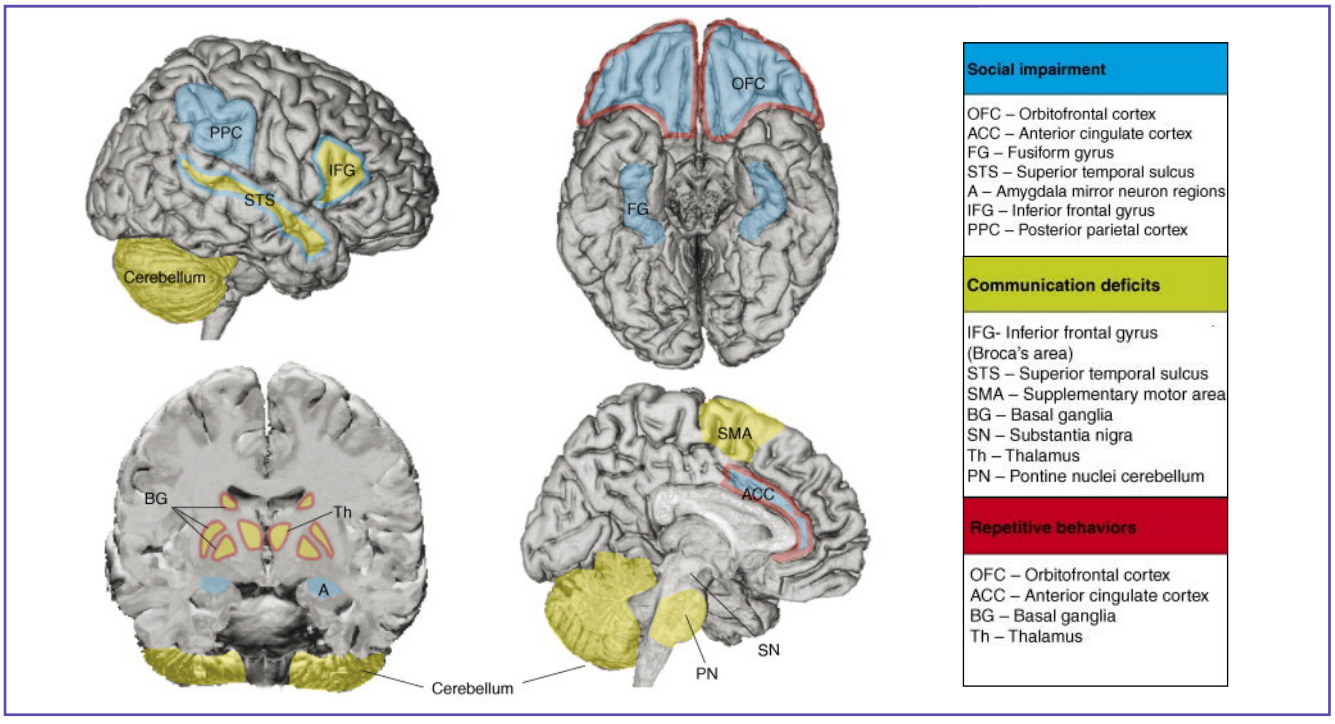
- **Cerebelo:** disminución de células de purkije, vermis cerebeloso.
- **Sistema límbico:** las células pueden ser pequeñas en tamaño pero estar aumentadas en número por unidad de volumen (densidad celular), con disminución de las ramificaciones dendríticas en el hipocampo. Existiría aumento del volumen de la amígdala.
- **Corteza:** 90% de niños autistas tienen volumen cerebral mayor que el promedio para la edad y 37% tienen macrocefalia. Los lóbulos frontales muestran mayor volumen.

FIGURA 1: Arquitectura genética del trastorno del espectro autista.



Fuente: Devlin B. Genetic architecture in autism spectrum disorder. Curr Op Gen Dev. 2012; 22: 229.

FIGURA 2: Áreas del encéfalo que han sido implicadas en las manifestaciones de las tres alteraciones principales en pacientes con autismo: afectación social, déficit de lenguaje y comunicación y comportamientos repetitivos y estereotipados.



Fuente: Amaral D. Neuroanatomy of autism.Trends Neurosci 2008;31:137

Factores Ambientales

Los factores ambientales que más se han asociado con los TEA incluyen el uso de ácido valproico, alcohol, talidomida y misoprostol durante el embarazo, el bajo peso al nacer (o el retraso del crecimiento intrauterino), la rubéola congénita y otras infecciones, así como parálisis cerebral. Aproximadamente el 2% de las personas con parálisis cerebral puede tener un TEA.

Se considera que en muchos casos la parálisis cerebral se asocia con daños provocados por hipoxia.

Hay diversas publicaciones sobre la asociación entre el uso de ácido valproico durante el embarazo y la presencia de TEA. La exposición prenatal a este medicamento puede inducir síndrome fetal por ácido valproico, el que se asocia con un incremento en la frecuencia de problemas del desarrollo y la comunicación en algunos pacientes autistas. Éstos frecuentemente presentan macrocefalia y una densidad neuronal elevada, que podría relacionarse con la presencia de alteraciones en el neurodesarrollo.

Otros estudios han demostrado mayor prevalencia de pretérmino, bajo peso de nacimiento o ser primer hijo en individuos con TEA. Esto puede estar relacionado con alteraciones sensoriales, la presencia de lesiones tempranas en la sustancia blanca causadas por hipoxia, hemorragia, exposición a sustancias tóxicas, inflamación, infecciones o anormalidades cerebelares.

La autoinmunidad inducida por virus podría también asociarse con TEA. Los hallazgos de un estudio en 243 niños con rubéola congénita mostraron que el 7% de ellos tenía TEA. Se ha sugerido que otras infecciones virales tales como la infección intrauterina por citomegalovirus, la encefalitis por el virus de herpes simple y la infección congénita por virus Zika, pueden relacionarse a mayor riesgo de TEA.

La exposición a químicos como los metales pesados en el aire, agua y fuentes alimenticias, también ha sido asociada a los TEA.

Por último, la edad del padre es un factor que también se ha asociado a mayor riesgo de TEA, especialmente en casos esporádicos. En los hombres, a mayor edad, aumentan las mutaciones *de novo* en sus células germinales y hay mayor posibilidad de que los hijos porten una mutación perjudicial que pudiera incrementar la susceptibilidad a estos trastornos.

CLÍNICA

El TEA es una alteración del neurodesarrollo que compromete el funcionamiento de varios sectores del cerebro y áreas del desarrollo relacionados con la percepción, la motricidad y el lenguaje. Es una perturbación crónica, grave y generalizada. Está caracterizada por dos grupos sindromáticos:

1. Alteraciones cualitativas en la interacción social y en la comunicación, distinguibles por un déficit en:
   - La reciprocidad social y emocional.
   - La comunicación no verbal que se usa en la interacción social.
   - El desarrollo y mantenimiento de relaciones adecuadas al nivel de desarrollo.
2. Repertorio repetitivo, estereotipado y restringido de intereses y conductas, que se manifiesta por:
   - Comportamiento y/o intereses altamente restringidos, repetitivos y de intensidad desmesurada.
   - Manipulación de objetos en forma estereotipada y repetitiva.
   - Excesiva fijación con las rutinas y resistencia al cambio.

Estos ejes sindromáticos se expresan de distintas maneras según el periodo del ciclo vital y no existen síntomas patognomónicos de TEA. Para el objetivo de este capítulo, tomaremos en cuenta sólo dos períodos del ciclo vital: la edad preescolar (antes de los 5 años de edad) y la edad escolar (5 a los 11 años).

Edad preescolar

En este rango etario se pueden identificar signos clínicos considerados como banderas rojas, indicadores o señales de alerta de trastorno del espectro autista **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Señales de alerta en los TEA y en los retrasos del desarrollo durante el segundo año de vida.

SEÑALES DE ALERTA DE TEA	SEÑALES DE ALERTA DE TEA Y RETRASO DEL DESARROLLO
No mostrar objetos a los demás	No señalar con el dedo índice
No coordinación de la comunicación no verbal	No jugar con una variedad de juguetes
No compartir intereses o placer	No responder a los datos claves del contexto
Movimientos repetitivos de los objetos	No realizar vocalizaciones comunicativas utilizando consonantes
No mantener una mirada adecuada	
No responder al nombre	
No mostrar una expresión cálida, divertida	
Prasodia extraño	
Movimientos repetitivos o posturas extrañas del cuerpo	

Adaptado de: Manual de Salud Mental Infantil y Adolescente de la IACAPAP, 2017

Edad escolar

En esta etapa del desarrollo, el cuadro clínico está instalado y se manifiesta plenamente.

Existe un deterioro cualitativo en la comunicación e interacción social que se caracteriza sobre todo por:

- Falta de reciprocidad socio-emocional y de respuesta a las emociones de los demás: tendencia al aislamiento, evitar el contacto visual con el otro.
- Conducta inapropiada en la calidad afectiva o contextual de las interacciones, dificultades en tomar la iniciativa en las relaciones sociales, realizar contacto social de forma extraña y desviada.
- Pobre nivel de intuición, dificultad en entender los códigos sociales, falta de adaptación espontánea a situaciones nuevas.
- Pobre modulación afectiva, con poca variedad en las expresiones faciales.
- Dificultad en comprender las metáforas, los chistes, los conceptos abstractos del lenguaje verbal y escrito.
- Retraso en la adquisición de habilidades motoras.
- Falta de deseo por compartir los intereses.
- Actividad errática. Parecen en ocasiones ser niños independientes, que no piden ayuda, van y se acercan a lo que quieren.
- Instrumentalización del adulto: tomar la mano del adulto para acercarse al objeto.

Las actividades e intereses repetitivos y restringidos se manifiestan como:

- Estereotipias motoras de manos del tipo aleteo, saltos repetidos, ecopraxias y manierismos (balanceo).
- Preocupación por elementos no funcionales de los objetos, fascinación por objetos giratorios, por ejemplo, dar vuelta a las ruedas de los autitos de juguetes de manera compulsiva.
- Rutinario, resistencias a los cambios, a las transiciones de una actividad a otra.
- Peculiaridades del juego. Ausencia del juego "como si", o sea, del juego simbólico; juego estereotipado y reiterativo: alineación de juguetes, armar torres.
- Habilidades a veces sobresalientes como en la capacidad de memoria, de armar rompecabezas.
- Zona restringida de interés, lo que conlleva a tener un tema único de conversación.
- Respuestas anormales a estímulos sensoriales: hiperreacción a los ruidos comunes, como el de la aspiradora o la música fuerte.

El Espectro Autista abarca desde los casos más graves, sin lenguaje y con déficit cognitivo, hasta aquellos considerados de alto funcionamiento, es decir, con coeficiente cognitivo normal y lenguaje fluído. Estos últimos pueden presentar peculiaridades en el lenguaje verbal.

- Alteración en la pragmática del lenguaje verbal: el lenguaje oral fluído pero sin intención comunicativa con el otro.
- Desarrollo atípico, faltan inflexiones en el discurso, es decir, habla monótona o robótica, prosodia particular, velocidad inusual.
- Ecolalia inmediata o diferida.
- Pobre modulación del volumen de la voz; o muy fuerte o muy bajo.
- Discurso tangencial y circunstancial.
- Manejo de gran cantidad de información pero con escasa comprensión.

Conversación de un solo tema de su interés.

DIAGNÓSTICO

No existen actualmente marcadores biológicos específicos de TEA y el diagnóstico es clínico. Se debe seguir una entrevista psiquiátrica, incluyendo examen mental del niño y entrevista a los padres, además de una revisión de los antecedentes del desarrollo tomando en cuenta los criterios diagnósticos del DSM 5 (Asociación Americana de Psiquiatría, 2013) y del CIE-11 (OMS, 2019). Estas dos clasificaciones catalogan los trastornos mentales con el fin de proporcionar un lenguaje común para informar, comparar y compartir datos siguiendo criterios estándar entre países. La CIE-11 actualizó los criterios de diagnóstico del autismo en la misma línea que establece el DSM-5. Ambas hacen referencias a las características nucleares del TEA: dificultades para la interacción y la comunicación social por un lado, e intereses restringidos y comportamientos repetitivos por el otro.

El DSM 5, además de los criterios diagnósticos, agrega especificadores los cuales se deben incluir al diagnóstico:

1. Se acompaña o no de discapacidad intelectual.
2. Se acompaña o no de deterioro del lenguaje.
3. Está asociado a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocido.
4. Está asociado a otro trastorno del neurodesarrollo mental o del comportamiento con catatonia.

El DSM-5 define 3 niveles de gravedad del trastorno del espectro autista respecto a la necesidad de intervención y funcionalidad del individuo.

- Nivel 1. Necesita ayuda.
- Nivel 2. Necesita ayuda notable.
- Nivel 3. Necesita ayuda muy notable.

En el diagnóstico de un niño con TEA deben especificarse el nivel en que se encuentra. Las características de los 3 niveles se encuentran en la **Tabla 2**.

Así, un ejemplo de diagnóstico según el DSM-5 sería: TEA con discapacidad intelectual, síndrome de Angelman, con deterioro de lenguaje, hiperactividad y nivel de gravedad que necesita ayuda notable.

TABLA 2: Niveles de gravedad del trastorno del espectro del autismo

Nivel de gravedad	Comunicación social	Comportamientos restringido y repetitivos
Grado 3 "Necesita ayuda muy notable"	Las deficiencias graves de las aptitudes de comunicación social verbal y no verbal causan alteraciones graves del funcionamiento, inicio muy limitado de las interacciones sociales y respuesta mínima a la apertura social de otras personas. Por ejemplo, una persona con pocas palabras inteligibles que raramente inicia interacción y que, cuando lo hace, realiza estrategias inhabituales sólo para cumplir con las necesidades y únicamente responde a aproximaciones sociales muy directas.	La inflexibilidad de comportamiento, la extrema dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamientos restringidos/ repetitivos interfieren notablemente con el funcionamiento en todos los ámbitos. Ansiedad intensa/dificultad para cambiar el foco de acción.
Grado 2 "Necesita ayuda notable"	Deficiencias notables de las aptitudes de comunicación social verbal y no verbal; problemas sociales aparentes incluso con ayuda *in situ*; inicio limitado de interacciones sociales; y reducción de respuesta o respuestas no normales a la apertura social de otras personas. Por ejemplo, una persona que emite frases sencillas, cuya interacción se limita a intereses especiales muy concretos y que tiene una comunicación no verbal muy excéntrica.	La inflexibilidad de comportamiento, la dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamientos restringidos/ repetitivos aparecen con frecuencia claramente al observador casual e interfieren con el funcionamiento en diversos contextos. Ansiedad y/o dificultad para cambiar el foco de acción.
Grado 1 "Necesita ayuda"	Sin ayuda *in situ*, las deficiencias en la comunicación social causan problemas importantes. Dificultad para iniciar interacciones sociales y ejemplos claros de respuestas atípicas o insatisfactorias a la apertura social de otras personas. Puede parecer que tiene poco interés en las interacciones sociales. Por ejemplo, una persona que es capaz de hablar con frases completas y que establece comunicación pero cuya La conversación amplia con otras personas falla y cuyos intentos de hacer amigos son excéntricos y habitualmente sin éxito.	La inflexibilidad de comportamiento causa una interferencia significativa con el funcionamiento en uno o más contextos. Dificultad para alternar actividades. Los problemas de organización y de planificación dificultan la autonomía.

Fuente: DSM-5. La nueva clasificación de trastornos del espectro autista. Traducido por Rubén Palomo Seldas.

El CIE:11 a su vez permite diferenciar el nivel de lenguaje y de discapacidad cognitiva. Un ejemplo de diagnóstico según CIE-11: Trastorno del Espectro Autista sin trastorno del desarrollo intelectual y con deficiencia del lenguaje funcional.

Evaluación diagnóstica

La detección temprana de TEA permite una intervención oportuna que puede mejorar el pronóstico, llevar a una mejor calidad de vida y disminuir el nivel de discapacidad. La Academia Americana de Pediatría recomienda cribar el TEA en todos los niños entre 18 y 24 meses de edad. El uso de un instrumento de tamizaje es la estrategia más precisa para la pesquisa precoz. Existen dos instrumentos de cribado que se destacan en la literatura internacional:

1. **M-CHAT-R y R/F, versión chilena (Coelho y cols. 2017):** se aplica entre los 16 y 30 meses de edad. Cuestionario para los cuidadores, 20 preguntas dicotómicas (sí-no), 5 a 10 minutos de duración. **(cartilla M-CHAT)**
2. **CAST:** validado en España (Morales-Hidalgo, 2017), se aplica de 4 a 11 años. Cuestionario a los cuidadores, 36 preguntas dicotómicas, 5 a 10 minutos de duración.

Es importante tomar también en consideración los posibles diagnósticos comórbidos. Todos los niños con sospecha de TEA deben someterse a una evaluación médica, que generalmente incluye un examen físico y neurológico completo, audiometría y pruebas genéticas: X frágil y microarrays cromosómicos en caso de alta sospecha de alteración genética, sobre todo cuando es asociado a discapacidad cognitiva grave. La lista de posibles etiologías orgánicas es amplia. Las más frecuentes son: X frágil, Angelman, Rett, Encefalopatía neonatal, parálisis cerebral, síndrome de Down, distrofia muscular, neurofibromatosis, esclerosis tuberosa, síndrome de Landau Kleffner y alcohólico fetal.

Otras condiciones asociadas a los TEA incluyen tics, trastornos del sueño, alimentación selectiva, obesidad, síntomas gastrointestinales y problemas de eliminación, particularmente constipación.

La epilepsia tiene una prevalencia del 8,6% en personas con TEA y está particularmente asociada con discapacidad intelectual.

La consulta genética, la neuroimagen, el EEG y las pruebas de laboratorio adicionales deben realizarse cuando sea relevante, según el examen o el historial.

Para confirmar el diagnóstico de TEA es necesaria una evaluación multidisciplinaria en un equipo con formación especializada en el tema, habilitados en el uso de instrumentos estandarizados.

Se recomienda que el niño sea observado en diferentes contextos, tanto estructurados como no-estructurados.

En resumen, el diagnóstico se logra con el conjunto de los antecedentes de desarrollo y la anamnesis junto con la observación directa de la conducta.

1. Los **instrumentos diagnósticos** más recomendados por las guías clínicas son:
   - ADOS-2, observación directa de la conducta.
   - ADI-R, cuestionario a los padres.
   - CARS, observación directa y cuestionario a los padres.
2. El proceso diagnóstico debe ser complementado con una **evaluación del funcionamiento de las diversas áreas del desarrollo**: comunicación y lenguaje, habilidades cognitivas y del aprendizaje, desarrollo psicomotor y habilidades sociales.

Diagnóstico diferencial psiquiátrico

La historia debe incluir información sobre los cambios en el curso del desarrollo, una revisión de las intervenciones educativas y conductuales pasadas y actuales, así como información sobre los antecedentes familiares y los problemas psicosociales relevantes.

Los principales diagnósticos diferenciales psiquiátricos son:

- Discapacidad intelectual.
- Déficit global del desarrollo psicomotor.
- Hiperactividad.
- Trastornos de la comunicación.
- Mutismo selectivo.
- Trastornos ansiosos.
- Deprivación psicosocial grave.
- Trastorno oposicionista desafiante.

TRATAMIENTO

El objetivo del tratamiento es mejorar las habilidades sociales y de comunicación, el funcionamiento individual y la calidad de vida del individuo y de su familia, y en última instancia, disminuir a largo plazo la discapacidad y entregar soporte a la familia. La mayoría de los niños con autismo no necesitan y no se benefician del tratamiento con fármacos. Las terapias conductuales son los tratamientos de elección. Las intervenciones terapéuticas deben ser personalizadas, estructuradas, intensivas (cotidianas y en varios contextos) y con participación de los cuidadores.

1. Intervenciones terapéuticas.

Varios ensayos controlados aleatorios han demostrado que las intervenciones que capacitan a los padres sobre cómo interactuar con su hijo, enfatizando la interacción padre-hijos, estimulando la atención conjunta y la iniciativa en el juego simbólico, mejora a corto plazo la conducta social y las habilidades de comunicación del niño con TEA.

La planificación de la intervención debe tener objetivos terapéuticos y estrategias de intervenciones adecuadas a la etapa del desarrollo del niño.

El método de intervención más conocido es el Análisis de Comportamiento Aplicado (ABA), pero hay muchas versiones de este enfoque. Las intervenciones conductuales del desarrollo nombradas **Naturalistic Developmental Behavioral Intervention** (NDBI) son métodos más recientes que comparten similitudes entre ellos en el sentido de que siguen más las secuencias típicas de desarrollo comparados con los protocolos ABA originales; enfatizan el juego, la interacción social y la iniciación comunicativa por parte del niño, y las recompensas naturales en lugar de recompensar por ejemplo con la comida, como es el caso del método ABA.

Las NDBI son entonces:

- Developmental Individual-Difference Relationship-Based Model (DIR) o Floor time.
- Early Start Denver Model (ESDM).
- Joint Attention Symbolic Play Engagement and Regulation (JASPER).
- Preschool Autism Communication Trial (PACT).
- Pivotal Response Treatment (PRT).
- Social Communications/Emotional Regulation/ Transactional Support (SCERTS).

2. Tratamientos farmacológicos (Tabla 3).

En los TEA la farmacoterapia no es curativa, sino que apunta a controlar los síntomas que más interfieren en la adaptación a la vida cotidiana, es decir, los comportamientos desadaptativos y comorbilidades psiquiátricas.

La indicación farmacológica es según los síntomas blanco-específicos:

- Problemas de conducta: indicación de uso de neurolépticos. La risperidona y el aripiprazol han mejorado los síntomas de irritabilidad o agitación en los niños TEA.
- Hiperactividad: los psicoestimulantes como el metilfenidato y la atomoxetina son medicamentos que son menos eficaces y provocan más efectos adversos en individuos con TEA que en la población general con TDAH.
- Trastornos del sueño: el uso de melatonina presenta mejor respuesta terapéutica en los niños con TEA que en los niños neurotípicos.

TABLA 3: Tratamiento farmacológico de trastornos asociados en pacientes con TEA.

TRASTORNO CONDUCTUAL

- **Antipsicóticos Atípicos.**
- **Son los fármacos más utilizados en el manejo de la hiperactividad y agresividad que pueden aparecer en pacientes con TEA.**
- **Tienen baja incidencia en la producción de efectos extrapiramidales adversos tardíos.**
- **Risperidona es en la actualidad el antipsicótico más seguro y eficaz.**

TRATAMIENTO DÉFICIT ATENCIONAL

- **Metilfenidato.**
- **Atomoxetina.**

TRASTORNO DE SUEÑO

- **Melatonina.**

TRASTORNO DE SUEÑO

- **Antidepresivos.**

CONCLUSIONES

Los TEA son un trastorno del neurodesarrollo frecuente y altamente discapacitante.

La etiología exacta se desconoce, pero la evidencia de factores genéticos y ambientales es cada vez más sólida.

Las bases neurobiológicas son cada vez más identificables y objetivables.

El diagnóstico sigue siendo eminentemente clínico.

El diagnóstico precoz es esencial para el tratamiento efectivo.

El pilar central del tratamiento actual es a través de equipos multiprofesionales especialmente entrenados en este tipo de trastorno del neurodesarrollo.

PUNTOS CLAVES

- **Los TEA son un trastorno del neurodesarrollo crónico que interfiere de forma significativa en la comunicación y la relación social que se caracteriza por la presencia de:**
  - Déficit en la reciprocidad social y emocional.
  - Intereses restringidos o repetitivos.
- **La prevalencia actual es 1 % de la población general.**
- **La etiología es multifactorial involucrando mecanismos genéticos, epigenéticos, ambientales.**
- **Es de vital importancia la detección precoz mediante tamizaje a los 18 y 30 meses con M-CHAT-R/F en conjunto con las señales de alerta temprana.**
- **La evidencia muestra que la intervención temprana mejora la funcionalidad y la calidad de vida del individuo con TEA de su familia.**
- **El diagnóstico es clínico, multidisciplinario, asociado a aplicación de instrumentos de evaluación ADOS y ADI-R.**
- **El tratamiento de elección son las intervenciones conductuales por equipo interdisciplinario especializado en TEA.**

Referencias

1. Harrington J, Allen K. The Clinician's Guide to Autism. Pediatrics in Review. 2014; 35: 62-78
2. American Psychiatric Association. Autism spectrum disorder. In: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition, American Psychiatric Association, Arlington, VA 2013
3. Rodriguez-Barrionuevo A et al. Diagnóstico Clínico del Autismo. Rev Neurol.2002; 34: S72-S77
4. Díaz-Anzaldúa A et al. Contribución genética, ambiental y epigenética en la susceptibilidad a los trastornos del espectro autista. Rev Neurol 2013; 57: 556-68
5. Devlin B and Scherer S. Genetic architecture in autism spectrum disorder. Current Opinion in Genetics & Development 2012, 22:229–237
6. Amaral D et al. Neuroanatomy of autism. Trends in Neurosciences. Volume 31; issue 3:137 - 145
7. Sandin S et al. The Familial Risk of Autism. JAMA. 2014;311:1770-1777.
8. Caballero Andaluz, 2009, Trastorno del Espectro Autista, César Soutullo Esperón, Maria de Jesus Mardomingo (Ed.), Manual de psiquiatría del niño y del adolescente (pp.195-206) Madrid, España: Ed. Médica Panamericana.
9. Fuentes J et al. Trastornos del Espectro del Autismo (Prieto-Tagle MF, ed., Fuentes, J. rev). En Rey JM (ed), Manual de Salud Mental Infantil y Adolescente de la IACAPAP. Ginebra: Asociación Internacional de Psiquiatría del Niño y el Adolescente y Profesiones Afines 2017.
10. Catherine Lord et al. Autism spectrum disorder, Lancet; 2018, 392: 508–20
11. Fred Volkmar et al. Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2014; 53.
12. WHO. International classification of diseases. 11th revision. Mental and behavioural disorders. Geneva: World Health Organization, 2019. Recuperado de https://www.who.int/classifications/icd/en/
13. Paula Morales-Hidalgo et al. The Childhood Autism Spectrum Test (CAST): Spanish Adaptation and Validation Autism Res. 2017; 10:1491-1498. doi: 10.1002/aur.1793. Epub 2017 Apr 6.
14. Coelho-Medeiros E, Bronstein J, Aedo K. et al. M-CHAT-R/F Validation as a screening tool for early detection in children with autism spectrum disorder. Rev Chil Pediatr. 2019; 90(5): DOI: 10.32641/rchped.v90i5.703.

Trastornos Somatomorfos: Trastornos de Síntomas Somáticos y Trastornos Relacionados

DR. JONATHAN BRONSTEIN C.
Departamento de Psiquiatría Infanto Juvenil
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

- Estos trastornos emergen en la interfase entre la Psiquiatría y el resto de la Pediatría.
- Generan alto Impacto en la funcionalidad del paciente y en su calidad de vida, a la vez representan un alto costo social.
- Son un importante desafío diagnóstico y de manejo.
- Su comprensión sigue siendo controversial.
- Los Trastornos Somatomorfos son aquellos cuadros clínicos de salud mental donde su manifestación principal es un Síntoma Somático.

Los *síntomas somáticos*, también conocidos como *psicosomáticos* o como *síntomas físicos no explicables desde el punto de vista médico* (*MUPS* por sus siglas en inglés), son muy frecuentes en la población general, pero son aún más comunes en los niños y adolescentes. Son una experiencia de vida cotidiana que probablemente los lectores han experimentado alguna vez en su vida, ya que reflejan cambios corporales no necesariamente patológicos o que son fisiológicamente comunes. Estos síntomas no son persistentes, ni generan un impacto funcional relevante ya que el niño y sobre todo sus padres o cuidadores, tienden a darle una explicación sencilla en contexto de estrés biológico o psicológico y no conducen necesariamente a la búsqueda de ayuda médica.

En ciertos contextos, que es cuando se instala la psicopatología, pueden llegar a ser crónicos e inhabilitantes. El punto de contacto de un niño y su familia con el sistema de salud es un punto crítico para el desarrollo o no del cuadro clínico. Suelen ser quejas vistas habitualmente en la atención primaria, en los servicios de urgencias, o en los casos más graves puede ocurrir un fenómeno conocido como "doctor shopping" donde consultan recurrentemente a especialistas y subespecialistas de diferentes centros de salud, en búsqueda constante de una explicación satisfactoria, habitualmente "orgánica" o "médica" de las quejas o malestares. Por todo esto rara vez llegan a consultar a un equipo de salud mental como Psiquiatras o Psicólogos pediátricos y de adolescentes en instancias iniciales.

Por lo tanto, estos cuadros cínicos se ven habitualmente desde la pediatría, sin embargo la expertiz en detectar y manejar los aspectos psicosociales de las enfermedades, lo que es clave para un buen desenlace de estos casos, es muy variable según el lugar y la formación de sus profesionales. La excepción a esta dificultad son los centros u hospitales que cuenten con equipos de *Psiquiatría de enlace y medicina psicosomática pediátricos*, presentes en diversos hospitales y centros de salud a lo largo del mundo pero no es de regla su presencia. Aún así, en hospitales que cuentan con la presencia de equipos de enlace, el buen abordaje y resolución del cuadro clínico, puede ser igualmente problemática, pues habitualmente hay dificultades en la adherencia y se va generando un deterioro en la relación médico-paciente que es muy desgastante para los equipos clínicos.

EPIDEMIOLOGÍA

Se conoce la epidemiología general en población adulta donde un 8,3% presenta quejas somáticas significativas, que en promedio consultan 9 veces al año a algún profesional médico, lo que explicaría hasta el 50% de las consultas médicas en Estado Unidos. En Chile se estima una prevalencia de vida del trastorno en un 3,5%. Esto aumenta hasta un 25% en pacientes con comorbilidad médica en Atención Primaria en salud (APS). El impacto de estos cuadros clínicos en la calidad de vida es comparable a la de un paciente oncológico o con un Trastorno Depresivo.

La prevalencia de síntomas somáticos en población pediátrica es aún más alta, los síntomas recurrentes se encuentran en el 10-30% de niños y adolescentes. Dentro de ellos el dolor abdominal recurrente representa un 5% de todas las consultas pediátricas y las cefaleas se estima que afectan de un 20 a un

55% de los niños; mientras que, en adolescentes, algunos estudios refieren la presencia entre un 10% a un 25% de cefaleas tensionales, dolor torácico, náuseas y fatiga hasta dolores crónicos o recurrentes. En una muestra española de 2558 niños y adolescentes entre 8 y 16 años se encontró que un 26,8 % de los niños y un 52,1% de adolescentes referían al menos un síntoma somático evaluados con un cuestionario autoaplicado. No tenemos cifras exactas de las consultas por síntomas somáticos en Chile.

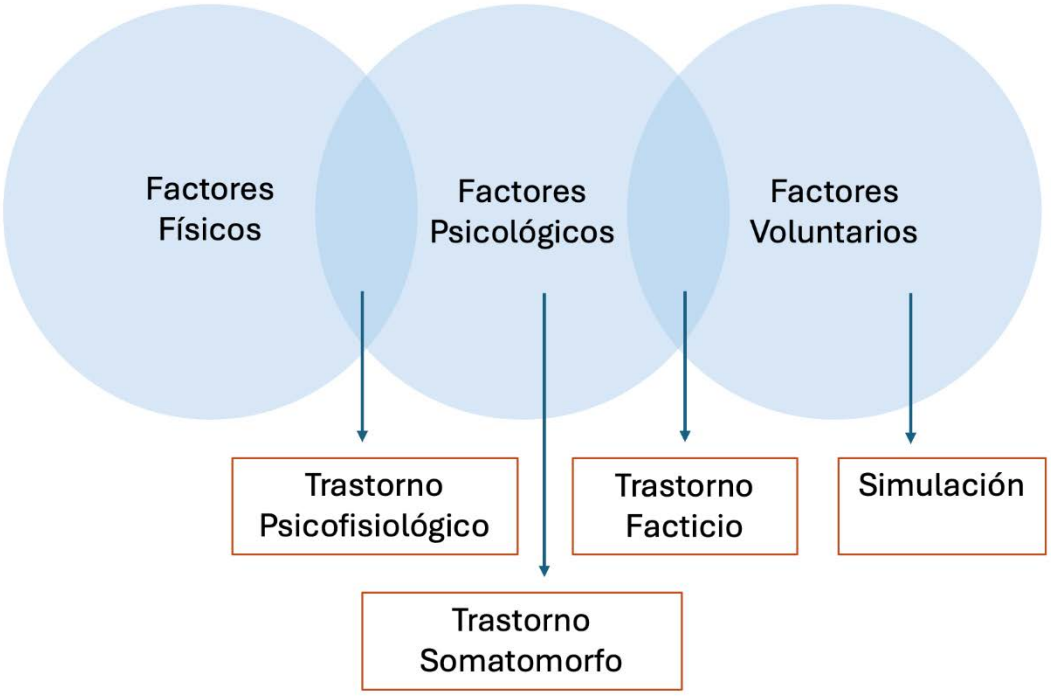
CONCEPTOS CLAVES

Somatización: se entiende por somatización a un síntoma físico de origen mental o psicológico, en el caso que tuviera otro origen, alguna dimensión del síntoma (intensidad, duración, discapacidad asociada) no se explica satisfactoriamente por una enfermedad médica conocida, por el uso de alguna sustancia, o por otro trastorno de salud mental.

La somatización entendida como la manifestación de un conflicto psicológico a través de un síntoma físico o corporal *es parte del desarrollo normal en las primeras etapas de vida* del individuo y se encuentra ligada íntimamente al desarrollo de la regulación emocional y la capacidad de mentalización. En la medida que en el niño hay un mayor desarrollo cognitivo, con mejor vocabulario y aumento en su capacidad de expresión emocional, facilitado por un contexto que cuente con un cuidador sensible que le enseñe al niño a identificar y expresar de mejor manera sus emociones, la somatización deja de ser la forma de expresión emocional habitual y tiende a minimizar su manifestación. Cuando por diversos factores esto se altera, se podría constituir en un Trastorno de salud mental en sí mismo (Trastorno de Síntomas Somáticos).

La somatización está presente tanto en enfermedades primordialmente orgánicas, en otras enfermedades psiquiátricas, como también en los Trastornos Somatomorfos **(Figura 1).**

FIGURA 1: Traducción y adaptación de Garfinkel et al. 1991.
Factores predominantes en la etiopatogenia de un Síndrome clínico.



Garfinkel et. al. 1991

- **Orgánicas:** los pacientes con diabetes reportan más síntomas físicos que la población general, pacientes con diagnósticos funcionales como los trastornos del eje cerebro intestino (síndrome de intestino irritable, dispepsia, constipación), fibromialgia (se entiende en su modelo etiopatogénico lo psicológico como central), como también en los consultantes adultos por cefalea tensional o lumbago mecánico.
- **Psiquiátricas:** los síntomas neurovegetativos de un ataque de pánico, trastornos del ciclo circadiano (ejemplo: trastorno del sueño) como expresión del ánimo, el dolor abdominal como expresión de un trastorno de ansiedad de separación en niños son ejemplos de somatización en otros trastornos de salud mental.
- **Somatomorfo:** el síntoma físico no tiene causa medica que lo explique satisfactoriamente (o alguna dimensión de él) ni es explicable por otro cuadro médico-psiquiátrico.

Las enfermedades "físicas" u orgánicas por sí mismas generan síntomas somáticos variados, no en términos de la enfermedad misma si no en su posible impacto funcional. Por ejemplo: un niño que sufre una fractura en una mano puede tomar una actitud de paciente postrado, dejar de ir al colegio, quedarse en casa sin dar evaluaciones escolares y limitar sus movimientos corporales al mínimo, es decir puede generarse un impacto funcional excesivo para su condición, lo que perjudica su evolución, su recuperación y su calidad de vida. Otro ejemplo pudiera ser un paciente pediátrico con epilepsia, donde en situaciones de intenso estrés escolar (por algún conflicto con compañeros) presenta convulsiones no epilépticas, tendiendo a evitar aquello que le general el malestar (evitar ir al colegio donde está siendo hostigado por un grupo de compañeros) a esta "comodidad" o beneficio que se genera en relación a estos síntomas se le conoce como **ganancia secundaria** (pues aparece posteriormente al síntoma). A pesar de la instalación de una conducta evitativa con resultados gananciales, es diferente a lo que ocurre en un Trastorno Facticio o en una Simulación como se explicará más adelante **(Figura 1)**.

La Somatización por lo tanto es la manifestación central de los Trastorno Somatomorfos, que comprende el Trastorno de Síntomas Somáticos propiamente tal, los trastornos de síntomas neurológico funcionales (antiguamente conocidos como Trastornos Conversivos y en CIE-10 clasificados dentro del capítulo de los Trastornos disociativos), el Trastorno de Ansiedad por Enfermar (antiguamente llamado hipocondriasis) y otros síndromes clínicos vistos por distintas especialidades pediátricas como el Síndrome de fatiga crónica, la Fibromialgia, los Trastornos del eje cerebro intestino (ex Trastornos Digestivos Funcionales) entre otros cuadros clínicos. Cada especialidad pediátrica (y también desde la Medicina de adultos), convive con síndromes clínicos o enfermedades que tienen la somatización como fenómeno presente en su manifestación. Ejemplos se pueden ver en la **tabla 1**.

TABLA 1.

ESPECIALIDAD PEDIÁTRICA	ENFERMEDAD CON SOMATIZACIÓN CONOCIDA
Reumatología	Síndrome de Amplificación del dolor, Fibromialgia juvenil, Dolores de crecimiento
Cardiología	Dolor torácico no cardiogénico
Gastroenterología	Dolor abdominal funcional, Síndrome Intestino irritable, Dispepsia funcional, Síndrome de vómitos cíclicos
Infectología	Síndrome de Fatiga Crónica, Long-COVID, Encefalomielitis miálgica
Respiratorio	Síndrome de hiperventilación
Neurología	Cefalea Tensional, Convulsión pseudoepiléptica (pseudocrisis)
Oftalmología	Pérdida de visión no orgánica
Psiquiatría	Trastornos Adaptativos, Trastornos Somatomorfos, Trastornos disociativos

Alexitimia: dificultad o incapacidad de dar cuenta (reconocer, nombrar, describir) de las propias emociones y sentimientos. Habitualmente el malestar no es experimentado en términos de distrés emocional (tristeza o angustia) sino más bien como un dolor físico. La incapacidad de identificar los propios sentimientos, sumado a la dificultad para diferenciarlo de una sensación física o corporal es muchas veces la explicación psicopatológica de la somatización.

Trastorno de Síntomas Somáticos: trastorno de salud mental donde los síntomas somáticos son el eje sintomático y al menos 2 síntomas están frecuentemente presentes a lo largo de al menos 2 semanas: lo más común en edad pediátrica son la cefalea, sensación de baja energía/fatiga, dolores musculares, náuseas, lumbago y el dolor abdominal. Estos síntomas son recurrentes e impiden el funcionamiento habitual del niño o niña. Son niños que reportan este tipo de dolores o malestares recurrentes y los padres de estos niños los ven como "enfermizos" o más "frágiles". Adicionalmente a estos síntomas corporales, se acompaña

una preocupación constante por las dolencias del cuerpo: por tener una enfermedad grave, poseer una deformidad, sentir un dolor o varios dolores corporales, puede estar también la sensación de tener problemas de movilidad. La sensación de incapacidad física debe ir acompañada de conductas orientadas a disminuir estas preocupaciones, como puede ser: acudir a consultas médicas frecuentemente y la exposición a múltiples exámenes. Habitualmente en niños, niñas y adolescentes la conducta depende de cómo los padres/cuidadores comprenden o mentalizan esta sintomatología y asumen la conducta de búsqueda exhaustiva de ayuda médica. El rol de los padres, muchas veces también comandados por la angustia de que sus hijos padecen una condición grave, refuerzan el rol de enfermo en el paciente. Otro punto crítico en el desarrollo de estos trastornos es el contacto con el sistema de salud, donde muchas veces luego de una evaluación pediátrica, en el manejo del caso, la percepción de invalidar la sintomatología o caer en exceso de exploraciones complementarias puede contribuir a la mantención del cuadro clínico.

Trastornos facticios: implican la falsificación de síntomas y/o signos físicos o psicológicos en ausencia de incentivos externos. La motivación habitualmente corresponde a un deseo inconciente de estar bajo el alero de la protección del mundo médico. En edad pediátrica existe el Trastorno facticio por poder (Síndrome de Münchausen), donde es un cuidador quien provoca intencionalmente los síntomas en su hijo, muchas veces dándole un fármaco o dejando de darle uno indicado, con el fin de obtener atención del sistema médico, lo que habla generalmente de un cuidador con un problema de salud mental grave y a la vez se considera un tipo de Maltrato Infantil.

La **Simulación**, no es un trastorno facticio, pero puede confundirse con él, ya que es la provocación intencional de síntomas físicos o psicológicos motivado por un incentivo o ganancia externa concreta (ejemplo: faltar al colegio ante una prueba que no estudió, simula fiebre colocando el termómetro en una fuente de calor o para eximirse del servicio militar el paciente miente sobre alguna condición de salud que no posee).

Los trastornos facticios y la simulación no son parte de este texto pues acá abordaremos los cuadros donde la somatización es el eje sintomático.

ETIOPATOGENIA

La etiología de estos cuadros no es sencilla ni está completamente dilucidada en la literatura, como vamos a mencionar en este capítulo, una comprensión fisiopatológica lineal causa-efecto no termina por explicar cabalmente estos cuadros. La propuesta que mejor puede dar comprensión de estos fenómenos y que a la vez nos ayuda en el abordaje, es el modelo Biopsicosocial: es decir debemos integrar tanto los fenómenos fisiopatológicos que pueden dar cuenta del síntoma (fisiopatología del dolor somático, del dolor visceral o neuropático, fisiología de la motilidad intestinal), con factores de riesgo genéticos, temperamentales, de personalidad, biográficos, familiares y socioculturales. Estos factores agruparlos en un modelo de diátesis-estrés, que sean constitucionales, predisponentes y precipitantes o gatillantes **(Figura 2)**, a la vez que mantenedores del cuadro. Por esto debemos incorporar en la evaluación la búsqueda activa de los factores biopsicosociales asociados que nos pueden servir para identificar el origen y a la vez planificar la intervención. Los factores etiopatogénicos conocidos son los siguientes:

- Genética: en estudios de adopción se ve que en familiares de primer grado estos trastornos son 5 a 10 veces más frecuentes.
- Temperamento: se habla de la constitución neuropática, pacientes con mayor susceptibilidad a las emociones internas y a estímulos externos donde se responde con una respuesta exagerada y dificultad en volver a equilibrio anterior. Se describe como un niño laxo, pálido, con dermografismo, vasolabilidad y sudoración excesiva, con reactividad vegetativa intensa. Mayor sensitividad al estrés.
- Rasgos de Personalidad: perfeccionistas, niños "de alto rendimiento", tendencia a realizar todas las tareas de forma exitosa, con elevada expectativa de sí mismos y una tendencia a la negación de sus propias ansiedades. Desarrollo de estrategias de coping evitativas.
- Familiares: tendencia familiar a utilizar la vía somática para manifestar conflictos psicológicos, malestares o quejas. Desde un punto de vista sistémico el malestar somático de un integrante puede ser la vía de expresión de un conflicto en el subsistema parento-conyugal. La familia tiende a responder a los síntomas con sobreprotección y aumento de cuidados, amplificando y reforzando síntomas (generándose una potencial ganancia secundaria).
- Estresores: trauma producto de violencia física o psicológica. El Abuso sexual infantil muestra asociación con este tipo de cuadros, especialmente con el Trastorno de síntomas neurológicos funcionales. En escolares es muy frecuente identificar como estresor precipitante de la sintomatología, dificultades con el rendimiento académico, dificultades interpersonales con pares o ser víctima de hostigamiento escolar (bullying).

¿Cuándo se transforma en un problema clínico (y por ende en un Trastorno de Salud Mental)?
El paciente y su familia que tengan presencia de factores de riesgo *constitucionales* y predisponentes a estos trastornos, al ser sometido a un estresor puntual o un contexto de estrés crónico puede desplegar una serie de conductas que terminarán por rigidizar y cristalizar el cuadro clínico.

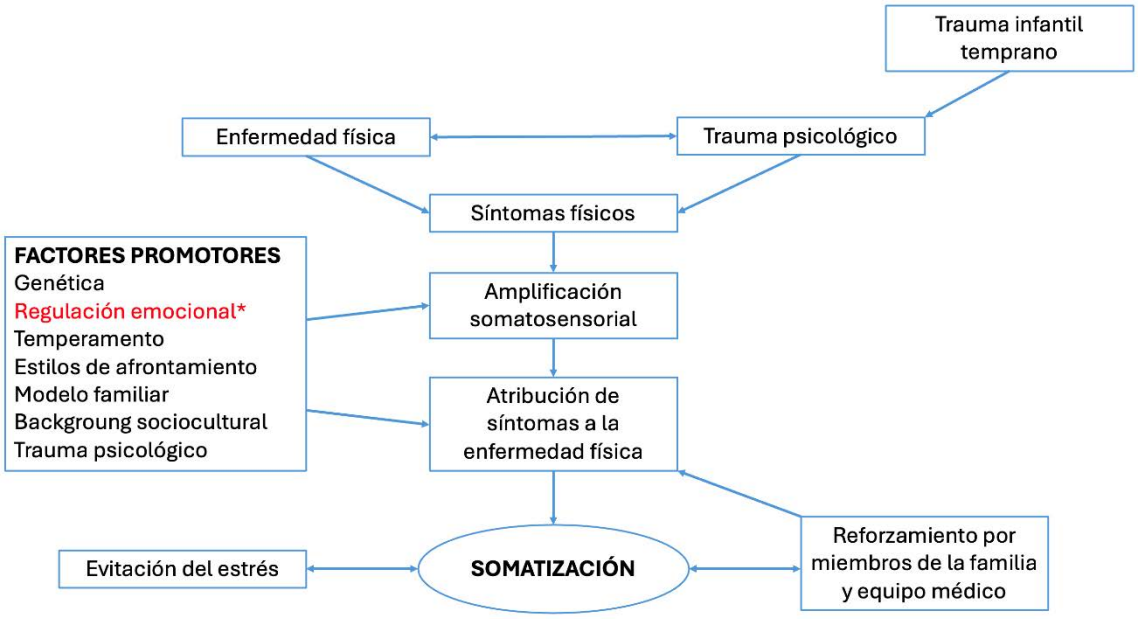


Figura 2. Adaptado y modificado de Shaw, et al. 2010. Somatoform Disorders, in Shaw & DeMaso (ed.) Pediatric Psychosomatic Medicine, American Psychiatric Publishing Ed, Arlington, pp. 121-139.

Otro punto crítico en el desarrollo es el **rol de los padres/ cuidadores**. Lo deseable sería que, ante la manifestación de un síntoma somático, estos deben validar el malestar, pero a la vez contener al niño emocionalmente y acotar al síntoma al malestar al que realmente corresponde y ayudarle a co-regular la emoción, es deseable además, que logre encontrar una explicación del problema que facilite enfrentar estrés.

- Ejemplo: padre que se da cuenta que su hijo presenta dolor abdominal aparece ante estresores escolares. El padre le intenta dar una comprensión al fenómeno: "será que te sientes mal porque estás preocupado por el colegio, quizás te sientes poco preparado para la prueba de inglés de mañana? Estudiemos juntos, te ayudo y así te logras sacar una buena nota". Logrando de esta manera bajar la ansiedad concomitante y disminuyendo así el dolor abdominal.
- Contra ejemplo: el padre se angustia cada vez que el niño refiere dolor abdominal, no logra identificar que hay un patrón con los temas escolares o emocionales y lo atribuye a una enfermedad médica grave, piensa "debe tener lo mismo que mi tío, que siempre se enfermaba de la guata y le diagnosticaron esa rara enfermedad de Crohn". Consulta a un pediatra quien minimiza sinatomología pues el examen físico es normal y en la historia clínica no hay "banderas rojas". Le dice al padre. "su hijo no tiene nada". El padre indignado por sentir que no le dieron importancia al malestar de su hijo, le pide un examen adicional, alguna imagen ojalá, lo que el doctor rechaza. Finalmente, el padre sale indignado en búsqueda de la opinión de otro especialista.

Conductas y Factores que favorecen la consolidación de un Trastorno por Síntomas Somáticos:

- Contacto repetido y constante con sistema médico: exploraciones exhaustivas.
- Creencia que al pediatra se le está escapando algo.
- Rechazo a evaluación psicosocial/psiquiátrica: puede parecer excesiva por equipos.
- Falta de mentalización sumado al miedo a que se escape algo "médico → relación con intensidad sintomática.
- Hay rechazo a considerar que niño y familia pueda tener control sobre síntomas. En parte porque previamente no ha resultado tener control en etapas tempranas y porque disfuncionalidad severa es parte central de los cuadros severos funcionales.
- El impedimento funcional va de la mano con rechazo o **evitación de responsabilidades diarias y estrés.** → es muy importante IDENTIFICAR estresores que potencialmente se estén evitando, pues el enfrentar estas situaciones de manera progresiva es parte del tratamiento.
- El "doble filo de la enfermedad": los síntomas somáticos generan malestar, pero es mayor el malestar de aquello que están evitando. Muchas veces paciente y familia se aferran a la posible enfermedad grave. Esto también desemboca en mayor resistencia y rabia hacia la rehabilitación. La percepción del niño y de la familia en este punto suele ser: "los doctores no me creen los síntomas".

En síntesis, basarnos en la comprensión o paradigma biopsicosocial de las enfermedades es muy útil, para salir de "la trampa" en la falsa dualidad Mente-Cuerpo. Desde la pediatría y la medicina en general se cae en esta falsa dicotomía de las enfermedades: es enfermedad orgánica – "existe", no es enfermedad orgánica, es psicológica por lo tanto "no existe como tal". Esta forma de entender las enfermedades es poco útil en la medicina en general y menos aún para enfrentar estos cuadros clínicos complejos. Finalmente, los Trastornos Psicosomáticos **no son un cuadro de exclusión ante las enfermedades** médicas, sino más bien, son una posible comorbilidad que coexiste con enfermedades médicas varias.

EVALUACIÓN CLÍNICA Y PRINCIPIOS DEL MANEJO

En la **entrevista clínica y al examen físico** en general ocurre que para el nivel de queja, intensidad y discapacidad funcional que generan los síntomas, los hallazgos no alcanzan a dar cuenta o ser proporcionales a la gravedad manifestada.

En la anamnesis próxima es importante acotar el o los síntomas en profundidad con toda la semiología asociada: comienzo, ubicación, tipo o carácter, factores asociados atenuantes o agravantes del síntoma, habitualmente habrá un relato con presentaciones clínicas de "varios síntomas" en distintos sistemas o en ocasiones un solo síntoma, pero de importante intensidad como la cefalea, el dolor abdominal, dolores "de crecimiento" o la aparición de síntomas neurológicos sin un correlato anatómico o fisiológico consistente.

En la anamnesis remota se torna muy relevante, indagar tanto antecedentes de morbilidad personal y familiar, especialmente enfermedades crónicas y situaciones traumáticas. Conocer el espacio escolar y familiar, que es donde el niño se desenvuelve la mayor parte del tiempo y así indagar posibles estresores, cambios, asistencia, rendimiento (en general, por asignatura y cambios en éstos en el tiempo), áreas de dificultad de aprendizaje, dinámicas de relaciones con pares, averiguar por acoso escolar (tanto en el espacio escolar mismo como en redes sociales). Actividades recreativas. Muchas veces es deseable triangular información con un reporte escolar.

Rol familiar/parental: aparecen muchas veces altas expectativas familiares respecto al desempeño del niño o niña, hostilidad a las manifestaciones emocionales. El paciente transmite la sensación "de no poder escapar/comunicar sensación de amenaza" a sus padres, hay miedo al rechazo parental, hostilidad o rabia. También se suele observar un sobreinvolucramiento emocional de padres. Es muy común cuando los padres notan un posible origen psicosomático del síntoma, advierten el conflicto de prestarle más atención a los síntomas generando su amplificación, versus el buscar la minimización o distracción de los malestares, lo que pudiera aplacarlos pero que a la vez hace que su hijo se sienta invalidado ("no me creen que me duele").

En resumen, durante la evaluación se debe indagar por:

1. Historia Personal:
   - **a)** Antecedentes sociodemográficos: nivel socioeconómico y educacional. Indagar por escolaridad, ausentismo escolar, rendimiento, socialización con pares.
   - **b)** Cultural: étnicos, paradigma de salud-enfermedad.
   - **c)** Historia vital: antecedentes de trauma, abuso sexual infantil, experiencias tempranas con el sistema de salud.
   - **d)** Historia médica: consultas frecuentes en distintos prestadores de salud, hospitalizaciones, consultas al servicio de urgencia y ambulatorias, diagnóstico de enfermedades complejas o presentación atípica de enfermedades comunes, consultas en el último año.
2. Motivo de consulta: ¿existe para los niños y sus padres una posible explicación psicosocial aparte de una puramente biológica respecto al síntoma? ¿Es una Derivación desde otro colega? ¿Cómo se gestionó?
3. Examen mental:
   - **a)** Apariencia: condiciones generales, estado de salud, estética, concordancia edad género.
   - **b)** Psicomotricidad: gestualidad, lenguaje no verbal, presencia de movimientos anormales, postura antiálgica, despliegue escénico en torno al síntoma.
   - **c)** Ánimo/afecto: evaluar estado afectivo, alexitimia, ansiedad.
   - **d)** Pensamiento: circunstancial, reiterativo. Contenidos: ideas obsesivas, miedo a enfermedad (o consecuencias), duda frente a diagnósticos previos.
   - **e)** Sensopercepción: hipervigilancia corporal constante.
   - **f)** Juicio de realidad: evaluación sobrevalorada y excesiva respecto a salud. Aceptan pruebas pero luego deviene duda patológica. Hipocondriasis: creencia inflexible a pruebas ofrecidas, de certeza apodíptica → Psicosis.

4. Descripción semiológica:

- Tipo, temporalidad, intensidad, localización, fluctuación, agravantes vs atenuante. Interpretación del paciente y familia del síntoma, qué creencia hay detrás (¿enfermedad grave, enfermedad similar a la que padece o padeció algún familiar?).
- Habitualmente: Localización vaga, difusa, intensidad máxima, difícil definir periodicidad, muchos agravantes vs pocos atenuadores, *características atípicas de enfermedades habituales.*
- Signos clínicos escasos o de difícil comprobación.
- Explicación dada por antecedente remoto o laboratorio sin significado clínico.
- Respuesta a tratamiento breve, escasa y en escalada rápida.

5. Primera devolución diagnóstica: Al realizar una integración biopsicosocial del síntoma: ¿cómo es recibido por el paciente y su familia una posible derivación a salud mental?

DIAGNÓSTICO Y CLASIFICACIONES DIAGNÓSTICAS

Diagnóstico y Diagnósticos diferenciales
Se comparte con la Psiquiatría de Adultos los cuadros clínicos y los criterios diagnósticos, es decir hoy comprende según el manual DSM-5: el Trastorno por Síntomas Somáticos (ex somatomorfo), el Trastorno de Síntomas Neurológicos funcionales (Ex - de Conversión), el Trastorno de Ansiedad por Enfermedad (ex - hipocondriasis).

Trastornos de síntomas somáticos y Trastornos relacionados (adaptados del DSM-5)

- Trastorno de síntomas somáticos: uno o más síntomas somáticos que causan malestar o dan lugar a problemas significativos y disfuncionalidad. Pensamientos, sentimientos o comportamientos excesivos relacionados con los síntomas somáticos. Los síntomas físicos no están causados deliberadamente. No hay una patología médica diagnosticada que explique completamente los síntomas, aunque pueden coexistir con patología orgánica. Los síntomas pueden ser de diversa localización y características.
- Trastorno de síntomas neurológicos funcionales: antes conocido como trastorno de conversión, consiste en síntomas o déficits neurológicos que se desarrollan en forma inconsciente e involuntaria y, en general, afectan una función motora o sensitiva, que puede ser con signología positiva (convulsión) o deficitaria (parálisis, ceguera). Las manifestaciones son incompatibles con los mecanismos fisiopatológicos o las vías anatómicas conocidos. El inicio, la exacerbación o el mantenimiento de los síntomas de conversión se atribuyen frecuentemente a factores psicológicos como el estrés o traumatismos.
- El Trastorno de ansiedad por enfermedad es la preocupación y el miedo de tener o adquirir una condición médica letal o muy grave, generándose conductas de búsqueda (múltiples consultas ´medicas) o de evitación (“no iré al doctor porque seguro me encuentra algo grave”).
- Los factores psicológicos que influyen sobre otras afecciones médicas se diagnostican cuando los factores psicológicos o conductuales afectan negativamente el curso o el pronóstico de una afección médica existente, sin mediar necesariamente una somatización o una preocupación excesiva por la enfermedad per se (por ejemplo paciente adolescente diabético tipo I con estrés escolar y síntomas ansiosos, falla en la adherencia a la insulinoterapia).

Diagnósticos Diferenciales:
- Enfermedad orgánica
- Ansiedad
- Depresión
- Trastorno de Estrés postraumático

MANEJO Y TRATAMIENTO, ¿CÓMO ABORDARLO?

Respecto a la intervención, esta se inicia durante la evaluación misma, donde se sugiere acotar lo más acuciosamente posible el síntoma, descartar patología médica relevante a la vez que se profundiza en paralelo la evaluación psicosocial, buscando factores de estrés asociados al trastorno. Desde ahí se puede establecer una alianza terapéutica y darle una explicación biopsicosocial al síntoma, abriendo la puerta a integrar a un equipo de Salud Mental en el tratamiento cuando

la desfuncionalización es muy alta. El foco del tratamiento es proponer **tratamiento integral**, donde lo farmacológico **no es** lo esencial, donde se inculquen técnicas del manejo de estrés, se pueden sugerir consejería y cambios familiares para no fomentar el síntoma, se baraja la opción de uso de algún psicofármaco que colabore en el manejo de la ansiedad o estrés, se intenta disminuir la ganancia secundaria y apuntar a rehabilitación psicosocial: donde lo más relevante habitualmente es lo **ESCOLAR**.

Principales claves del manejo:

- Validar el síntoma como parte de una enfermedad legítima.
- Preocuparse de no dar impresión de "ligereza".
- Ser directo y franco.
- Explicar descarte de patologías más graves y que preocupan al niño y la familia.
- Hacer un diagnóstico en positivo: no únicamente por descarte de lo orgánico.
- EDUCACIÓN: dar información y un posible modelo explicativo: modelos sencillos explicativos de como el estrés modifica nuestros niveles de cortisol plasmático mediante el eje Hipotálamo-Hipófisis-Adrenal, lo que aumenta el sistema catecolaminérgico, alterando la sensibilidad periférica o la transmisión sináptica de las vías del dolor, generándose síntomas neurovegetativos angustiosos.
- Identificar factores modificables que pueden colaborar e intervenirlos.
- Se puede sugerir una monitorización de síntomas en diarios: Limita atención del resto del cuerpo, o de potenciales otros síntomas.
- Es importante no perder relación con paciente → El paciente con síntomas somáticos también puede tener una APENDICITIS.
- Enseñar técnicas de manejo de estrés, relajación/ distracción: esto podría abordarse desde el espacio de psicología en Atención Primaria.
- Tratar comorbilidades si las hubiera.
- Retomar funcionalidad con rutinas en exposición gradual (ojo: identificar ansiedades de los niños pero también las parentales en torno a la "vuelta a la normalidad"), hay actualmente evidencia favorable en retomar actividades de manera gradual incorporando contexto FAMILIAR y de la mano de un **equipo multidisciplinario** con rehabilitación física/kinésica, psicoterapéutica y ocupacional.
- El uso de psicofármacos es una posibilidad, pero no es lo central. En el dolor abdominal crónico se ha utilizado Citalopram con resultados favorables, lo que nos permite extrapolar el uso de otros inhibidores selectivos de la serotonina, también se indican para el tratamiento de comorbilidades ansiosas o depresivas.

¿Cuándo realizar una derivación a nivel secundario en salud mental? Ante la sospecha o existencia de un trastorno mental comórbido, cuando las estrategias de adaptación al estrés o de rehabilitación psicosocial no están pudiendo llevarse a cabo por mucha resistencia del paciente o del sistema familiar.

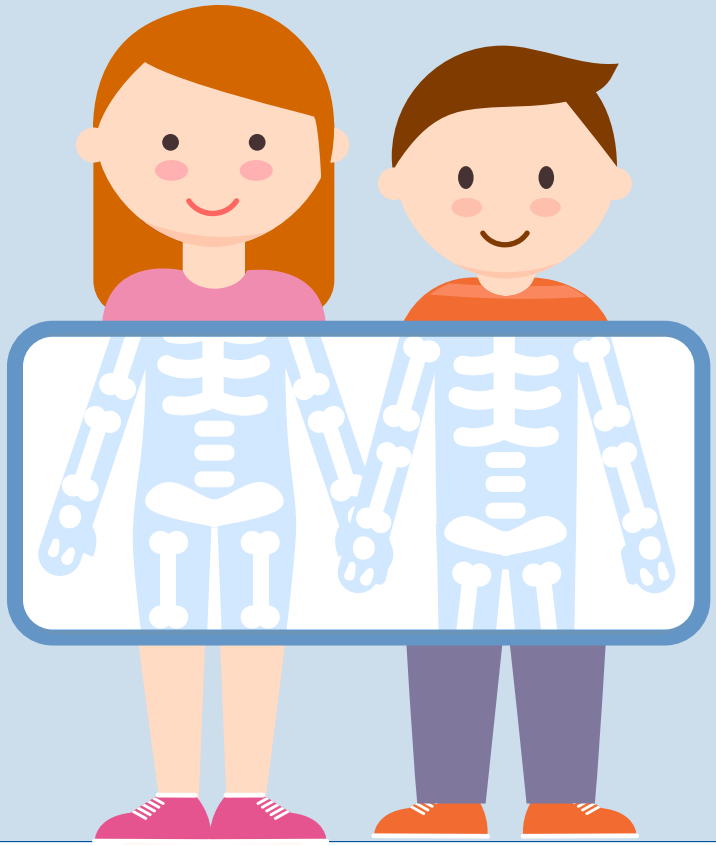
En el manejo de un paciente con un Trastorno de Síntomas Somáticos severo, que requirió **hospitalización**, actualmente las propuestas apuntan a tener un protocolo local de manejo, que incorpore ante la sospecha de un cuadro psicosomático, una evaluación multidisciplinaria con todas las especialidades pertinentes, abriendo la posibilidad de una hipótesis biopsicosocial del síntoma y haciendo participar en esta misma instancia al **equipo de Psiquiatría de enlace del hospital**. Esto, porque ante la mirada tradicional de una evaluación enfocado en el descarte de lo orgánico, donde posteriormente se decide incorporar a salud mental, el nivel de resistencia del paciente y la familia suele ser muy alto, con mayor sensación de niño y su familia de "no haber sido validado o creídos" y con la sensación de que los derivan a salud mental porque el niño "inventa o miente". Lo que vuelve más complejo la evaluación para el equipo de psiquiatría y el manejo general del cuadro clínico, con altas posibilidades de no adherencia al tratamiento y una evolución tórpida, continuando con el "Dr. Shopping".

PUNTOS CLAVES

- **Definición:** la somatización es la manifestación de un conflicto psicológico a través de un síntoma físico o corporal. Los Trastornos de Síntomas Somáticos, son aquellos cuadros de salud mental donde la queja es principalmente una somatización con alto impacto funcional. No son patologías de descarte y más bien son comórbidas con otros cuadros de salud física y/o mental.
- **Agente causal:** modelo Biopsicosocial da cuenta de factores de riesgo a distintos niveles genéticos, temperamentales, de personalidad, familiares y socioculturales.
- **Hallazgos principales:** examen físico en general sin grandes hallazgos, examen mental con un paciente de perfil más bien ansioso, con rasgos alexitimicos, autoexigente y evitativo de hablar de su mundo emocional o de conflictos psicológicos. La familia suele reforzar esta manera de manifestar el malestar a la vez que el sistema médico.
- **Diagnóstico:** es clínico con una evaluación que en paralelo descarte patología orgánica grave, pero que tantee terreno en los factores psicosociales
- **Tratamiento:** se inicia con una devolución diagnóstica comprensiva del fenómeno, con foco en la paliación del síntoma y en la rehabilitación psicosocial progresiva.

Referencias

1. Garralda, M. E. (2011). Unexplained physical complaints. In Pediatric Clinics of North America (Vol. 58, Issue 4, pp. 803–813). https://doi.org/10.1016/j.pcl.2011.06.002
2. Bronstein, J., & Inzunza, C. (2021). Child and adolescent liaison-consultation psychiatry and psychosomatic medicine in a clinical-teaching hospital. In Andes Pediátrica (Vol. 92, Issue 3, pp. 341–348). Sociedad Chilena de Pediatría. https://doi.org/10.32641/andespediatr.v92i3.2545
3. DSM 5. (2014). Manual Diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. In Guía Consulta de los Criterios Diagnósticos (Vol. 5). https://doi.org/123475859558
4. Ibeziako, P., Brahmbhatt, K., Chapman, A., de Souza, C., Giles, L., Gooden, S., Latif, F., Malas, N., Namerow, L., Russell, R., Steinbuchel, P., Pao, M., & Plioplys, S. (2019). Developing a clinical pathway for somatic symptom and related disorders in pediatric hospital settings. Hospital Pediatrics, 9(3), 147–155. https://doi.org/10.1542/hpeds.2018-0205



Diagnóstico imagenológico en pediatría

Infección respiratoria aguda baja

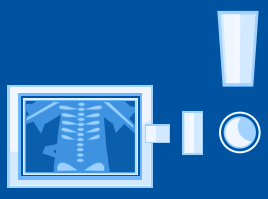
Dolor abdominal agudo

Fracturas

Maltrato infantil







Infección respiratoria aguda baja. Estudio radiológico

DR. CRISTIÁN GARCÍA B.
DRA. FLORENCIA DE BARBIERI M.
Radiólogos infantiles
Departamento de Radiología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Las imágenes son de gran importancia en la evaluación diagnóstica del niño con infección respiratoria aguda (IRA) baja. La correlación con los antecedentes clínicos es muy importante para una mejor aproximación diagnóstica.

El método de imágenes más utilizado es la radiografía (Rx) simple de tórax. Según las caracteristicas clínicas e imagenológicas de la IRA baja, se puede complementar con ultrasonografía (US) y tomografía computada (TC).

Los métodos que utilizan radiación ionizante (Rx simple, TC) no son inocuos, lo que debe ser considerado al momento de solicitar un estudio. En general, debe solicitarse estudios de imágenes sólo cuando los hallazgos pueden ser determinantes en la conducta terapéutica.

RADIOGRAFÍA DE TÓRAX

El examen debe incluir proyección anteroposterior (AP) y lateral para una adecuada evaluación diagnóstica. La Rx en decúbito lateral con rayo horizontal se ha utilizado para detectar líquido en la cavidad pleural; sin embargo, la US la ha reemplazado por su mayor sensibilidad y por su capacidad de caracterizar el líquido.

En general, no es posible determinar con certeza la etiología de una IRA baja con el estudio radiológico y la correlación clínica es fundamental. Sin embargo, existen algunas características radiológicas que permiten orientar al clínico.

Las infecciones virales producen con mayor frecuencia una neumopatía intersticial bilateral. En la Rx de tórax, estas alteraciones se manifiestan con engrosamiento del intersticio peribronquial y perivascular, de predominio central en ambos pulmones, hiperinsuflación bilateral por atrapamiento aéreo y zonas de atelectasia **(Figuras 1 y 2)**. Con menor frecuencia, puede haber zonas aisladas de compromiso alveolar asociado y no existe derrame pleural. Pueden observarse adenopatías hiliares bilaterales reactivas **(Figura 2)**.

FIGURA 1: 6 meses. Bronquiolitis aguda. Neumopatía intersticial. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran hiperinsuflación pulmonar bilateral y sombras intersticiales bilaterales de predominio central, que determinan borramiento de las estructuras vasculares (flechas).

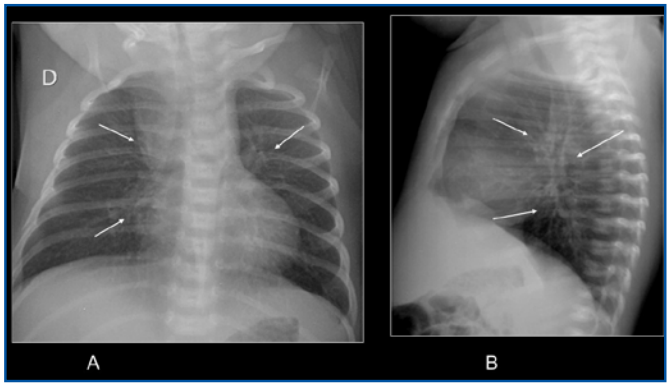
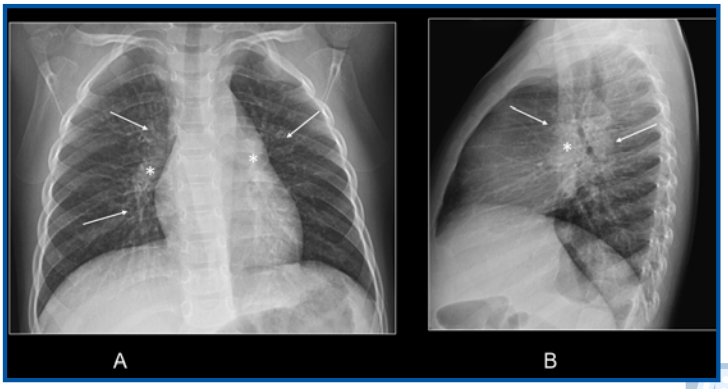


FIGURA 2: 5 años. Neumopatía intersticial. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran sombras intersticiales en ambos pulmones, de predominio central y aumento de tamaño de los hilios pulmonares, compatible con la presencia de adenopatías reactivas (*).



Es importante considerar que en las infecciones virales, las alteraciones radiológicas pueden tardar dos a tres semanas en resolverse completamente, aunque haya habido mejoría clínica y el niño esté asintomático. En la mayoría de los casos la infección se resuelve sin secuelas. Sin embargo, algunos virus pueden dejar como secuela una bronquiolitis obliterante y bronquiectasias.

En el caso de las neumonías bacterianas, se observa con mayor frecuencia una zona de condensación alveolar, que aparece como una opacidad confluente, generalmente de distribución lobular o segmentaria **(Figura 3)** y puede o no tener broncograma aéreo en su interior. Por lo general no se hace evidente antes de 12-24 horas después del comienzo clínico de la enfermedad e inicialmente puede ser difícil de detectar en la Rx **(Figura 4)**, lo que debe ser tomado en cuenta al momento de solicitar el examen.

El compromiso pulmonar puede ser focal o multifocal. Por su morfología, las condensaciones neumónicas son siempre bien visibles en los planos AP y lateral, a diferencia de las atelectasias, las que además de asociarse a pérdida de volumen, son generalmente mucho más evidentes en una de las proyecciones.

FIGURA 3: 10 años. Neumonía. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran neumonía clásica del lóbulo superior derecho (flechas).

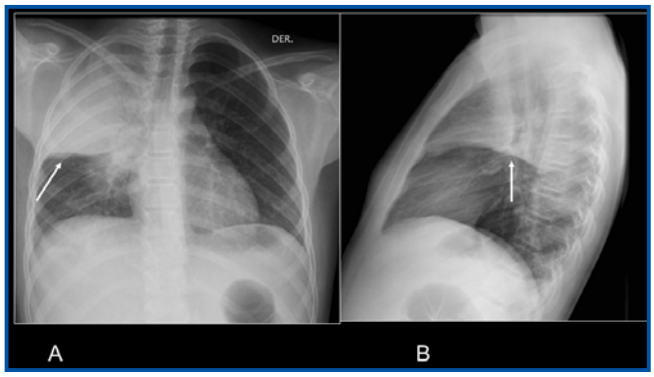
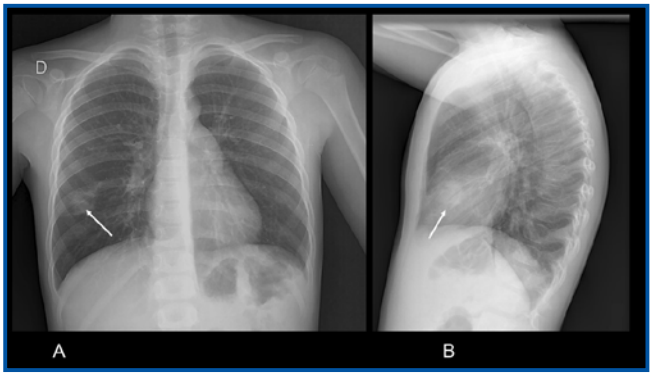


FIGURA 4: 8 años. Neumonía precoz. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran pequeña opacidad redondeada del lóbulo medio derecho (flechas), clínicamente compatible con una neumonía precoz.



La neumonía bacteriana puede aparecer como una opacidad redondeada (neumonía redonda) **(Figura 5)** y simular un tumor. Si clínicamente se sopecha una neumonía, en estos casos es necesario hacer Rx de control alrededor de 10 días después de comenzado el tratamiento para documentar resolución y descartar así una lesión preexistente.

En el niño son comunes las neumonías "ocultas", que pueden pasar inadvertidas para un observador no experimentado y se localizan en situación retrocardíaca, en la región de los senos costofrénicos posteriores o en situación paravertebral o paramediastínica **(Figura 6)**.

FIGURA 5: 2 años. Neumonía redonda. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran neumonía redonda del lóbulo inferior izquierdo (flechas).

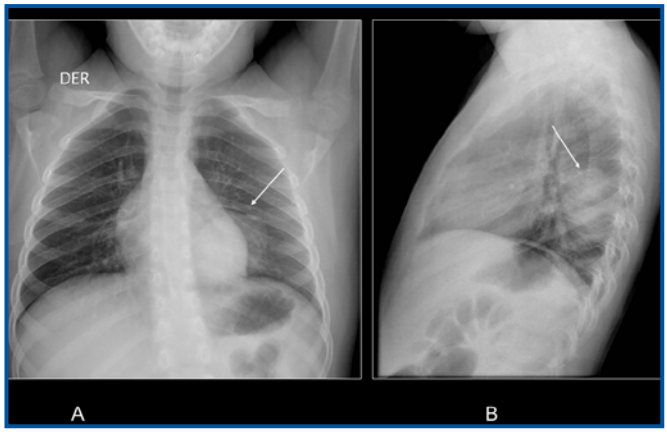
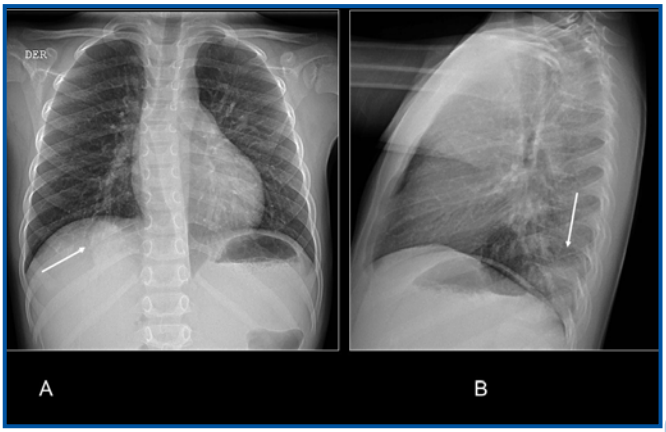


FIGURA 6: 8 años. Neumonía oculta basal derecha. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran neumonía oculta del lóbulo inferior derecho (flechas).



COMPLICACIONES DE LAS NEUMONÍAS

Dentro de las complicaciones, el **derrame pleural** es la más frecuente y en la mayoría de los casos es detectable en la Rx como una opacidad marginal, parcial o difusa del hemitorax afectado según su cuantía y puede llegar a determinar efecto de masa sobre el mediastino **(Figura 7 y 8)**. La US presenta alta sensibilidad en la detección de derrame pleural y permite además caracterizar el líquido pleural y eventualmente dirigir una punción **(Figura 7 y 8)**. Si bien, tanto el exudado como el transudado pueden ser anecogénicos, el hallazgo de ecos, tabiques y/o loculaciones en el derrame, es generalmente indicativo de que se trata de un empiema **(Figura 8).**

FIGURA 7: 5 años. Neumonía con derrame pleural. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran neumonía basal izquierda, con compromiso del lóbulo inferior y del segmento lingular del lóbulo superior (flechas), asociada a derrame pleural (*). Ultrasonografía (C, D) confirma un derrame pleural basal izquierdo (*) y zona de condensación pulmonar (flechas).

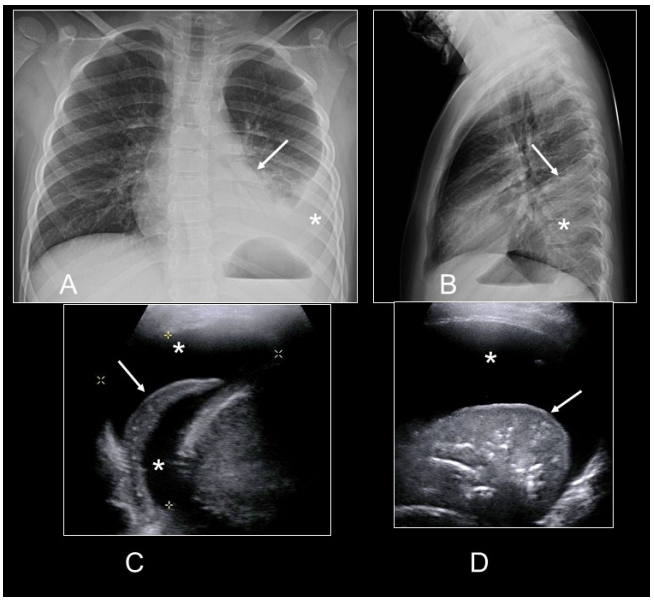
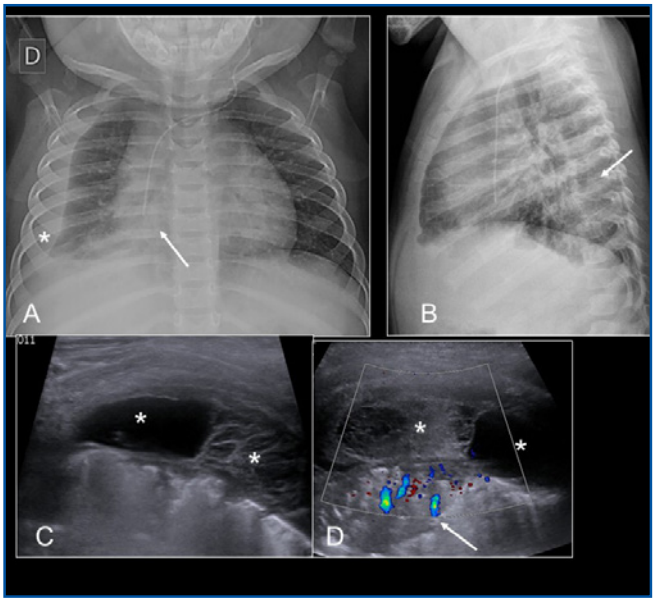
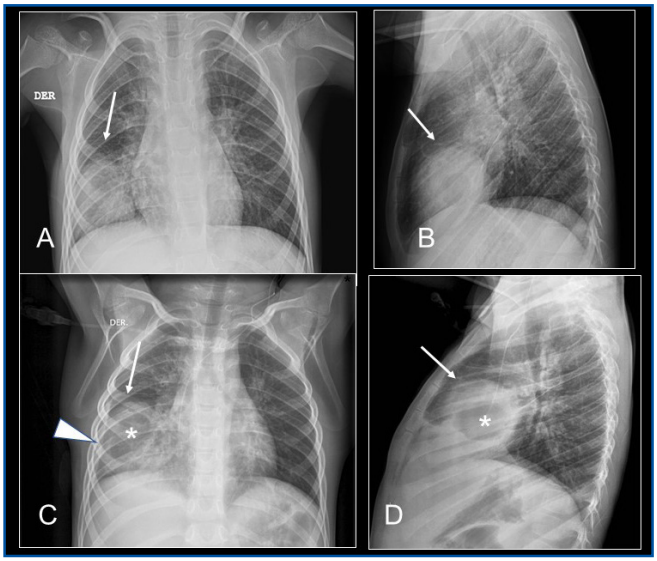


FIGURA 8: 9 meses. Neumonía basal derecha con derrame pleural tabicado. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran neumonía del lóbulo inferior derecho (flechas), asociada a derrame pleural (*). Ultrasonografía (C, D) muestra un derrame pleural basal derecho tabicado (*) y zona de condensación pulmonar con flujo vascular en estudio Doppler (flecha).



También puede complicarse con **excavación o necrosis** (neumonía necrotizante), donde se observa un área hipodensa central en la condensación, que puede aparecer no antes de los 5-7 días después de comenzada la enfermedad **(Figura 9)** y generalmente no se manifiesta clincamente como un agravamiento de la enfermedad, excepto cuando se asocia a rotura hacia el espacio pleural, con neumotórax o fístula broncopleural.

FIGURA 9: 9 años. Neumonía con necrosis. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestra neumonía redondeada del lóbulo medio (flechas). Rx de control en 7 días (C, D) muestra la neumonía con un área central de menor densidad, compatible con una zona de excavación o necrosis (*) y un pequeño derrame pleural del mismo lado (cabeza de flecha).



El **absceso pulmonar** es una complicación infrecuente y aparece también como una zona de menor densidad en el foco neumónico, pero es de paredes gruesas y con frecuencia presenta un nivel hidroaéreo en su interior. A diferencia de la necrosis, generalmente se manifiesta con sintomatología clínica y persistencia de la fiebre.

Los **neumatoceles** son también infrecuentes como complicación y corresponden a cavidades aéreas de paredes finas que habitualmente aparecen 10 a 14 días después del inicio de la infección y durante la mejoría clínica **(Figura 10)**. Son asintomáticos y la mayoría regresa espontáneamente en un tiempo variable.

INFECCIÓN POR *Mycoplasma pneumoniae*

La infección por *Mycoplasma pneumoniae* ocurre generalmente en niños mayores de 5 años y sus manifestaciones son variables en la Rx de tórax. El patrón más frecuente consiste en opacidades focales mal definidas, de predominio intersticial y con áreas de compromiso alveolar, especialmente en uno o ambos lóbulos inferiores o en un lóbulo superior y puede acompañarse de un componente atelectásico y de discreta reacción pleural, generalmente basal y marginal **(Figura 11)**. También puede presentar un patrón de tipo reticulonodular. La presentación como consolidación del espacio aéreo o con compromiso difuso de ambos pulmones es mucho menos frecuente y habitualmente se relaciona con mayor compromiso clínico y puede asociarse a inmunodepresión.

La TC de tórax utiliza alta dosis de radiación de tórax y puede aportar excelente información anatómica en el caso de la neumonía, pero en gran parte de los casos ésto no modifica la conducta terapéutica. En general, no recomendamos esta técnica en el estudio de las IRA bajas en el niño, salvo algunas situaciones específicas, como puede ser una neumonía complicada (absceso pulmonar, empiema tabicado, fístula broncopleural de difícil manejo, neumonía necrotizante).

FIGURA 10: 2 años. Neumonía izquierda tratada 3 semanas atrás, actualmente asintomático. Rx de tórax AP (A) muestra una imagen quística de paredes finas en el pulmón izquierdo (flechas), compatible con un neumatocele.

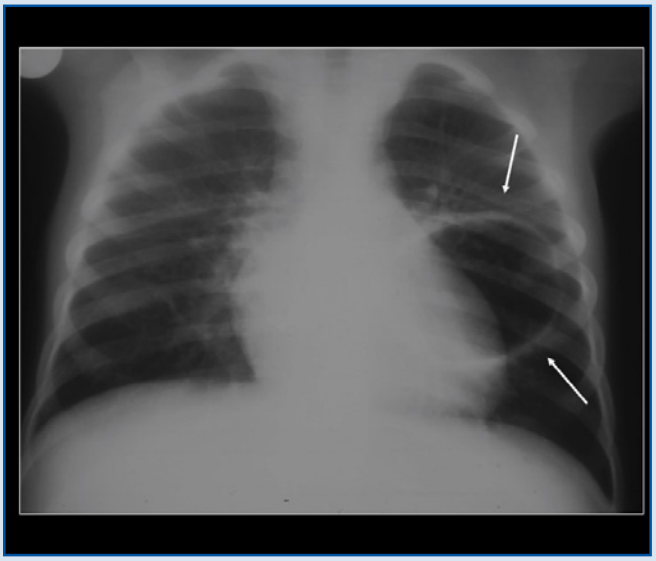
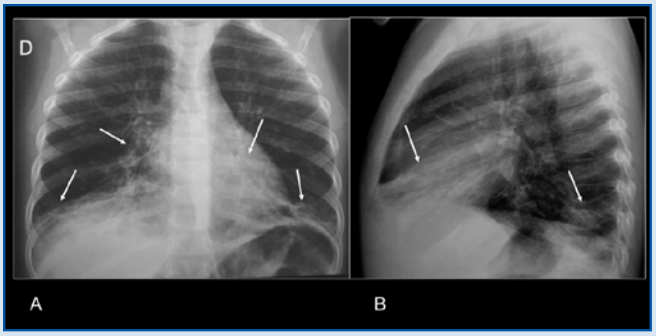


FIGURA 11: 10 años. Neumopatía basal bilateral con compromiso alveolar e intersticial. Rx de tórax AP (A) y lateral (B) muestran opacidades de tipo intersticial y alveolar en ambos lóbulos inferiores y en el lóbulo medio derecho (flechas), compatible con infección por Mycoplasma pneumoniae.



REFERENCIAS

1. Savras Andronikou S et al. Guidelines for the use of chest radiographs in community acquired pneumonia in children and adolescents. Pediatr Radiol 2017; 47:1405–11.
2. O'Gradya KAF et al. The radiological diagnosis of pneumonia in children. Pneumonia 2014; 14; 5:38–51
3. Kim OH. et al. US in the diagnosis of pediatric chest disease. Radiographics 2000; 20: 653-71.

Dolor abdominal agudo

DRA. FLORENCIA DE BARBIERI M.
DR. CRISTIÁN GARCÍA B.
Radiólogos infantiles
Departamento de Radiología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Cuando nos enfrentamos al diagnóstico de abdomen agudo en la edad pediátrica debemos considerar las etiologías más probables para poder realizar un estudio lo más dirigido y preciso posible. Es fundamental por lo tanto considerar las patologías más frecuentes según los grupos etarios **(Tabla 1)**. De este listado hemos decidido centrarnos en los diagnósticos en que el estudio imagenológico es de mayor importancia y puede cambiar el manejo; en RN y lactantes menores el vólvulo de intestino medio, en lactantes la invaginación intestinal y en escolares y adolecentes la apendicitis aguda.

TABLA 1: Causas más frecuentes de abdomen agudo en pediatría.

RECIÉN NACIDOS Y LACTANTES	PREESCOLARES Y ESCOLARES	ADOLESCENTES
Anomalías congénitas	Apendicitis aguda	Apendicitis aguda
Hernia inguinal atascada	Trauma	Colecistitis aguda
Invaginación intestinal	Pancreatitis	Torsión testicular
Vólvulo-malrotación	Divertículo de Meckel	Torsión ovárica
Perforación intestinal	Peritonitis primaria	
	Parásitos	
Obstrucción intestinal		

ESTUDIO POR IMÁGENES

Depende de la disponibilidad de los estudios y de la sospecha diagnóstica. Además hay que considerar el principio de ALARA o de uso racional de la radiación en niños, ya que son más radiosensibles que los adultos y tienen mayor tiempo para desarrollar las potenciales secuelas del uso de radiaciones ionizantes.

- **Ecografía abdominal (idealmente de abdomen y pelvis):** es una excelente herramienta ya que permite diagnosticar la mayoría de las causas de abdomen agudo y sus diferenciales. No irradia ni es invasiva, tiene relativo bajo costo y disponibilidad. Su gran desventaja es que es operador dependiente y puede estar limitada en pacientes meteorizados u obesos.
- **Radiografía de abdomen simple:** debe ser obtenida en al menos dos proyecciones; anteroposterior en decúbito y de pie (si el niño se puede parar) o lateral con rayo horizontal si esto no es posible como en lactantes menores o recién nacidos. Es barata, disponible y rápida. Es de gran ayuda en el diagnóstico y seguimiento de niños con obstrucción intestinal, ingesta de cuerpos extraños, sospecha de impactación fecal y perforación de víscera hueca. La irradiación que produce es mínima por lo que este no debe ser un factor a considerar. Su gran limitación es que es en ocasiones los patrones son inespecíficos y difíciles de interpretar.
- **Tomografía computada de abdomen y pelvis:** en pediatría es un estudio de segunda línea debido a las altas dosis de radiación que aporta, por lo que todo estudio debe ser justificado y optimizado. Es de gran ayuda en los casos en que la ecografía es dudosa o no puede ser realizada. Para aumentar su sensibilidad es recomendable usar siempre contraste EV.
- **Estudios contrastados de tracto intestinal:** su uso en urgencia es poco frecuente. Son de gran ayuda en las patologías de los recién nacidos y en especial en la sospecha de malrotación y vólvulo de intestino medio. Se usa medio de contraste hidrosoluble diluido.

PATOLOGÍAS

1. VÓLVULO DE INTESTINO MEDIO Y MALROTACIÓN

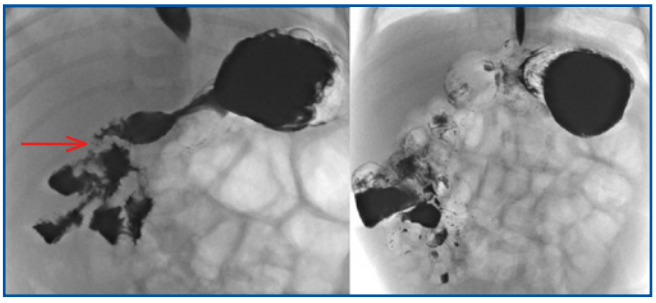
La malrotación es una anomalía en la fijación del intestino delgado en su reingreso a la cavidad abdominal, en la etapa embrionaria. Esta condición en sí es asintomática pero su principal riesgo es la volvulación del intestino en torno a los vasos mesentéricos, lo que determina isquemia intestinal masiva en pocas horas. Esta complicación se presenta en el primer año de vida en un 90% de los casos.

Su principal manifestación clínica son los vómitos biliosos asociados a signos y síntomas de obstrucción intestinal e irritabilidad. Frente la sospecha de un vólvulo el estudio con imágenes es perentorio.

Estudios

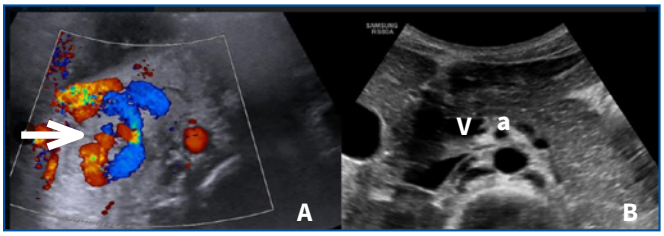
- **Estudio contrastado de esófago, estómago y duodeno:** es de elección para el diagnóstico de malrotación y de vólvulo, con sensibilidad de 96% para malrotación y de 79% para vólvulo. Debe realizarse con sonda nasogástrica y medio de contraste hidrosoluble. El signo cardinal es la alteración en la posición del duodeno con pérdida de su curso retroperitoneal y disposición a la izquierda de las porciones segunda a cuarta y del yeyuno proximal **(Figura 1)**. Cuando se asocia a vólvulo hay pérdida del paso del contraste a distal.

FIGURA 1: Malrotación intestinal. Estudio de esófago, estómago y duodeno que muestra una malrotación intestinal con distribución del duodeno y del yeyuno proximal a la derecha (flecha), sin formación del arco duodenal y del ángulo de Treitz.



- **Ecografía abdominal:** puede ser difícil de realizar en niños muy meteorizados. Los signos de malrotación son la inversión de los vasos mesentéricos, cuya sensibilidad es de aproximadamente 80%. Los signos de vólvulo son la presencia del signo remolino con una sensibilidad de 90% **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Vólvulo intestinal. A. Ecografía abdominal que muestra torsión de los vasos mesentéricos en remolino (flecha) compatible con un vólvulo de intestino medio. B. Ecografía normal con disposición de los vasos mesentéricos habitual con la vena porta (V) a la derecha de la arteria mesentérica superior (a).



El manejo de la malrotación intestinal asintomática es controversial. Sin embargo, una vez realizado el diagnóstico de vólvulo de intestino medio, el tratamiento quirúrgico es urgente para prevenir o limitar la necrosis intestinal.

2. INVAGINACION INTESTINAL

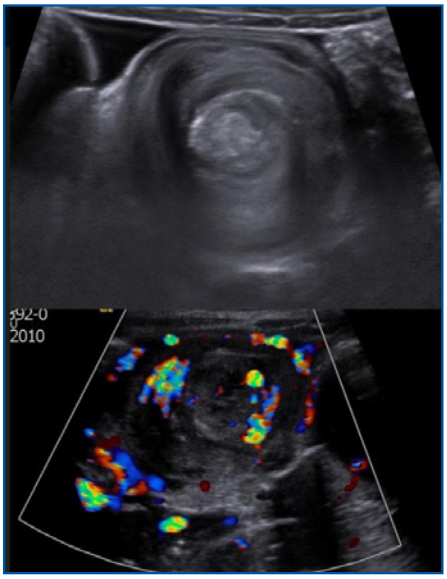
En la invaginación un asa de intestino y su meso se introduce en otra, ya sea de intestino delgado o grueso. Es la causa más frecuente de obstrucción intestinal entre los 6 meses a los 3 años. Puede ser primaria por hipertrofia de las placas de Peyer o secundaria a tumores, quistes de duplicación o divertículo de Meckel.

Pueden ser íleo-ileales, íleo-cólicas o colo-cólicas. Las ileo-ileales son más frecuentes pero generalmente no tienen traducción clínica ya que se resuelven espontáneamente. Las íleo-cólicas son más graves, ya que rara vez se resuelven solas y la compresión mantenida sobre las asas invaginadas genera oclusión vascular con edema, isquemia y necrosis, además de obstrucción intestinal mecánica por oclusión del lumen.

Estudios

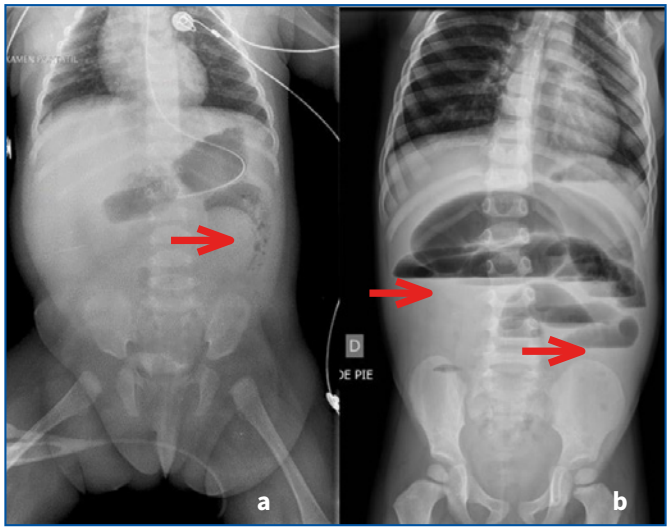
- **Ecografía abdominal:** tiene una sensibilidad y especificidad cercanas al 100%. La imagen clásica es la de un asa dentro de un asa, que se ve en transversal como forma de donuts y en longitudinal como pseudo riñón **(Figura 3)**. Permite además evaluar la viabilidad de las asas, la presencia de un punto invaginante y liquido libre.

FIGURA 3: Invaginación intestinal. a. Ecografía abdominal que muestra la imagen donuts con asa dentro de asa, característica de una invaginación intestinal ileo-cólica. En b se observa adecuado flujo en las paredes de las asas.



- **Radiografía de abdomen simple:** puede ser de ayuda cuando se ven las imágenes clásicas como ausencia de gas en el hemiabdomen derecho y signo de crecente en relación con la zona invaginada. Además puede evaluar la presencia de obstrucción intestinal secundaria **(Figura 4)**.

FIGURA 4: Invaginación intestinal. Radiografías de abdomen simple en niños con invaginación intestinal. En a hay escaso gas intestinal y presencia de una masa de partes blandas en el flanco izquierdo (flecha). En b, obtenida de pie, se observa dilatación de asas intestinales con formación de múltiples niveles hidroaéreos (flechas).



El tratamiento puede realizarse mediante **técnicas de reducción guiadas por imágenes,** ya sea hidrostática o neumática bajo radioscopia o hidrostática controlada por ultrasonido. Las **contraindicaciones** para realizar este procedimiento son inestabilidad hemodinámica o signos ecográficos de necrosis parietal, perforación o peritonitis.

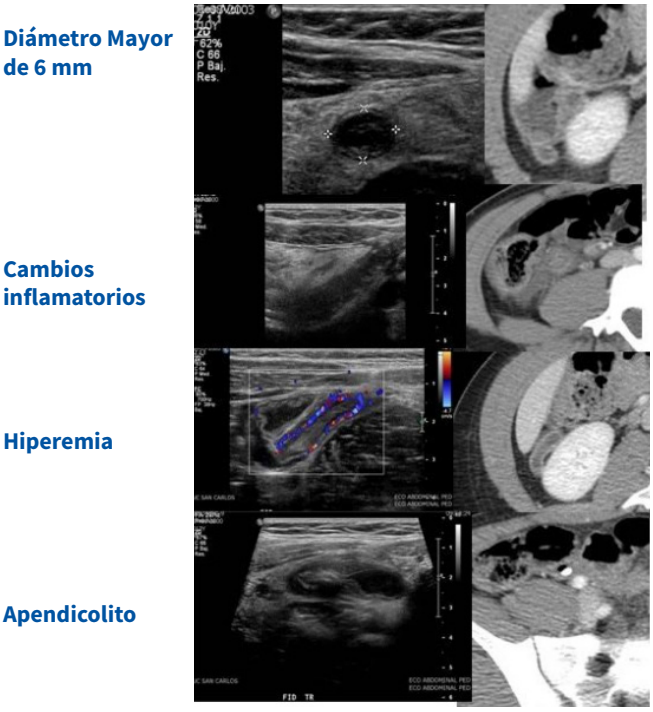
3. APENDICITIS AGUDA

Es la causa más frecuente de abdomen agudo en los niños y adultos, con un peak entre los 10 y 19 años. Puede estar presente en cualquier edad pero es raro en menores de 2 años. El diagnóstico es clínico y el uso de imágenes sólo está indicado en niños con clínica dudosa o evolución inhabitual.

Estudios

- **Ecografía abdominal:** en nuestro medio debiera ser el primer método de estudio dada su sensibilidad y especificidad, la ausencia de radiación ionizante y posibilidad de realizar controles evolutivos. Los criterios ecográficos de apendicitis aguda (AA) son diámetro apendicular mayor de 6 mm, cambios inflamatorios de la pared y del tejido adiposo apendicular, hiperemia y presencia de un apendicolito oclusivo **(Figura 5)**. La principal limitación es la dificultad técnica que implica la visualización del apéndice ya que se requiere de un operador entrenado. La sensibilidad y especificidad varían entre un 68 y 97 % según los centros y la especificidad entre un 93 y 97%.

FIGURA 5: Apendicitis aguda. Hallazgos imagenológicos de apendicitis aguda en ecografía y tomografía computada.



- **Tomografía computada:** es de utilidad en los casos en que la ecografía no es concluyente, en niños obesos o con mucho dolor que impide la compresión graduada. Las desventajas son exposición a radiación ionizante, mayor costo, uso de medio de contraste y eventual necesidad de anestesia. La sensibilidad es de 94% Y la especificidad de 95%.

El apoyo de las imágenes además permite evaluar los múltiples diagnósticos diferenciales de la AA como por ejemplo, ileítis terminal, adenitis mesentérica, divertículo de Meckel, patología ginecológica, infarto omental, etc.

CONCLUSIÓN

En resumen, el estudio por imágenes del abdomen agudo en niños es siempre un complemento de la evaluación clínica. Dada la excelente S y E de la ecografía en la patologías más frecuentes, este debe ser el examen de elección en los pacientes que consultan por abdomen agudo y necesitan apoyo por imágenes.

En la **tabla 2** vemos un resumen de los métodos de estudio para las patologías reseñadas en este capítulo.

TABLA 2: Resumen de los métodos imagenológicos de elección para el diagnóstico de las principales patologías causantes de abdomen agudo.

PATOLOGÍA	ULTRASONOGRAFÍA	RX ABDOMEN SIMPLE	TC ABDOMEN	RX EED
Vólvulo intestino medio	++	+	-	+++
Invaginación intestinal	+++	++	-	+-
Apendicitis aguda	+++	+-	++	-

REFERENCIAS

1. Karla Moënne y cols. Abdomen agudo en la edad pediátrica: utilidad de las imágenes. Rev. Med. Clin. Condes. 2009; 20: 816 – 824.
2. Cho, J.Y et al. Practical Approach to Imaging of the Pediatric Acute Abdomen. Curr Treat Options Peds. 2017; 3: 175.
3. Yılmaz G et al. The Radiologic Evaluation of Pediatric Acute Abdomen; Results of Tertiary Referral center. J Belg Soc Radiol. 2015; 99:34-42.
4. Kim JH et al. Systemic Classification for a New Diagnostic Approach to Acute Abdominal Pain in Children. Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr. 2014; 17:223-31.
5. Zhang H et al. Ultrasound, computed tomography or magnetic resonance imaging - which is preferred for acute appendicitis in children? A Meta-analysis. Pediatr Radiol. 2017;47:186-196.

Fracturas en la edad pediátrica. Estudio por imágenes

DRA. FLORENCIA DE BARBIERI M.
DR. CRISTIÁN GARCÍA B.
Radiólogos infantiles
Departamento de Radiología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Particularidades de los huesos en la edad pediátrica

Los huesos de los niños tienen mayor porosidad con respecto al adulto, un periostio más grueso y vascularizado. Por lo tanto, tienen mayor tolerancia a la deformación que los huesos más rígidos de los adolescentes y adultos y se pueden incurvar antes de fracturarse.

Los huesos en la edad pediátrica constan de 4 componentes: diáfisis, metáfisis, fisis (o cartílago de crecimiento) y epífisis (o núcleos de osificación) **(Figura 1)**.

La fisis corresponde a la zona donde crece el hueso y es el componente más débil del hueso en crecimiento, en especial en su aspecto cercano a las metáfisis.

La vascularización del periostio, entre otros factores, también hace que la cicatrización y la formación de callo óseo sea más rápida y exuberante mientras menor sea el niño, lo que puede producir una deformidad o sobrecrecimiento de las extremidades.

FIGURA 1: Radiografía de tibia AP (A) y lateral (B). Zonas anatómicas del hueso del niño.



Fracturas en los pacientes pediátricos

La mayoría de las veces son secundarias a accidentes en la casa o en el colegio y en nuestro medio, la minoría son secundarios a accidentes de tránsito. Las lesiones que comprometen la zona de la fisis pueden afectar el crecimiento óseo y dejar secuelas tanto funcionales como estéticas.

La radiografía simple (Rx) es el método más utilizado en el diagnóstico de fracturas en el niño y debe incluir siempre al menos proyección anteroposterior (AP) y lateral y en algunos, también puede ser necesario complementar con proyecciones oblicuas, como por ejemplo en traumatismos del codo, tobillo o mano.

No se debe solicitar de rutina Rx de la extremidad contralateral, salvo en aquellos casos donde se sospecha una variante normal del crecimiento óseo que puede simular una fractura. Las Rx deben realizarse siempre con protección gonadal a menos que se trate de una imagen de pelvis, donde la protección puede ocultar información importante y debe ser evaluado cada caso en particular.

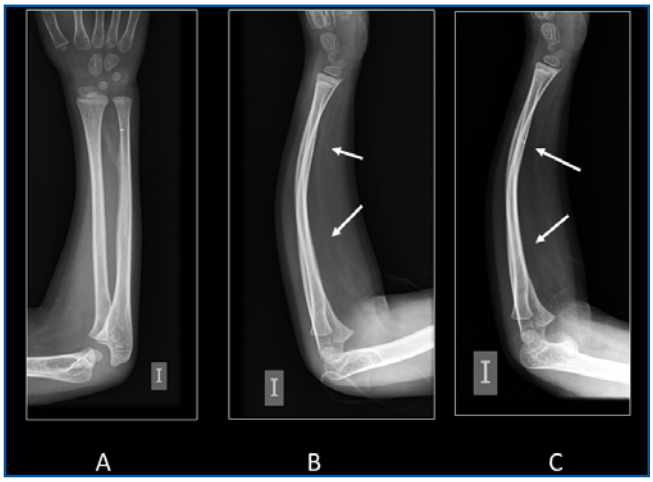
TIPOS DE FRACTURAS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

A. Fracturas diafisometafisiarias

Cuando la fuerza del impacto no es suficiente para separar los fragmentos, el hueso se puede doblar o deformar antes de fracturarse completamente y este tipo de fracturas son casi exclusivas de la edad pediátrica.

- **Deformidad plástica:** se produce arqueamiento del hueso, puede verse sólo en una proyección y es más frecuente en el antebrazo **(FIGURA 2)**. Puede asociarse a fractura del hueso acompañante (radio o cúbito en el caso del antebrazo).

FIGURA 2: 4 años de edad. Rx de antebrazo AP (A), lateral (B) y oblicua (C) muestra incurvación dorsal del radio y del cúbito secundaria a deformación plástica post traumática (flechas).



- **Fractura impactada:** es secundaria a una compresión longitudinal del hueso, por una energía que supera el grado de deformación plástica. Determina deformidad, abombamiento o angulación localizada del hueso en la zona de fractura, con o sin desplazamiento **(FIGURA 3)**. Si solamente se observa un discreto solevantamiento localizado, se ha descrito como fractura tipo *torus (protuberancia en latín)* **(FIGURA 4)**.

FIGURA 3: 18 meses de edad. Rx de pierna derecha AP (A), lateral (B) y AP localizada (C). muestra fractura impactada de la diáfisis distal de la tibia, con discreta deformación del contorno óseo a ese nivel (flechas).

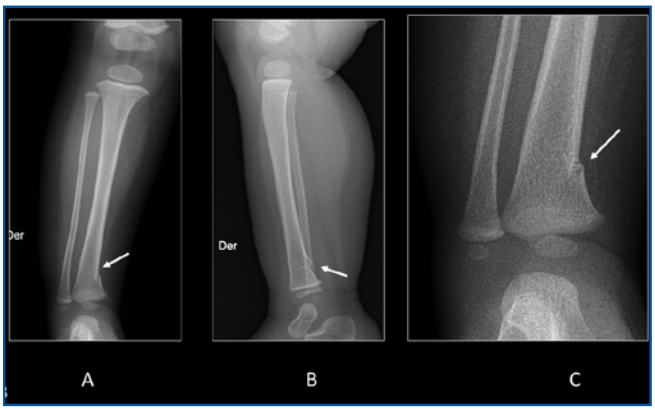
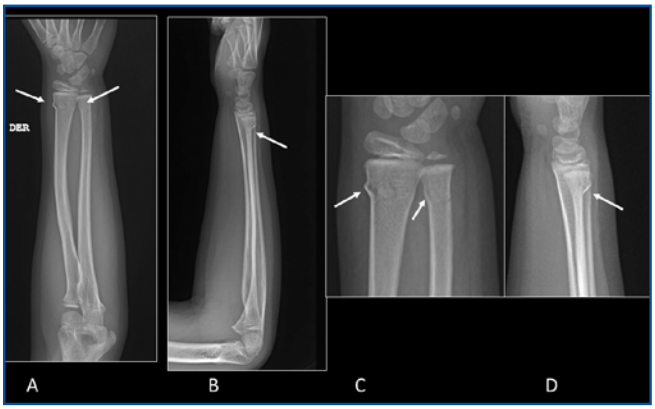
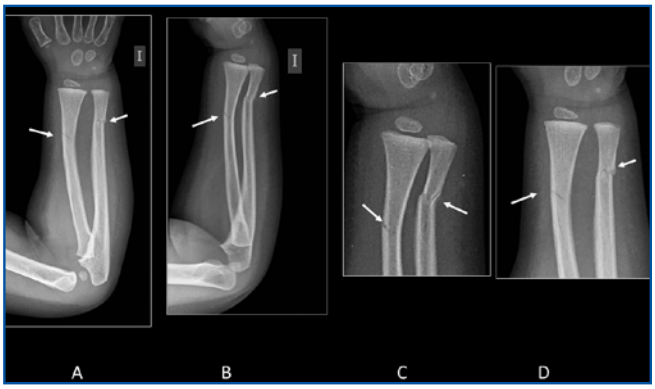


FIGURA 4: 8 años. Rx de antebrazo derecho AP (A), lateral (B) y localizadas (C, D) muestra fracturas impactadas tipo torus de la diáfisis distal del radio y del cúbito (flechas).



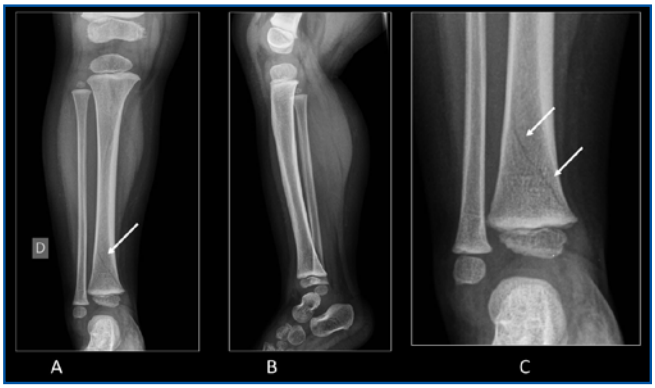
- **Fractura en tallo verde:** se produce cuando el hueso es angulado más allá de su límite de incurvación. En el lado de la compresión presenta sólo deformación, mientras que en el lado de la tensión (convexidad) se produce una fractura transversal incompleta **(FIGURA 5)**.

FIGURA 5: 5 años. Rx de antebrazo izquierdo AP (A), lateral (B) y localizadas (C, D) muestra fracturas en tallo verde de la diáfisis distal del radio y del cúbito, con discreta angulación ósea y sin separación de fragmentos (flechas).



- **Fractura tipo *toddler*:** se ve en niños pequeños, generalmente menores de 2 años (*toddler)*, que han aprendido recién a caminar y corresponde a una fractura por torsión, espiral u oblicua, no desplazada del eje distal del hueso, que en la mayor parte de los casos afecta la tibia. En la Rx aparece como un fino rasgo de fractura no desplazada, sin compromiso del peroné **(FIGURA 6)**. El periostio permanece intacto y el hueso es estable.

FIGURA 6: 1 año 8 meses. Rx de pierna derecha AP (A), lateral (B) y AP localizada (C) muestra fino rasgo de fractura lineal oblicuo, tipo toddler de la región diafisometafisiaria distal de la tibia, sin separación de fragmentos ni angulación (flechas).



- **Fractura completa:** cuando la fuerza del impacto y el mecanismo del golpe permiten que los huesos se separen completamente, la Rx puede mostrar aspecto similar al de adolescentes o adultos. Comprometen toda la cortical y pueden ser de orientación transversa, sagital, oblicua y de dos o más fragmentos, con desplazamiento de los segmentos óseos **(FIGURA 7)**. A diferencia de los huesos maduros, la remodelación permite corregir la mayoría de las deformidades. En el caso de las fracturas de los huesos de la pierna o del antebrazo, se pueden asociar a luxación de las articulaciones del hueso acompañante.

FIGURA 7: 9 años. Rx de antebrazo AP (A) y lateral (B) muestra fractura transversal completa de la diáfisis distal del radio, con desplazamiento y cabalgamiento de fragmentos (flechas).



B. Fracturas que comprometen la zona de crecimiento óseo

Las fracturas que comprometen la zona de crecimiento del hueso comprenden la metáfisis, fisis y epífisis y se clasifican según Salter y Harris en cinco tipos **(FIGURA 8)**, de acuerdo con las características anatómicas y el pronóstico. Hay clasificaciones que amplían esto a 7 tipos, pero en la práctica clínica sólo las 5 primeras son de real utilidad.

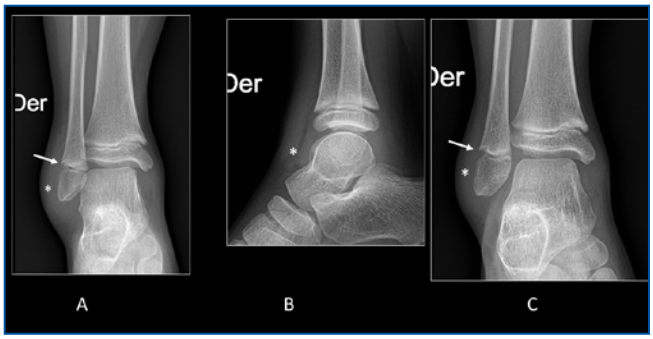
FIGURA 8: Clasificación de Salter – Harris. Tipo I: fractura a lo largo de la fisis; tipo II: fractura a través de la fisis y la metáfisis; tipo III: fractura a través de la fisis y la epífisis; tipo IV: fractura a través de la metáfisis, la fisis y la epífisis, alcanzando la superficie articular; tipo V: fractura con compresión de la fisis.



- **Fractura tipo Salter -Harris I:** corresponde aproximadamente al 5-7% de las fracturas que comprometen la zona de crecimiento. Compromete sólo el cartílago de la fisis, el que es radiolúcido, sin lesión ósea evidente y tiene buen pronóstico. En la Rx aparece como un aumento en la amplitud de la fisis y aumento en el grado de separación entre la

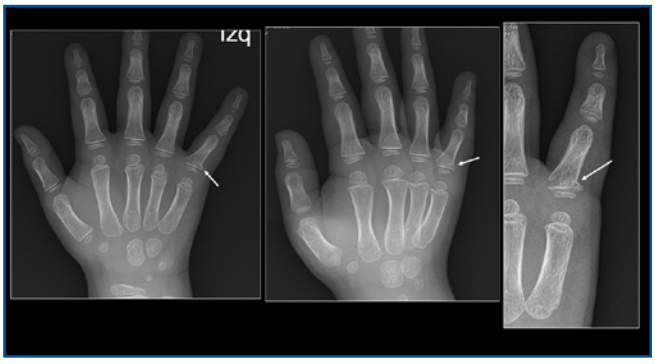
epífisis y la metáfisis, el que puede ser asimétrico, con o sin desplazamiento óseo **(FIGURA 9)**. Un esguince puede eventualmente presentar un aspecto muy parecido cuando no hay desplazamiento óseo y el tratamiento es similar.

FIGURA 9: 8 años. Rx de tobillo derecho AP (A), lateral (B) y oblicua (C) muestra discreto ensanchamiento del borde lateral de la fisis distal del peroné (flechas) con aumento de volumen de las partes blandas vecinas (*), que sugiere una fractura tipo Salter –Harris tipo I.



- **Fractura tipo Salter - Harris II:** es el tipo más frecuente y corresponde aproximadamente al 75%. Además de la fisis, hay compromiso de la metáfisis, con o sin desplazamiento **(FIGURA 10)**. No hay compromiso del crecimiento óseo y tiene buen pronóstico.

FIGURA 10: 4 años. Rx de mano izquierda AP (A) y oblicua (B) y de dedo meñique AP (C) muestra fractura tipo Salter – Harris II de la metáfisis de la falange proximal del dedo meñique, con angulación y extensión hacia la fisis respectiva (flechas). Hay aumento de volumen de las partes blandas del dedo.



- **Fractura tipo Salter - Harris III:** corresponde aproximadamente al 7-10%, afecta la fisis y se extiende a la epífisis, con extensión a la superficie articular **(FIGURA 11)**. El pronóstico es peor y puede afectar el crecimiento óseo. Puede requerir tratamiento quirúrgico.

FIGURA 11: 12 años. Rx de tobillo derecho AP (A), oblicua (B) y lateral (C) muestra fractura tipo Salter – Harris III de la tibia distal, con compromiso de la fisis (flechas delgadas) y de la epífisis (flechas gruesas).



- **Fractura tipo Salter - Harris IV:** es poco frecuente y corresponde aproximadamente al 10% de los casos. Afecta la metáfisis, la fisis y la epífisis, con compromiso de la articulación **(FIGURA 12)**. Es de mal pronóstico y puede llevar a la formación de puentes óseos y limitar el crecimiento óseo o la irrigación vascular.

FIGURA 12: 10 años. Rx de pie derecho AP (A), oblicua (B) y localizada (C) muestra fractura tipo Salter – Harris IV del aspecto lateral del extremo distal del quinto metacarpiano (V), con compromiso de la metáfisis (flechas gruesas), de la fisis, que aparece ensanchada y también de la epífisis (flecha delgada en Rx localizada), con aumento de volumen de las partes blandas vecinas (*). Hay también una fractura impactada en la metáfisis distal del IV metatarsiano (cabezas de flecha).



Referencias

1. George MP, Bixby S. Frequently Missed Fractures in Pediatric Trauma: A Pictorial Review of Plain Film Radiography. Radiol Clin North Am. 2019; 57:843-855.
2. https://es-la.facebook.com/spotlightmed posts/1669627016456670/
3. https://radiopaedia.org/articles/salter-harris-classification. Consultado 10 Feb 2020.

Evaluación por imágenes del maltrato infantil o traumatismo no accidental

DR. CRISTIÁN GARCÍA B.
DRA. FLORENCIA DE BARBIERI M.
Radiólogos infantiles
Departamento de Radiología
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La primera definición de maltrato infantil (MI) como entidad distintiva fue realizada por el radiólogo pediátrico, Dr. John Caffey (USA) en 1946 y fue descrito como "niños con daño físico como resultado de actos de violencia intencionales por parte de la (s) persona(s) que los cuidan". En la actualidad la **UNICEF** define como víctimas de maltrato y abandono a aquellos niños, niñas y adolescentes de hasta 18 años que "sufren ocasional o habitualmente actos de violencia física, sexual o emocional, sea en el grupo familiar o en las instituciones sociales". El rol del equipo de salud es crucial ya que cerca de 80% de las sospechas de MI son reportados por los distintos profesionales de la salud, donde el estudio radiológico puede mostrar alteraciones sugerentes y ser el primer síntoma de alarma. Para efectos prácticos y legales, el término "traumatismo no accidental" (TNA) ha reemplazado al término de MI, cuando se refiere al maltrato físico.

El rol del estudio radiológico y del radiólogo es por lo tanto fundamental en el diagnóstico y puede ser resumido en estos cuatro aspectos:

1. Permite advertir la posibilidad de TNAI.
2. Permite detectar las lesiones características de TNA.
3. Permite definir la antigüedad de las lesiones.
4. Permite documentar hallazgos TNA mediante un informe radiológico.

CUÁNDO SOSPECHAR TNA

Se debe tener un alto índice de sospecha de TNA cada vez que las lesiones observadas en el niño no tengan una historia convincente. Por ejemplo, son señales de alerta la presencia de erosiones, equimosis, hematomas en niños que no deambulan o lesiones cuya magnitud no tenga relación con la historia clínica son sospechosos de TNA. Este ámbito debe tenerse en cuenta que las fracturas son la segunda lesión más frecuente en TNA después de las equimosis y están presentes en el 55% de los niños son víctimas de TNA y en hasta un 18% de los niños maltratados tiene fracturas múltiples. En 35 - 56% de las fracturas en los niños menores de 1 año son secundarias a TNA y toda fractura en un niño que no camina debe plantar la sospecha de TNA. Las Fracturas inexplicables o en las que el tipo de lesión o la magnitud de esta no están en relación con el supuesto mecanismo relatado por los padres o cuidadores, son altamente sospechosas de TNA. La presencia de algunos tipos de fracturas como las fracturas metafisarias clásicas y de los arcos costales son prácticamente diagnósticas de TNA.

QUÉ HACER FRENTE A LA SOSPECHA DE TNA

En primer lugar, debe avisarse al equipo tratante y coordinar la realización de un estudio radiológico de esqueleto completo (EREC) cuyo protocolo se adjunta en **figura 1**.

Debe realizarse en todos los niños menores de 2 años, en quienes se sospecha TNA, de acuerdo a un protocolo preestablecido y acotado **(Figura 1)** a las 2 semanas, ya que en un 12 - 34% de los estudios puede aparecer nueva información. Estudio puede reemplazarse por una cintigrama ósea que tiene la desventaja de requerir una dosis de radiación aproximadamente 10 veces mayor.

En los **mayores de 5 años** solo se realiza estudio localizado a la zona de molestia.

Como estudios complementarios al EREC.

FIGURA 1: Esqueleto completo.



a. **El cintigrama óseo** aporta nuevos datos en 12% de los casos en especial en las costillas, columna, acromion y pelvis. No permite evaluar las lesiones metafisiarias clásicas ni las lesiones del cráneo. Sus desventajas son que tiene una latencia de 24 a 72 horas, no sirve para datar las lesiones porque siguen activas 1 año, se necesita poner una inyección endovenosa y requiere una dosis de radiación, 10 veces más alta que el estudio de EREC. la **ecografía** puede ser un método complementario para la evaluación de las lesiones metafisiarias.

CÓMO EVALUAR LAS LESIONES OSAS EN MI

Las lesiones óseas tienen grados variados de especificidad, de acuerdo con Kleinman y cols **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Tipos de fracturas en TNA.

ALTA ESPECIFICIDAD

- Fx metafisiarias
- Fx costales
- Fx escápula
- Fx esternón
- Fx apófisis espinosas vertebrales

MEDIANA ESPECIFICIDAD

- Fx múltiples bilaterales
- Fx de distintas edades
- Separaciones epifisiarias
- Fx de cuerpos vertebrales
- Fx de dedos
- Fx de cráneo complejas
- Fx de pelvis

BAJA ESPECIFICIDAD

- Formación de hueso subperiostico
- **Fx de diáfisis de huesos largos**
- Clavículas
- Fx de cráneo lineales

1. Cráneo y cara

La mayoría las muertes por TNA son secundarias a trauma del SNC. Si hay sospecha de una lesión intracraneana debe realizarse EREC, además de TC de cabeza sin medio de contraste con reconstrucciones 3D y RM.

En los niños menores de 3 años hasta un 30% de las fracturas de cráneo son por causa no accidental. Se asocian a otras Fx en un 35% y están presentes hasta en un 41% de niños fallecidos por esta causa.

Las fracturas de cráneo **conminutas o deprimidas** son lesiones de moderada especificad mientras que las fracturas lineales son de baja especificidad y deben ser siempre correlacionadas con el mecanismo de trauma referido por los cuidadores.

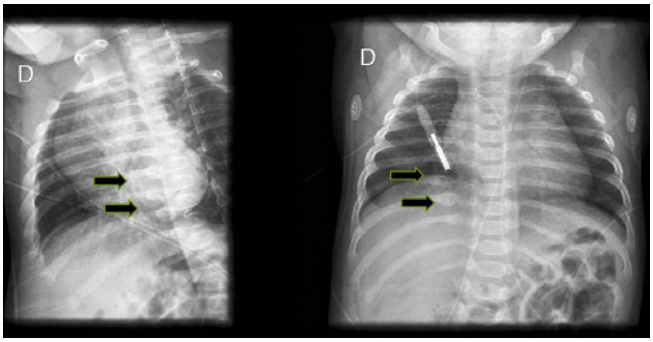
2. Fracturas costales

Son las lesiones más frecuentes, presentes en 40 a 70% de los casos de EREC positivos y en 51% de los casos fatales. Cuando hay fracturas costales la probabilidad de causa no accidental es de 7/10 casos. Se deben a compresión anteroposterior del tórax, golpe directo o golpe sobre una superficie dura.

Pueden comprometer cualquier zona de las costillas, pero las de los arcos posteriores y de la 1° costilla son virtualmente patognomónicas de TNA. Son difíciles de ver en etapa aguda ya que son incompletas, estar orientadas oblicuas en relación con la adquisición o estar ubicadas en las uniones costocondrales. Se hacen evidentes cuando se forma el callo óseo y en las proyecciones oblicuas, lo que explica la

necesidad de realizar control a los 14 días para documentar la evolución de esas lesiones. En ocasiones la sobre proyección de estructuras como las apófisis transversas con la cabeza de las costillas o los núcleos de osificación del esternón pueden ser confundidas con fracturas costales (Figura 3).

FIGURA 3: Fracturas costales en TNA.

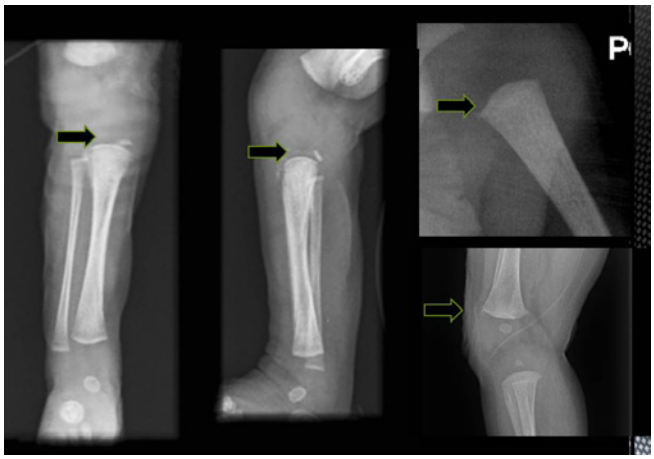


3. Fracturas metafisiarias clásicas

Conocidas también como fracturas de las esquinas, son las lesiones de extremidades más frecuentes en los niños que mueren por TNA. Son visibles en el 40 a 50% de los EREC positivos y se deben a fuerzas de torsión y tracción durante las sacudidas en niños que aún no tienen la suficiente fuerza para afirmar las extremidades. Son más frecuentes en la rodilla (fémur y tibia) y en el hombro. Dado su mecanismo son exclusivas de los menores de 2 años.

El rasgo de fractura se extiende desde el aspecto superior del collar metafisiario subperióstico por la esponjosa primaria (zona más inmadura de la matriz mineralizada del hueso) paralela a la fisis y perpendicular al eje mayor del hueso **(Figura 4)**. Suelen ser más gruesos en los extremos que al centro y pueden ser parciales o totales. Según el ángulo en que se obtiene la imagen pueden verse como fracturas de las esquinas cuando es solo parcial y en asa de balde cuando se puede evaluar la totalidad de la fractura **(Figura 4)**.

FIGURA 4: Fracturas metafisiarias.

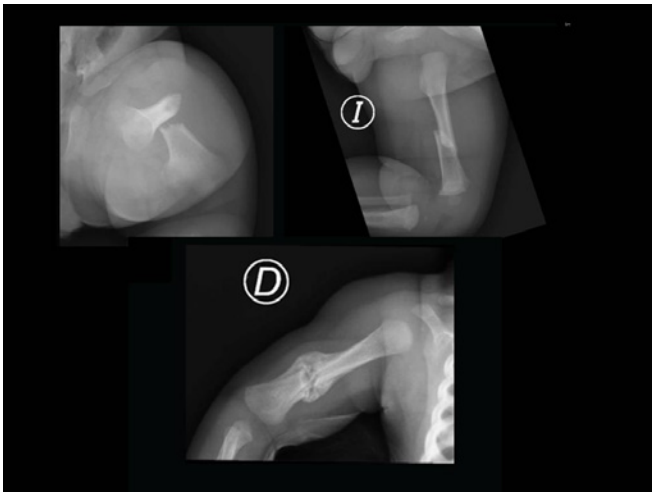


Existen variantes del desarrollo como el collar metafisiario y la concavidad del cubito y patologías como el raquitismo o la enfermedad de Menkes, que pueden simular fracturas metafisiarias de causa no accidental.

4. Fracturas de los huesos largos

Son las lesiones óseas más frecuentes en la edad pediátrica y si bien son de baja especificidad la presencia de estas en un niño que no deambula es sospechoso de trauma no accidental. En especial la presencia de Fx múltiples bilaterales, las fracturas en distintas etapas de consolidación y la reacción perióstica son lesiones de moderada especificidad en el TNA **(Figura 5)**.

FIGURA 5: Fractura completa de huesos largos.



En este caso el diagnóstico diferencial es amplio e incluye las enfermedades que producen:

a. Alteración del colágeno como la **osteogénesis imperfecta**, que cursa con escleras azules, osteopenia y huesos wormianos en el cráneo.

b. Alteración de la mineralización cono el **raquitismo** que causa metáfisis expandidas y perdida de la zona de osificación provisoria.

c. Reacción perióstica como la prematurez y la **Enfermedad de Caffey**, en este último caso la reacción perióstica es madura simétrica y se asocia a alteraciones mandibulares clásicas.

Es importante destacar que en ocasiones el traumatismo sólo se hace evidente por la presencia de reacción perióstica, que traduce formación de nuevo hueso la que es precoz y acentuada en los lactantes en general es visible en la radiografía a los 7 y 10 días. Acá pondría un esquema de la cicatrización ósea normal.

5. Lesiones abdominales

Son poco frecuentes, pero dan cuenta del 25% de las causas de hospitalización por TNA. El mayor riesgo es en niños menores de 2 años. Suelen ser severas múltiples y con retraso en el diagnóstico ya que la clínica es dudosa y poco especifica.

Los exámenes de laboratorio son de gran ayuda y pueden servir de tamizaje antes de la realización de estudios de imágenes (AAP 2015).

Transaminasas GOT GPT más de 80 UI/L con sensibilidad de 77% y especificidad de 82%. La amilasa mayor a 50 UI/L y la lipasa mayor a 100 UI/L (sensibilidad 63% y especificidad 78%).

Si hay sospecha de lesión de órganos internos el examen de elección es la tomografía computada con medio de contraste endovenoso ya que en este grupo de pacientes el estudio ecográfico es un mal tamizaje con una sensibilidad del eco fast de 66%.

DETERMINAR A EDAD DE LAS LESIONES

Es desafiante determinar con certeza la data de las lesiones óseas visible en los estudios de radiografía ya que debe considerarse que la reparación de estas depende de múltiples factores como la edad del niño, el hueso afectado, la inmovilizasen, etc. Por ejemplo, las lesiones metafisiarias clásicas pueden no seguir patrones clásicos de consolidación y hasta 20% se normalizan a las 2 semanas.

Muchas veces el rol del radiólogo se limita a determinar si las lesiones son recientes o presentan signos que sugieren una data más tardía.

En la tabla se resumen las fechas aproximadas de reparación de los huesos **(Figura 6)**.

FIGURA 6: Consolidación ósea.

Cambios reparativos	Inicio	Peak
Aumento de volumen de PB	1 día 1 mes	
Reacción periostica	6 a 10 días	10 a 14
Perdida de definición de los contornos de la fractura	10 a 14	14 a 21
Callo blando	9 a 15	15 a 21
Callo duro	14 a 21	21 a 42



PUNTOS CLAVES

- **El maltrato infantil lamentablemente es más frecuente de lo reportado y es por eso que como parte del equipo de salud es nuestro deber estar atentos a las manifestaciones de este, poner especial cuidado en las lesiones óseas inhabituales en niños, correlacionarlas con los mecanismos de lesión referidos por los cuidadores o frente a las lesiones de alta probabilidad de TNA. En estos casos debemos activar los protocolos locales y recordar que "los huesos le cuentan al médico informado aquello que el niño es muy pequeño o está muy asustado para poder contar".**

Referencias

1. Caffey J. Multiple fractures in the long bones of infants suffering from chronic subdural hematoma. Am J Roentgenol Radium Ther. 1946;56.
2. https://www.unicef.cl/archivos_documento/18/Cartilla%20Maltrato%20infantil.pdf. Acceso Julio 2024.
3. Maguire S. Which injuries may indicate child abuse? Arch Dis Child Educ Pract Ed. 2010;95.
4. https://www.researchgate.net/figure/Educational-poster-sent-to-hospitals-Poster-depicts-appropriate-positioning-and_fig1_331691635. Acceso Julio 2024.
5. https://www.acr.org/-/media/ACR/Files/Practice-Parameters/Skeletal-Survey.pdf Acceso Julio 2024.
6. Bennett. BMC Research Notes 2011;4:354 Sonik. Child Abuse Negl 2010.
7. http://www.pediatriapractica.com.ar/note.php?id=180. Acceso Julio 2024.
8. Marine MB, Forbes-Amrhein MM. Fractures of child abuse. Pediatr Radiol. 2021;51.
9. Lonergan GJ, Baker AM, Morey MK, Boos SC. From the archives of the AFIP. Child abuse: radiologic-pathologic correlation. Radiographics. 2003;23.
10. Dating fractures. In Kleinman PK, ed. Diagnostic Imaging of Child Abuse, 2nd edn. St. Louis, MO: Mosby; 1998, pp. 168–177
11. Kempe Ch, Silverman Fn, Steele Bf, Droegemueller W, Silver Hk. The Battered-Child Syndrome. Jama. 1962;181.



Odontología

Salud oral

Traumatismos dentoalveolares



Salud Oral

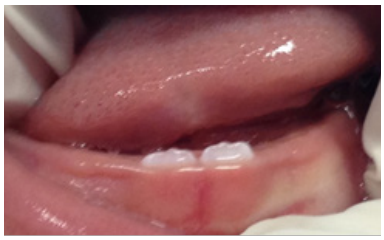
DRA. ANDREA CÁRDENAS D.
DR. LEONARDO GONZÁLEZ E.
DRA. PILAR MORALES O.
DRA. VALERIA MUÑOZ L.
Escuela de Odontología
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El desarrollo dental es un proceso que comienza durante el embarazo y se extiende durante los primeros años de vida del niño. Los dientes primarios se forman a partir de la sexta semana de vida intrauterina (VIU) y los dientes permanentes, entre las semanas 14-16 VIU hasta aproximadamente los 5 años de vida. Este hecho implica la necesidad de extremar los cuidados de la madre gestante y niños pequeños en sus primeros años de vida.

La odontogénesis es un proceso donde participan células especialmente lábiles que pueden verse afectadas, por ejemplo, por mala absorción de nutrientes, fiebre e ingesta de medicamentos como antibióticos. Por esta razón, factores como la alimentación y detección precoz de enfermedades, tanto de la madre como del niño, pueden ser cruciales.

IMAGEN 1: Erupción incisivos centrales inferiores



Fotografía. CODUC.

La erupción dentaria también tiene una cronología específica y puede variar de un individuo a otro. Suele comenzar con la erupción de los incisivos centrales inferiores alrededor de los 6 meses de vida, seguido de los superiores alrededor de los 8 meses, para luego continuar con los primeros y segundos molares primarios al año y los 2 años respectivamente.

TABLA 1: Evolución de la dentición primaria.

GRUPO DENTARIO	ERUPCIÓN MAXILAR	ERUPCIÓN MANDÍBULA	EXFOLIACIÓN MAXILAR	EXFOLIACIÓN MANDÍBULA
Incisivos centrales	6-10 meses	5-8 meses	7-8 años	6-7 años
Incisivos laterales	8-12 meses	7-10 meses	8-9 años	7-8 años
Caninos	16-20 meses	16-20 meses	11-12 años	9-11 años
Primer molar	11-18 meses	11-18 meses	9-11 años	10-12 años
Segundo molar	20-30 meses	20-30 meses	9-12 años	11-13 años

American Academy of Pediatric Dentistry. Resources: Dental Growth and Development. The Reference Manual of Pediatric Dentistry. Chicago, Ill.: American Academy of Pediatric Dentistry; 2023: 621.

La dentición primaria es fundamental para el crecimiento y desarrollo maxilofacial armónico del paciente pediátrico. Dentro de sus funciones encontramos:

1. **Masticación:** permite el desarrollo normal de los huesos maxilares a través del estímulo funcional sobre el periodonto, músculos y articulaciones.
2. **Estimula el crecimiento de los maxilares.**
3. **Mantiene el espacio para la correcta erupción de los sucesores permanentes.**
4. **Estética:** influye en el correcto desarrollo psicológico y de autoestima, permitiendo mantener un estado de ánimo satisfactorio y una valoración positiva de la personalidad.
5. **Fonación:** la cavidad oral actúa como caja de resonancia de los sonidos y los dientes anteriores corresponden a puntos específicos para la emisión de algunos fonemas como por ejemplo /d/, /t/, /f/. Por otro lado, sirven de guía para posicionar la lengua de forma correcta, detrás de los dientes y apoyada en el paladar. De acuerdo con esto, una pérdida prematura de incisivos podría causar problemas fonoarticulatorios, funcionales y posturales.

ANOMALÍAS DE ERUPCIÓN Y OTROS TRASTORNOS ORALES DE LA PRIMERA INFANCIA

Dientes natales o neonatales

Un diente natal es aquel que ya está erupcionado al momento del nacimiento de un niño, mientras que un diente neonatal es aquel que aparece dentro del primer mes de vida. Suelen corresponder a la fórmula dentaria (cantidad de dientes normales que debe poseer una especie) y su etiología aún es desconocida. Pueden tener un aspecto normal o inmaduro, tamaño más pequeño, cónico, de coloración marrón amarillento/opaco blanquecino, bordes irregulares y/o con hipoplasia del esmalte. Radiográficamente suelen presentar escasa formación radicular, lo cual puede traducirse en una movilidad aumentada. Estos dientes pueden provocar dificultad con la lactancia y su tratamiento depende de cada caso, los que varían desde la preservación del diente y el pulido del borde incisal (libre) hasta la exodoncia para evitar la aspiración.

Enfermedad de Riga Fede

Úlcera que se produce en la cara ventral de la lengua como resultado de un trauma repetitivo con el borde incisal de los dientes primarios durante el movimiento lingual en la lactancia. El tratamiento de elección es pulir los bordes incisales de los dientes causantes. En casos más severos, el tratamiento de elección es la exodoncia. En la **imagen 2** se observa a un paciente de 16 días que consulta por dificultad de amamantamiento debido a esta úlcera que fue tratada con éxito mediante desgaste del borde incisal.

IMAGEN 2: **Úlcera de Riga Fede**



Fotografía. CODUC.

Quistes y hematomas de erupción

Son quistes extraóseos que se producen por acumulación de líquido en el epitelio que recubre al diente en proceso de erupción (folículo dental). Si dentro del quiste se produce extravasación de sangre, será un hematoma de erupción, observándose un aumento de volumen de color azulado. Pueden producir retraso en la erupción del diente involucrado y dolor al masticar. La mayoría de las veces no necesitan tratamiento, pues desaparecen por sí solos con la masticación. Sin embargo, algunos persisten y requerirán tratamiento previa evaluación de un odontopediatra. En la **imagen 3** se observa a paciente de 10 meses que consulta debido a hematoma de erupción con relación a primer molar primario superior derecho que fue tratado con éxito y sin consecuencias mediante drenaje de hematoma.

IMAGEN 3: **Hematoma de erupción**



Fotografía. CODUC.

Nódulos de Bohn y perlas de Epstein

Ambas son estructuras benignas y corresponden a restos epiteliales remanentes del proceso de odontogénesis. Los nódulos de Bohn corresponden a pequeños aumentos de volumen de color blanquecino de no más de 3 mm que se ubican en la mucosa bucal, lingual o en la periferia del paladar, pudiendo ser únicos o múltiples. Las perlas de Epstein son levemente más grandes que los nódulos y se ubican a lo largo del rafe palatino medio. Habitualmente se pesquisan en los primeros meses de vida y remiten espontáneamente.

IMAGEN 4: **Nódulos de Bohn en mucosa alveolar hemimandibular izquierda**



Fotografía. CODUC.

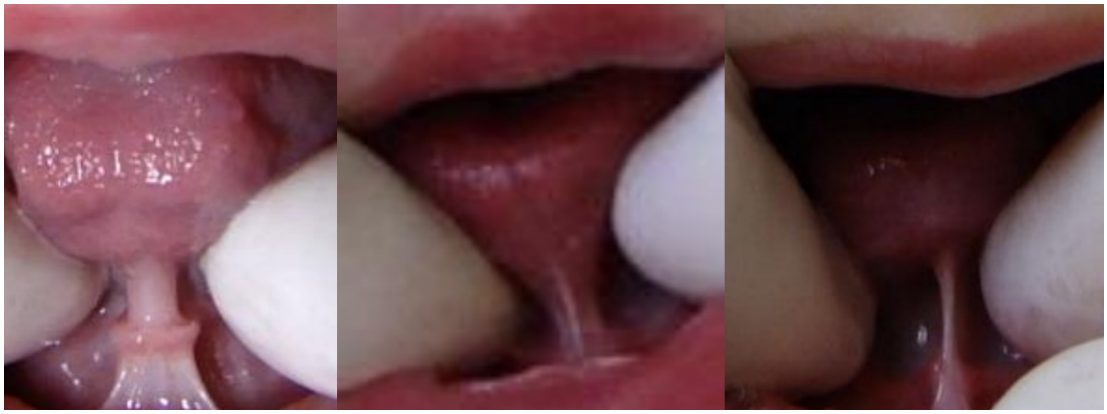
Frenillo lingual corto

El frenillo lingual es una estructura dinámica formada por capas: mucosa oral, fascia y algunas veces músculo, que une la base de la lengua en su línea media con el piso de la boca. Su longitud, elasticidad y punto de inserción influyen en el grado de restricción de los movimientos linguales indispensables para funciones de lactancia, fonoarticulación y deglución, entre otras.

El diagnóstico de un frenillo lingual corto es principalmente clínico mediante un estudio anatómico y funcional y uno de los métodos más utilizados es el protocolo de evaluación del frenillo de la lengua con puntuación para bebés.

Al examen físico se observa con una fijación cercana al ápice de la lengua, generando usualmente una forma de corazón al protruirla. La lengua no podrá adosarse al paladar, adoptando una posición anómala que altera las funciones descritas anteriormente. En los casos que el frenillo lingual corto impide un correcto amamantamiento se debe derivar a la brevedad con el odontopediatra para la correcta evaluación y preparación de la cirugía en caso de necesidad.

IMAGEN 5: Distintos tipos de frenillo lingual corto



Fotografía. Martinelli R.et al. Lingual Frenulum Protocol with Scores for Infants. The International Journal of Orofacial Myology, v. 38, p. 104-112, 2012.

Defectos del esmalte

Las alteraciones de la estructura del esmalte pueden presentarse en dentición primaria y/o permanente. Se originan durante la odontogénesis por una falla en la producción o mineralización de la matriz dental y sus manifestaciones clínicas, dependiendo del momento en el cual ocurre la noxa, se observan como manchas opacas y/o amarillentas (hipocalcificaciones del esmalte) o como falta de tejido (hipoplasias del esmalte). La importancia de detectar tempranamente estas alteraciones radica en que aumentan el riesgo de caries, fracturas post eruptivas, sensibilidad dental, menor cooperación en la consulta dental y pueden afectar la estética. Es fundamental, frente a cualquier signo de defectos del esmalte, derivar oportunamente al odontopediatra para que pueda realizar diagnóstico diferencial con lesiones de caries, las cuales podrían ser similares en aspecto, pero de distinta ubicación.

IMAGEN 6: Hipocalcificaciones en dentición primaria y mixta de dientes anteriores y posteriores



Fotografía. CODUC.

ENFERMEDADES ORALES MÁS PREVALENTES

Dentro de las enfermedades orales más prevalentes están la caries dental, las enfermedades periodontales y las anomalías dentomaxilares (ADM).

Caries es la enfermedad oral más prevalente en niños y adolescentes, siendo la causa principal de pérdidas prematuras de dientes. Se denomina **caries temprana de la infancia** cuando se presenta en cualquier superficie dentaria en niños menores de 6 años. Esta patología tiene un impacto negativo en la calidad de vida de los niños, por dolor, complicaciones sistémicas originadas por dificultades para alimentarse, alteraciones en sus patrones de sueño y autoimagen.

La enfermedad de caries presenta distintos grados de severidad y sus lesiones pueden observarse clínicamente desde manchas blanquecinas opacas no cavitadas, habitualmente ubicadas cerca del margen gingival donde se produce retención de biofilm, hasta cavidades que abarcan más de la mitad de la superficie dentaria y son evidentes en sus estados más avanzados.

IMAGEN 7: De izquierda a derecha se observa dentición primaria sana, lesiones de caries en estado inicial y lesiones de caries en estado severo



Fotografía. CODUC.

Dentro de las **enfermedades periodontales, la gingivitis inducida por biofilm** es la más prevalente en niños en Chile, con un 32,6% a los 2 años, 45% a los 4 años y 55,1% a los 6 años. Se define como la inflamación de la encía en ausencia de pérdida de inserción clínica de un diente. Su diagnóstico se basa en la identificación clínica de los signos de inflamación, siendo los más frecuentes la coloración rojiza, el sangrado marginal y el edema del tejido. Son fundamentales en su tratamiento la educación e instrucción de higiene oral individualizada, además de la motivación y adherencia a los hábitos de higiene.

La pérdida de hueso de soporte o periodontitis es muy poco frecuente en niños y puede estar asociada a una enfermedad de base.

IMAGEN 8: Paciente de 20 meses, a la izquierda se observa placa bacteriana teñida con revelador, a la derecha se evidencian signos inflamatorios y sangrado posterior al cepillado



Fotografía. CODUC.

Según lo mencionado anteriormente, la pérdida prematura de un diente primario, o de parte de su estructura debido a una lesión de caries, podría generar un desequilibrio en el crecimiento y desarrollo, alterando la armonía maxilofacial. Esto es especialmente crítico en las zonas laterales de las arcadas dentarias, conformadas por caninos, primeros y segundos molares primarios. Una pérdida prematura puede generar desviación de la línea media, sobre erupción de dientes antagonistas, alteración de la erupción del sucesor permanente y disminución del perímetro del arco, alterando el espacio necesario para la erupción de los sucesores permanentes.

Como resultado de esto, encontramos las **anomalías dento-maxilares (ADM)**, las cuales según el MINSAL se definen como "alteraciones en el crecimiento armonioso de los maxilares y de oclusión, que poseen etiología diversa y según su severidad pueden alterar la función y/o estética".

Dentro de los factores etiológicos de ADM se describen la herencia, disminución o falta de crecimiento de uno o ambos maxilares, anomalías de número y tamaño de dientes, pérdida prematura de dientes primarios, lesiones de caries proximales y hábitos orales nocivos.

Los hábitos orales nocivos durante la primera infancia son una de las causas de alteraciones en la relación de los maxilares. Dentro de ellos, encontramos la **succión no nutritiva** que genera mayores posibilidades de desarrollar relaciones dentales anormales en sentido sagital (protrusión de incisivos) y entre arcadas en sentido vertical (mordida abierta anterior). La frecuencia y duración de estos hábitos no funcionales repercuten en la severidad de las ADM. La edad para dejar el chupete no debe exceder los 3 años, puesto que puede provocar alteraciones irreversibles en la oclusión. La **respiración oral** puede alterar el patrón de crecimiento y armonía del sistema estomatognático, generando consecuencias posturales y anomalías dento-maxilares. La **onicofagia**, además de alterar la oclusión, puede producir problemas psicosociales significativos y tener un impacto negativo en la calidad de vida.

IMAGEN 9: Pacientes en dentición primaria con anomalías dento-maxilares en los tres sentidos del espacio. A la izquierda se observa Mordida Cruzada derecha, al centro invertida anterior, y en la foto derecha mordida abierta anterior (anomalías en sentido transversal, sagital y vertical respectivamente)



Fotografía. CODUC.

PRIMER MOLAR PERMANENTE Y CONTROL ODONTOLÓGICO DE LOS 6 AÑOS

El primer molar permanente (PMP) es un diente muy importante que cumple una serie de funciones trascendentales en el correcto desarrollo y funcionamiento del sistema estomatognático. Es el primer diente definitivo en erupcionar, el cual emerge detrás de los molares primarios, sin la exfoliación de un antecesor; es por ello que su aparición puede pasar desapercibida. Su anatomía coronaria lo hace especialmente susceptible a desarrollar caries, ya que sus cúspides están separadas por pronunciadas fosas y fisuras, lo que favorece el acúmulo de restos de alimentos y biofilm.

Constituye una guía para la erupción, posición y oclusión del grupo molar, además de mantener la dimensión vertical mientras el resto de los dientes están en pleno proceso de recambio. Se habla que el PMP representa el 50% de la eficiencia masticatoria. En la **Imagen 10** se evidencia que el primer molar permanente presenta un mayor tamaño, además de surcos, fosas y fisuras más profundas respecto a los molares primarios adyacentes.

Su organogénesis se inicia al 4° mes VIU y es el único diente permanente que tiene indicios de calcificación al momento del nacimiento. La calcificación de la corona finaliza entre los 2 años 6 meses a 3 años. En niñas erupciona alrededor de los 5 años 6 meses a 6 años y en niños, 6 años 1 mes a 6 años 6 meses y su formación radicular finaliza aproximadamente entre los 9 a 10 años.

IMAGEN 10: Erupción del primer molar molar permanente en niño de 6 años 2 meses.



Fotografía. CODUC.



PREVENCIÓN

Considerando que el desarrollo dentario comienza en el embarazo, debemos implementar medidas educativas y preventivas orientadas a fomentar y mantener la salud bucal desde los controles prenatales. Gran parte de las enfermedades orales más prevalentes se pueden controlar al enseñar conocimientos básicos a los padres o cuidadores. Los primeros años de vida son cruciales para crear hábitos saludables de alimentación, higiene y autocuidado que cautelen el correcto desarrollo del sistema estomatognático. Las principales áreas en las que debemos enfocarnos para prevenir enfermedades orales son:

1. **Educación:** en la medida que el niño va creciendo, debemos educar a los padres respecto al desarrollo normal e importancia de la dentición primaria, con el fin de alertarlos frente a los procesos patológicos, establecer medidas preventivas específicas en salud oral y generar un sistema de controles acorde al riesgo del paciente.
2. **Higiene oral:** la instrucción de higiene oral es el paso básico para mantener la salud bucal y así prevenir caries que afecten la integridad coronaria de los dientes y enfermedades periodontales. Se indica de manera individualizada para nuestro paciente considerando su edad, motricidad, compromiso del paciente y/o tutor. Se debe implementar desde la aparición del primer diente en boca, utilizando cepillo dental infantil suave y pasta dental fluorada. A medida que aparecen más dientes, progresivamente se aumenta la cantidad de pasta según lo que se puede ver en la **Tabla 2.** El cepillado debe ser hecho y/o supervisado por un adulto hasta cuando el niño desarrolle una adecuada motricidad fina (“cuando es capaz de escribir o pintar sin salirse de los bordes”).
3. **Asesoramiento dietético:** educar a los padres con respecto a la alimentación evitando consumir azúcar refinada antes de los 2 años, evitar una dieta blanda y adhesiva, fomentar

el consumo de agua potable fluorada, frutas, verduras y alimentos fibrosos que favorezcan el desarrollo armónico de la musculatura del sistema estomatognático.

4. **Derivar oportunamente:** el odontopediatra determinará el riesgo individual de cada niño con el objetivo de indicar medidas preventivas y frecuencia de controles, los que se deben iniciar desde que aparece el primer diente. A modo de ejemplo, un paciente con alguna patología crónica y/o consumo de medicamentos que disminuyan la salivación tendrá más riesgo de desarrollar patologías bucales y, por lo tanto, requerirá controles más frecuentes que un niño sistémicamente sano.

IMAGEN 11: Enseñanza de técnica de higiene oral Starkey en paciente de 20 meses, la cual debe ser realizada por su padre, madre o cuidador.



Fotografía. CODUC.

TABLA 2: Uso recomendado de pastas fluoradas en niños. Para niños de 2 a 6 años, se puede considerar una concentración mayor a 1000 ppm de flúor según su riesgo de caries. Guidelines on the use of fluoride for caries prevention in children: an update EAPD policy document. Eur Arch Paediatr Dent 2019 Dec;20

EDAD	PPM FLÚOR	CANTIDAD
Desde erupción de primer diente hasta los 2 años	1000	1/2 grano arroz crudo
2 – 6 años	1000*	Arveja
Mayor de 6 años	1450	Longitud del cepillo

Frente a la problemática de salud oral en Chile, se han creado varios programas que buscan prevenir enfermedades orales o que limitan el daño precozmente, tales como GES 6 años (2005), GES embarazadas (2010), CERO (2017), Sembrando Sonrisas (2019), CERO para Adolescentes (2021).

El **Programa CERO (Control con Enfoque de Riesgo Odontológico)** busca prevenir y controlar la caries dental como principal patología oral, cambiando el enfoque restaurador por uno centrado en mantener la salud. Consiste en controlar periódicamente, según su riesgo de caries, a usuarios del sistema de salud público desde los 6 meses hasta los 19 años, para mantener a la población sana o detectar patologías tempranamente.

Informar a los pacientes sobre la existencia de estos programas para que asistan también es una forma de prevención.

En niños menores de tres años las recomendaciones del médico pediatra resultan centrales para la promoción y prevención en salud oral; por esto es fundamental que todo el equipo de salud reciba formación en esta área.

PUNTOS CLAVES

- **El examen odontológico debe ser parte de la atención integral de los pacientes pediátricos. Tomando en cuenta que el examen intraoral es complicado de realizar y requiere de instrumental e iluminación especial, los pediatras deben realizar derivación precoz al odontopediatra para que éste a su vez pueda determinar patologías iniciales o nivel de riesgo de patologías bucales, resolver dudas sobre ciertas condiciones presentes en la cavidad oral, y además educar sobre las enfermedades dentomaxilofaciales más prevalentes.**

Referencias

1. Proffit W. "Ortodoncia Contemporánea". Quinta edición, Elsevier Ediciones, 2014.
2. Gómez de Ferraris, Histología y Embriología Bucodental. Edición, 2; Editor, Editorial Médica Panamericana S.A., 2002
3. Manns, A. Sistema Estomatognático: Bases Biológicas y Correlaciones clínicas. Editorial Ripano. Madrid. (2011)
4. Orientación técnico-administrativa población en control con Enfoque de Riesgo Odontológico Programa CERO, División de Atención Primaria, Unidad Odontológica. MINSAL 2020
5. Barber A.A Leacher E. Boj Quezada, JR, Catala, Pizarro M. Odontopediatria. Edición 2005
6. American academy of pediatric dentistry. Guideline on infant oral health care. Reference manual 2014 – 2015. Pediatr Dent 2014; 37 (6):
7. Gouerdard C. Natal and neonatal teeth: Update on current knowledge and treatments. Archives de Pediatrie 2016; 23:990
8. Van der Meij Traumatic lingual ulceration in a newborn: Riga-Fede disease Italian Journal of Pediatrics 2012, 38:20
9. Alvarez-Páucar M Management under conscious sedation of an infant with eruption cyst Rev Estomatol Herediana. 2016 Oct-Dic;26(4):255-260.
10. Pérez M. Alteraciones bucales del recién nacido. Oral disorders in the newborn. Revista ADM 2014; 71 (3): 115-119.
11. Araujo MC, Freitas RL, Lima MG, Kozmhinsky VM, Guerra CA, Lima GM, et al. Evaluation of the lingual frenulum in newborns using two protocols and its association with breastfeeding. J Pediatr (Rio J). 2020; 96:379-85.
12. Tripodi, G. Short lingual frenulum: From diagnosis to laser and speech-language therapy. European Journal of Paediatric Dentistry vol. 22/1-2021.
13. Guilleminault C. A frequent phenotype for paediatric sleep apnoea: short lingual frenulum ERJ Open Res 2016; 0: 00043-2016.
14. "Guía Clínica Salud Oral integral para niños y niñas de 6 años". Santiago. Minsal, 2013.
15. Nordeen KA. Radiographic evaluation of permanent second molar substitution after extraction of permanent first molar: Identifying predictors for sponta-neous space closure. Pediatr Dent 2022;44(2):123-9. E10.
16. Carvajal P. Enfermedades periodontales como un problema de salud pública: el desafío del nivel primario de atención en salud. Revista clínica de periodoncia, implantología y rehabilitación oral. 2016 (2), 177-183.
17. Martinelli, R.L.C.; Marchesan, I. Q.; Berretin-Felix, G.: Lingual Frenulum Protocol with Scores for Infants. The International Journal of Orofacial Myology, v. 38, p. 104-112, 2012.Normas en la Prevención e Intercepción de Anomalías Dentomaxilares. MINSAL 1998, Chile.
18. Acosta de Camargo MG. Defectos de Esmalte en la población infantil. Revisión Bibliográfica. Revista Odous Científica. 2010; 11(1):51-8.
19. Toumba KJ, Twetman S, Splieth C, Parnell C, van Loveren C, Lygidakis NA. Guidelines on the use of fluoride for caries prevention in children: an updated EAPD policy document. Eur Arch Paediatr Dent. 2019 Dec;20(6):507-516.
20. V.Muñoz. Imaginarios, creencias y actitudes que influyen en la consulta odontopediátrica en menores de 3 años. Int J. Dent Vol. 13(1);06-08,2020

Traumatismos Dentoalveolares

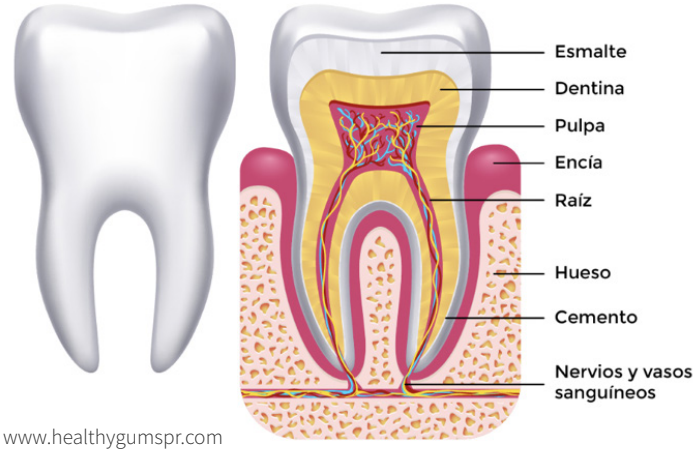
DRA. PAULA MAIZA V.
DRA. SANDRA HOLA J.
DRA. PILAR MORALES O.
Escuela de Odontología
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Los traumatismos dentoalveolares (TDA) son un grupo variado de lesiones causadas por impacto que afectan al diente, es decir, a los tejidos duros (esmalte, dentina y cemento), la pulpa, el hueso y/o a los tejidos de sostén de la estructura dentaria. En algunas ocasiones también se afecta el tejido blando asociado como, por ejemplo, la encía, labio, lengua, etc. **(Imagen 1)**.

Los TDA ocurren con frecuencia en niños y adolescentes, por lo que es fundamental que el equipo de salud pediátrico tenga la preparación necesaria para enfrentarse a ellos, considerando que su manejo es complejo y diversos factores son determinantes en la preservación del diente traumatizado, entre ellos: tipo de lesión, tejidos involucrados, tiempo desde la ocurrencia del trauma, manejo inicial y tratamiento recibido.

IMAGEN 1: Anatomía del diente.



Tomado de. www.healthygumspr.com

EPIDEMIOLOGÍA

Los TDA son muy frecuentes a nivel mundial, sin embargo, son una condición desatendida y desconocida, probablemente por la falta de registro.

Se describe que el 85% de todas las lesiones en la región bucal, corresponden a TDA. Pese a ser una región pequeña (el 1% del cuerpo), éstas representan un 5% de todas las lesiones corporales en todas las edades y la proporción se eleva a un 17% en los niños en edad preescolar.

Se ha concluido que un tercio de los niños ha sufrido un traumatismo en dentición primaria o temporal, mientras que un cuarto de todos los escolares y un tercio de los adultos, han sufrido un TDA en dentición permanente.

Históricamente se ha descrito que el género masculino tiene al menos dos veces más riesgo de padecer TDA que las mujeres. Sin embargo, estudios recientes han mostrado una reducción de esta diferencia, probablemente por el mayor interés y participación del género femenino en actividades deportivas. El grupo en edad escolar y adolescente son los más estudiados, con altas tasas de prevalencia, no obstante, no se ha indagado con profundidad en los primeros años de vida, donde existe un alto reporte de TDA, sobre todo asociadas al proceso de estabilización de la marcha. Se describen dos *peaks* de mayor incidencia, entre los 2-4 años y 8-10 años. Existen pocos informes en relación con indicadores socioeconómicos, con resultados controversiales, pero sí hay una asociación con nivel educativo y socioeconómico de los padres del niño, principalmente enfocados en el grado de supervisión infantil.

Considerando que las actividades de una persona y el medio en el que se desenvuelve son más determinantes de los TDA que el género y la edad, se hace necesario identificar un perfil de riesgo de por qué algunos pacientes sufren múltiples episodios de este tipo de lesiones.

Se señala que, exceptuando factores de riesgo locales a nivel oral, como una mayor protrusión de los dientes anterosuperiores, mordida abierta y falta de cierre labial, existen otros factores predisponentes propios de la conducta humana, como comportamientos arriesgados, estados de estrés emocional y otras situaciones como acoso o abuso, presencia de enfermedades (epilepsia, parálisis cerebral, entre otras), obesidad, dificultades en el aprendizaje, trastornos de déficit atencional, limitaciones físicas (discapacidades auditiva o visual), uso inadecuado de los dientes y/o uso de piercing.

Las lesiones a las estructuras de soporte son las más frecuentes en dentición primaria, mientras que en dientes permanentes son la fractura del esmalte, seguida de la fractura del esmalte y dentina. En ambas denticiones, los dientes más afectados son los anterosuperiores. Normalmente se afecta un solo diente, pero en eventos con mayor energía, se compromete más de uno.

Paralelamente se ha descrito, con porcentajes variables de hasta un 49%, la repetición de episodios de TDA en un mismo paciente, destacando que de un 8 a 45% se afecta el mismo diente. Lamentablemente esto conduce a tratamientos más complejos y a mayores complicaciones a largo plazo.

Relevancia

Los TDA son un problema de salud pública debido a su frecuencia, que ocurren a temprana edad, con dificultades y costos significativos, tanto para las personas como para los servicios de salud, pudiendo comprometer a los afectados por muchos años debido a sus consecuencias a corto, mediano y largo plazo o inclusive por el resto de su vida.

Son una causa de angustia en los niños, niñas y sus cuidadores, por lo que es fundamental que el equipo de salud esté bien preparado para enfrentarse a ellos, realizar una atención de emergencia y derivar oportunamente. Asimismo, los padres se preocupan por las consecuencias del golpe: cambios de coloración, movilidad y pérdida de tejido. En el caso de pérdida de dientes, la inquietud es por los posibles efectos en el lenguaje, los hábitos y la apariencia. Se debe estar preparado para responder sus preguntas con claridad y al mismo tiempo, para señalar las posibles alteraciones de la dentición permanente en desarrollo. Por esto es fundamental fomentar una rigurosa adhesión a los controles odontológicos, que permitirán realizar un seguimiento que detecte posibles complicaciones oportunamente.

ETIOLOGÍA

La violencia, los deportes, los accidentes de tránsito y las caídas se citan habitualmente en la literatura como causas de TDA en su mayoría. Los juegos bruscos con otras personas, morder objetos duros y el uso inadecuado de los dientes también contribuyen a la etiología, pero en menor medida.

Las caídas tienden a ser los eventos más prevalentes, pero pudieran enmascarar las causas reales, porque no evalúan la intención involucrada. Por ejemplo, una caída por tropiezo (involuntaria) se diferencia de una caída por "empujón" (intencional). Esta última debe considerarse como una forma de violencia. Por lo tanto, el papel de ésta en la posible ocurrencia de los TDA ha sido lamentablemente subestimado y debe ser siempre analizado. Otro motivo de preocupación es la alta proporción de niños que tienden a informar sobre "causas desconocidas," cuando se deben a violencia. El alto reporte de los accidentes en el hogar, en comparación con los episodios de violencia, puede influir en la dificultad de establecer la tasa real de lesiones asociadas con abuso y/o maltrato. Por tanto, es clave verificar si el historial del accidente y las lesiones sufridas son coincidentes y/o consistentes.

Por otro lado, se describen ciertos procedimientos iatrogénicos, principalmente en el área de la anestesiología. La incidencia de estas lesiones varía del 0,04 al 12% y es uno de los reclamos más frecuentes relacionados con la anestesia.

Por tanto, la etiología de los TDA se puede clasificar en no Intencional (caídas y accidentes), intencional (eventos de autoagresión o violentos) e iatrogénico (asociado a procedimientos médicos).

FISIOPATOLOGÍA

Las lesiones dentales traumáticas suelen implicar procesos de cicatrización de heridas en el periodonto, la pulpa y en ocasiones, los tejidos blandos asociados. Estos tejidos son únicos debido a su marcada capacidad de regeneración. Sin embargo, este proceso es altamente sensible, en el que cambios menores en el procedimiento de tratamiento pueden tener un impacto en la velocidad y la calidad de la reparación.

Por una parte, en las lesiones de tejidos duros que resultan en fractura, se compromete el tejido óseo y/o la estructura dentaria propiamente tal, es decir, el esmalte y la dentina, que corresponden a tejidos mineralizados, pudiendo existir un compromiso del órgano pulpar, que es el responsable de la vitalidad del diente y, por ende, de sus procesos de reparación y regeneración. El compromiso de este tejido influirá directamente en la capacidad de respuesta, la que varía desde neoformación de tejido, en el caso de que exista

pérdida de tejido dentinario, revascularización de tejido isquémico o necrosis de la pulpa, consecutiva a un daño irreversible. Por lo tanto, el tratamiento y la oportunidad de éste, se orienta a mantener la vitalidad de la pulpa y a su protección, para que el proceso de reparación ocurra de la mejor manera posible.

Por otro lado, una lesión traumática a los tejidos de soporte (encía, ligamento periodontal, cemento) que resulta en inflamación con o sin desplazamiento del diente, generará una lesión por separación o por aplastamiento. Esto produce edema, hemorragia, ruptura de fibras, altera las estructuras intercelulares (colágeno y sustancia intercelular) y afecta al paquete vasculonervioso del diente.

Las lesiones de menor severidad limitarán su daño a la zona afectada, esto implica que la reparación ocurre con un mínimo de demora. Mientras que, lesiones más severas, ocasionan un daño extenso a los sistemas intercelulares, donde los tejidos dañados deben ser removidos por macrófagos y/u osteoclastos antes de la reparación. Este tipo de daño agrega varias semanas al proceso de curación.

La cicatrización de los tejidos de soporte comienza con la formación de nuevo colágeno, neovascularización y la migración de diferentes grupos celulares, lo que depende de la viabilidad de las células del ligamento periodontal y de la severidad de la lesión. Por lo tanto, el tratamiento apunta a reducir los desplazamientos oportunamente para minimizar el daño a las células del ligamento periodontal y permitir su viabilidad para reparar y evitar secuelas futuras.

Todos estos procesos son dinámicos y deben ser correctamente manejados, desde la primera atención hasta completar el período de curación, que puede variar de semanas, meses a años. El control clínico y radiográfico sistemático es crucial para el pronóstico, para asegurar resultados favorables o para la pesquisa oportuna de complicaciones que minimice las secuelas a largo plazo.

CLÍNICA

Anamnesis y examen clínico

En primer lugar, se debe mantener la calma y realizar la historia del accidente (dónde, cuándo, cómo se produjo el accidente), historia médica, evaluación neurológica (pérdida de conciencia, náuseas, vómitos, cefaleas, etc.), examen clínico y radiográfico si corresponde.

En específico, el examen clínico debe ser de lo general a lo particular. Independientemente de la lesión, se debe incluir una palpación del esqueleto facial, de la articulación temporomandibular, una mirada global de la cavidad bucal, evaluando la presencia de movimientos anormales en ambos maxilares y puntos de dolor. Luego, explorar el estado de los tejidos blandos, previo aseo de la zona con suero, controlar sangramientos, descartar la presencia de fragmentos dentarios incrustados o agentes externos y finalmente realizar el examen de el o los dientes afectados.

Es fundamental establecer si corresponde a un diente temporal (primario) o definitivo y luego analizar la indemnidad de la estructura dentaria. En caso de fractura se debe determinar si es superficial, que sólo compromete al tejido más externo que es el esmalte, o si también incluye a la dentina. Teniendo un campo limpio y seco, se debe observar en el espesor de la fractura la presencia de un tejido rosado o rojo, que corresponde a la pulpa. Idealmente se debe registrar si el paciente presenta sensibilidad dentaria, ya que esto orientará al odontólogo si el diente aún presenta vitalidad.

Posteriormente se deben evaluar diferentes aspectos que indican compromiso de los tejidos de soporte:

1. **Presión o percusión:** se puede palpar el diente en sentido axial con el dedo o con un instrumento metálico y determinar si presenta sensibilidad.
2. **Posición dentaria:** establecer si el diente se ha desplazado de su posición original, chequeando si existe una interferencia en la oclusión (mordida).
1. **Movilidad:** la que puede estar aumentada o muy disminuida, en casos que el diente se queda “trabado” en el hueso.

El diagnóstico se determina de acuerdo al tejido afectado. Para tener una definición precisa, se creó un sistema de clasificación de los TDA, que permite su estudio y determina su tratamiento.

Clasificación

La clasificación más aceptada y utilizada es la de la Asociación Internacional del Trauma Dental (IADT) de Andreasen, que el año 2022 se incorporó íntegramente a la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), avalada por la OMS, con el nombre de **“Lesiones de Diente o Estructuras de Soporte”,** con el fin de proporcionar un lenguaje común a todos los profesionales de la salud. Divide las lesiones en dos grandes grupos: 1. Lesiones de tejidos dentales duros y de la pulpa y 2. Lesión de los tejidos periodontales, comúnmente denominados tejidos de soporte. El detalle de cada una de ellas estará descrito más adelante.

DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE LOS TDA

La descripción de cada una de las lesiones traumáticas y sus tratamientos estarán basados en las guías de la IADT, actualizadas el 2020, que representan la mejor evidencia basada en la literatura disponible y en las opiniones de expertos.

Un porcentaje no menor de los TDA son referidos en primera instancia a centros de atención médica, donde son recibidos por pediatras u otros profesionales de la salud. Si bien, **todos los TDA** por simples que parezcan deben ser derivados al odontólogo, es necesario establecer un adecuado flujograma, que permita al equipo médico derivar respetando los tiempos, que asegurarán un correcto manejo odontológico y con ello, un mejor pronóstico a corto y largo plazo de las lesiones. Para esto, se propone un sistema de categorización para su oportuna derivación **(ver Tabla 1)**. Cada categoría estará representada por un color, el que será señalado cuando se revise la descripción de cada lesión traumática.

TABLA N° 1: Categorización para la derivación de TDA.

OPORTUNIDAD DE DERIVACIÓN		CATEGORIZACIÓN
Urgente	Inmediata, idealmente antes de la 1° hora, una vez ocurrido el accidente.	
Prioritaria	Lo antes posible, idealmente durante las primeras 24 horas, porque se deben realizar maniobras de reducción.	
Semi prioritaria	Atención a la brevedad, idealmente que no sobrepase las 48 horas desde que se produjo el accidente, para descartar la presencia de otras lesiones.	

La rigurosidad en el cumplimiento de estos tiempos asegurará mayor sobrevida del diente permanente y en el caso de dientes primarios, menores complicaciones de estos, lo que a su vez resguarda que existan menores alteraciones en el germen del diente permanente en desarrollo.

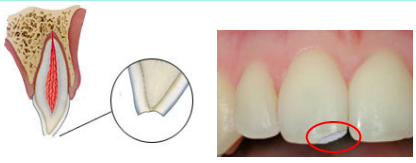
Algunas lesiones dentales requieren uso de férula. Éste es un dispositivo usado para estabilizar, proteger o inmovilizar dientes con movilidad, fracturados, reimplantados, o sometido a tratamiento ortodóncico. Los materiales usados son variados, y se pueden clasificar en férulas rígidas, flexibles o semiflexibles dependiendo de la movilidad dental fisiológica que permitan. La rigidez de la férula depende de sus diferentes componentes, componente adhesivo (composite) y componente conector (alambre flexible o alambre rígido), y la extensión de la férula más allá del diente afectado.

Lesiones de tejidos duros y su manejo

Infracción del esmalte: fractura incompleta (*crack*) que compromete exclusivamente esmalte, sin pérdida de estructura dentaria, sin otros hallazgos clínicos ni radiográficos.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 2: Infracción del esmalte.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Control. Si genera sensibilidad se puede sellar la superficie.	
	Permanente		

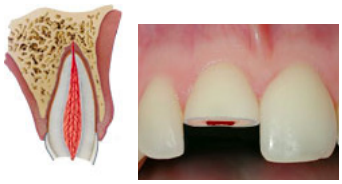
Fractura de esmalte: fractura que afecta sólo al esmalte, con pérdida de estructura dentaria visible, sin otros hallazgos clínicos ni radiográficos.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 3: Fractura de esmalte.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Pulido de bordes cortantes.	
	Permanente	Adhesión del fragmento si está disponible. En caso de no estarlo, según la extensión se pueden suavizar los bordes o realizar una restauración.	

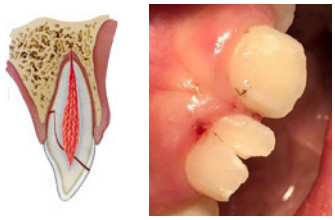
Fractura de esmalte y dentina: fractura que afecta al esmalte y la dentina, con pérdida de estructura dentaria evidente, que no involucra exposición del tejido pulpar, por lo que comúnmente se denominan fracturas coronarias no complicadas. No hay otros hallazgos clínicos ni radiográficos.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 4: Fractura de esmalte y dentina.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Cubrir el tejido expuesto con un material provisorio o realizar la restauración.	
	Permanente	Adhesión del fragmento si está disponible previa hidratación. En caso de no estarlo, cubrir el tejido expuesto con un material provisorio o realizar la restauración.	

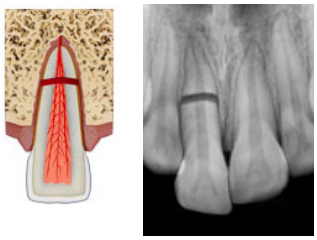
Fractura de corona complicada: fractura que afecta al esmalte y la dentina, con pérdida de estructura dentaria evidente, con exposición pulpar. No hay otros hallazgos clínicos ni radiográficos.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 5: Fractura de corona complicada.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Tratamiento pulpar y posterior restauración.	
	Permanente	Tratamiento pulpar depende del desarrollo radicular del diente y de la posibilidad de reconstrucción, que puede ser la adhesión del fragmento o una restauración.	

Fractura de la corona-raíz: la fractura involucra esmalte, dentina y cemento. Puede o no tener exposición del tejido pulpar, si presenta compromiso de ese tejido se denomina complicada.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 6: Fractura corona y raíz.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	El tratamiento puede considerar la restauración y tratamiento pulpar, pero en la mayoría se realiza la exodoncia.	
	Permanente	El tratamiento dependerá de la severidad y la extensión de la fractura, pero estará enfocado en mantener el diente, sin embargo, a veces se considera la extracción.	

Fractura radicular: fractura de la raíz dentaria dentro del hueso alveolar (alvéolo), por lo que sólo se ve en la radiografía y en algunas ocasiones puede presentar movilidad dependiendo de su ubicación.

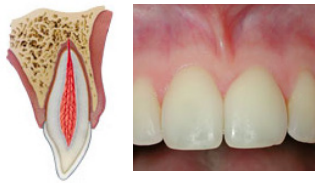
LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 7: Fractura radicular.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Dependiendo de la movilidad y desplazamiento del fragmento coronario, éste se puede mantener en control, reposicionar y ferulizar por 4 semanas o realizar su extracción.	
	Permanente	Si el fragmento está desplazado, se realiza reposición y de acuerdo con su localización se feruliza desde 4 semanas a 4 meses.	

Fractura alveolar: fractura que involucra el hueso alveolar y puede extenderse al hueso adyacente, se observa una movilidad en bloque del segmento afectado.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 8: Fractura alveolar.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Reposición del segmento afectado y estabilización con férula flexible por 4 semanas.	
	Permanente		

Lesiones de los tejidos soporte y su manejo

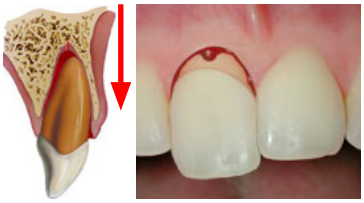
Concusión: lesión en la que los tejidos de soporte quedan sensibles, pero no hay desplazamiento ni movilidad del diente.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 9: Concusión.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Seguimiento y control.	
	Permanente		

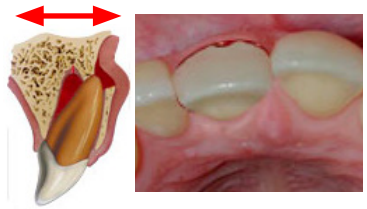
Subluxación: lesión que se manifiesta con una movilidad aumentada del diente, dolor al tacto, pero se mantiene en su posición, es decir, sin desplazamiento. Generalmente presenta sangrado del margen gingival (límite entre encía y el diente).

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 10: Subluxación.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Seguimiento y control.	
	Permanente	Seguimiento y control. En casos de movilidad aumentada o molestias al masticar, se feruliza por 2 semanas por comodidad.	

Luxación extrusiva (extrusión): lesión en la cual el diente se desplaza parcialmente en sentido axial, se ve más elongado y generalmente presenta movilidad aumentada.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 11: Extrusión.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Idealmente esperar reposición, pero en desplazamiento de más de 3 mm o excesiva movilidad se indica la exodoncia del diente.	
	Permanente	Reposición del diente y estabilizar con férula flexible por 2 semanas.	

Luxación lateral: el desplazamiento dentario es en sentido horizontal, hacia vestibular (adelante) o hacia palatino o lingual (atrás), generalmente acompañado de fractura de las tablas óseas, por lo que el diente queda trabado y no presenta movilidad, pero su posición está alterada.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 12: Luxación Lateral.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Idealmente esperar reposición espontánea, mientras no interfiera en la oclusión. Si el diente está muy desplazado, se puede reposicionar y evaluar si requiere férula por 4 semanas. Si hay riesgo de aspiración se debe extraer.	
	Permanente	Reposición del diente y estabilizar con férula flexible por 4 semanas.	

Luxación intrusiva (intrusión): el desplazamiento del diente es hacia el interior del hueso alveolar, se aprecia más corto que su homologo y se debe examinar muy bien si el diente está en proceso de erupción, ya que la lesión puede pasar inadvertida, es de gran utilidad preguntar a los padres por la posición previa o corroborar con fotografías del paciente.

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 13: Intrusión.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	Se debe permitir que el diente se reposicione espontáneamente, con un riguroso seguimiento.	
	Permanente	Cuando el diente está en proceso de formación de su raíz, siempre se debe esperar que reerupcione por al menos 4 semanas. En dientes con raíz formada, se debe considerar la magnitud del desplazamiento; si es leve, se puede esperar la reerupción o si es mayor, evaluar la reposición. Estos dientes generalmente requerirán tratamiento de conducto.	

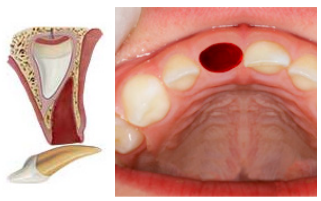
Avulsión: el diente se desplaza en su totalidad fuera del alvéolo. En el caso que no se encuentre, se debe investigar si está desplazado en su totalidad hacia el interior del alvéolo (luxación intrusiva), que se haya fracturado en la raíz y se haya perdido el fragmento coronario o que el paciente pueda haber aspirado el diente. En este último caso, se debe estar atento a síntomas respiratorios y se recomienda complementar su búsqueda con una radiografía de tórax.

Si el diente efectivamente está avulsionado y se comprueba que es un **diente permanente**, debemos actuar rápidamente, ya que en este caso el tiempo es trascendental y es directamente proporcional al pronóstico del diente y a las posibilidades de conservarlo. En el caso de tratarse de un **diente primario, nunca debe ser reimplantado**.

El mejor tratamiento es que el paciente o su acompañante reimplante el diente inmediatamente ocurrido el accidente. En caso de que no lo haga y consulte en un servicio médico, se debe promover el reimplante en su alvéolo, tomándolo por la corona, posicionándolo correctamente con presión ligera. Para mantener el diente en posición y evitar su aspiración, se recomienda morder suavemente una gasa. Luego se debe derivar a un odontólogo para atención **inmediata**. En el caso que no se pueda realizar la maniobra de reimplante, la rápida derivación a un odontólogo es determinante y debe ser, idealmente, antes de la hora de ocurrido el accidente para asegurar la viabilidad celular. El diente debe ser transportado en un adecuado medio de conservación, como un medio de cultivo de conservación celular o preservación de órganos, en leche, en un contenedor con saliva del propio paciente o en su defecto, en suero. Se debe evitar el agua. Nunca transportar en seco o envuelto en papel, esto es fundamental para asegurar un buen pronóstico y la sobrevida del diente. En caso de que haya pasado más tiempo desde el accidente igual se debe derivar a la brevedad.

Se debe tener en consideración nunca manipular la raíz del diente, sólo tomarlo por la corona y en el caso que el diente presente residuos visibles del lugar del accidente (tierra, arena, barro, etc.), se debe pasar rápidamente por un chorro de agua o, en el caso de tener disponible, puede ser en suero.

Se sugiere tener disponible el afiche “Salva tu diente”, que promueve como actuar frente a esta lesión, que lo pueden encontrar en la página web de IADT: **https://iadt-dentaltrauma.org/Save-Tooth-Spanish2018Smaller2/**

LESIÓN	DENTICIÓN	MANEJO ODONTOLÓGICO	DERIVACIÓN
 **IMAGEN 14: Avulsión.** Esquema Guías Manejo de Lesiones Traumáticas IADT	Primaria	NUNCA se debe reimplantar, ya que se debe evitar dañar al germen del diente permanente y tiene un alto riesgo de infección y, sobre todo, de aspiración.	
	Permanente	Reimplante lo más rápido posible (antes de 1 hora idealmente), ferulización y riguroso control por la necesidad de intervenciones complementarias. Indicación de antibioterapia y se evalúa la necesidad de administrar la vacuna antitetánica.	

RECOMENDACIONES GENERALES DE MANEJO DE LOS TDA

Después del tratamiento recomendado para cada lesión, se debe hacer énfasis en las indicaciones básicas, que son: mantener el cepillado de dientes con un cepillo suave, complementar con colutorio de clorhexidina tópica 0,12%, dieta blanda por 10 a 14 días, evitar uso de mamadera y chupete. En el caso que corresponda prescribir analgésicos, antiinflamatorios y/o antibióticos, sobre todo cuando los TDA se acompañan de lesiones de tejidos blandos o el estado médico del paciente lo justifique. En el caso de heridas contaminadas, evaluar la necesidad de refuerzo de vacuna antitetánica.

Es importante dejar un exhaustivo registro de los signos y síntomas de un TDA, el manejo realizado y explicar a los padres que existe una amplia variedad de complicaciones posteriores, tales como cambio de color dentario, aumento de volumen asociado, movilidad aumentada o la aparición de fístulas, por lo que adherirse a la sistemática de controles recomendada en los protocolos nacionales e internacionales es fundamental para asegurar un buen pronóstico a largo plazo o una oportuna pesquisa de situaciones desfavorables.

Además, en Chile los TDA son considerados una urgencia odontológica, por lo que su tratamiento ambulatorio está incluido en la garantía GES N°46 y cuando afecta a estudiantes de diferentes niveles, el tratamiento y seguimiento está cubierto por el Seguro de Accidentes Escolares, por lo que se debe promover su atención en la red pública de salud, para no perder este beneficio.

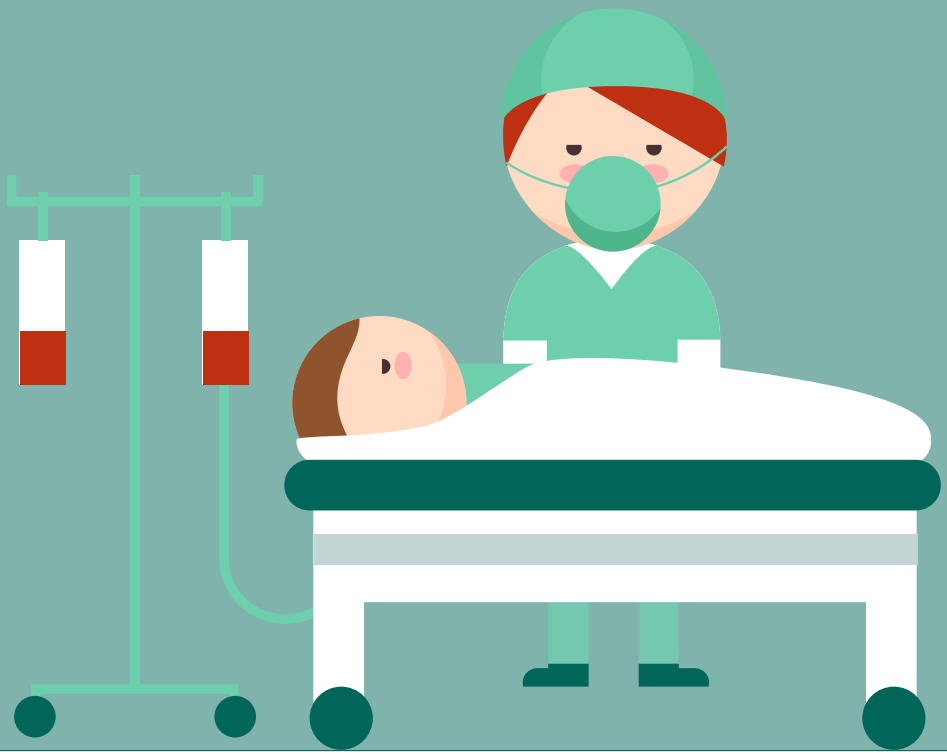
Finalmente, se debe considerar que la prevención de los TDA es una piedra angular en su manejo, debido al impacto negativo a nivel social, funcional y emocional en niños, niñas y adolescentes, lo que impacta directamente en su calidad de vida. Además, involucra un alto costo para el sistema de salud en cuanto a recursos, tiempo de tratamiento y controles. Para esto, se deben promover las normas de seguridad generales (cinturón de seguridad, sistemas de retención infantil), el uso de barreras físicas en la práctica de deportes (cascos, protectores bucales), fomentar ambientes de cuidado, libres de violencia y la pesquisa oportuna de condicionantes bucales que predispongan a sufrir TDA, como lo son falta de cierre labial, dientes protruidos o mordidas abiertas, las que deben ser derivadas a un odontólogo para minimizar los factores de riesgo.

PUNTOS CLAVES

- **Los TDA son lesiones comunes con consecuencias significativas para la salud bucal a corto, mediano y largo plazo, provocando un impacto importante en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, junto con una sobrecarga para los sistemas de salud.**
- **Son lesiones especialmente frecuentes en niños en edad preescolar y escolar, sus secuelas pueden ser severas, por lo que su manejo inmediato es primordial, por lo que todo el personal de salud debe estar capacitado para reconocer, evaluar, manejar y/o derivar adecuadamente los TDA de manera oportuna. Así mismo el tratamiento y seguimiento debe ser realizado por un equipo multidisciplinario y se debe controlar que el paciente siga las indicaciones de los especialistas de manera rigurosa de acuerdo con los protocolos internacionales.**
- **Debido a lo anterior, es fundamental implementar estrategias efectivas de educación y prevención, con una alta difusión en la comunidad y en los diferentes entornos en los que se desenvuelven niños y adolescentes.**

Referencias

1. Manejo de Urgencia de los Traumatismos Dentoalveolares – Guía 46 MINSAL. Act. 2023.
2. MINISTERIO DE SALUD. Guía Clínica 46 Urgencias Odontológicas Ambulatorias. Santiago 2011.
3. Petti S, Glendor U, Andersson L. World traumatic dental injury prevalence and incidence, a meta-analysis—One billion living people have had traumatic dental injuries. Dental Traumatology [Internet]. 2018 Apr 1 [cited 2023 Nov 11];34(2):71–86.
4. Glendor U. Aetiology and risk factors related to traumatic dental injuries-a review of the literature. The Author Journal compilation Ó [Internet]. 2009 [cited 2023 Nov 11]; 25:19–31.
5. J.O. Andreasen, F.M. Andreasen, L. Andersson. Textbook and color atlas of traumatic injuries to the teeth. 4° edición. Blackwell Munksgaard, Oxford, UK: 2007; 2007. 1–897 p.
6. Glendor U. Epidemiology of traumatic dental injuries--a 12-year review of the literature. Dent Traumatol [Internet]. 2008 Dec [cited 2023 Nov 11];24(6):603–11.
7. Escobar F. Odontología Pediátrica. 1° Ed. López G. Rafael. Madrid: 2012, Ripano S. A; 2012.
8. Levin L, Day PF, Hicks L, O'Connell A, Fouad AF, Bourguignon C, et al. International Association of Dental Traumatology guidelines for the management of traumatic dental injuries: General introduction. Vol. 36, Dental Traumatology. Blackwell Munksgaard; 2020. p. 309–13.
9. Koch G, Poulsen S. Pediatric Dentistry: A Clinical Approach. 3rd ed. Goran Koch, editor. Wiley Blackwell; 2017.
10. Levin L, Day PF, Hicks L, O'Connell A, Fouad AF, Bourguignon C, et al. International Association of Dental Traumatology guidelines for the management of traumatic dental injuries: General introduction. Vol. 36, Dental Traumatology. Blackwell Munksgaard; 2020. p. 309–13.
11. Petti S, Andreasen JO, Glendor U, Andersson L. NA0D – The new Traumatic Dental Injury classification of the World Health Organization. Dental Traumatology 2022 Jun 1;38(3):170–4.
12. Bourguignon C, Cohenca N, Lauridsen E, Flores MT, O'Connell A. International Association of Dental Traumatology guidelines for the management of traumatic dental injuries: 1. Fractures and luxations. Dental Traumatology. 2020; 36:314–30.
13. Day PF, Flores MT, O'Connell AC, Abbott P V., Tsilingaridis G, Fouad AF, et al. International Association of Dental Traumatology guidelines for the management of traumatic dental injuries: 3. Injuries in the primary dentition. Vol. 36, Dental Traumatology. Blackwell Munksgaard; 2020. p. 343–59.
14. Fouad AF, Abbott P V., Tsilingaridis G, Cohenca N, Lauridsen E, Bourguignon C, et al. International Association of Dental Traumatology guidelines for the management of traumatic dental injuries: 2. Avulsion of permanent teeth. Vol. 36, Dental Traumatology. Blackwell Munksgaard; 2020. p. 331–42.



Cirugía

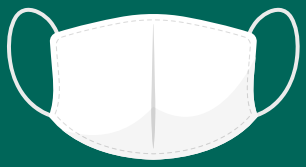
Fimosis

Testículo agudo

Patología del conducto inguinal

Generalidades del trauma pediátrico

Abdomen agudo



Fimosis

DRA. PAULINA BAQUEDANO D.
Sección Cirugía Pediátrica
División de Cirugía
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Definición: La fimosis es la incapacidad de retraer manualmente el prepucio por detrás del surco balano-prepucial, no atribuible a las adherencias balano-prepuciales y, por lo tanto, no es posible descubrir el glande.

Durante la infancia las adherencias balano-prepuciales van desapareciendo por la presencia de esmegma (perlas blancas) y las erecciones intermitentes. Esto se completa, en la mayoría de los casos, al llegar a la pubertad.

Relevancia: Alrededor del 96% de los recién nacidos tienen un prepucio no retráctil, a los doce meses de edad el 50% son retractiles y a los tres años el 90% son retractiles. En adultos, la incidencia de fimosis bordea el 1 a 2%.

La fimosis se categoriza en fisiológica y patológica. Los primeros 3 a 4 años de vida la fimosis se considera fisiológica.

FISIOLOGÍA

El prepucio es la piel que cubre el glande y tiene como función proteger al meato uretral y el glande, especialmente en el período de uso de pañal, por la dermatitis amoniacal.

ETIOLOGÍA

La fimosis patológica es cuando hay persistencia de la dificultad para retraer el prepucio en un niño mayor de 4 años. Entre las causas se encuentran cicatrices distales del prepucio o fibrosis, ya sea por inflamación, trauma o infección. Otras causas son una mala higiene, las balanitis recurrentes y balanitis xerótica obliterante (Liquen).

CLÍNICA

La fimosis se puede presentar con dolor, hematuria, balonamiento prepucial al orinar "globo prepucial", irritación en el glande y/o prepucio, balanitis recurrente, disuria, episodios de infecciones urinarias y erecciones dolorosas. Sin embargo, la mayoría de los pacientes portadores de fimosis son asintomáticos.
En las adherencias balanoprepuciales no se puede retraer la piel completamente detrás del surco balano-prepucial, pero no es debido a la presencia de un anillo fimótico.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la fimosis es clínico. Es importante saber diferenciar entre la fimosis y las adherencias balanoprepuciales.

Complicaciones

1. **Balanitis o balanopostitis recurrente:** es una Inflamación del glande y del prepucio, que por lo general ocurre debido a una mala higiene en pacientes con fimosis, o de etiología multifactorial. Se trata con aseo y antibióticos locales u orales según la magnitud.

1. **Parafimosis:** es una condición de emergencia cuando el prepucio estrecho no regresa a su posición normal, luego de retraerse forzadamente detrás del surco balano-prepucial, generando un compromiso de flujo venoso, arterial y linfático, que condiciona edema del glande lo que imposibilita más aún la devolución manual del prepucio a su posición habitual. Se debe actuar con prontitud para una reducción manual en urgencia o en pabellón.

1. **Balanitis xerótica obliterante:** es una enfermedad dermatológica inflamatoria de etiología desconocida, que provoca una estrechez prepucial severa después de haber tenido un prepucio normal y reductible, afecta tanto a niños como a adultos. Se trata necesariamente con cirugía, resecando el tejido comprometido. La mayor complicación es la estenosis del meato.

1. **Infecciones urinarias recurrentes:** en estos casos debe evaluarse, anteriormente a la indicación de cirugía, otras causas de infección urinaria en los niños, como las malformaciones del tracto urinario.

MANEJO

1. **Tratamiento médico:** corticoide tópico debe ser utilizado como primera línea para el tratamiento de la fimosis patológica en niños. A pesar de no contar con un mecanismo de acción totalmente definido, se cree que los corticoides tópicos actúan mediante un proceso antiinflamatorio local o mejorando la elasticidad mediante la síntesis de fibras elásticas y de colágeno. Se utiliza un curso corto de corticoide tópico, preferiblemente la betametasona al 0,05%, dos veces al día por un período de seis a ocho semanas, realizando retracciones hasta el área del anillo fimótico durante un minuto, sin forzar. Los efectos adversos luego de la aplicación de esteroides son poco comunes. El éxito a largo plazo es cercano al 50%.
2. **Tratamiento quirúrgico:** el manejo de la fimosis es quirúrgico y consiste en la circuncisión, donde se reseca completamente la zona prepucial estrecha.

En los casos de balanitis xerótica obliterante se sugiere la cirugía como tratamiento de elección, ya que la respuesta a los corticoides tópicos es muy pobre.

La realización de una circuncisión antes de los cuatro años está limitada en niños con malformaciones del tracto urinario e infecciones urinarias recurrentes, pacientes con episodio de parafimosis, balanitis recurrentes, balanitis xerótica obliterante y/o creencias religiosas de los padres.

PREVENCIÓN

Es importante lavar con agua a diario el pene, cambios frecuentes del pañal para evitar irritación en los genitales y no forzar las retracciones del prepucio, ya que el realizar esta maniobra forzada, puede provocar pequeñas lesiones o fisuras, que con el tiempo originarían una fimosis verdadera.

PUNTOS CLAVES

- **La fimosis es la incapacidad para retraer el prepucio y descubrir completamente el glande.**
- **Es un proceso fisiológico durante los primeros 3 a 4 años de vida y en el cual se deben evitar las retracciones forzadas, ya que pueden generar una fimosis patológica.**
- **La fimosis puede presentar complicaciones como infecciones del tracto urinario, balanitis o parafimosis.**
- **El tratamiento de primera línea es un ciclo corto de corticoides tópicos, para luego reservar la cirugía para aquellos que no responde.**
- **Solamente en casos seleccionados se indica realizar una circuncisión antes de los 3 a 4 años.**

Referencias

1. Guidelines Paediatric Urology. EAU Sociedad Europea de Urología 2023.
2. Manual de Urología Pediatrica. Segunda Edición. https://www.schu.cl/urolchi/wp-content/uploads/2022/11/Manual-Urologia-Ped.pdf. 2022/ Pagina 48-52.
3. Moreno G, Ramirez C, Corbalán J, Peñaloza B, Morel Marambio M, Pantoja T. Topical corticosteroids for treating phimosis in boys. Cochrane Database Syst Rev. 2024 Jan 25;1(1):CD008973. doi: 10.1002/14651858.CD008973.pub3.
4. Parra Julio, Cares Carolina. Tratamiento de la fimosis con corticoides tópicos en niños mayores de 36 meses y bajo 36 meses con indicación de tratamiento quirúrgico, en atención primaria. Revista Chilena de Medicina Familiar. 2017/ 12(1), 14-19.
5. Prabhakaran, Swetha; Ljuhar, Damir; Coleman, Robert; Nataraja, Ramesh M. Circumcision in the paediatric patient: A review of indications, technique and complications. Journal of Paediatrics and Child Health, 2018/ 54(12), 1299–1307.

Escroto agudo

DRA. JOSEFINA SÁEZ B.
DRA. FRANCISCA HENRÍQUEZ W.
Sección Cirugía Pediátrica
División de Cirugía
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El dolor testicular agudo es una urgencia urológica en pediatría. Si bien puede estar explicado por múltiples etiologías, la importancia radica en que la torsión testicular requiere una evaluación diagnóstica oportuna. Su reconocimiento o la imposibilidad de descartarla, puede determinar la necesidad de una intervención quirúrgica de emergencia para evitar la isquemia y necrosis testicular.

EPIDEMIOLOGÍA

Se puede presentar desde el período de recién nacido a la adolescencia y luego durante la edad adulta.

La torsión testicular tiene un comportamiento bimodal, con el mayor peak de incidencia entre los 12 y los 18 años y otro menor en el primer año de vida.

ANATOMÍA TESTICULAR

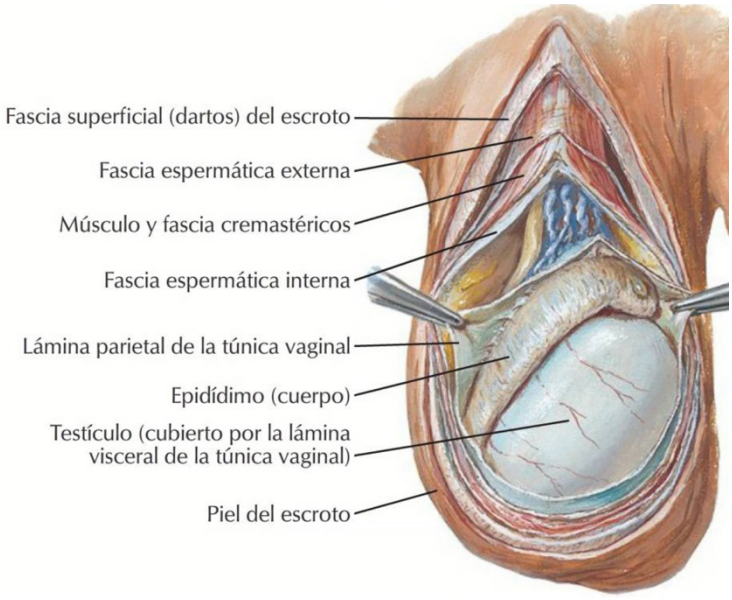
Los testículos son las gónadas masculinas y se ubican en el escroto. Los envuelven varias capas, desde el interior al exterior se enumeran: la túnica albugínea o cubierta propia del testículo, la túnica vaginal, la fascia espermática interna, el músculo cremáster, la fascia espermática externa, el tejido celular subcutáneo, el músculo dartos y el escroto.

El testículo se encuentra fijo al escroto por una estructura denominada gubernáculo. Su irrigación arterial, drenaje venoso y linfático, además del conducto deferente, tienen conexión a él a través del cordón espermático, del cual se encuentra suspendido.

El epidídimo es un conducto ubicado en la cara posterolateral y superior de cada testículo, en él converge la red de conductos que forma el testículo y transporta los espermatozoides, para luego comunicarse con el conducto deferente **(Figura 1)**.

Los apéndices testiculares o del epidídimo son estructuras vestigiales del desarrollo embrionario. El apéndice testicular o hidátide de Morgagni se encuentra en el polo superior. La hidátide del epidídimo es una estructura menos constante, presente solo en el 22 a 28% de los testículos.

FIGURA 1: Anatomía Testicular.



ADAPTADO DE. Netter, Atlas de Anatomía Humana, 6ta edición.

CLÍNICA

El síntoma cardinal en el escroto agudo es el dolor. La tríada clínica clásica de la torsión testicular la componen el dolor de inicio brusco, aumento de volumen y enrojecimiento. Con mayor frecuencia se presentará con un dolor agudo de menos de 12 horas de evolución, asociado a cambios inflamatorios del testículo comprometido.

Se debe consultar por la presencia de fiebre, más frecuente en cuadros inflamatorios como la orquitis o epididimitis. Los síntomas urinarios, como disuria, podrían también apoyar estas etiologías.

El dolor abdominal o vómitos pueden estar presentes en una torsión testicular.

Al examen físico, durante la inspección con frecuencia se encontrará el escroto del lado comprometido eritematoso y aumentado de volumen. La palpación puede contribuir a localizar el dolor; si este es del epidídimo puede orientar a epididimitis, el dolor del polo superior es característico de la torsión de apéndice testicular - más aún si se presenta el "signo del punto azul" - mientras que en la torsión testicular, el testículo comprometido será sensible en su totalidad. En el caso de la torsión testicular, el testículo afectado se puede encontrar horizontalizado, más alto que el contralateral y característicamente el dolor no cede ante la suspensión escrotal (signo de Prehn negativo).

La búsqueda del reflejo cremasteriano, que corresponde a la contracción del músculo cremáster y el consecuente ascenso del testículo ipsilateral ante la estimulación de la piel de la cara interna del muslo, es parte de los elementos del examen físico. Su ausencia puede apoyar el diagnóstico de torsión testicular (100% sensibilidad, 66% especificidad). En la **Tabla** se resume la evaluación clínica del escroto agudo.

TABLA: Elementos a evaluar en un niño con clínica de escroto agudo

ANAMNESIS	EXAMEN FÍSICO
Edad Temporalidad e inicio del dolor Intensidad del dolor Localización del dolor Síntomas sistémicos Síntomas urinarios Síntomas gastrointestinales	General Segmentario Abdominal y de la región inguinal Testicular • Inspección del escroto • Posición y orientación de los testículos • Localización del dolor: lateralidad, palpación de testículo y del epidídimo • Reflejo cremastérico • Signo de Prehn • Signo del punto azul

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

1. Torsión testicular

Corresponde a la rotación del cordón espermático sobre su eje longitudinal, resultando en compromiso del flujo vascular del testículo. Inicialmente se producirá obstrucción al drenaje venoso y luego de la irrigación arterial. La isquemia mantenida provoca necrosis del tejido testicular y puede alterar el metabolismo y la función celular de forma transitoria o permanente **(Figura 2)**.

FIGURA 2: Exploración testicular en un paciente con diagnóstico de torsión testicular



En la imagen de la izquierda se observa el cordón espermático torcido y en la derecha, posterior a su resolución.

La tasa de orquiectomía se relaciona directamente con el tiempo de demora entre la aparición del dolor testicular, la consulta en urgencias y la intervención quirúrgica. Un análisis retrospectivo de 104 pacientes con torsión testicular demostró un aumento de 9 a 56% en la tasa de orquiectomía cuando la consulta en servicio de urgencias fue más de 6 horas después de la aparición de síntomas.

2. Torsión de apéndice o hidátide testicular

El peak de incidencia de la torsión de hidátide es entre los 8 y los 12 años, habitualmente en pacientes prepuberales. Se produce por el infarto hemorrágico de la hidátide de Morgagni (testicular) o del epidídimo.

El cuadro clínico se caracteriza por la presencia de dolor testicular de moderada intensidad o de instalación gradual, localizado en el polo superior del testículo comprometido. El escroto habitualmente se observa normal y el reflejo cremasteriano se encuentra presente.

El diagnóstico es clínico y si los signos son inequívocos, su manejo puede ser conservador. Se recomienda reposo, frío local, suspensión escrotal y el uso de antiinflamatorios no esteroidales. Ante sintomatología muy intensa, que no cede al tratamiento médico, se puede plantear resección quirúrgica de la hidátide.

3. Orquitis/Orquiepididimitis

La infección del testículo y/o del epidídimo puede ocurrir por agentes virales o bacterianos. En niños pequeños y prepúberes suele ser secundaria a virus (como el virus parotiditis) o a infecciones bacterianas por vía retrógrada (asociación con infección del tracto urinario). En estos casos constituyen factor de riesgo los exámenes invasivos de la vía urinaria como la cistografía o cistoscopía, la cirugía o lesión uretral, así como también malformaciones urológicas (uréter ectópico, valvas uretrales o reflujo vesicoureteral).

En los adolescentes sexualmente activos toman importancia agentes como la *Chlamydia trachomatis* o la *Neisseria gonorrhoeae*.

Suele ser unilateral. Se pueden encontrar signos inflamatorios al examen físico y habitualmente el dolor cede ante la suspensión escrotal (signo de Prehn positivo).

4. Edema escrotal idiopático

Ocurre casi exclusivamente en pacientes prepuberales, con un peak de incidencia entre los 5-6 años. Aunque se considera idiopático, la presencia frecuente de eritema en el periné se ha interpretado como secundaria a linfangitis localizada. Se suele resolver de forma espontánea en 24-48 horas.

5. Hidrocele/ hernia inguinal

Otras patologías del cordón espermático o de la región inguinal pueden manifestarse con aumento de volumen escrotal. La historia clínica, incluyendo la forma de inicio o la presencia de dolor, más un examen físico adecuado debieran permitir excluir estas posibilidades. Si no es suficiente, la ecografía testicular es el examen complementario de elección.

6. Púrpura de Schönlein-Henoch

Corresponde a una vasculitis sistémica que se caracteriza por púrpura no trombocitopénico, síntomas articulares, renales y gastrointestinales. Con menor frecuencia aparecen manifestaciones neurológicas, pulmonares o inflamación testicular.

7. Trauma testicular

El mecanismo más frecuente es la contusión.

La ecografía permite identificar disrupciones de la túnica albugínea o compromiso vascular, que determinan la necesidad de una intervención quirúrgica.

DIAGNÓSTICO

El enfrentamiento del escroto agudo requiere una primera aproximación con una anamnesis detallada. La forma de inicio y la intensidad del dolor deben ser caracterizados en la historia clínica y el examen físico debe incluir el abdomen, región inguinal, además de la inspección y palpación del escroto, epidídimo y testículo.

El examen de orina y la presencia de síntomas urinarios permiten orientar el diagnóstico diferencial a causas infecciosas.

Si la sospecha clínica de torsión testicular es elevada, la sugerencia es considerar la exploración quirúrgica inmediata, sin mediar otros estudios que puedan retrasar el tratamiento.

La ecografía testicular con doppler es la imagen de elección para la evaluación de pacientes en todos los grupos etarios. Es superior a otros estudios radiológicos y ampliamente disponible, aunque tiene la desventaja de ser operador dependiente y a veces difícil de ejecutar en pacientes pediátricos pues requiere cooperación. Puede informar la torsión del cordón espermático y caracterizar el flujo del testículo, confirmando el diagnóstico de torsión testicular (sensibilidad 86-90% y especificidad de 75-95%). En el caso de otros diagnósticos diferenciales; en los cuadros inflamatorios puede haber aumento del flujo doppler alrededor del epidídimo, ocasionalmente es visible la hidátide aumentada de tamaño o el aumento del flujo doppler en el polo superior del testículo. Alteraciones

como hidrocele o hematocele también pueden ser descritas en este examen.

Otros estudios imagenológicos como la tomografía testicular con tecnecio, que permite realizar una fase de perfusión, o la resonancia magnética son altamente sensibles, pero su uso es limitado por la disponibilidad, alto costo y retraso en establecer tratamiento.

TRATAMIENTO

El manejo de la torsión testicular es quirúrgico y requiere derivación inmediata a un centro con capacidad de resolución.

Se realiza una exploración del testículo afectado, resolviendo la torsión del cordón espermático si esta se identifica, además de evaluar la viabilidad del testículo. Si se conserva, se realiza adicionalmente una orquidopexia o fijación para prevenir nuevos cuadros de torsión. Se puede realizar también en el testículo contralateral.

Otras etiologías requieren terapia específica. La torsión de hidátide se maneja de forma conservadora, con reposo y analgésicos. La orquitis y orquiepididimitis también puede requerir sólo de tratamiento sintomático cuando su origen es viral, pero ante infecciones bacterianas se indica antibioticoterapia.

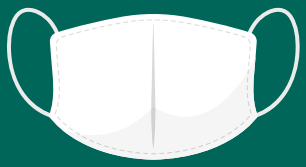
PUNTOS CLAVES

- **El testículo agudo debe considerarse una emergencia quirúrgica hasta que pueda descartarse con seguridad una torsión testicular.**
- **La historia clínica y el examen físico permiten orientar el diagnóstico diferencial. La ecografía y doppler testicular son el examen complementario de elección.**
- **El retraso en el tratamiento quirúrgico de la torsión testicular puede determinar la pérdida del testículo afectado, de ahí la importancia de conservar un alto grado de sospecha al evaluar un paciente con dolor testicular.**

AGRADECIMIENTOS
Los autores agradecen a la Dra. Paulina Baquedano, Profesor Asociado y referente nacional en Urología Pediátrica, quien tuvo la gentileza de revisar este capítulo.

Referencias

1. Vasdev N., Chadwick D., Thomas D. The acute pediatric scrotum: Presentation, Differential Diagnosis and Management. Curr Urol 2012; 6: 57–61.
2. Saxena AK, Castellani C, Ruttenstock EM, et al. Testicular torsion: a 15-year single-centre clinical and histological analysis. Acta Paediatr 2012; 101: e282-6.
3. Corazza M, Pizzigoni S, Sprocati M, Virgili A. Acute idiopathic scrotal edema in children. Dermatology 2003; 206: 343-4.
4. Nussbaum Blask AR, Bulas D, et al. Color Doppler sonography and scintigraphy of the testis: a prospective, comparative analysis in children with acute scrotal pain. Pediatr Emerg Care 2002; 18: 67–71.
5. Kim JS, Shin YS, Park JK. Clinical features of acute scrotum in childhood and adolescence: Based on 17 years experiences in primary care clinic. Am J Emerg Med 2018; 36: 1302-1303
6. Günther P, Rübben I. The acute scrotum in childhood and adolescence. Dtsch Arztebl Int 2012; 109: 449-57.
7. Fujita N, Tambo M, Okegawa T, et al. Distinguishing testicular torsion from torsion of the appendix testis by clinical features and signs in patients with acute scrotum. Res Rep Urol 2017; 9: 169-174
8. Coles V, Elagami H, Davenport M, et al. The acute scrotum in infancy: A retrospective regional study. J Pediatr Urol 2022; 18: 226-231



Patología del conducto inguinal

DRA. PAULINA BAQUEDANO D.
Sección Cirugía Pediátrica
División de Cirugía
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

Embriología: en su inicio, el conducto inguinal se forma de igual manera en ambos sexos. La evaginación del peritoneo parietal llamado "processus vaginalis" y el "gubernaculum testis" presentan un papel fundamental en el desarrollo del mismo. En la vida embrionaria, el gubernáculo se forma para la séptima semana gestacional. En los fetos masculinos, la parte craneal del gubernáculo está conectada al polo inferior de los testículos, dirigiendo el descenso de éstos a ambas bolsas escrotales. En los fetos femeninos, la parte craneal del gubernáculo conecta con los ovarios y la parte caudal con la superficie interna del pliegue labio-escrotal, existiendo una conexión medial al útero que evita el descenso de los ovarios al conducto inguinal. El canal inguinal femenino contiene el ligamento redondo (canal de Nuck).

El conducto peritoneo vaginal se oblitera espontáneamente desde el anillo inguinal profundo gradualmente en sentido descendente, al final de la gestación y durante el primer año de vida.

Anatomía: el canal inguinal es una estructura tubular oblicua que atraviesa la pared abdominal en su porción infero-anterior y engloba fibras aponeuróticas dependientes del músculo oblicuo externo, oblicuo interno y transverso. Está situado a 2-4 cm por encima del arco crural, entre los orificios del anillo interno o profundo y el anillo externo o superficial. El anillo inguinal superficial es un orificio triangular formado por la aponeurosis del oblicuo mayor, mientras que el anillo inguinal profundo es una abertura ovalada de la fascia transversalis.

Diagnóstico por imagen: para la evaluación del canal inguinal, la imagen de elección es la ecografía inguinal. Esta técnica nos permite el estudio de la patología en tiempo real, pudiendo realizar maniobras dinámicas que permitan la correcta caracterización de la patología, como ocurre en el caso de las hernias reductibles, hidrocele comunicante o varicocele.

PATOLOGÍAS DEL CONDUCTO INGUINAL

I. Anomalías congénitas del proceso vaginal:

En los hombres, el proceso vaginal se extiende a través del canal inguinal hasta el escroto, permitiendo que los testículos desciendan a la bolsa escrotal. Tras el descenso testicular, el proceso vaginal se cierra y la parte inferior del proceso vaginal, se convierte en el testículo en la túnica vaginal.

La persistencia del canal peritoneo vaginal está asociado a la aparición de hernia inguinal e hidrocele.

Las presentaciones clínicas de la persistencia canal peritoneo-vaginal son:

1. Hernia inguinal indirecta
2. Hidrocele comunicante y no comunicante, y quiste del cordón
3. Quiste de Nuck

1. **Hernias inguinales:** son las más comunes de las hernias de la pared abdominal. En los niños son más frecuentes

las indirectas y consiste en la protrusión del contenido abdominal a través de la persistencia del canal peritoneo vaginal. El saco herniario puede contener estructuras como grasa mesentérica, intestino delgado, colon, vejiga, ovarios, apéndice cecal o uréteres.

Incidencia: El 1% de los niños de término presentan hernias indirectas, 4% de los prematuros y 30% de los menores de 1 Kg. Es mas frecuente en hombres (9:1), y la lateralidad es a derecha 60%, a izquierda 25% y bilaterales 15%. Las hernias inguinales directas son raras (1%), y ocurren por una falla en el soporte de la pared muscular.

Clínica: se presentan por un aumento de volumen en la región inguino-escrotal, que aumenta con el esfuerzo. Se puede constatar engrosamiento de los elementos del cordón y las distintas capas del proceso peritoneo vaginal (signo de la seda positivo).

Diagnóstico diferencial: hidrocele comunicante, quiste del cordón, hernia inguinal directa, criptorquidia y adenopatía inguinal.

Diagnóstico: el estudio inicial se realiza con ecografía inguinal Doppler color, que permite confirmar la presencia de la hernia, su contenido y valorar el compromiso vascular de las estructuras comprometidas. Debemos realizar la exploración con el paciente en decúbito supino y bipedestación, completando el estudio con maniobras de Valsalva para valorar el movimiento y la reductibilidad del contenido herniario.

Complicaciones: las complicaciones pueden ser de dos tipos:

a. Hernia inguinal atascada: se debe sospechar con el antecedente de hernia inguinal, en un niño con irritabilidad, llanto constante e imposibilidad de reducir la hernia. La incidencia en menores de 1 año es cerca del 70%.

b. Hernia inguinal estrangulada: sospechar en un niño con antecedente de hernia en el cual se asocian vómitos, distensión abdominal, fiebre, irritación peritoneal y ausencia de tránsito intestinal. Al examen físico se puede encontrar resistencia muscular y aumento de volumen doloroso y con enrojecimiento.

Manejo: en la hernia inguinal asintomática y reducible, es la reparación quirúrgica electiva. En las hernias inguinales complicadas la cirugía es de urgencia. El tratamiento quirúrgico consiste en hernioplastía inguinal o ligadura de saco herniario, con reducción del contenido. En caso de estrangulación es a veces necesario ooforectomía o resección del intestino desvitalizado.

2. Hidrocele: se describe como una colección de líquido seroso entre la capa visceral y parietal de la túnica vaginalis, habitualmente por un defecto congénito en la obliteración del proceso vaginal. Existen varios tipos de hidrocele en relación con la parte del conducto obliterado:

a. Hidrocele comunicante: ocurre cuando existe comunicación con la cavidad peritoneal, ya que el proceso vaginal persiste totalmente.

b. Hidrocele no comunicante: se clasifican a su vez en dos tipos, enquistado y funicular. El enquistado o **quiste de cordón** es una colección líquida entre dos constricciones, y el **funicular** presenta una alteración a nivel del anillo inguinal profundo y oclusión craneal al testículo. En el estudio ecográfico observaremos una colección anecoica, que no presenta vascularización en el estudio Doppler color. Es imprescindible valorar la comunicación con la cavidad abdominal y el escroto para poder clasificar correctamente el tipo de hidrocele. En pacientes con elevada presión abdominal (tos, constipación crónica, obstrucción bronquial, etc.), el conducto peritoneo-vaginal puede recanalizarse y permitir el paso de líquido hacia el escroto. Ésta es la causa más frecuente de hidrocele comunicante adquirido en la infancia.

El hidrocele comunicante, no comunicante y quiste de cordón, se observan con frecuencia en el recién nacido y suelen desaparecer durante el primer año de edad.

Clínica: se presenta como un aumento de volumen de la bolsa escrotal, pocas veces dolorosa, con fluctuaciones de volumen durante el día y las maniobras de Valsalva. Al examen físico se constata la **transiluminación** positiva.

Diagnóstico: se confirma con ecografía testicular donde se verifica la presencia de contenido solo líquido y la posición del testículo intra escrotal.

Tratamiento: durante el primer año de vida es la observación y si el hidrocele persiste luego del año de vida, se indica el cierre quirurgo de la persistencia del canal peritoneo-vaginal (hernioplastía).

3. Quiste de Nuck o hidrocele femenino: se forma por la persistencia del conducto peritoneo-vaginal permeable en las niñas. Existen tres tipos:

a. Tipo I: es el más frecuente donde los quistes no presentan comunicación con la cavidad peritoneal.

b. Tipo II: comunicación directa con la cavidad peritoneal

c. Tipo III: el llamado “en reloj de arena”, donde la parte proximal comunica con la cavidad peritoneal.

El diagnóstico es clínico y ecográfico y el manejo es quirúrgico. Si se palpa el ovario o contenido no reductible la cirugía es de urgencia.

II.- Testículo no descendido

Embriología y fisiología del descenso testicular: el descenso de los testículos es un evento complejo, que puede ser influido genéticamente y mediado por factores hormonales y anatómicos, que se relacionan con el desarrollo del gubernáculo, el proceso vaginal, el canal inguinal, los vasos espermáticos y el escroto. El descenso testicular se presenta durante la gestación, en dos fases denominadas trans-abdominal y trans-inguinal. En la primera, entre las semanas 12 a 16, el testículo se desplaza hacia la zona inguinal. En la segunda etapa, el testículo migra hacia el escroto entre las semanas 26 a 32. Una estructura con importante participación en el descenso del testículo es el gubernáculo que, en cuya porción apical está dirigida hacia el testículo y el epidídimo y la base hacia el fondo del escroto.

El mecanismo del descenso testicular normal es multifactorial e incluye un eje intacto hipotálamo-hipófisis-testículo, así como un gubernáculo y una anatomía normal tanto del canal inguinal como del testículo y epidídimo.

Definición: testículo no descendido es la ausencia de uno o los dos testículos en la bolsa escrotal.

Epidemiología: la criptorquidia tiene una incidencia del 2-4% en los recién nacidos, la mayoría descienden espontáneamente durante los primeros 6 meses de vida, haciendo que la incidencia de criptorquidia al año de edad disminuya hasta el 1%. Esta incidencia aumenta en pacientes de menor peso y edad gestacional, llegando hasta el 30% en los recién nacidos de pretérmino.

Clínica: la criptorquidia puede ser unilateral (90%) o bilateral (10%). En el 80% de los casos los testículos se localizan en el conducto inguinal y se palpan. Aproximadamente en el 90% de los casos, los testículos no descendidos se asocian a una persistencia del conducto peritoneo-vaginal.

Diagnóstico: el diagnóstico de esta patología es clínico. El examen físico debe realizarse en un ambiente cálido y con manos tibias. Se puede posicionar al paciente en decúbito supino con las piernas flectadas "ranita", inspeccionar el desarrollo escrotal, evaluar en el testículo su ubicación, tamaño, forma, presencia de masas y compararlo con el contralateral.

Clasificación: Según los hallazgos, podemos clasificar al testículo no descendido en Testículos Palpables y No Palpables.

1. **Testículos palpables:** esta entidad representa el 80% de los testículos no descendidos e incluye las siguientes presentaciones clínicas:

   a. Criptorquidia: es aquel teste que se encuentra en algún lugar del trayecto normal del descenso.

   b. Ectopia testicular: es aquel teste que se encuentra fuera del trayecto normal del descenso testicular, distal al orificio inguinal externo. La ectopia más frecuente es inguinal supra-aponeurótico. Otras posibilidades son femoral, perineal y púbico entre otros.

   c. Testículo retráctil o en ascensor: es la tendencia del testículo a ir al canal inguinal durante los periodos de estimulación, principalmente cuando se toca el muslo o con la exposición al frío. Se debe al reflejo cremasteriano y a una implantación deficiente del gubernaculum testis. Suele ser bilateral. Rara vez requieren cirugía salvo que se constate con ecografía una disminución del tamaño testicular. La diferencia con un testículo criptorquídico en canal inguinal, es que el testículo en ascensor baja a escroto fácilmente y **permanece en él**.

Cabe mencionar una situación diferente, que es la **criptorquidia adquirida**, en la que un testículo aparentemente bien situado en escroto durante la primera infancia, va quedándose fuera del escroto con el transcurso de los años, a lo largo de la edad escolar. La tasa de criptorquidia adquirida se ha cifrado en un 2%.

2. **Testículos no palpables:** representa el 20% de los testículos no descendidos. Es aquel teste que no se palpa en el canal inguinal tras ser examinado en las mejores condiciones posibles, con un paciente tranquilo (sin llorar), ambiente cálido (el frio asciende los testes) y por un urólogo o cirujano pediátrico con experiencia. Los testículos no palpables pueden corresponder a testículos no descendidos localizados en la cavidad abdominal o testículos pequeños en cualquier punto del canal inguinal.

   La ausencia o agenesia testicular es una condición muy rara. Es indispensable estudiar la ubicación de un testículo no palpable.

   Los testículos no palpables se pueden clasificar por laparoscopía en:

   a. Testículo intraabdominal viable (40%).

   b. Testículo ausente por agenesia o testículo evanescente (torsión intrauterina) con vasos sanguíneos ciegos (30%).

   c. Testículo pequeño y vasos sanguíneos ciegos a nivel del canal inguinal (20%).

   d. Testículo normal en el canal inguinal (10%).

En el caso de testículos no palpables, uni o bilateral, es indispensable evaluar otros hallazgos en el examen físico como micropene, hipospadias, transposición peno escrotal que hagan sospechar un desorden de la diferenciación sexual y una evaluación precoz es necesaria antes de la asignación de sexo al nacer.

La importancia del diagnóstico oportuno de los testículos no descendidos reside en que después de los dos años de vida se aprecia daño en las espermatogonias y los túbulos seminíferos, condicionados por el ambiente inadecuado en que se desarrollan.

Diagnóstico: El estudio ecográfico es muy relevante. En él, habitualmente los testículos no descendidos son hipoecogénicos y de menor tamaño respecto al normal, aunque pueden ser hiperecogénicos y presentar pequeñas microcalcificaciones. La ecografía en los testículos no palpables solo detecta la presencia testicular en el 50-75% de los casos. En los casos de no detectar el testículo por ecografía durante el primer año, debe realizarse una laparoscopia diagnóstica y terapéutica en ese momento.

Tratamiento: dado que el daño a nivel histológico puede comenzar a los 6-12 meses, es recomendable derivar a esta edad al paciente para la resolución quirúrgica. El tratamiento de elección del testículo no descendido es la cirugía entre los 12 y 18 meses.

En los casos donde el testículo es palpable en el canal inguinal, ectópico o se trata de un testículo retráctil con disminución del crecimiento testicular, se realiza liberación de los elementos del gubernáculum, cierre de hernias en los casos que existan, disección hacia el retroperitoneo para descenderlo sin tensión y orquidopexia o fijación al escroto. La mayoría de los pacientes con testículos intraabdominales requerirán un descenso testicular en dos tiempos, con un primer tiempo diagnóstico laparoscópico.

Complicaciones y pronóstico: las consecuencias más importantes a largo plazo son la disminución de la espermatogénesis con riesgo de infertilidad, atrofia y cáncer testicular. Además, el riesgo de torsión testicular y alteraciones psicológicas por escroto vacío. La tasa de infertilidad de los pacientes con antecedente de criptorquidia unilateral es comparable a la población general (10%), sin embargo, cuando la criptorquidia es bilateral, la tasa de infertilidad es superior. El riesgo de padecer cáncer testicular es de 3 a 10 veces mayor en pacientes con criptorquidia que en pacientes con testes normo descendidos, además la intervención quirúrgica para descender los testículos (orquidopexia) no previene frente a una futura malignización. El mayor riesgo son aquellos testículos intraabdominales, los de menos riesgo son en los que el testículo estaba en el canal inguinal inicialmente.

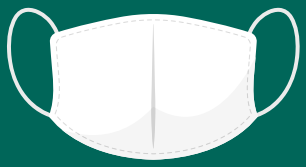
Un objetivo de la cirugía es dejar la gónada en un lugar fácilmente accesible a la exploración y futuro auto-examen del paciente en la adolescencia y edad adulta, lo cual permitirá el diagnóstico precoz de una eventual tumoración testicular.

PUNTOS CLAVES

- **La persistencia del canal peritoneo vaginal está asociado a la aparición de hernia inguinal e hidrocele.**
- **La evaluación del canal inguinal es clínica y la prueba de imagen de elección es la ecografía inguinal.**
- **El testículo retráctil o en ascensor se debe al reflejo cremasteriano y rara vez requieren cirugía, salvo que se constate con ecografía una disminución del tamaño testicular asociado.**
- **Los testículos no palpables representan el 20% de los testículos no descendidos, y en los casos bilaterales sospechar desde el parto un desorden de la diferenciación sexual, lo que requiere estudio multidisciplinario.**
- **El tratamiento de elección del testículo no descendido es la cirugía entre los 12 y 18 meses. Derivar al especialista antes del año.**

Referencias

1. Guidelines Paediatric Urology. EAU Sociedad Europea de Urología 2023.
2. Manual de Urología Pediátrica. Segunda Edición. https://www.schu.cl/urolchi/wp-content/uploads/2022/11/Manual-Urologia-Ped.pdf. 2022/ Pagina 48-52.
3. Palmer LS. Hernias and hidroceles. Pediatr Rev. 2013 Oct;34:457-64
4. Chan E, Wayne C, Nasr A; FRCSC for Canadian Association of Pediatric Surgeon Evidence-Based Resource. Ideal timing of orchiopexy: a systematic review. Pediatr Surg Int. 2014 Jan;30:87-97.
5. Kolon TF, Herndon CD, Baker LA. Evaluation and treatment of cryptorchidism: AUA guideline. J Urol. 2014; 192: 337-45.



Trauma pediátrico

DR. FERNANDO VULETIN S.
DRA. FRANCISCA HENRÍQUEZ W.
Sección Cirugía Pediátrica
División de Cirugía
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El trauma infantil es la segunda causa de muerte en el mundo y la principal en América en los niños entre 5-14 años. En Chile, las muertes relacionadas por eventos traumáticos son la principal causa de fallecimientos en niños entre 1-14 años, siendo los accidentes de tránsito los más frecuentes. Le siguen los ahogamientos por inmersión, incendios, homicidios y caídas. El maltrato en el niño corresponde a la principal causa de homicidios en lactantes.

El paciente pediátrico tiene características únicas que combinados con mecanismos de lesión específicos generan patrones de lesiones particulares.

FISIOPATOLOGÍA

El paciente pediátrico tiene una masa corporal menor que el adulto, sus órganos están más próximos entre ellos, tienen menor tejido conectivo y grasa, y a menor edad la proporción de la cabeza respecto al cuerpo es mayor. Dado lo anterior, la energía transmitida por los objetos sobre la masa corporal de los niños genera una mayor fuerza sobre la superficie corporal. Dado la mayor proporción de la cabeza, es más frecuente el traumatismo encefalocraneano, siendo la principal causa de muerte por trauma en pediatría.

El esqueleto de los niños no está completamente calcificado, lo que lo hace más flexible. Además, tiene centros de crecimiento que son activos. Por esta razón hay que sospechar con menor umbral el daño de órganos específicos frente a un trauma. Por ejemplo, contusiones pulmonares o lesiones del mediastino en ausencia de fracturas costales.

Otro aspecto importante por considerar en el niño es la relación entre el área de superficie y la masa corporal, la cual es más alta en el nacimiento y va disminuyendo a medida que el niño crece. Esta condición genera, entre otras consecuencias, una mayor pérdida de calor mientras menor es el paciente, lo cual puede provocar hipotermia, que, junto con la acidosis metabólica y la coagulopatía, forman lo que se llama la tríada letal, la que puede impedir que se controle una hemorragia. El trauma puede generar consecuencias a largo plazo, ya sea psicológicas como orgánicas. En caso de lesiones óseas pueden generar deformidad de extremidades, alteraciones de la columna vertebral como escoliosis o cifosis.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

Es de suma importancia tener un orden para la evaluación del paciente y con ello establecer la prioridad del abordaje de las lesiones. Asimismo, evitar pasar por alto lesiones. Se utiliza la evaluación del ABCDE que es la misma que en el adulto.

A: Vía aérea e inmovilización cervical

El objetivo inicial es establecer una vía aérea permeable que permite una adecuada oxigenación, ya que la hipoxia corresponde a la causa más común de paro cardiorrespiratorio en los niños.

Se debe considerar las características anatómicas específicas del paciente pediátrico al momento de proteger la vía aérea. Los niños tienen un occipucio prominente lo que genera dificultad para la visualización de las cuerdas vocales, y tienen amígdalas y lengua proporcionalmente más grandes que dificulta la visualización de la laringe. Además, la tráquea es más corta, consideración que hay que tener presente al momento de la intubación, dado que se puede realizar una intubación monobronquial, generando una ventilación inadecuada; o un desplazamiento del tubo orotraqueal generando una extubación accidental.

Indicación de intubación orotraqueal (IOT):

- Lesión craneoencefálica severa.
- Imposibilidad de mantener vía aérea permeable.
- Signos de falla ventilatoria.
- Hipovolemia severa con depresión del sensorio.

Para la reanimación del paciente pediátrico se utiliza la cinta de emergencia pediátrica de Broselow que indica dosis de medicamentos, volúmenes a administrar, y tubo orotraqueal a utilizar según el tamaño del paciente.

Al momento de la IOT se utiliza la secuencia de intubación rápida, que consiste en inicialmente pre-oxigenar al paciente y administrar atropina en lactantes menores de 1 año, que permite secar las secreciones orales y visualizar la vía aérea con mayor facilidad. Luego se debe sedar y paralizar

al paciente, para proceder a la intubación orotraqueal. Posteriormente, se debe confirmar la intubación adecuada mediante auscultación de ambos hemitórax, monitorización con capnógrafo o radiografía de tórax de control.

En el caso de duda de la correcta colocación del tubo, se debe reevaluar utilizando la nemotecnia DONE, que hace referencia a:

- D: desalojo del tubo que puede ocurrir dado tráquea más corta en el niño.
- O: obstrucción por secreciones o porque el tubo orotraqueal esté doblado.
- N: neumotórax generado por presión positiva sobre vía aérea o una lesión traumática subyacente. En este caso, se debe descomprimir.
- E: Equipamiento bien mantenido y asegurar su correcto funcionamiento.

B: Breathing/Respiración/Ventilación

En este punto de la evaluación primaria, se debe asegurar la ventilación del paciente. La frecuencia respiratoria (FR) varía de acuerdo con la edad del paciente, en el lactante la FR varía entre 30-40 rpm, mientras que en el niño la FR es 13-20 rpm. La ventilación a alta presión puede generar barotrauma dado la falta de maduración del árbol traquebronquial y de los alveolos en el niño. Se debe utilizar bolsa-mascarilla pediátrica, en menores de 30 kg, para limitar la cantidad de presión que se ejerce de forma manual sobre la vía aérea y con ello evitar el barotrauma iatrogénico.

C: Circulación

Se debe determinar el peso y volemia del paciente. Asimismo, reconocer el compromiso del sistema circulatorio, instalar un acceso venoso para realizar la reanimación con líquidos y productos sanguíneos.

En los niños el descenso de la presión arterial y del débito urinario son signos tardíos y requieren la pérdida de aproximadamente el 30% del volumen sanguíneo para estar presentes. En un shock hipovolémico, inicialmente ocurre un aumento de la frecuencia cardíaca, debilidad de pulsos periféricos, piel fría y moteada, llene capilar prolongado, irritabilidad y confusión. A medida que aumenta la pérdida de volumen se incrementa aún más la frecuencia cardiaca, el paciente se vuelve letárgico con baja respuesta al dolor y disminuye considerablemente el débito urinario. Cuando la pérdida de volumen es mayor al 45%, el paciente presenta bradicardia, pulsos muy débiles o ausentes, compromiso de consciencia severo hasta llegar al estado de coma y ausencia del débito urinario.

La determinación del peso y el volumen circulante del paciente pediátrico se puede realizar preguntando el peso al cuidador, en el caso de que este no se encuentre, se puede utilizar la cinta de reanimación basada en la talla. En el caso de no tener esta última, se puede utilizar la fórmula (2 x Edad en años) + 10 para estimar el peso en kilogramos.

En el shock hipovolémico la instalación de un acceso venoso es desafiante, en el caso de no poder establecerlo, se puede utilizar una infusión intraósea a nivel del fémur distal o tibia proximal con una aguja calibre 18 G en lactante menor y 15 G en el niño mayor.

La reanimación con líquidos tiene como objetivo reponer el volumen intravascular perdido. Se debe realizar una reposición de volumen con uso restrictivo de cristaloides y administración temprana de productos sanguíneos. Se debe administrar un bolo inicial de 20 ml/kg de cristaloides seguido de productos sanguíneos; 10-20 ml/kg de glóbulos rojos y 10-20 ml/kg de plasma fresco congelado y plaquetas. La respuesta adecuada a la reanimación con líquidos se observa mediante disminución de la frecuencia cardíaca y del estado de conciencia, presencia de pulsos periféricos y de coloración normal de la piel, normalización de temperatura de extremidades y de la presión arterial acorde a la edad, aumento de la presión de pulso y de la diuresis.

D: Evaluación neurológica

Se debe establecer el nivel de consciencia del paciente, se puede utilizar la escala de coma de Glasgow y se debe evaluar la reactividad pupilar. Además, si el paciente presenta un compromiso de conciencia se debe realizar un hemoglucotest, para descartar un estado de hipo/hiperglicemia que puede ser corregible de manera rápida y efectiva.

E: Exposición

Se realiza una evaluación completa del paciente, se debe desvestir y buscar lesiones visibles. Asimismo, se debe prevenir la hipotermia, parte de la tríada de la muerte, la que genera disminución de la respuesta al tratamiento, prolonga los tiempos de coagulación y afecta la función del sistema nervioso central. El paciente pediátrico tiene mayor tasa metabólica, piel delgada y falta de tejido subcutáneo que contribuye a aumentar la pérdida de calor y aumentar el riesgo de hipotermia. Para la termorregulación del paciente se pueden utilizar mantas térmicas, calentadores y lámparas de calor.

TRAUMAS ESPECÍFICOS

Trauma torácico

La mayoría de las lesiones torácicas en el paciente pediátrico se deben a mecanismos contusos. Dos tercios de las lesiones torácicas se asocian a traumas múltiples. Las fracturas costales y lesiones del mediastino son infrecuentes, pero cuando están presentes, habla de mecanismos de gran fuerza de impacto.

Dado la flexibilidad y distensibilidad de la pared torácica de un niño, la energía cinética producida por el trauma genera contusión pulmonar. Además, la movilidad de las estructuras mediastínicas hace que el paciente pediátrico sea más susceptible a neumotórax a tensión, que corresponde a un escenario de alta mortalidad en caso de no manejarse de forma inmediata.

El neumotórax a tensión corresponde a la ocupación del espacio pleural por aire, asociado a inestabilidad hemodinámica y ventilatoria. Corresponde a una emergencia en la que se debe realizar descompresión de la cavidad pleural, convirtiendo el neumotórax a tensión en un neumotórax abierto, mediante la instalación de una aguja a nivel del 5to espacio intercostal a nivel de la línea axilar anterior. Esta maniobra permite la descompresión de la cavidad pleural, sin embargo, no es el manejo definitivo, que corresponde a la instalación de un drenaje pleural o pleurostomía.

Trauma abdominal

La mayoría corresponde a trauma contuso. En caso de lesiones intraabdominales graves, un paciente hipotenso con trauma contuso o penetrante de abdomen requiere intervención quirúrgica inmediata. Se debe prestar atención al signo del cinturón de seguridad que aumenta la probabilidad de lesiones intraabdominales.

El uso de la ecografía focalizada en trauma (FAST) tiene como objetivo identificar la presencia de líquido libre en 4 ventanas (subxifoidea, periesplénico, hepatorrenal y recto-vesical), que en el contexto de trauma se interpreta como sangre. Si bien hay pocos estudios validados en niños, tiene la ventaja de que no es invasiva y se puede repetir durante la reanimación del paciente.

En pacientes hemodinámicamente estables se puede realizar una tomografía computarizada (TC) que permite identificar de manera rápida y precisa la localización de las lesiones, y apoyo para la toma de decisiones del manejo médico-quirúrgico. Para realizar este examen se puede requerir sedación, debe ser con contraste endovenoso y se tiene que utilizar el menor nivel de radiación.

Tratamiento no quirúrgico del trauma

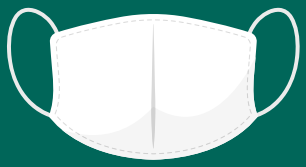
El tratamiento no quirúrgico en trauma es el más frecuente. La presencia de sangre intraperitoneal identificada por FAST o TC, la presencia de lesión o fuga vascular no es indicativo de cirugía, sobre todo en pacientes que tienen una buena respuesta a la reanimación inicial. Estos pacientes se deben hospitalizar en una Unidad de Cuidados Intensivos y en un centro con disponibilidad de cirujano.

PUNTOS CLAVES

- **El trauma pediátrico es la principal causa de fallecimiento en niños mayores de 1 año.**
- **Se debe tener claro el manejo pre e intrahospitalario.**
- **Es importante tener los protocolos actualizados en el manejo de la reanimación pediátrica.**
- **El manejo de ABCDE en la sistematización del enfrentamiento con estos pacientes es fundamental.**
- **No olvidar que la descompensación hemodinámica es más tardía en los pacientes pediátricos, pero una vez que se instala, el daño está avanzado.**
- **El trabajo multidisciplinario es clave en el manejo.**

Referencias

1. TLS
2. Atención inicial al traumatismo pediátrico. Esther Pérez Suárez y Ana Serrano. Sección de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid. España eperez221981@hotmail.com; ana_serranoucip@hotmail.com
3. Ballestero Díez Y. Manejo del paciente politraumatizado. Protoc diagn ter pediatr. 2020; 1:247-262
4. Comisión Nacional de Seguridad de Tránsito, mayo 2023
5. Wegner Araya, Adriana. Reanimación con control de daños en el trauma grave pediátrico. Rev chil pediatr 2018; 89: 118-127



Dolor abdominal y abdomen agudo

DR. JUAN CARLOS PATTILLO S.
Cirugía Infantil
División de Cirugía

DRA. IDA CONCHA M.
Departamento de Enfermedades
Respiratorias Pediátricas

DRA. TAMARA HIRSCH B.
División de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

El dolor abdominal es un síntoma frecuente de consulta en la urgencia pediátrica. La mayoría de los pacientes tienen una causa médica y trivial que explica el dolor. Sin embargo, resulta fundamental distinguir entre condiciones simples y otras potencialmente complejas, como apendicitis, malrotación, vólvulo o invaginación intestinal.

Una anamnesis cuidadosa y completa generalmente orienta al diagnóstico, sobre todo si se complementa con un examen físico seriado y acucioso. Si se sospecha una causa quirúrgica, debe involucrarse precozmente al cirujano, utilizando exámenes de laboratorio e imágenes en forma juiciosa.

DEFINICIÓN

El abdomen agudo es una definición operacional que se utiliza para referirse a un cuadro de dolor abdominal persistente, de inicio súbito o reciente, intenso, que frecuentemente se asocia a un compromiso del estado general, y que muchas veces es de resolución quirúrgica.

EPIDEMIOLOGÍA

El 5% de las consultas de urgencia entre los 2 y 12 años son por dolor abdominal. Las causas quirúrgicas por dolor abdominal son poco frecuentes (1-3%).

ETIOLOGÍA

El dolor abdominal en el niño es un síntoma muy frecuente que acompaña a una variedad de patologías, que en su mayoría son extra abdominales **(Tabla 1)**.

TABLA 1: Diagnósticos clínicos más frecuentes en niños con dolor abdominal agudo que consultan en la urgencia (2 a 12 años, n = 1141).

DIAGNÓSTICO	FRECUENCIA (%)
Infección respiratoria alta / otitis	18,6
Faringitis	16,6
Infección viral	16,0
Dolor abdominal inespecífico	15,6
Gastroenteritis	10,9
Síndrome febril	7,8
Bronquitis / asma	2,6
Neumonía	2,3
Constipación	2,0
Infección urinaria	1,6
Apendicitis aguda	0,9

FUENTE. adaptado de L. Brown. Acute Abdominal Pain in Children: "Classic" Presentations vs. Reality. Emergency Medicine Practice, 2000; 2: 2-24.

Diagnóstico diferencial

Las causas de dolor abdominal varían según la edad de presentación por lo que este es un factor que nos ayuda a establecer los probables diagnósticos diferenciales y sospechar aquellas que requieren de atención inmediata por riesgo de evolución grave y con riesgo vital **(Tablas 2 y 3)**.

TABLA 2: Causas de dolor abdominal en niños y adolescentes.

MENORES DE 2 AÑOS	PREESCOLARES 2-5 AÑOS	ESCOLARES	ADOLESCENTES
Causas comunes			
Cólico del lactante	Síndrome diarreico agudo	Síndrome diarreico agudo	Síndrome diarreico agudo
Síndrome diarreico agudo	Infección urinaria	Trauma	Gastritis
Síndromes virales	Trauma	Apendicitis aguda	Colitis
	Apendicitis	Infección urinaria	Constipación
	Neumonía, asma	Dolor funcional	Apendicitis
	Síndromes virales	Constipación	Enfermedad inflamatoria pélvica
	Constipación	Síndromes virales	Neumonía, asma
		Faringoamigdalitis	Síndromes virales
			Dismenorrea
			Ovulación dolorosa
			Intolerancia a lactosa
Causas poco comunes			
Trauma (abuso)	Divertículo de Meckel	Enfermedad inflamatoria intestinal (EII)	Embarazo ectópico
Invaginación intestinal	Púrpura de Schönlein-Henoch	Úlcera gastroduodenal (GD)	Torsión testicular
Malformaciones intestinales	Toxinas	Colecistitis	Torsión ovárica
Hernias atascadas	Fibrosis quística	Pancreatitis	Cólico renal
Alergia alimentaria	Invaginación intestinal	Diabetes mellitus	Úlcera GD
	Síndrome nefrótico	Torsión testicular	Colecistitis
			Pancreatitis
			Toxinas
			EII
Causas raras			
Apendicitis	Hernias atascadas	Toxinas	Tumores
Vólvulo	Neoplasias	Cólico renal	Absceso abdominal
Tumores	Síndrome hemolítico urémico	Tumores	
Toxinas	Hepatitis	Torsión ovárica	
Deficiencia de disacaridasas	EII	Invaginación intestinal	
Síndrome de malabsorción	Quiste de colédoco	Piomiositis abdominal	
	Diabetes mellitus		

FUENTE. adaptado de R.M. Ruddy, Pain-Abdomen, Cap. 50 en Textbook of Pediatric Emergency Medicine, 4° ed., editado por G.R. Fleisher & S. LUDWIG. LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS, PHILADELPHIA, 2000.

TABLA 3: Patologías graves o con riesgo vital que se presentan con dolor abdominal en niños y adolescentes.

MENORES DE 2 AÑOS	PREESCOLARES 2-5 AÑOS	ESCOLARES	ADOLESCENTES
Causas abdominales			
Malformaciones intestinales	Trauma	Trauma	Trauma
Invaginación intestinal	Invaginación intestinal	Apendicitis	Apendicitis
Trauma (abuso)	Apendicitis	Megacolon	Embarazo ectópico
Diarrea aguda con deshidratación	Hernia atascada	Peritonitis primaria o secundaria	Absceso intraabdominal
Hernia atascada	Divertículo de Meckel	Úlcera perforada	Enfermedad inflamatoria pélvica
Enfermedad de Hirschprung	Obstrucción intestinal por bridas	Hepatitis fulminante	Úlcera perforada o sangrante
Vólvulo	Peritonitis primaria	Pancreatitis	Pancreatitis
Apendicitis		Faringoamigdalitis	Torsión ovárica
Causas extra abdominales			
Acidosis metabólica	Intoxicaciones	Intoxicaciones	Diabetes mellitus
Enfermedad metabólica	Síndrome hemolítico urémico	Diabetes mellitus	Abuso de drogas
Intoxicaciones	Diabetes mellitus	Sepsis	Intoxicaciones
Sepsis	Sepsis	Enfermedad del colágeno	Enfermedad del colágeno
Síndrome hemolítico urémico	Miocarditis, pericarditis		Sepsis

FUENTE. adaptado de R.M. Ruddy, Pain-Abdomen, Cap. 50 en Textbook of Pediatric Emergency Medicine, 4° ed., editado por G.R. Fleisher & S. Ludwig. Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2000.

CLÍNICA

Además del dolor abdominal, las manifestaciones clínicas dependerán de la causa subyacente.

La historia detallada y un examen físico acucioso son relevantes para el adecuado diagnóstico y establecer la conducta terapéutica adecuada. No se debe olvidar que el dolor abdominal puede originarse en patologías extra abdominales, así como hay patologías abdominales que pueden presentar síntomas generales o fuera del abdomen.

Historia y examen físico

En primer lugar, establecer el estado del niño, se ve enfermo o no, nos orienta a la gravedad del cuadro.

Se debe caracterizar muy bien el dolor abdominal en términos de temporalidad, intensidad, progresión.

El dolor mejora, empeora o se mantiene. La observación y reevaluación es prudente antes de descartar una causa grave.

Hay que determinar la existencia de síntomas acompañantes. La presencia de signos de sangrado, pérdida importante de volumen (diarrea o vómitos) o deshidratación, no necesariamente indican la necesidad de una evaluación quirúrgica urgente, pero sí la de una reanimación vigorosa.

La existencia de vómitos, sus características y las de las deposiciones, nos pueden orientar al diagnóstico **(Tabla 4).**

TABLA 4: Causas de dolor abdominal según las características del vómito y de las deposiciones.

VÓMITO	DIAGNÓSTICO SUGERENTE
Bilioso	Obstrucción
	Vólvulo intestinal
Café tierra	Esofagitis
	Gastritis
	Úlcera gástrica
	Trauma por vómitos enérgicos
Sangre roja brillante, poco volumen	Esofagitis
	Gastritis
Sangre roja brillante, alto volumen	Mallory Weiss
	Úlcera gástrica
	Úlcera duodenal
	Varices esofágicas
Contenido gástrico o comida	Gastroenteritis infecciosa
	Obstrucción
Fecaloideo	Obstrucción

Deposiciones	
Diarrea acuosa	Infección (viral, bacteriana, parásitos)
	Apendicitis con absceso perirrectal
Deposiciones duras o largas	Constipación
Disminución frecuencia de deposiciones	Constipación
	Obstrucción
Deposiciones con mucus	Colitis (puede ser normal)
Sangre roja brillante, poco volumen	Constipación (fisura, hemorroide)
	Colitis
	Púrpura Schönlein- Henoch
	Pólipos
Sangre roja brillante, alto volumen	Colitis
	Pólipos
Aspecto de mermelada de grosella	Intususcepción
Melena	Úlcera gástrica
	Úlcera duodenal
Pálidas, acolia	Enfermedad biliar o hepática

Revisemos ahora las manifestaciones clínicas de las causas de abdomen agudo más frecuentes en pediatría.

APENDICITIS AGUDA

Clínica
Puede presentarse a cualquier edad.

Los síntomas clásicos de presentación son:
- Dolor abdominal vago o periumbilical que migra a fosa ilíaca derecha.
- Vómitos de aparición posterior al inicio del dolor.
- Fiebre habitualmente baja que aumenta al progresar el cuadro.
- En niños menores, preescolares, resulta particularmente difícil obtener una buena historia, tienen signos abdominales más sutiles, es frecuente que presenten fiebre alta, diarrea y otros síntomas inespecíficos asociados, por lo que el grado de sospecha clínico debe ser alto.

En el examen físico se encuentra:
- Resistencia abdominal difusa localizada en cuadrante inferior derecho.
- Dolor al soltar el abdomen luego de la presión en el cuadrante inferior derecho (signo de Blumberg). Este es el signo de mayor valor diagnóstico.

La perforación apendicular es una complicación frecuente por un diagnóstico tardío y es claramente mayor en niños pequeños (82% < 5 años y 100% en los de 1 año de edad).

Diagnóstico
La evaluación clínica repetida con un cuidadoso examen físico es la clave del diagnóstico. Existen escalas para mejorar la precisión diagnóstica, pero no han demostrado ser mejor que el juicio clínico experimentado.

Enfrentamiento ante la sospecha de apendicitis:
- Baja sospecha clínica: observar al paciente en forma seriada.
- Sospecha intermedia: la ecografía abdominal es el método de diagnóstico inicial. Se pueden solicitar además marcadores de la inflamación como recuento de blancos, recuento absoluto de neutrófilos (RAN), VHS y Proteína C reactiva, que cuando salen normales la probabilidad de apendicitis resulta ser muy baja. El TAC de abdomen se indica si el paciente es obeso o está muy distendido, o ya se ha hecho ecografías y no han sido concluyentes. Se debe discutir antes su indicación con un cirujano.
- Alta sospecha: evaluación por cirujano.

Imágenes
- Ecografía abdominal: tiene una sensibilidad 75-80%, especificidad 86-100%, VPP 89-93%, VPN 96%, LR positivo 14,7, LR negativo 0,13. Los criterios ultrasonográficos para el diagnóstico de apendicitis aguda son: estructura tubular no compresible de 6 mm o más de diámetro, signos inflamatorios en ciego y región ileocecal, aumento del tejido graso vecino, líquido libre intraperitoneal, una masa compleja en el cuadrante inferior derecho o fecalito.
- Tomografía Axial Computada (TAC): tiene una sensibilidad 94-100%, especificidad 92-100%, LR positivo 18,8, LR negativo 0,06. Tiene un alto costo y utiliza radiación, por lo que es recomendable que antes de solicitar un TAC el paciente haya sido evaluado por un cirujano. Está indicada en pacientes obesos en los que la ecografía tiene poco rendimiento y cuando la duda diagnóstica persiste después de observación y evaluación clínica y de laboratorio.

Tratamiento
El tratamiento es la apendicectomía.

Los antibióticos se deben administrar de forma precoz antes de la cirugía. Se asocia a menor tasa de infección. En apéndice No perforada se utiliza cefazolina, ampicilina/sulbactam o piperacilina/tazobactam.

En apendicitis perforada o peritonitis la indicación es ampicilina 150 mg/kg/día cada 6 horas más gentamicina 3-5m mg/kg/día por una vez y metronidazol 15-30 mg/kg/día cada 8 horas. También se puede utilizar ceftriaxona más metronidazol o piperacilina/tazobactam.

HERNIAS INGUINALES

Son más frecuentes en hombres que mujeres (10:1) y en prematuros. Un 90% son indirectas. Mientras menor es el paciente, existe mayor probabilidad de que se presente con una complicación (atascamiento o estrangulación).

Clínica
Los síntomas más frecuentemente asociados a una complicación son:
- Irritabilidad
- Vómitos
- Letargo
- Fiebre
- Sangre en deposiciones
- Distensión abdominal
- Peritonitis
- Alteraciones locales como aumento de volumen volúmenes escrotal o inguinal, y cambios de coloración de la piel.

Examen físico

Se puede observar aumento de volumen en la zona inguinal, escroto o labios mayores. El engrosamiento palpable del cordón espermático (signo en guante de seda) tiene 90% de sensibilidad y 97,3% de especificidad.

Si el paciente tiene una hernia atascada, gran compromiso del estado general, o signos locales de complicación, se debe solicitar evaluación quirúrgica para decidir reducción manual o quirúrgica y hospitalización.

INVAGINACIÓN INTESTINAL O INTUSUSCEPCIÓN

Se presenta entre los 2 meses y 2 años, con una mayor incidencia entre los 3 y 10 meses y en hombres (razón hombre: mujer, 3:2).

Clínica
Historia clínica y examen físico:
La triada clásica de síntomas de la invaginación son el dolor abdominal de tipo cólico, vómitos y diarrea sanguinolenta (tipo mermelada de grosella). Sin embargo, estos síntomas se observan en solo el 20% de los casos.

Lo más frecuente es observar episodios de dolor agudo, en los que el niño retrae las piernas, asociado a palidez y letargia, y que entre los episodios tiene un aspecto normal. En ocasiones se logra palpar una masa abdominal en la zona de invaginación, pero el examen abdominal puede ser absolutamente normal y sólo haber irritabilidad en periodos agudos de dolor. Con el tiempo aumenta la deshidratación y aparecen signos de hipovolemia como decaimiento, letargo y eventualmente shock.

Diagnóstico
Es clínico y ecográfico. Puede haber una historia previa de infección viral (infección respiratoria o diarrea) que se cree que produciría hipertrofia de las placas de Peyer facilitando la invaginación.

La ecografía tiene una sensibilidad >98% y especificidad 100% para invaginaciones ileo-cólicas o colo-cólicas. Para las ileo-ileales no es tan efectiva. Los hallazgos a la ecografía son el signo de "tiro al blanco" o también llamado signo del "picarón o diana", un anillo hipoecogénico con un centro hiperecogénico (visión transversal) y un "pseudorriñón" (visión longitudinal).

Entre el 2 y 12% se encuentra una causa anatómica secundaria, sobre todo en los niños mayores de 2 años (20%); por ejemplo, divertículo de Meckel, pólipos, linfomas, sangrado de la submucosa por un púrpura de Schönlein- Henoch, presencia de heces espesas en íleon terminal por fibrosis quística, entre otras.

Tratamiento
Puede ser médico o quirúrgico:
El tratamiento médico se realiza en un paciente con diagnóstico precoz, sin evidencia de complicaciones y consiste en la reducción neumática por vía rectal, bajo fluoroscopía, realizado por un radiólogo o cirujano especialista.

Las complicaciones posibles son la perforación intestinal y neumoperitoneo a tensión. Está contraindicado en paciente con shock refractario o con signos de peritonitis.

Tratamiento quirúrgico: se debe realizar en presencia de perforación, peritonitis, shock, evidencia ecográfica de una causa anatómica de invaginación y fracaso de la reducción por enema.

MALROTACIÓN INTESTINAL Y VÓLVULO

Constituyen una emergencia quirúrgica. Se produce porque el intestino no está fijo de forma normal a la pared abdominal. Si bien pueden ocurrir a cualquier edad, la gran mayoría se presenta en el periodo de recién nacido.

Clínica
Los síntomas más frecuentes son:
- Vómitos biliosos y verde oscuro.
- Dolor abdominal, generalmente de tipo cólico.
- Rectorragia.
- Distensión y sensibilidad abdominal al examen físico tardío.
- Deterioro progresivo, hipovolemia, shock y acidosis metabólica debido a la isquemia intestinal progresiva.

En recién nacidos, los vómitos biliosos son característicos de esta patología, por lo que ante su presencia siempre debe descartarse una malrotación intestinal.

El vólvulo recurrente puede estar presente a cualquier edad y debe sospecharse cuando hay una historia de dolor abdominal crónico intermitente con o sin vómitos.

Diagnóstico
El diagnóstico se confirma con un estudio contrastado de esófago, estómago y duodeno (EED).

ADENITIS MESENTÉRICA

Se presenta como un dolor abdominal vago o generalizado, que frecuentemente acompaña a una infección viral del tracto respiratorio alto.

Clínica

- Vómitos, más bien alimentarios y poco frecuentes.
- Cefalea y odinofagia.
- Fiebre alta (> 38,5 °C).
- Adenopatía cervical.
- Sensibilidad abdominal difusa.

Una ecografía abdominal puede evidenciar la presencia de la adenitis.

El tratamiento es sintomático.

CONSTIPACIÓN

Es una patología muy frecuente. Se manifiesta por dolor abdominal de tipo cólico y escurrimiento (*soiling)*. Al examen físico se puede palpar una masa fecal a nivel del colon sigmoides o descendente. El tacto rectal puede evidenciar deposiciones duras. La mayoría es de causa idiopática, pero puede presentarse en masas pelvianas, patologías anorrectales o déficit neurológico.

Tratamiento

Tiene indicación de tratamiento de urgencia si es aguda, y consiste en realizar enemas evacuantes. Si es crónica, evaluar uso de polietilenglicol. Si es idiopática, dar consejos acerca de la dieta, el baño y el uso de laxantes.

DOLOR PERIMENSTRUAL U OVULATORIO

En niñas adolescentes que consultan por dolor abdominal agudo se debe preguntar por la historia menstrual y determinar el momento del ciclo en el que ocurre el dolor (ej. ovulación dolorosa, en mitad del ciclo).

Clínica
Al examen físico, hay sensibilidad en región pelviana. También se debe preguntar por actividad sexual para descartar procesos inflamatorios pelvianos (PIP) y embarazo.

El diagnóstico se realiza mediante una ecografía pelviana o transvaginal y una prueba de embarazo.

DIVERTÍCULO DE MECKEL

El divertículo de Meckel es un remanente embriológico. Por lo general es asintomático y se encuentra de forma incidental en una laparotomía o autopsia. Sin embargo, se puede presentar con sangrado, invaginación intestinal, obstrucción y clínica similar a un cuadro de apendicitis.

El diagnóstico se realiza mediante una cintigrafía con pertecnetato de Tc-99m (S 85% y E 95% en el diagnóstico de divertículo de Meckel sangrante).

DIAGNÓSTICO

En un paciente con abdomen agudo el dilema más importante es definir si su cuadro es de resolución quirúrgica o no. Para ello, además de la historia y examen físico, hay exámenes de laboratorio y de imágenes que pueden ser útiles en establecer el diagnóstico y con ello definir su tratamiento.

En general, hay pocos exámenes útiles, pero pueden ser de apoyo en el estudio de un dolor vago pero acompañado de sensibilidad abdominal al examen físico.

Laboratorio:
- Hemograma y recuento de leucocitos:
  - Los marcadores de inflamación en sangre (VHS, Prot. C reactiva, recuento de blancos, RAN) deben ser solicitados solo en casos dudosos.
  - Recuentos de glóbulos blancos <10.000 x mm^3, PMN <75% (<6.750 x mm3) hacen muy improbable una apendicitis (LR negativo de 0,22 CI de 90%: de 0,17 – 0,3). Una Prot. C reactiva normal disminuye en forma significativa la posibilidad de apendicitis (LR de 0,44-0,47) (nivel de evidencia 2A).
- Pruebas hepáticas y amilasa: se solicita en caso de sospecha de pancreatitis, dolor en cinturón, abundantes vómitos o enfermedad hepatobiliar.
- Sedimento de orina, orina completa: permite detectar una infección urinaria, diabetes, nefritis o una enfermedad crónica renal. Debe considerarse que cerca del 20% de los pacientes con apendicitis pueden presentar piuria.
- Gases venosos o arteriales: la acidosis metabólica en pacientes con shock hipovolémico y con falla de respuesta al aporte de fluidos, sugiere isquemia o infarto intestinal (especialmente si se acompaña con lactato alto).
- Perfil bioquímico / pruebas hepáticas: tienen escaso rendimiento en el diagnóstico diferencial de dolor abdominal agudo.

Imágenes
- Radiografía de tórax: permite descartar neumonía. Debería solicitarse en casos de taquipnea, ruidos pulmonares agregados, retracción subcostal, tos, quejido respiratorio o aleteo nasal o fiebre alta asociada.
- Radiografía de abdomen simple: útil cuando hay sospecha clínica de perforación de asas, obstrucción intestinal o vólvulo.
- Radiografía gastrointestinal superior (fluoroscopía + bario): examen de elección para diagnóstico de malrotación intestinal. Tiene falsos negativos de 6-14% y falsos positivos de 7-15%.
- Ecografía abdominal: su disponibilidad, bajo costo y escasos efectos secundarios hacen que sea un examen popular en la consulta de urgencia. El mayor problema es que su interpretación depende del operador. Es útil en casos de intususcepción, patología renal/urológica, apendicitis y patología ovárica.
- Tomografía computarizada: examen muy útil en abdomen agudo, pero no es ampliamente disponible y tiene un alto nivel de radiación. Su uso debe ser discutido con cirujano ante la sospecha de un abdomen agudo.

TRATAMIENTO

1. ABC
2. Fluidos.
3. Analgesia. El uso de analgésicos de manera precoz no empeora el pronóstico, no complica el tratamiento y no oculta el diagnóstico. Deben ser administrados mientras la resolución quirúrgica está pendiente.
4. La evaluación por cirujano debe ser solicitada precozmente cuando la sospecha de un cuadro quirúrgico es alta **(Tabla 5)**.

TABLA 5 : Indicación de interconsulta a cirujano para evaluación de dolor abdominal en la urgencia.

Dolor abdominal intenso o que aumenta en forma progresiva, asociado a signos de deterioro clínico o shock
Vómitos biliosos o fecaloideos
Resistencia abdominal involuntaria, rigidez
Blumberg (rebote)
Distensión abdominal importante y timpanismo
Signos de atrapamiento de volumen o sangramiento intra abdominal
Sospecha o certeza de trauma abdominal
Sospecha de dolor abdominal de causa quirúrgica
Dolor abdominal sin etiología clara
Necesidad de hospitalizar

PUNTOS CLAVES

- **Las causas de abdomen agudo varían notablemente según la edad del niño.**
- **Recién nacido: lo más frecuente son los cólicos, cuadro de dolor intermitente benigno. Se deben reconocer los signos de alarma para sospechar una enfermedad grave como una malrotación intestinal y vólvulo. Estos son vómitos biliosos repetidos, elementos patológicos en las deposiciones, rechazo alimentario y distensión abdominal.**
- **Menor de 2 años: la causa más frecuente es la gastroenteritis aguda, aunque si hay dolor abdominal intenso, cólico, en especial si hay rectorragia, se debe sospechar invaginación intestinal.**
- **Preescolar y escolar: la causa más frecuente del dolor abdominal es la gastroenteritis aguda, seguida de otras como la constipación. Sin embargo, la apendicitis aguda es a esta edad un diagnóstico diferencial muy importante y debe sospecharse.**

Referencias

1. Scholer SJ, Pituch K, Orr DP et al. Clinical outcomes of children with acute abdominal pain. Pediatrics 1996; 98: 680-685.
2. Brown L, Jones J. Acute Abdominal Pain in Children: “Classic” Presentations vs. Reality. Emergency Medicine Practice, 2000; 2: 2-24.
3. Guzmán S, Espinoza R. Abdomen Agudo. Soc. de Cirujanos de Chile, A. Yuri, Editor.
4. Morrow SE, Newman KD. Current management of appendicitis. Seminar in Pediatric Surgery 2007; 16: 34-40.
5. Robb A, Lander A. Intussusception in infants and young children. Surgery (Oxford) 2008; 26: 291-293.
6. Kenny S. Acute abdominal emergencies in childhood. Surgery (Oxford) 2008: 26: 310-313.
7. Ross A, LeLeiko N. Acute abdominal pain. Pediatrics in review 2010; 31: 135-144.
8. Bundy DG, Byerley JS, Liles EA, et al. Does This Child Have Appendicitis? JAMA 2007; 298: 38-51.
9. Andersen BR, Kallehave FL, Andersen HK. Antibiotics versus placebo for prevention of postoperative infection after appendicectomy. Cochrane database of systematic review 2005; 20: CD001439.

Anexos

Medicamentos de uso frecuente en Pediatría

Curvas de crecimiento

Niveles de presión arterial en niños y niñas según edad y altura

Grados de Tanner

Tabla de Snellen

Lactancia materna

Rendimiento de los diferentes métodos de tamizaje para el diagnóstico prenatal de anomalías genéticas

Tabla sensibilidad y especificidad de ADN libre fetal en sangre materna

Tabla valor predictivo positivo observado de ADN libre fetal en sangre materna para aneuploidía

Tabla de Incidencia de coexistencia de condiciones médicas en pacientes con Síndrome de Down

Recomendaciones internacionales de seguimiento en salud en niños con síndrome de Down de la academia americana de pediatría 2022

Medicamentos de Uso Frecuente en Pediatría (excluye neonatos)

INT. FELIPE ANDRADE V.
INTA. ANTONIA BARRIENTOS M.
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

QF. FELIPE LIZANA G.
Unidad de Farmacia Clínica
Red de Salud UC Christus

DRA. CAROLINA PÉREZ V.
Departamento de Pediatría
Escuela de Medicina
Pontificia Universidad Católica de Chile

MEDICAMENTO	VÍA	DOSIS	INTERVALO (HORAS)	DOSIS MÁXIMA
Analgésicos y antipiréticos				
Paracetamol	IV	<2 años: 7,5 – 15 mg/kg >2 años: 15 mg/kg	6	60 mg/kg/día
	VO	10-15 mg/kg	4 – 6	75 mg/kg/día o 4 g/día
	Rectal	10 – 20 mg/kg	4 – 6	75 mg/kg/día. Máximo 5 dosis al día
Ibuprofeno	VO	5 – 10 mg/kg	6 – 8	40 mg/kg/día o 2,4 mg/día
Ketorolaco	IV	<2 años: 0,25 – 0,5 mg/kg >2 años y <16 años: 0,5 mg/kg >16 años y <50 kg: 15 mg >16 años y >50 kg: 30 mg	6 – 8 6 – 8 6 6	15 mg/dosis 30 mg/dosis 60 mg/día 120 mg/día
	VO	>2 años y <16 años: 1 mg/kg >16 años y <50 kg: 10 mg >16 años y >50 kg: 20 mg (dosis de carga) y luego 10 mg	4 – 6	10 mg/dosis; 40 mg/día 40 mg/día
Metamizol (Sódico)	IV	<1 año: 5 mg/kg (1) >1 año y <6 años: 10 – 20 mg/kg (1) >6 años: 10-25 mg/kg	6 – 8	3 g/día
Analgésicos opioides				
Medicamento	**Vía**	**Dosis**	**Intervalo** (horas)	**Dosis máxima**
Tramadol	VO	No recomendado en menores de 12 años >12 años y <16 años: 1 – 2 mg/kg >17 años: 50 – 100 mg	4 – 6	100 mg/dosis o 400 mg/día o 8 mg/kg/día
Morfina	IV	>3 meses a <6 meses: 0,025 – 0,05 mg/kg >6 meses y <50 kg: 0,05 – 0,1 mg/kg >6 meses y >50 kg: 2 – 5 mg	2 – 4	8 – 10 mg/dosis
Fentanilo	IV	<50 kg: 0,5 – 1 mcg/kg >50 kg: 25 – 50 mcg	1 – 2	50 – 100 mcg/dosis
Metadona	IV	0,05 – 0,1 mg/kg	6 – 24	5 mg/dosis

MEDICAMENTO	VÍA	DOSIS	INTERVALO (HORAS)	DOSIS MÁXIMA
Antibióticos				
Medicamento	**Vía**	**Dosis**	**Intervalo** (horas)	**Dosis máxima**
Amikacina	IV	15 mg/kg	24	No definida
Amoxicilina	VO	50 – 100 mg/kg/día	8 – 12	3-4 g/día
Amoxicilina – Ácido Clavulánico	VO	*Depende de la relación amoxicilina: clavulánico 50-100 mg/kg/día (en base a amoxicilina)	8 – 12	3 g de amoxicilina 10-15mg/kg/día de clavulánico o 125 mg/dosis de clavulánico
Ampicilina	IV	100 – 200 mg/kg/día Dosis meníngea: 300 – 400 mg/kg/día	6	2 g/dosis
Ampicilina – Sulbactam IV	IV	100- 200 mg/kg/día (en base a ampicilina)	6	2 g/dosis
Azitromicina	VO	10 mg/kg	24	500 mg/día
Cefadroxilo	VO	30 – 50 mg/kg/día	12	4 g/día
Cefazolina	IV	50 – 150 mg/kg/día	8	6 g/día
Cefotaxima	IV	100-200 mg/kg/día Dosis meníngea: 300 mg/kg/día	6 – 8	12 g/día
Ceftazidima	IV	150 mg/kg/día	8	6 g/día
Ceftazidima / Avibactam	IV	Dosis en base a ceftazidima <3 meses: 30 mg/kg >3 meses a <6 meses: 40 mg/kg >6 meses a <18 años: 50 mg/kg	8	2 g/dosis en base a ceftazidima
Ceftriaxona	IV	50 mg/kg/día Dosis meníngea: 50 mg/kg	24 12	2 gr/día 4 g/día
Ciprofloxacino	VO	20 – 40 mg/kg/día	12	1,5 g/día
	IV	20 – 30 mg/kg/día	12	800 mg/día
Clindamicina	VO	10 – 30 mg/kg/día	6 - 8	1,8 g/día
	IV	20 – 40 mg/kg/día	6 - 8	2,7 g/día
Cloxacilina	IV	50 – 200 mg/kg/día	4 - 6	2 g/dosis
Cotrimoxazol	IV/VO	5 mg/kg (en base a trimetoprim) Dosis neumonía por P.jirovecii: 15-20 mg/kg/día	8 – 12 6 - 8	160 mg/dosis
Eritromicina	VO	40 – 50 mg/kg/día	6 - 12	4 g/día
Gentamicina	IV	5 – 7,5 mg/kg/día	24	No definida
Levofloxacino	IV/VO	>6 meses y < 5 años: 8 – 10 mg/kg >5 años: 10 mg/kg	12 24	750 mg/día
Linezolid	IV/VO	<12 años: 10 mg/kg >12 años: 600 mg	8 12	600 mg/dosis
Meropenem	IV	20 – 40 mg/kg Dosis meníngea: 40 mg/kg	8	2 g/dosis

MEDICAMENTO	VÍA	DOSIS	INTERVALO (HORAS)	DOSIS MÁXIMA
Metronidazol	VO	30 – 50 mg/kg/día	8	2,25 g/día
	IV	30 – 40 mg/kg/día	6 - 8	4 g/día
Penicilina sódica	IV	100.000 – 200.000 U/kg/día	4 - 6	24.000.000 U/día
Piperacilina / Tazobactam	IV	300 mg/kg/día (en base a piperacilina)	6 - 8	16 g/día
Vancomicina	IV	60 mg/kg/día	6	4 g/día (dosis inicial, luego por niveles plasmáticos)
Anticonvulsivantes (primera línea: benzodiazepinas (BDZ))				
Medicamento	**Vía**	**Dosis**	**Intervalo** (minutos)	**Dosis máxima**
Lorazepam	IV	0,1 mg/kg	Si persiste crisis convulsiva a los 5 minutos desde 1ra dosis BDZ, repetir 2da dosis BDZ.	4 mg/dosis
Diazepam	IV	0,25-0,3 mg/kg		10 mg/dosis
	Rectal	0,5 mg/kg		(5 mg por cada fosa nasal = 10 mg/ dosis)
Midazolam	IN	0,3 mg/kg		
	Bucal	0,3 – 0,5 mg/kg		10 mg/dosis
	IV	0,1 mg/kg		
Anticonvulsivantes (segunda línea)				
Medicamento	**Vía**	**Dosis**	**Intervalo** (horas)	**Dosis máxima**
Levetiracetam	IV	Dosis de carga: 30 – 60 mg/kg Dosis mantención: 20-80 mg/kg/día	12	3 g/dosis
Fenobarbital	IV	Dosis de carga: 20 mg/kg Dosis de mantención 3 – 8 mg/kg/día	12 – 24	1 g/dosis
Fenitoína	IV	Dosis de carga: 20 mg/kg Dosis de mantención: 5 – 10 mg/kg/ día	12	1 g/dosis
Antifúngicos				
Medicamento	**Vía**	**Dosis**	**Intervalo** (horas)	**Dosis máxima**
Anfotericina B Liposomal	IV	3 – 5 mg/kg	24	No definida
Anidulafungina	IV	Dosis de carga: 1,5 – 3 mg/kg Dosis de mantención: 0,5 – 1,5 mg/kg	24	200 mg
Fluconazol	IV/VO	6- 12 mg/kg	24	800 – 1,2 g/dosis

MEDICAMENTO	VÍA	DOSIS	INTERVALO (HORAS)	DOSIS MÁXIMA
Antihistamínicos utilizados como tratamiento en Rinitis alérgica				
Medicamento	**Vía**	**Dosis**	**Intervalo** (horas)	**Dosis máxima**
Cetirizina	VO	>6 meses y <2 años: 2,5 mg/dosis (desde el año hasta 2,5 mg cada 12 horas) >2 años y <6 años: 2,5 – 5 mg/día >6 años: 5 – 10 mg/día	12-24 12-24 12-24	2,5 mg/dosis 5 mg/día 10 mg/día
Levocetirizina	VO	>2 años y <6 años: 1,25 mg/día >6 años y <12 años: 2,5 mg/día >12 años: 5 mg/día	24	1,25 mg/día 2,5 mg/día 5 mg/día
Loratadina	VO	>2 años y <6 años: 5 mg/día >6 años: 5 mg cada 12 horas o 10 mg/día	24 12 – 24	5 mg/día 10 mg/día
Desloratadina	VO	2 años a <6 años: 1,25 mg/día 6 a <11 años: 2,5 mg/día >12 años: 5 mg/día	24	1,25 mg/día 2,5 mg/día 5 mg/día
Antivirales				
Medicamento	Vía	Dosis	Intervalo (horas)	Dosis máxima
Aciclovir	IV	Dependiendo de la indicación y de la edad del paciente, puede variar de 5 – 10 mg/kg o 250-500 mg/m2 Dosis encefalitis herpética: Recién nacido: 20 mg/kg < 12 años: 10-15 mg/kg > 12 años: 10-12,5 mg/kg	8 – 12 8	No definida
	VO	Dependiendo de la indicación y de la edad del paciente, puede variar de 10 - 20 mg/kg/dosis	6 - 12	800 mg/dosis
Cidofovir	EV	5 mg/kg	7 días	375 mg
Foscarnet	EV	90 mg/kg	12 – 24	No definida
Ganciclovir	IV	5 mg/kg	12 - 24	No definida
Valganciclovir	VO	520 mg/m2 o 16-18 mg/kg	12 - 24	900 mg/dosis

VO: vía oral, IV: intravenoso, IM: intramuscular, IN: intranasal

Las dosificaciones aquí presentadas pueden variar y ser diferentes a las sugeridas según la condición clínica del paciente, el diagnóstico, nueva evidencia publicada y experiencia del médico tratante.

Referencias

1. Eur J Clin Pharmacol. 2019 Nov;75(11):1491-1502.
2. Dosis según Lexidrug®, Micromedex Pediatric Reference® y AEPED.

CURVAS DE CRECIMIENTO

VOLVER

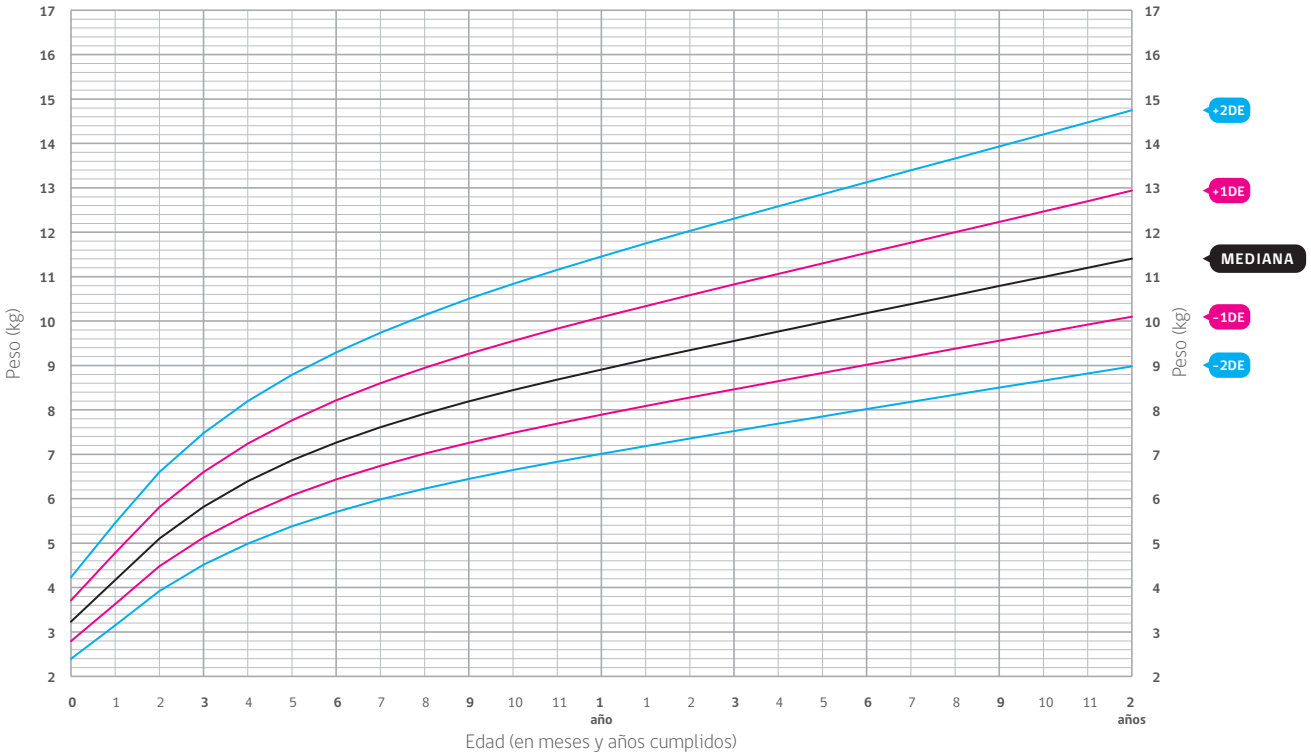
VOLVER

Peso por edad en niñas desde el nacimiento a 2 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por edad (P/E)

0 a 2 años

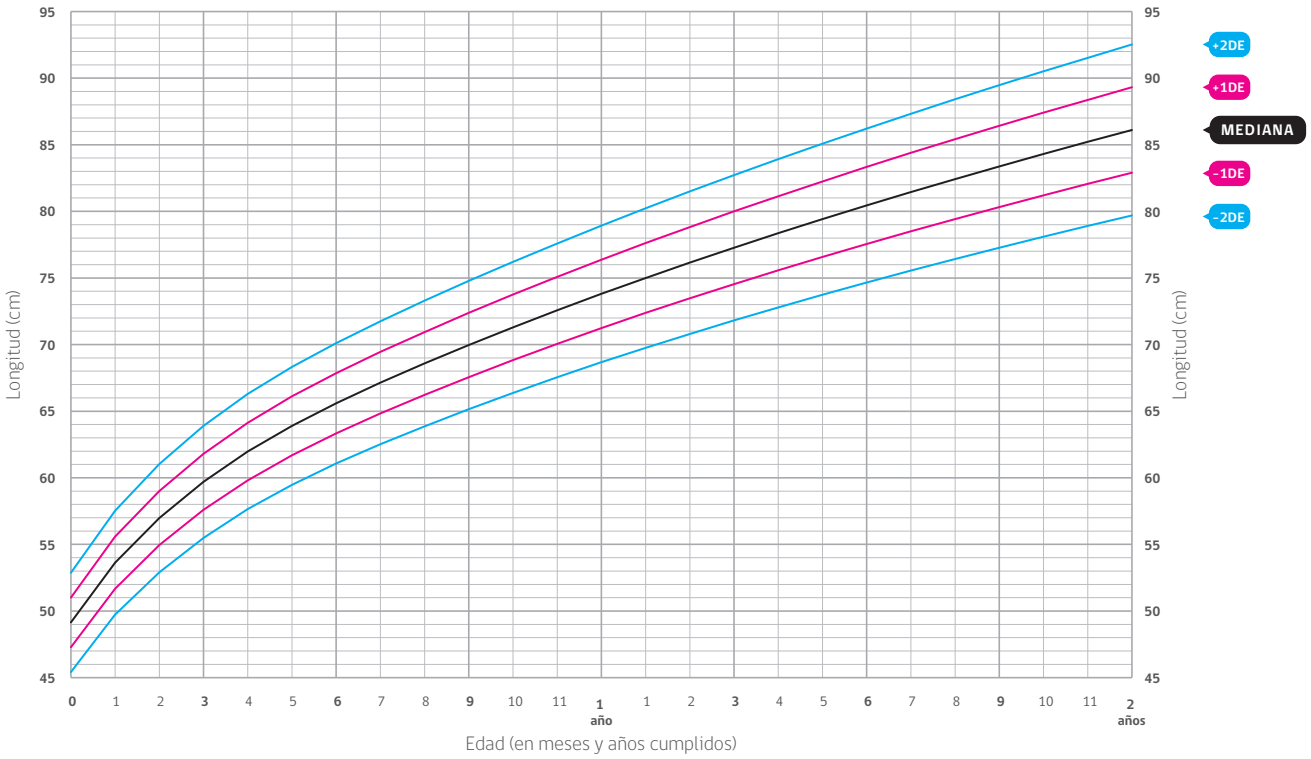


Longitud por edad en niñas desde el nacimiento a 2 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Talla por edad (T/E)

0 a 2 años

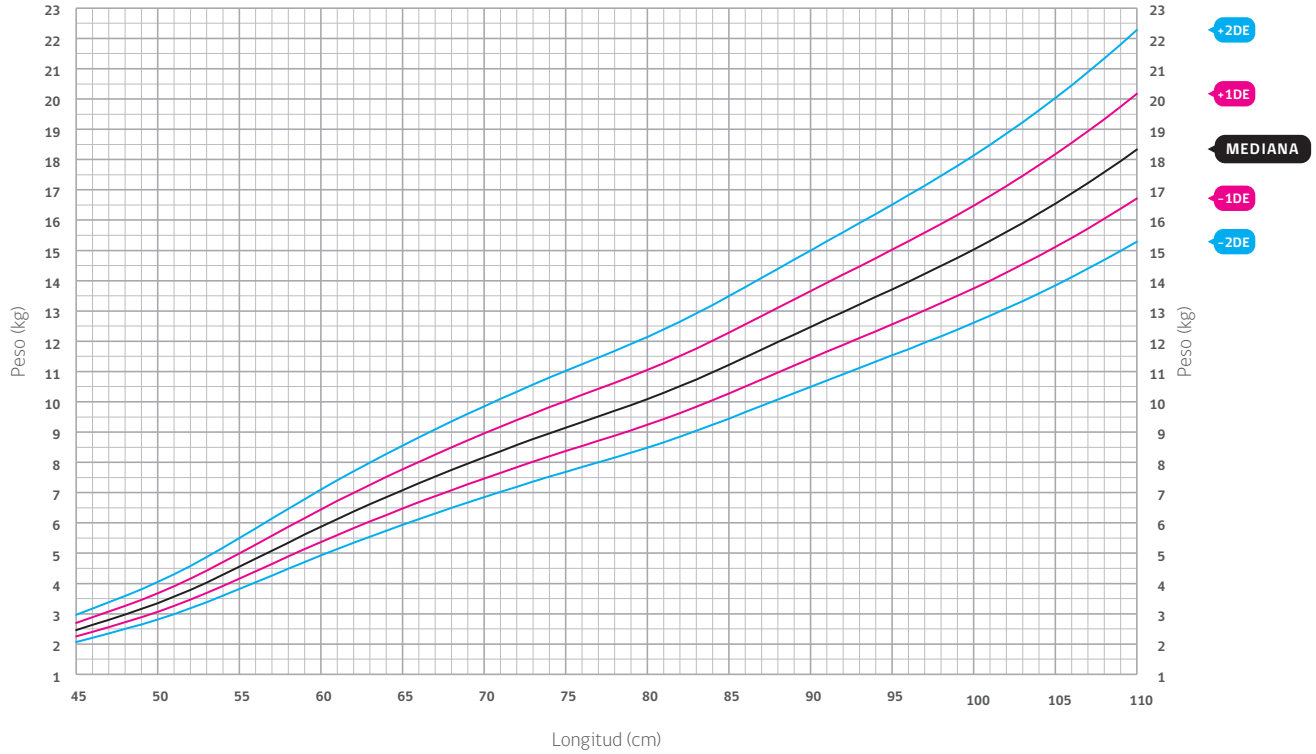


Peso por longitud en niñas desde el nacimiento a 2 años, de 45 cm a 110 cm

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por talla (P/T)

0 a 2 años

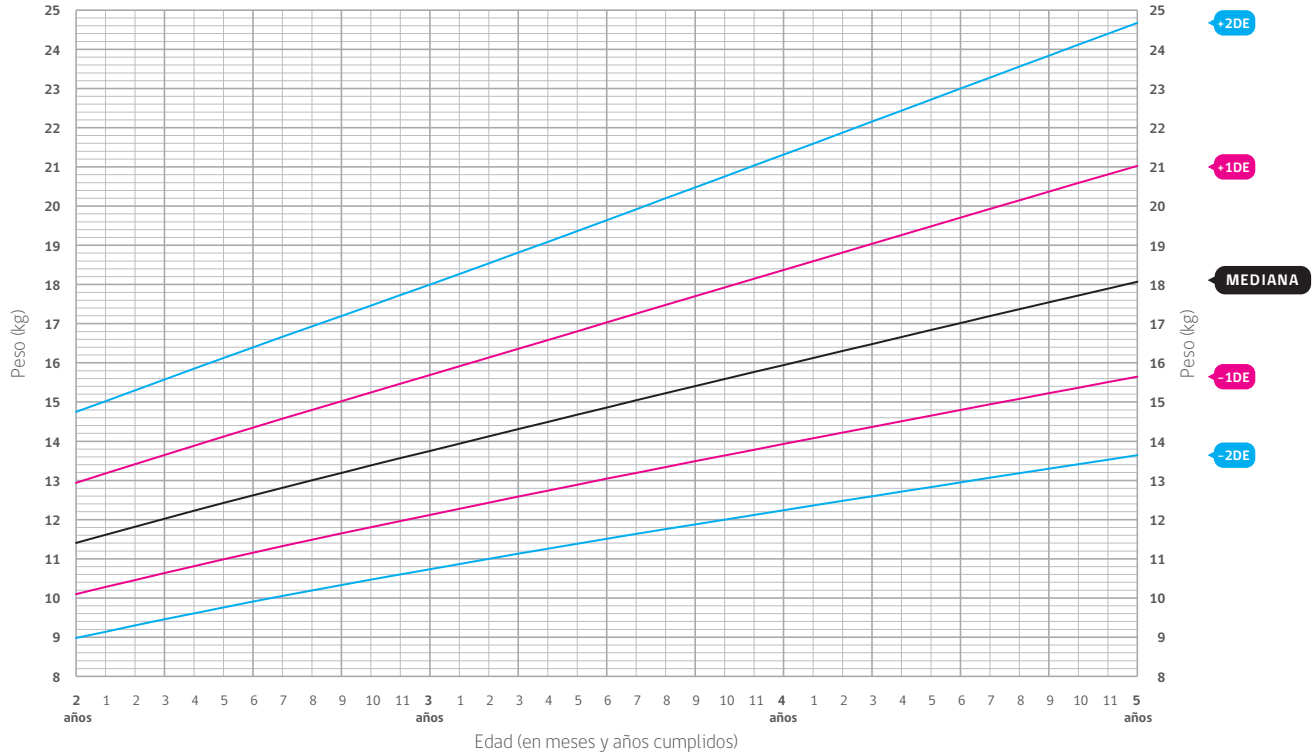


Peso por edad en niñas de 2 años a 5 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por edad (P/E)

2 años a 5 años

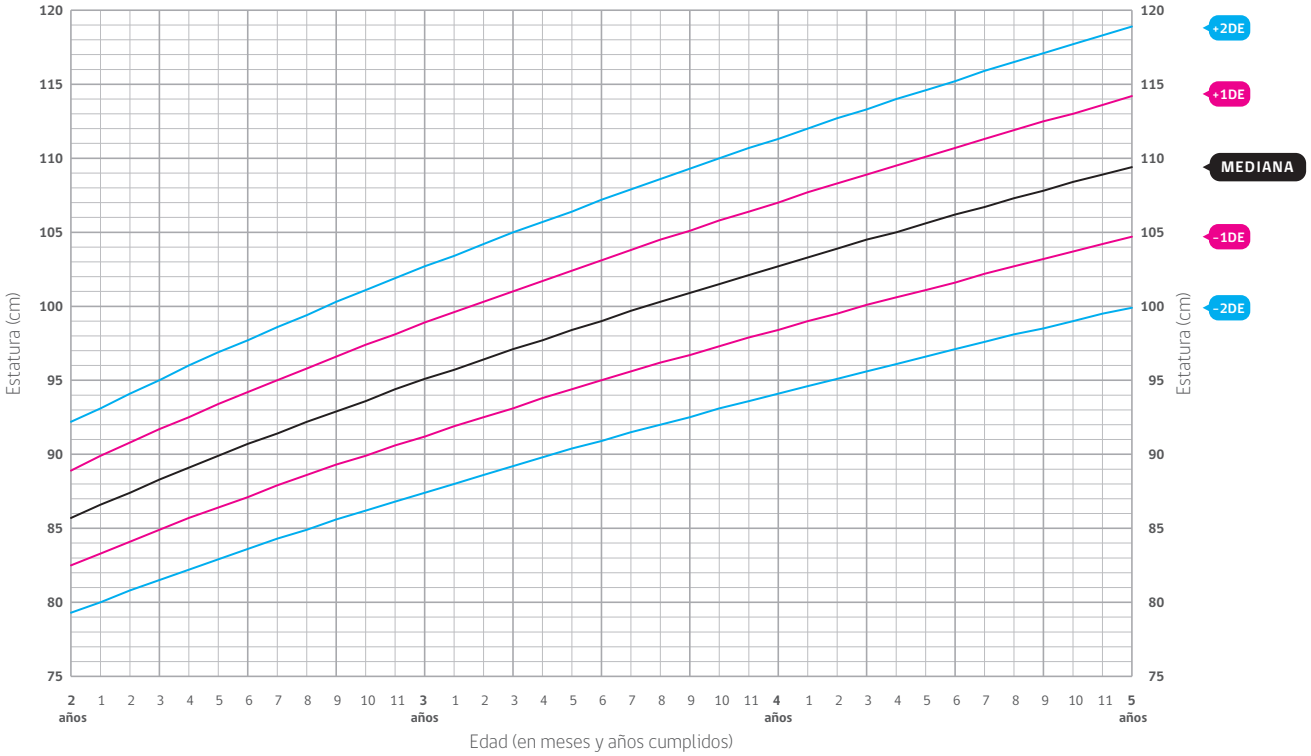


Estatura por edad en niñas de 2 años a 5 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Talla por edad (T/E)

2 años a 5 años

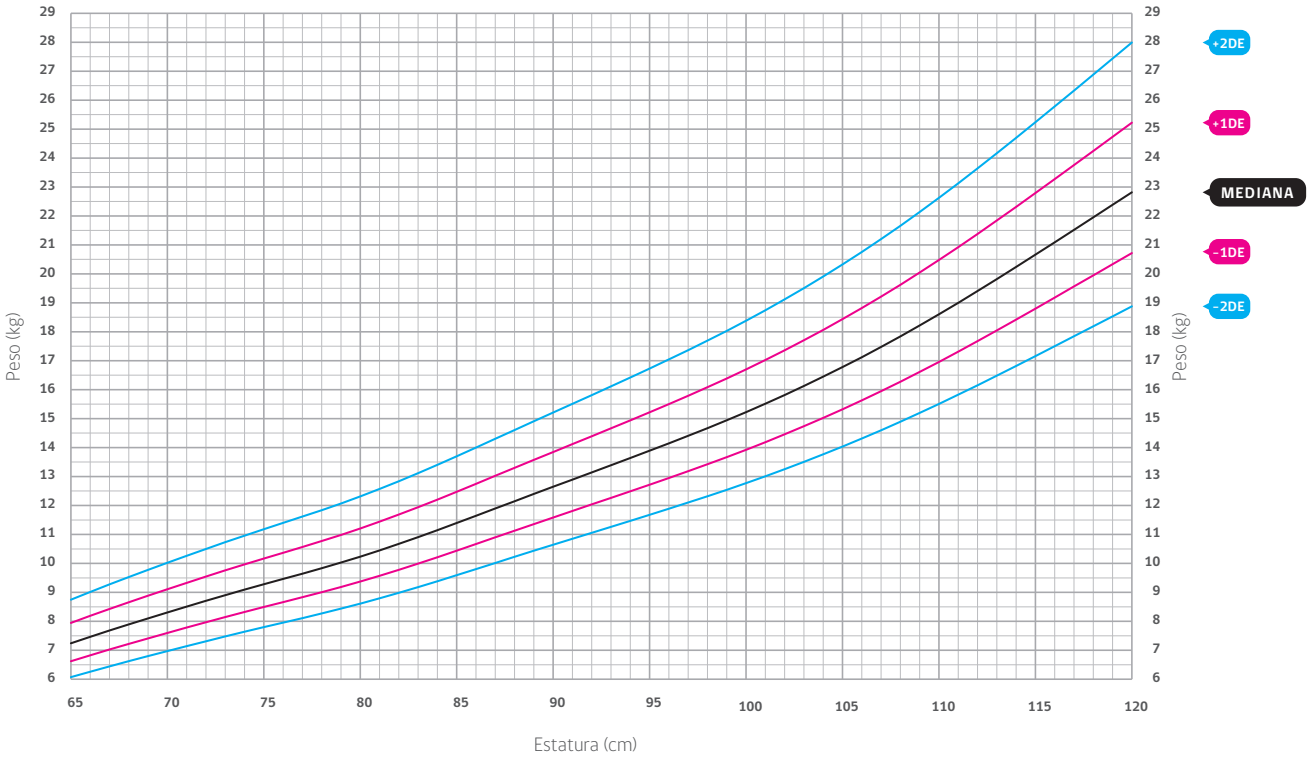


Peso por estatura en niñas de 2 años a 5 años, de 65 cm a 120 cm

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por talla (P/T)

2 años a 5 años

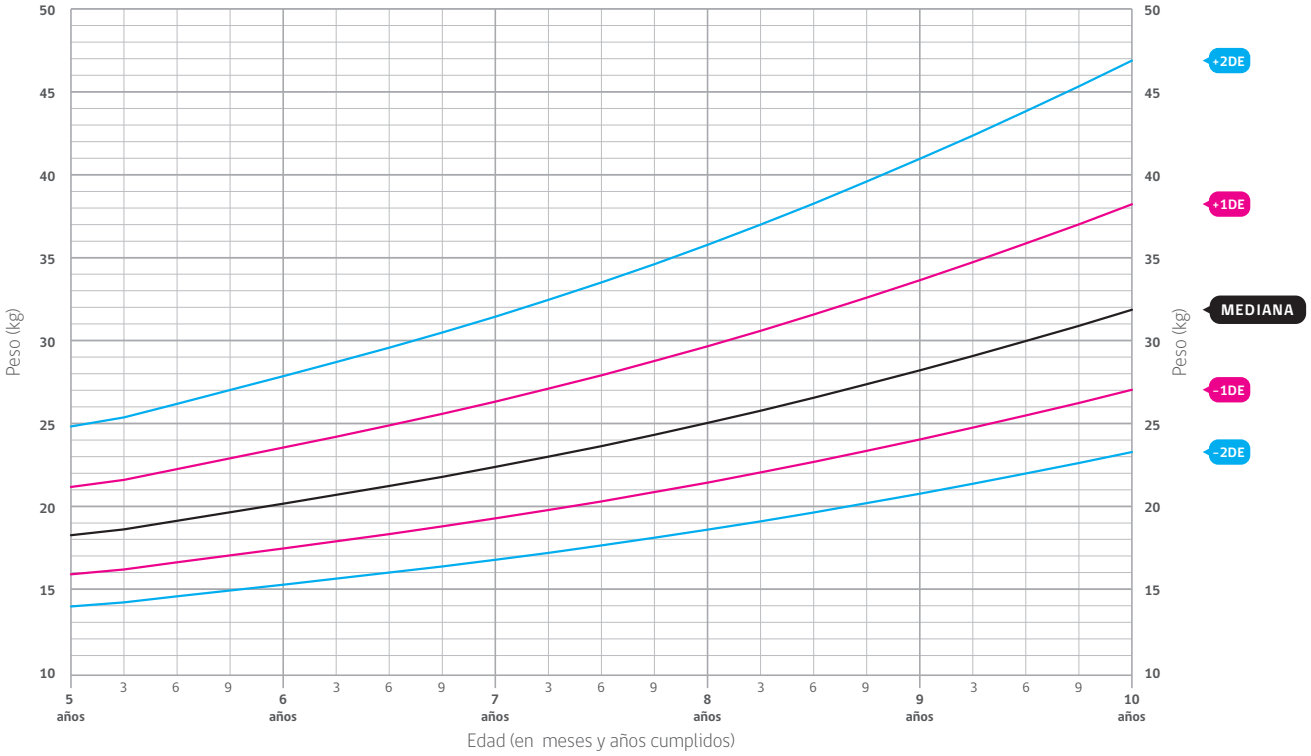


Peso por edad en niñas y adolescentes de 5 años 1 mes a 10 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por edad (P/E)

5 años 1 mes a 10 años

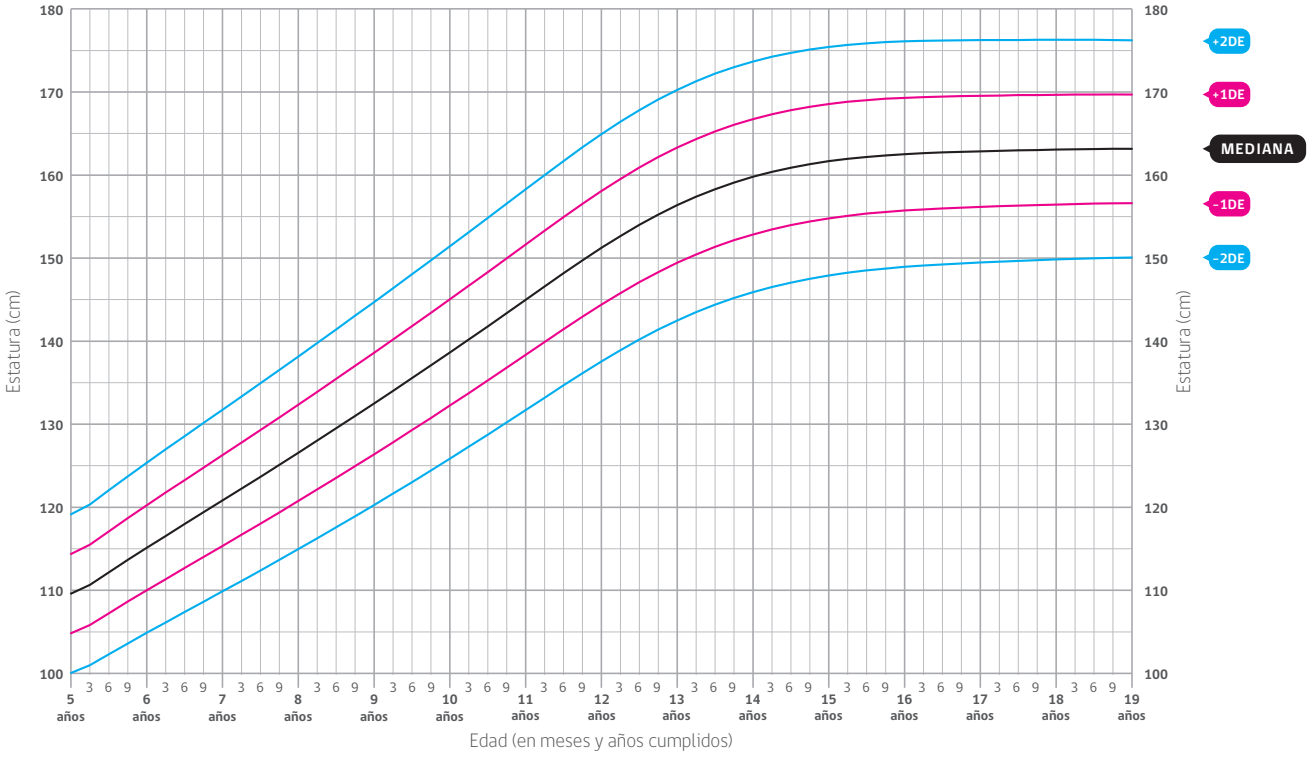


Estatura por edad en niñas y adolescentes de 5 años 1 mes a 19 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Talla por edad (T/E)

5 años 1 mes a 19 años

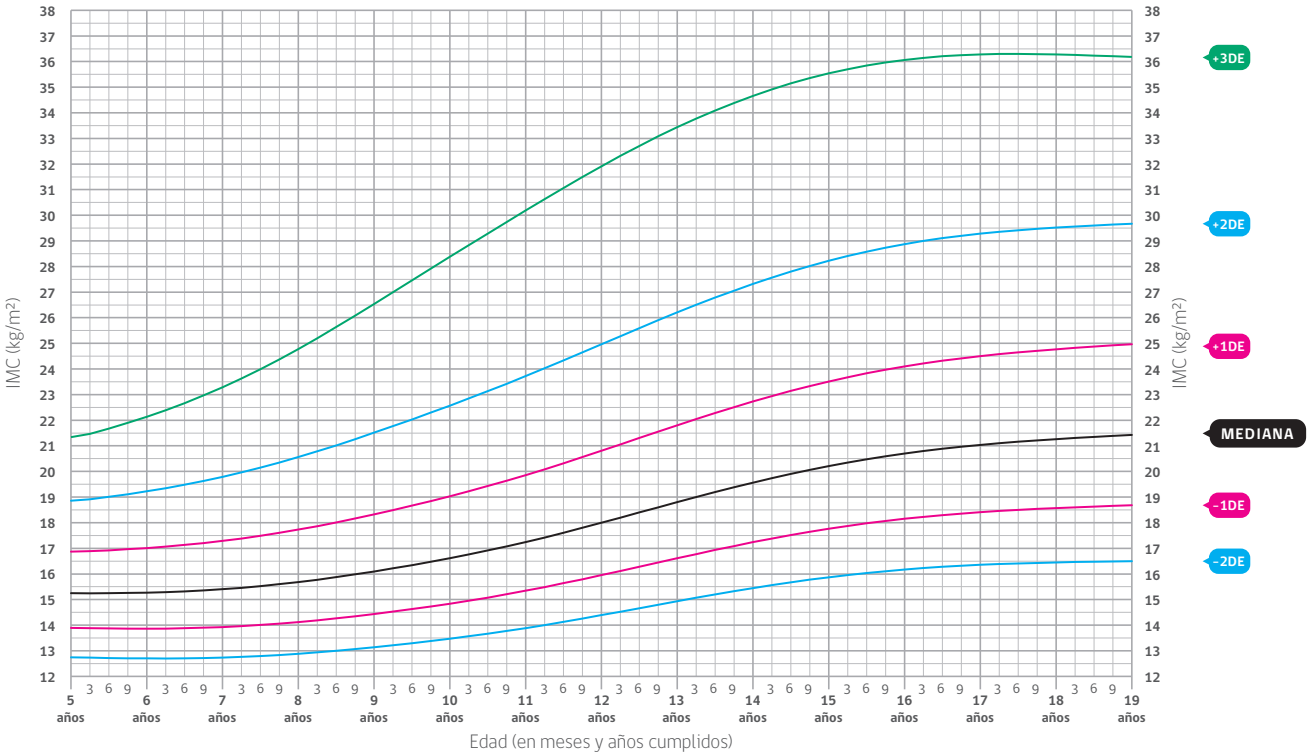


IMC por edad en niñas y adolescentes de 5 años 1 mes a 19 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

IMC por edad (IMC/E)

5 años 1 mes a 19 años

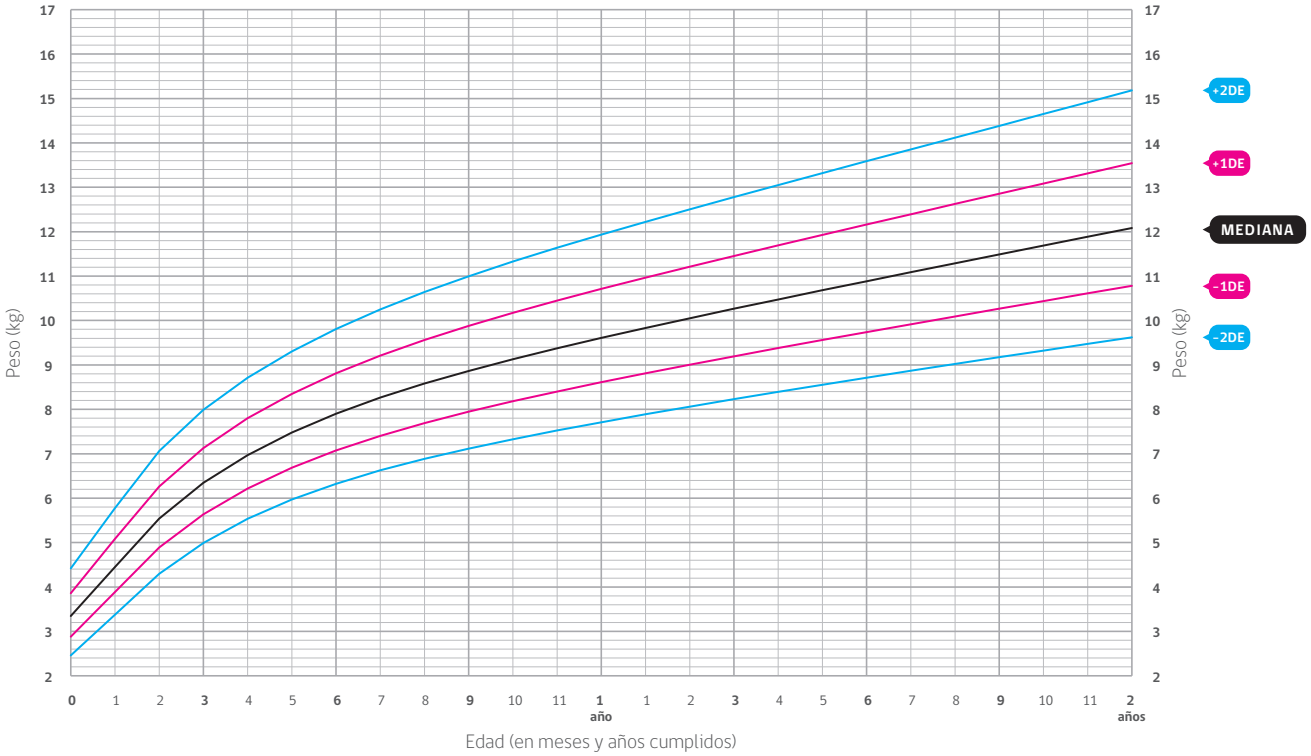


Peso por edad en niños desde el nacimiento a los 2 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por edad (P/E)

0 a 2 años

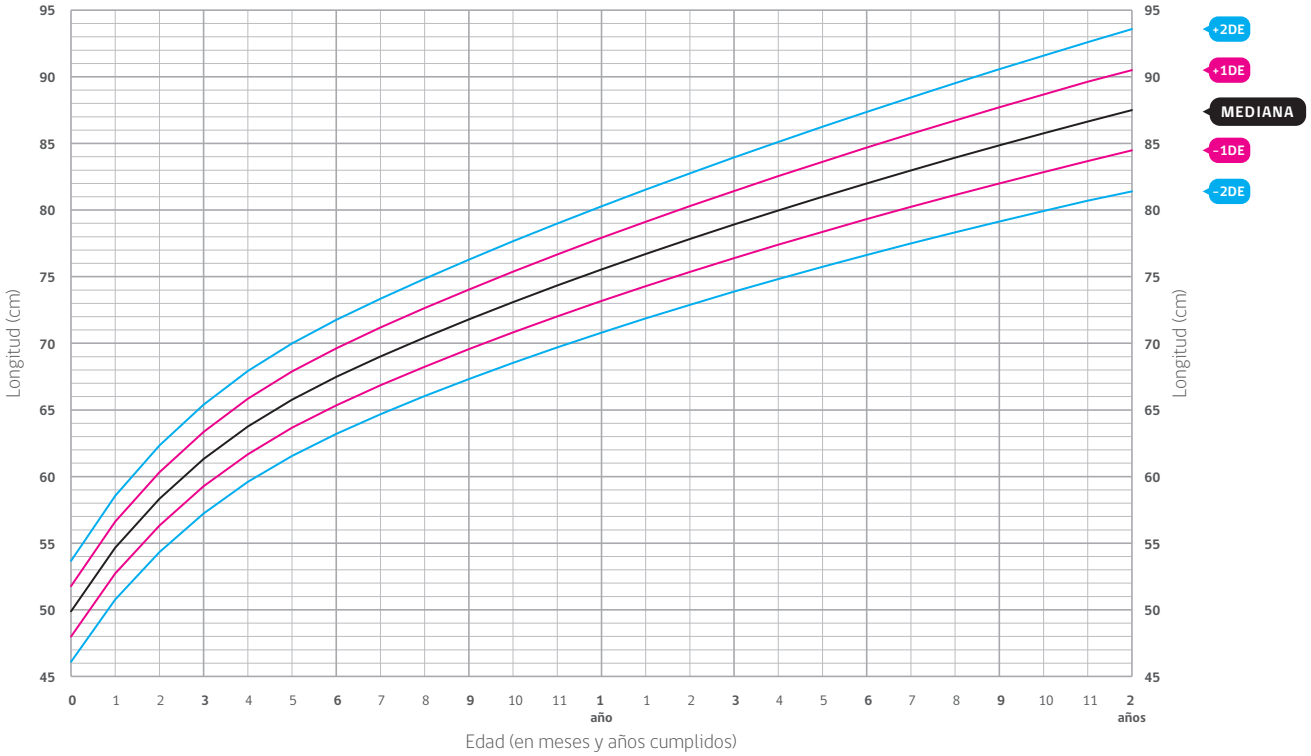


Longitud por edad en niños desde el nacimiento a los 2 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Talla por edad (T/E)

0 a 2 años

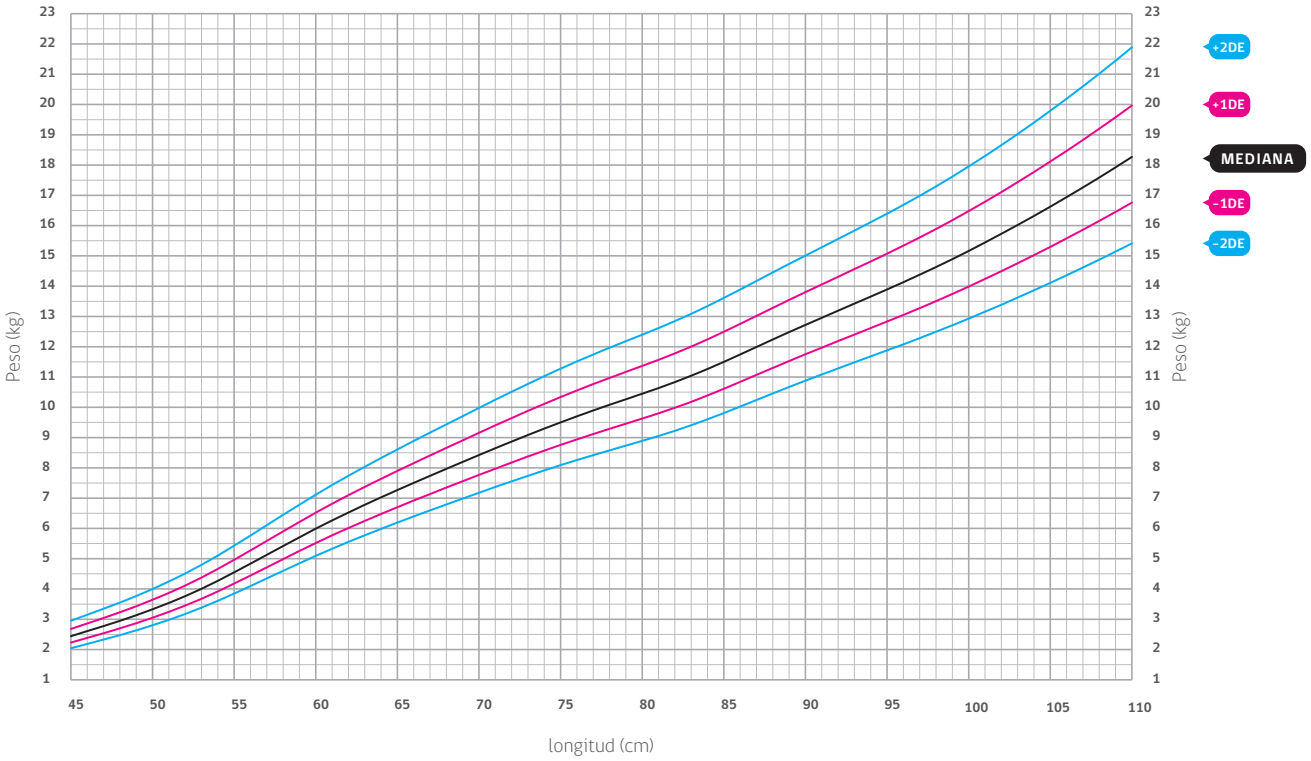


Peso por longitud en niños desde el nacimiento a 2 años, de 45 cm a 110 cm

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por talla (P/T)

0 a 2 años

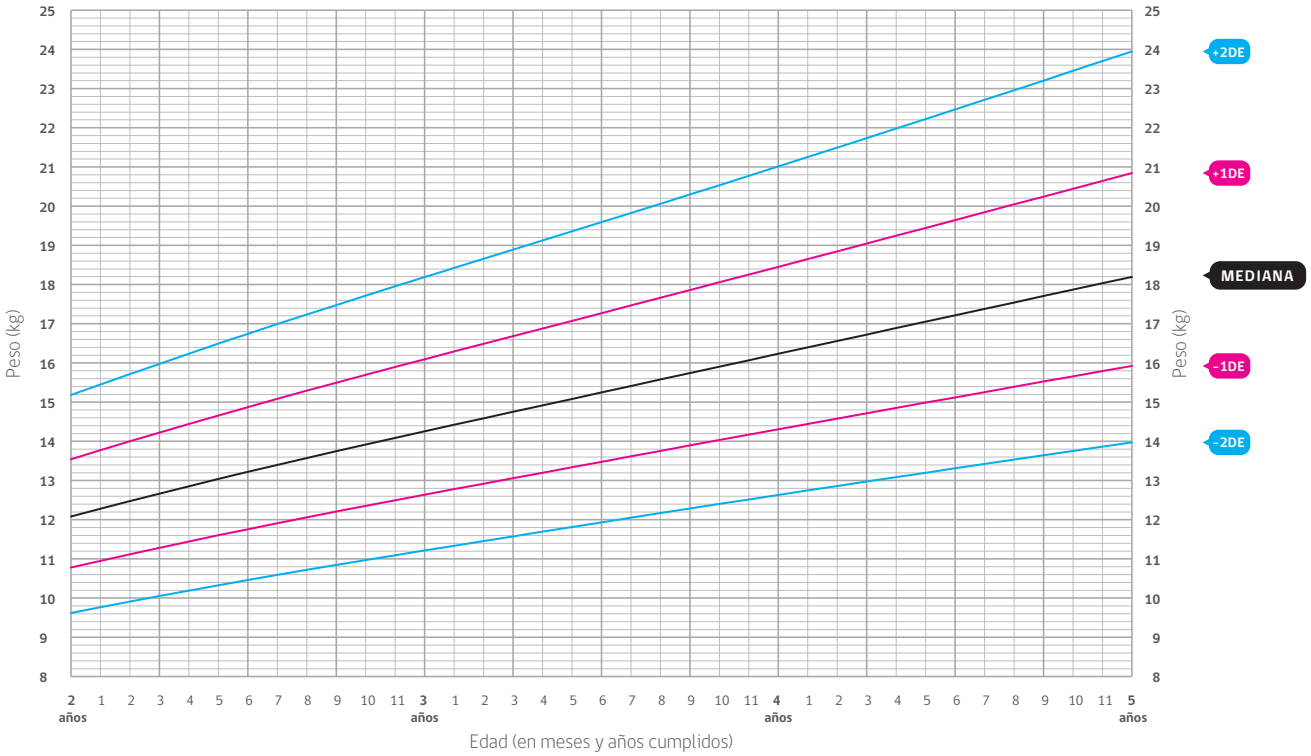


Peso por edad en niños de 2 años a 5 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por edad (P/E)

2 años a 5 años

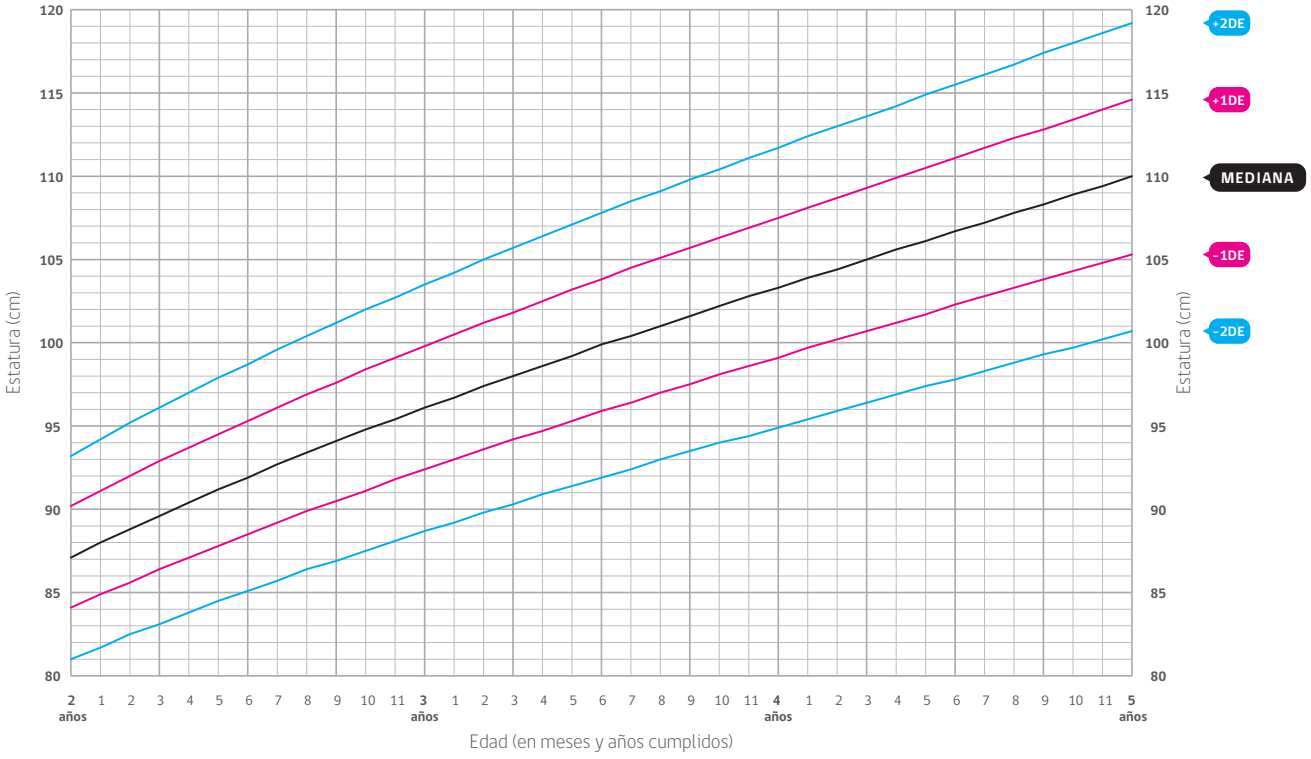


Estatura por edad en niños de 2 años a 5 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Talla por edad (T/E)

2 años a 5 años

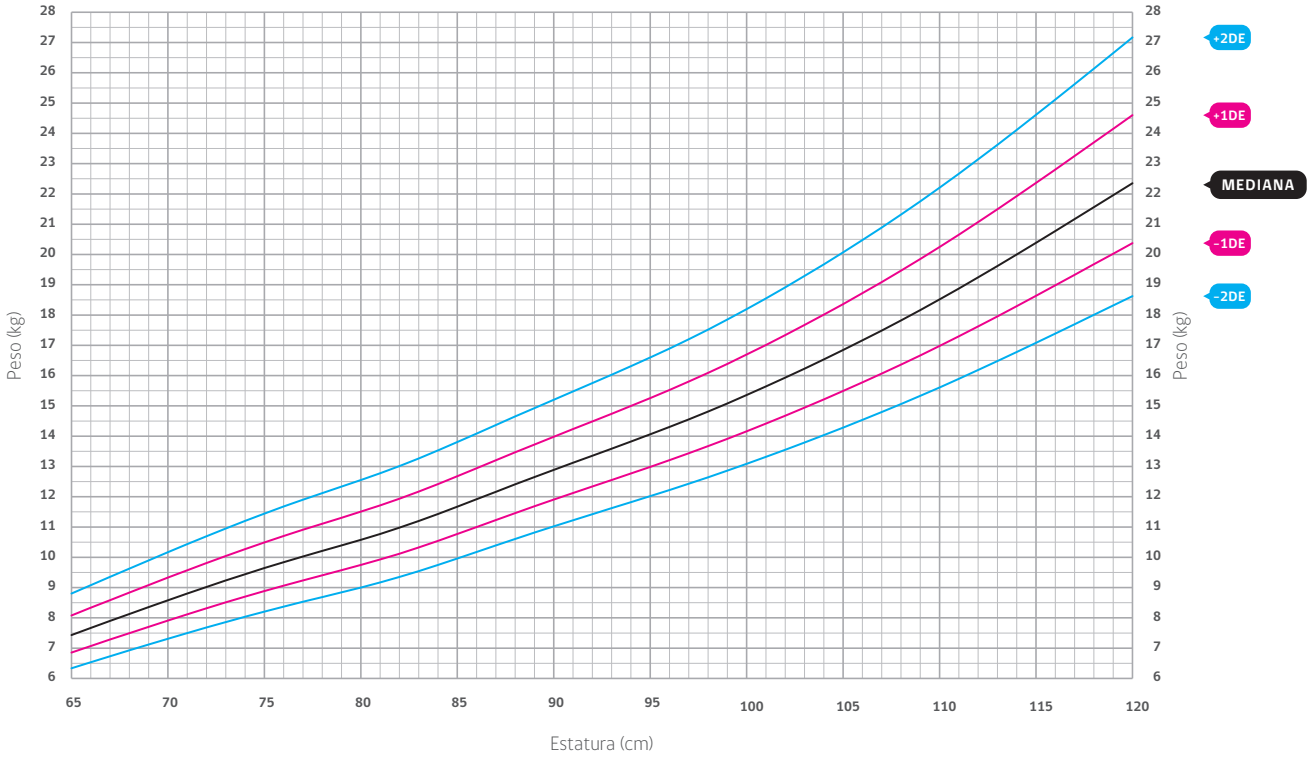


Peso por estatura en niños de 2 años a 5 años, de 65 cm a 120 cm

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por talla (P/T)

2 años a 5 años

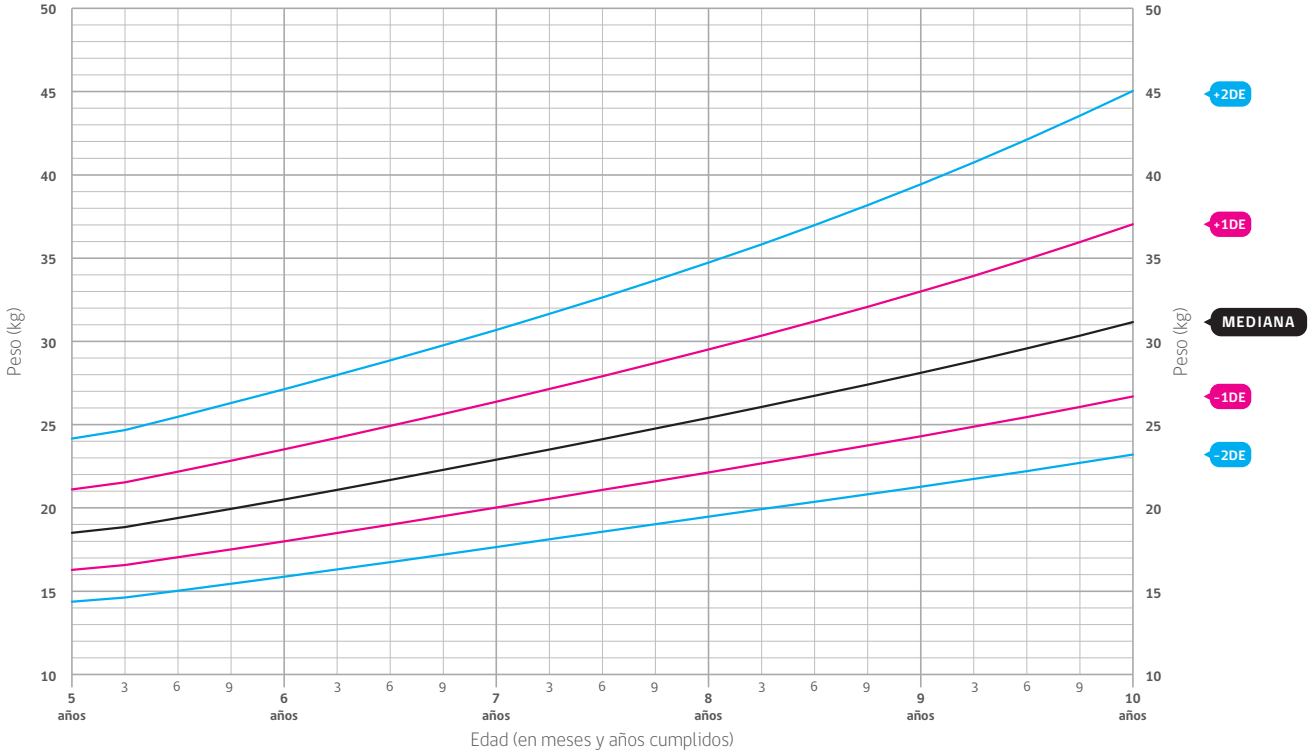


Peso por edad en niños y adolescentes de 5 años 1 mes a 10 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Peso por edad (P/E)

5 años 1 mes a 10 años

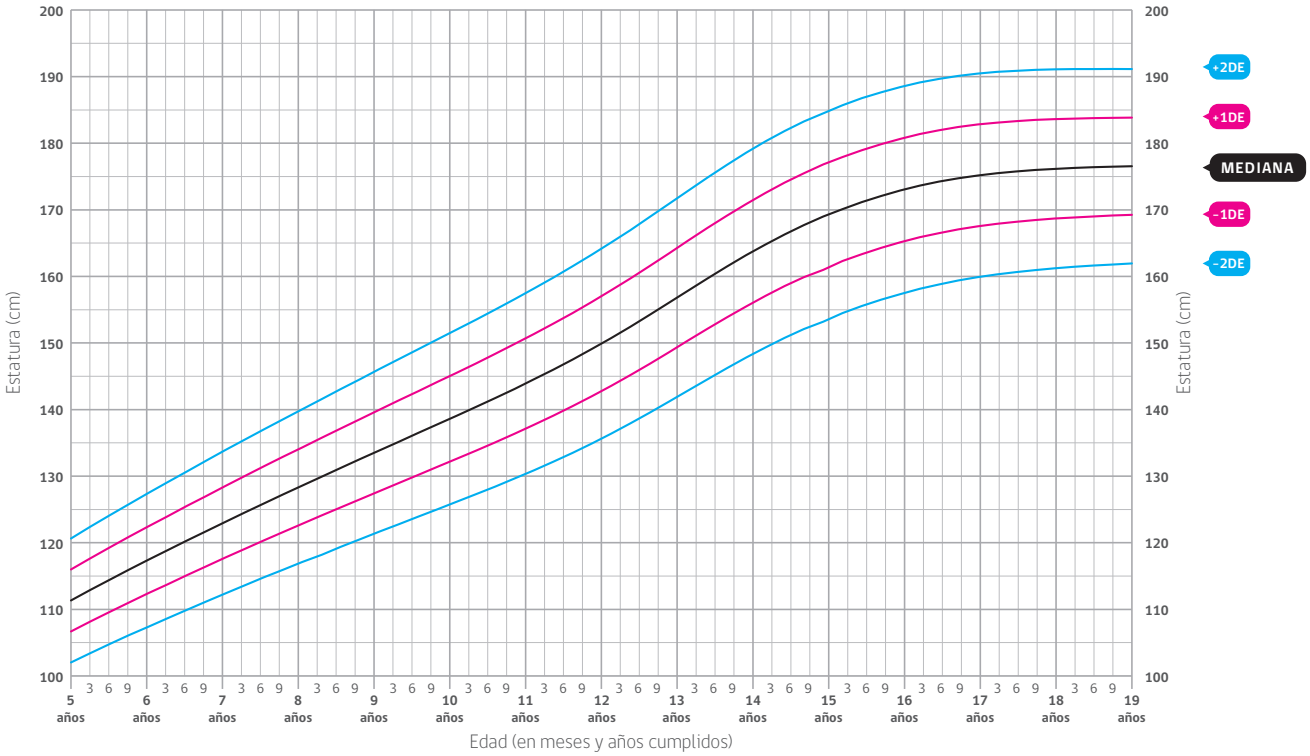


Estatura por edad en niños y adolescentes de 5 años 1 mes a 19 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

Talla por edad (T/E)

5 años 1 mes a 19 años

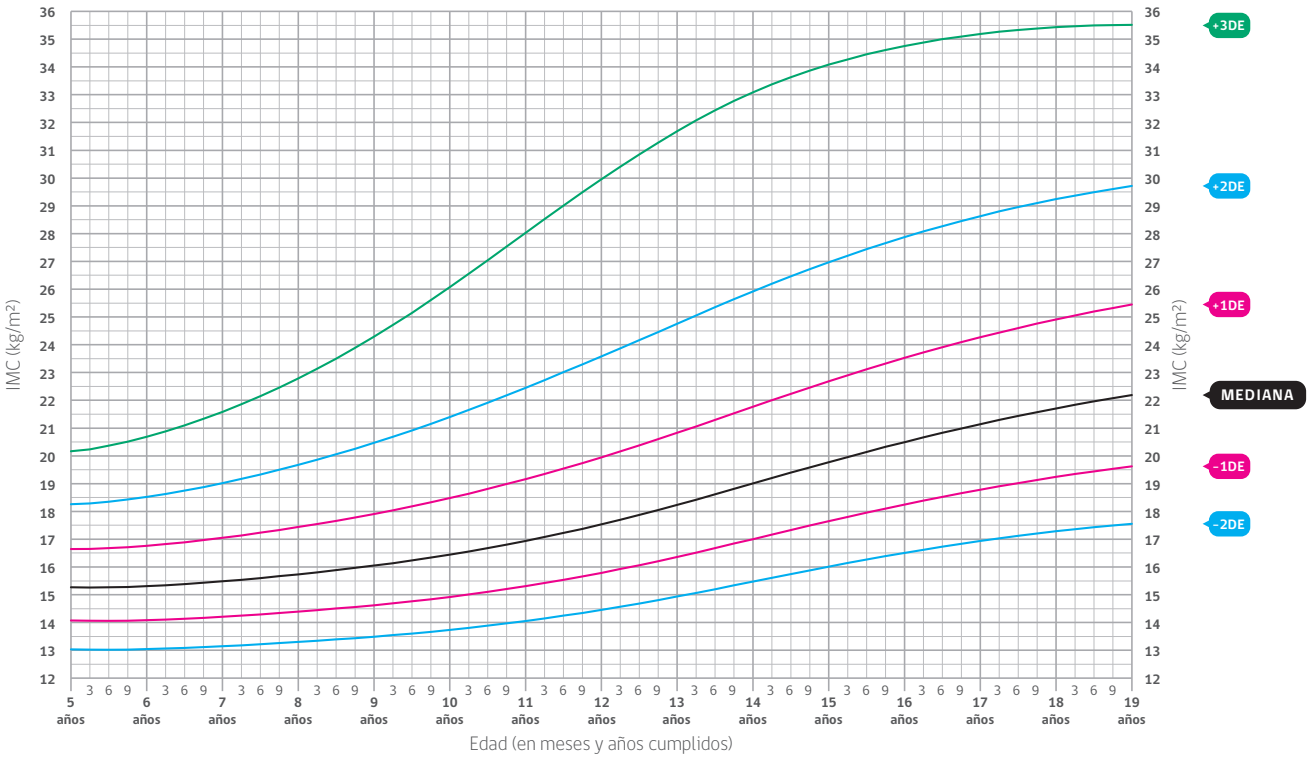


IMC por edad en niños y adolescentes de 5 años 1 mes a 19 años

MEDIANA Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR

IMC por edad (IMC/E)

5 años 1 mes a 19 años



VOLVER

NIVELES DE PRESIÓN ARTERIAL EN NIÑOS Y NIÑAS SEGÚN EDAD Y ALTURA

VOLVER

NIÑAS

VOLVER

PRESION ARTERIAL SISTOLICA (mmHg)

VOLVER

Edad (años)	Percentil de Presión arterial	Percentil de talla						
		5	10	25	50	75	90	95
1	**Talla (cms)**	**75.4**	**76.6**	**78.6**	**80.8**	**83**	**84.9**	**86.1**
	Percentil 50	84	85	86	86	87	88	88
	Percentil 90	98	99	99	100	101	102	102
	Percentil 95	101	102	102	103	104	105	105
	Percentil 95 + 12 mmHg	113	114	114	115	116	117	117
2	**Talla (cms)**	**84.9**	**86.3**	**88.6**	**91.1**	**93.7**	**96**	**97.4**
	Percentil 50	87	87	88	89	90	91	91
	Percentil 90	101	101	102	103	104	105	106
	Percentil 95	104	105	106	106	107	108	109
	Percentil 95 + 12 mmHg	116	117	118	118	119	120	121
3	**Talla (cms)**	**91**	**92.4**	**94.9**	**97.6**	**100.5**	**103.1**	**104.6**
	Percentil 50	88	89	89	90	91	92	93
	Percentil 90	102	103	104	104	105	106	107
	Percentil 95	106	106	107	108	109	110	110
	Percentil 95 + 12 mmHg	118	118	119	120	121	122	122
4	**Talla (cms)**	**97.2**	**98.8**	**101.4**	**104.5**	**107.6**	**110.5**	**112.2**
	Percentil 50	89	90	91	92	93	94	94
	Percentil 90	103	104	105	106	107	108	108
	Percentil 95	107	108	109	109	110	111	112
	Percentil 95 + 12 mmHg	119	120	121	121	122	123	124
5	**Talla (cms)**	**103.6**	**105.3**	**108.2**	**111.5**	**114.9**	**118.1**	**120**
	Percentil 50	90	91	92	93	94	95	96
	Percentil 90	104	105	106	107	108	109	110
	Percentil 95	108	109	109	110	111	112	113
	Percentil 95 + 12 mmHg	120	121	121	122	123	124	125
6	**Talla (cms)**	**110**	**111.8**	**114.9**	**118.4**	**122.1**	**125.6**	**127.7**
	Percentil 50	92	92	93	94	96	97	97
	Percentil 90	105	106	107	108	109	110	111
	Percentil 95	109	109	110	111	112	113	114
	Percentil 95 + 12 mmHg	121	121	122	123	124	125	126
7	**Talla (cms)**	**115.9**	**117.8**	**121.1**	**124.9**	**128.8**	**132.5**	**134.7**
	Percentil 50	92	93	94	95	97	98	99
	Percentil 90	106	106	107	109	110	111	112
	Percentil 95	109	110	111	112	113	114	115
	Percentil 95 + 12 mmHg	121	122	123	124	125	126	127
8	**Talla (cms)**	**121**	**123**	**126.5**	**130.6**	**134.7**	**138.5**	**140.9**
	Percentil 50	93	94	95	97	98	99	100
	Percentil 90	107	107	108	110	111	112	113
	Percentil 95	110	111	112	113	115	116	117
	Percentil 95 + 12 mmHg	122	123	124	125	127	128	129
9	**Talla (cms)**	**125.3**	**127.6**	**131.3**	**135.6**	**140.1**	**144.1**	**146.6**
	Percentil 50	95	95	97	98	99	100	101
	Percentil 90	108	108	109	111	112	113	114
	Percentil 95	112	112	113	114	116	117	118
	Percentil 95 + 12 mmHg	124	124	125	126	128	129	130

NIÑAS

PRESION ARTERIAL SISTOLICA (mmHg)

Edad (años)	Percentil de Presión arterial	Percentil de talla 5	10	25	50	75	90	95
10	**Talla (cms)**	**129.7**	**132.2**	**136.3**	**141**	**145.8**	**150.2**	**152.8**
	Percentil 50	96	97	98	99	101	102	103
	Percentil 90	109	110	111	112	113	115	116
	Percentil 95	113	114	114	116	117	119	120
	Percentil 95 + 12 mmHg	125	126	126	128	129	131	132
11	**Talla (cms)**	**135.6**	**138.3**	**142.8**	**147.8**	**152.8**	**157.3**	**160**
	Percentil 50	98	99	101	102	104	105	106
	Percentil 90	111	112	113	114	116	118	120
	Percentil 95	115	116	117	118	120	123	124
	Percentil 95 + 12 mmHg	127	128	129	130	132	135	136
12	**Talla (cms)**	**142.8**	**145.5**	**149.9**	**154.8**	**159.6**	**163.8**	**166.4**
	Percentil 50	102	102	104	105	107	108	108
	Percentil 90	114	115	116	118	120	122	122
	Percentil 95	118	119	120	122	124	125	126
	Percentil 95 + 12 mmHg	130	131	132	134	136	137	138
13	**Talla (cms)**	**148.1**	**150.6**	**154.7**	**159.2**	**163.7**	**167.8**	**170.2**
	Percentil 50	104	105	106	107	108	108	109
	Percentil 90	116	117	119	121	122	123	123
	Percentil 95	121	122	123	124	126	126	127
	Percentil 95 + 12 mmHg	133	134	135	136	138	138	139
14	**Talla (cms)**	**150.6**	**153**	**156.9**	**161.3**	**165.7**	**169.7**	**172.1**
	Percentil 50	105	106	107	108	109	109	109
	Percentil 90	118	118	120	122	123	123	123
	Percentil 95	123	123	124	125	126	127	127
	Percentil 95 + 12 mmHg	135	135	136	137	138	139	139
15	**Talla (cms)**	**151.7**	**154**	**157.9**	**162.3**	**166.7**	**170.6**	**173**
	Percentil 50	105	106	107	108	109	109	109
	Percentil 90	118	119	121	122	123	123	124
	Percentil 95	124	124	125	126	127	127	128
	Percentil 95 + 12 mmHg	136	136	137	138	139	139	140
16	**Talla (cms)**	**152.1**	**154.5**	**158.4**	**162.8**	**167.1**	**171.1**	**173.4**
	Percentil 50	106	107	108	109	109	110	110
	Percentil 90	119	120	122	123	124	124	124
	Percentil 95	124	125	125	127	127	128	128
	Percentil 95 + 12 mmHg	136	137	137	139	139	140	140
17	**Talla (cms)**	**152.4**	**154.7**	**158.7**	**163.0**	**167.4**	**171.3**	**173.7**
	Percentil 50	107	108	109	110	110	110	111
	Percentil 90	120	121	123	124	124	125	125
	Percentil 95	125	125	126	127	128	128	128
	Percentil 95 + 12 mmHg	137	137	138	139	140	140	140

NIÑAS

PRESION ARTERIAL DIASTOLICA (mmHg)

Edad (años)	Percentil de Presión arterial	Percentil de talla						
		5	10	25	50	75	90	95
1	**Talla (cms)**	**75.4**	**76.6**	**78.6**	**80.8**	**83**	**84.9**	**86.1**
	Percentil 50	41	42	42	43	44	45	46
	Percentil 90	54	55	56	56	57	58	58
	Percentil 95	59	59	60	60	61	62	62
	Percentil 95 + 12 mmHg	71	71	72	72	73	74	74
2	**Talla (cms)**	**84.9**	**86.3**	**88.6**	**91.1**	**93.7**	**96**	**97.4**
	Percentil 50	45	46	47	48	49	50	51
	Percentil 90	58	58	59	60	61	62	62
	Percentil 95	62	63	63	64	65	66	66
	Percentil 95 + 12 mmHg	74	75	75	76	77	78	78
3	**Talla (cms)**	**91**	**92.4**	**94.9**	**97.6**	**100.5**	**103.1**	**104.6**
	Percentil 50	48	48	49	50	51	53	53
	Percentil 90	60	61	61	62	63	64	65
	Percentil 95	64	65	65	66	67	69	69
	Percentil 95 + 12 mmHg	76	77	77	78	79	80	81
4	**Talla (cms)**	**97.2**	**98.8**	**101.4**	**104.5**	**107.6**	**110.5**	**112.2**
	Percentil 50	50	51	51	53	54	55	55
	Percentil 90	62	63	64	65	66	67	67
	Percentil 95	66	67	68	69	70	70	71
	Percentil 95 + 12 mmHg	78	79	80	81	82	82	83
5	**Talla (cms)**	**103.6**	**105.3**	**108.2**	**111.5**	**114.9**	**118.1**	**120**
	Percentil 50	52	52	53	55	56	57	57
	Percentil 90	64	65	66	67	68	69	70
	Percentil 95	68	69	70	71	72	73	73
	Percentil 95 + 12 mmHg	80	81	82	83	84	85	85
6	**Talla (cms)**	**110**	**111.8**	**114.9**	**118.4**	**122.1**	**125.6**	**127.7**
	Percentil 50	54	54	55	56	57	58	59
	Percentil 90	67	67	68	69	70	71	71
	Percentil 95	70	71	72	72	73	74	74
	Percentil 95 + 12 mmHg	82	83	84	84	85	86	86
7	**Talla (cms)**	**115.9**	**117.8**	**121.1**	**124.9**	**128.8**	**132.5**	**134.7**
	Percentil 50	55	55	56	57	58	59	60
	Percentil 90	68	68	69	70	71	72	72
	Percentil 95	72	72	73	73	74	74	75
	Percentil 95 + 12 mmHg	84	84	85	85	86	86	87
8	**Talla (cms)**	**121**	**123**	**126.5**	**130.6**	**134.7**	**138.5**	**140.9**
	Percentil 50	56	56	57	59	60	61	61
	Percentil 90	69	70	71	72	72	73	73
	Percentil 95	72	73	74	74	75	75	75
	Percentil 95 + 12 mmHg	84	85	86	86	87	87	87
9	**Talla (cms)**	**125.3**	**127.6**	**131.3**	**135.6**	**140.1**	**144.1**	**146.6**
	Percentil 50	57	58	59	60	60	61	61
	Percentil 90	71	71	72	73	73	73	73
	Percentil 95	74	74	75	75	75	75	75
	Percentil 95 + 12 mmHg	86	86	87	87	87	87	87

NIÑAS

PRESION ARTERIAL DIASTOLICA (mmHg)

Edad (años)	Percentil de Presión arterial	Percentil de talla 5	10	25	50	75	90	95
10	**Talla (cms)**	**129.7**	**132.2**	**136.3**	**141**	**145.8**	**150.2**	**152.8**
	Percentil 50	58	59	59	60	61	61	62
	Percentil 90	72	73	73	73	73	73	73
	Percentil 95	75	75	76	76	76	76	76
	Percentil 95 + 12 mmHg	87	87	88	88	88	88	88
11	**Talla (cms)**	**135.6**	**138.3**	**142.8**	**147.8**	**152.8**	**157.3**	**160**
	Percentil 50	60	60	60	61	62	63	64
	Percentil 90	74	74	74	74	74	75	75
	Percentil 95	76	77	77	77	77	77	77
	Percentil 95 + 12 mmHg	88	89	89	89	89	89	89
12	**Talla (cms)**	**142.8**	**145.5**	**149.9**	**154.8**	**159.6**	**163.8**	**166.4**
	Percentil 50	61	61	61	62	64	65	65
	Percentil 90	75	75	75	75	76	76	76
	Percentil 95	78	78	78	78	79	79	79
	Percentil 95 + 12 mmHg	90	90	90	90	91	91	91
13	**Talla (cms)**	**148.1**	**150.6**	**154.7**	**159.2**	**163.7**	**167.8**	**170.2**
	Percentil 50	62	62	63	64	65	65	66
	Percentil 90	75	75	75	76	76	76	76
	Percentil 95	79	79	79	79	80	80	81
	Percentil 95 + 12 mmHg	91	91	91	91	92	92	93
14	**Talla (cms)**	**150.6**	**153**	**156.9**	**161.3**	**165.7**	**169.7**	**172.1**
	Percentil 50	63	63	64	65	66	66	66
	Percentil 90	76	76	76	76	77	77	77
	Percentil 95	80	80	80	80	81	81	82
	Percentil 95 + 12 mmHg	92	92	92	92	93	93	94
15	**Talla (cms)**	**151.7**	**154**	**157.9**	**162.3**	**166.7**	**170.6**	**173**
	Percentil 50	64	64	64	65	66	67	67
	Percentil 90	76	76	76	77	77	78	78
	Percentil 95	80	80	80	81	82	82	82
	Percentil 95 + 12 mmHg	92	92	92	93	94	94	94
16	**Talla (cms)**	**152.1**	**154.5**	**158.4**	**162.8**	**167.1**	**171.1**	**173.4**
	Percentil 50	64	64	65	66	66	67	67
	Percentil 90	76	76	76	77	78	78	78
	Percentil 95	80	80	80	81	82	82	82
	Percentil 95 + 12 mmHg	92	92	92	93	94	94	94
17	**Talla (cms)**	**152.4**	**154.7**	**158.7**	**163.0**	**167.4**	**171.3**	**173.7**
	Percentil 50	64	64	65	66	66	66	67
	Percentil 90	76	76	77	77	78	78	78
	Percentil 95	80	80	80	81	82	82	82
	Percentil 95 + 12 mmHg	92	92	92	93	94	94	94

NIÑOS

PRESION ARTERIAL SISTOLICA (mmHg)

Edad (años)	Percentil de Presión arterial	Percentil de talla						
		5	10	25	50	75	90	95
1	**Talla (cms)**	**77.2**	**78.3**	**80.2**	**82.4**	**84.6**	**86.7**	**87.9**
	Percentil 50	85	85	86	86	87	88	88
	Percentil 90	98	99	99	100	100	101	101
	Percentil 95	102	102	103	103	104	105	105
	Percentil 95 + 12 mmHg	114	114	115	115	116	117	117
2	**Talla (cms)**	**86.1**	**87.4**	**89.6**	**92.1**	**94.7**	**97.1**	**98.5**
	Percentil 50	87	87	88	89	89	90	91
	Percentil 90	100	100	101	102	103	103	104
	Percentil 95	104	105	105	106	107	107	108
	Percentil 95 + 12 mmHg	116	117	117	118	119	119	120
3	**Talla (cms)**	**92.5**	**93.9**	**96.3**	**99**	**101.8**	**104.3**	**105.8**
	Percentil 50	88	89	89	90	91	92	92
	Percentil 90	101	102	102	103	104	105	106
	Percentil 95	106	106	107	107	108	109	109
	Percentil 95 + 12 mmHg	118	118	119	119	120	121	121
4	**Talla (cms)**	**98.5**	**100.2**	**102.9**	**105.9**	**108.9**	**111.5**	**113.2**
	Percentil 50	90	90	91	92	93	94	94
	Percentil 90	102	103	104	105	105	106	107
	Percentil 95	107	107	108	108	109	110	110
	Percentil 95 + 12 mmHg	119	119	120	120	121	122	122
5	**Talla (cms)**	**104.4**	**106.2**	**109.1**	**112.4**	**115.7**	**118.6**	**120.3**
	Percentil 50	91	92	93	94	95	96	96
	Percentil 90	103	104	105	106	107	108	108
	Percentil 95	107	108	109	109	110	111	112
	Percentil 95 + 12 mmHg	119	120	121	121	122	123	124
6	**Talla (cms)**	**110.3**	**112.2**	**115.3**	**118.9**	**122.4**	**125.6**	**127.5**
	Percentil 50	93	93	94	95	96	97	98
	Percentil 90	105	105	106	107	109	110	110
	Percentil 95	108	109	110	111	112	113	114
	Percentil 95 + 12 mmHg	120	121	122	123	124	125	126
7	**Talla (cms)**	**116.1**	**118**	**121.4**	**125.1**	**128.9**	**132.4**	**134.5**
	Percentil 50	94	94	95	97	98	98	99
	Percentil 90	106	107	108	109	110	111	111
	Percentil 95	110	110	111	112	114	115	116
	Percentil 95 + 12 mmHg	122	122	123	124	126	127	128
8	**Talla (cms)**	**121.4**	**123.5**	**127**	**131**	**135.1**	**138.8**	**141**
	Percentil 50	95	96	97	98	99	99	100
	Percentil 90	107	108	109	110	111	112	112
	Percentil 95	111	112	112	114	115	116	117
	Percentil 95 + 12 mmHg	123	124	124	126	127	128	129
9	**Talla (cms)**	**126**	**128.3**	**132.1**	**136.3**	**140.7**	**144.7**	**147.1**
	Percentil 50	96	97	98	99	100	101	101
	Percentil 90	107	108	109	110	112	113	114
	Percentil 95	112	112	113	115	116	118	119
	Percentil 95 + 12 mmHg	124	124	125	127	128	130	131

NIÑOS

PRESION ARTERIAL SISTOLICA (mmHg)

Edad (años)	Percentil de Presión arterial	Percentil de talla						
		5	10	25	50	75	90	95
10	**Talla (cms)**	**130.2**	**132.7**	**136.7**	**141.3**	**145.9**	**150.1**	**152.7**
	Percentil 50	97	98	99	100	101	102	103
	Percentil 90	108	109	111	112	113	115	116
	Percentil 95	112	113	114	116	118	120	121
	Percentil 95 + 12 mmHg	124	125	126	128	130	132	133
11	**Talla (cms)**	**134.7**	**137.3**	**141.5**	**146.4**	**151.3**	**155.8**	**158.6**
	Percentil 50	99	99	101	102	103	104	106
	Percentil 90	110	111	112	114	116	117	118
	Percentil 95	114	114	116	118	120	123	124
	Percentil 95 + 12 mmHg	126	126	128	130	132	135	136
12	**Talla (cms)**	**140.3**	**143**	**147.5**	**152.7**	**157.9**	**162.6**	**165.5**
	Percentil 50	101	101	102	104	106	108	109
	Percentil 90	113	114	115	117	119	121	122
	Percentil 95	116	117	118	121	124	126	128
	Percentil 95 + 12 mmHg	128	129	130	133	136	138	140
13	**Talla (cms)**	**147**	**150**	**154.9**	**160.3**	**165.7**	**170.5**	**173.4**
	Percentil 50	103	104	105	108	110	111	112
	Percentil 90	115	116	118	121	124	126	126
	Percentil 95	119	120	122	125	128	130	131
	Percentil 95 + 12 mmHg	131	132	134	137	140	142	143
14	**Talla (cms)**	**153.8**	**156.9**	**162**	**167.5**	**172.7**	**177.4**	**180.1**
	Percentil 50	105	106	109	111	112	113	113
	Percentil 90	119	120	123	126	127	128	129
	Percentil 95	123	125	127	130	132	133	134
	Percentil 95 + 12 mmHg	135	137	139	142	144	145	146
15	**Talla (cms)**	**159**	**162**	**166.9**	**172.2**	**177.2**	**181.6**	**184.2**
	Percentil 50	108	110	112	113	114	114	114
	Percentil 90	123	124	126	128	129	130	130
	Percentil 95	127	129	131	132	134	135	135
	Percentil 95 + 12 mmHg	139	141	143	144	146	147	147
16	**Talla (cms)**	**162.1**	**165**	**169.6**	**174.6**	**179.5**	**183.8**	**186.4**
	Percentil 50	111	112	114	115	115	116	116
	Percentil 90	126	127	128	129	131	131	132
	Percentil 95	130	131	133	134	135	136	137
	Percentil 95 + 12 mmHg	142	143	145	146	147	148	149
17	**Talla (cms)**	**163.8**	**166.5**	**170.9**	**175.8**	**180.7**	**184.9**	**187.5**
	Percentil 50	114	115	116	117	117	118	118
	Percentil 90	128	129	130	131	132	133	134
	Percentil 95	132	133	134	135	137	138	138
	Percentil 95 + 12 mmHg	144	145	146	147	149	150	150

NIÑOS

PRESION ARTERIAL DIASTOLICA (mmHg)

Edad (años)	Percentil de Presión arterial	Percentil de talla						
		5	10	25	50	75	90	95
1	**Talla (cms)**	**77.2**	**78.3**	**80.2**	**82.4**	**84.6**	**86.7**	**87.9**
	Percentil 50	40	40	40	41	41	42	42
	Percentil 90	52	52	53	53	54	54	54
	Percentil 95	54	54	55	55	56	57	57
	Percentil 95 + 12 mmHg	66	66	67	67	68	69	69
2	**Talla (cms)**	**86.1**	**87.4**	**89.6**	**92.1**	**94.7**	**97.1**	**98.5**
	Percentil 50	43	43	44	44	45	46	46
	Percentil 90	55	55	56	56	57	58	58
	Percentil 95	57	58	58	59	60	61	61
	Percentil 95 + 12 mmHg	69	70	70	71	72	73	73
3	**Talla (cms)**	**92.5**	**93.9**	**96.3**	**99**	**101.8**	**104.3**	**105.8**
	Percentil 50	45	46	46	47	48	49	49
	Percentil 90	58	58	59	59	60	61	61
	Percentil 95	60	61	61	62	63	64	64
	Percentil 95 + 12 mmHg	72	73	73	74	75	76	76
4	**Talla (cms)**	**98.5**	**100.2**	**102.9**	**105.9**	**108.9**	**111.5**	**113.2**
	Percentil 50	48	49	49	50	51	52	52
	Percentil 90	60	61	62	62	63	64	64
	Percentil 95	63	64	65	66	67	67	68
	Percentil 95 + 12 mmHg	75	76	77	78	79	79	80
5	**Talla (cms)**	**104.4**	**106.2**	**109.1**	**112.4**	**115.7**	**118.6**	**120.3**
	Percentil 50	51	51	52	53	54	55	55
	Percentil 90	63	64	65	65	66	67	67
	Percentil 95	66	67	68	69	70	70	71
	Percentil 95 + 12 mmHg	78	79	80	81	82	82	83
6	**Talla (cms)**	**110.3**	**112.2**	**115.3**	**118.9**	**122.4**	**125.6**	**127.5**
	Percentil 50	54	54	55	56	57	57	58
	Percentil 90	66	66	67	68	68	69	69
	Percentil 95	69	70	70	71	72	72	73
	Percentil 95 + 12 mmHg	81	82	82	83	84	84	85
7	**Talla (cms)**	**116.1**	**118**	**121.4**	**125.1**	**128.9**	**132.4**	**134.5**
	Percentil 50	56	56	57	58	58	59	59
	Percentil 90	68	68	69	70	70	71	71
	Percentil 95	71	71	72	73	73	74	74
	Percentil 95 + 12 mmHg	83	83	84	85	85	86	86
8	**Talla (cms)**	**121.4**	**123.5**	**127**	**131**	**135.1**	**138.8**	**141**
	Percentil 50	57	57	58	59	59	60	60
	Percentil 90	69	70	70	71	72	72	73
	Percentil 95	72	73	73	74	75	75	75
	Percentil 95 + 12 mmHg	84	85	85	86	87	87	87
9	**Talla (cms)**	**126**	**128.3**	**132.1**	**136.3**	**140.7**	**144.7**	**147.1**
	Percentil 50	57	58	59	60	61	62	62
	Percentil 90	70	71	72	73	74	74	74
	Percentil 95	74	74	75	76	76	77	77
	Percentil 95 + 12 mmHg	86	86	87	88	88	89	89

NIÑOS

PRESION ARTERIAL DIASTOLICA (mmHg)

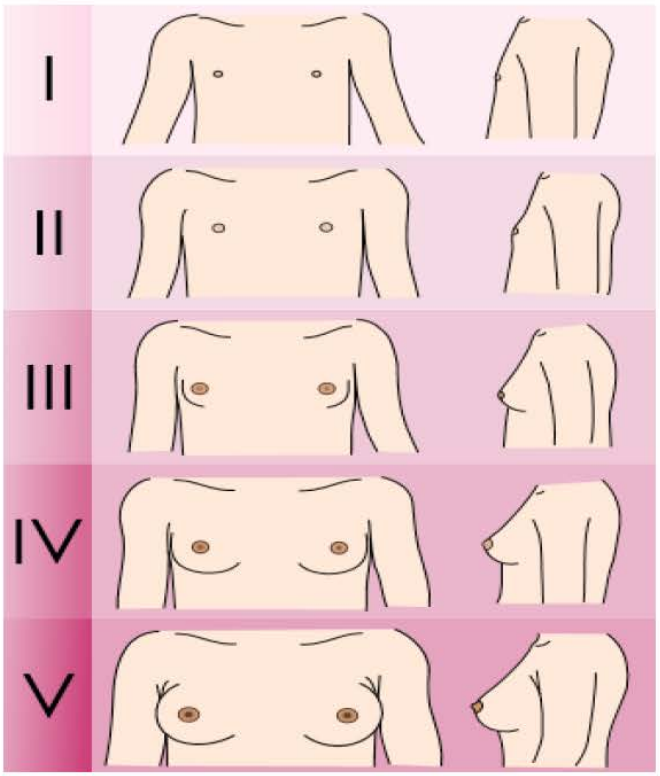
Edad (años)	Percentil de Presión arterial	Percentil de talla 5	10	25	50	75	90	95
10	**Talla (cms)**	**130.2**	**132.7**	**136.7**	**141.3**	**145.9**	**150.1**	**152.7**
	Percentil 50	59	60	61	62	63	63	64
	Percentil 90	72	73	74	74	75	75	76
	Percentil 95	76	76	77	77	78	78	78
	Percentil 95 + 12 mmHg	88	88	89	89	90	90	90
11	**Talla (cms)**	**134.7**	**137.3**	**141.5**	**146.4**	**151.3**	**155.8**	**158.6**
	Percentil 50	61	61	62	63	63	63	63
	Percentil 90	74	74	75	75	75	76	76
	Percentil 95	77	78	78	78	78	78	78
	Percentil 95 + 12 mmHg	89	90	90	90	90	90	90
12	**Talla (cms)**	**140.3**	**143**	**147.5**	**152.7**	**157.9**	**162.6**	**165.5**
	Percentil 50	61	62	62	62	62	63	63
	Percentil 90	75	75	75	75	75	76	76
	Percentil 95	78	78	78	78	78	79	79
	Percentil 95 + 12 mmHg	90	90	90	90	90	91	91
13	**Talla (cms)**	**147**	**150**	**154.9**	**160.3**	**165.7**	**170.5**	**173.4**
	Percentil 50	61	61	61	62	63	64	65
	Percentil 90	74	74	74	75	76	77	77
	Percentil 95	78	78	78	78	80	81	81
	Percentil 95 + 12 mmHg	90	90	90	90	92	93	93
14	**Talla (cms)**	**153.8**	**156.9**	**162**	**167.5**	**172.7**	**177.4**	**180.1**
	Percentil 50	60	60	62	64	65	66	67
	Percentil 90	74	74	75	77	78	79	80
	Percentil 95	77	78	79	81	82	83	84
	Percentil 95 + 12 mmHg	89	90	91	93	94	95	96
15	**Talla (cms)**	**159**	**162**	**166.9**	**172.2**	**177.2**	**181.6**	**184.2**
	Percentil 50	61	62	64	65	66	67	68
	Percentil 90	75	76	78	79	80	81	81
	Percentil 95	78	79	81	83	84	85	85
	Percentil 95 + 12 mmHg	90	91	93	95	96	97	97
16	**Talla (cms)**	**162.1**	**165**	**169.6**	**174.6**	**179.5**	**183.8**	**186.4**
	Percentil 50	63	64	66	67	68	69	69
	Percentil 90	77	78	79	80	81	82	82
	Percentil 95	80	81	83	84	85	86	86
	Percentil 95 + 12 mmHg	92	93	95	96	97	98	98
17	**Talla (cms)**	**163.8**	**166.5**	**170.9**	**175.8**	**180.7**	**184.9**	**187.5**
	Percentil 50	65	66	67	68	69	70	70
	Percentil 90	78	79	80	81	82	82	83
	Percentil 95	81	82	84	85	86	86	87
	Percentil 95 + 12 mmHg	93	94	96	97	98	98	99

VOLVER

GRADOS DE TANNER

VOLVER

GRADOS DE TANNER MAMAS



DESARROLLO MAMARIO DURANTE LA PUBERTAD SEGÚN TANNER:

Grado 1: Prepuberal, no hay tejido mamario palpable, sólo el pezón protruye, la areola no está pigmentada.

Grado 2: Se palpa tejido mamario bajo la aréola sin sobrepasar ésta. Areola y pezón protruyen juntos, con aumento del diámetro areolar. Es la etapa de botón mamario, telarquia.

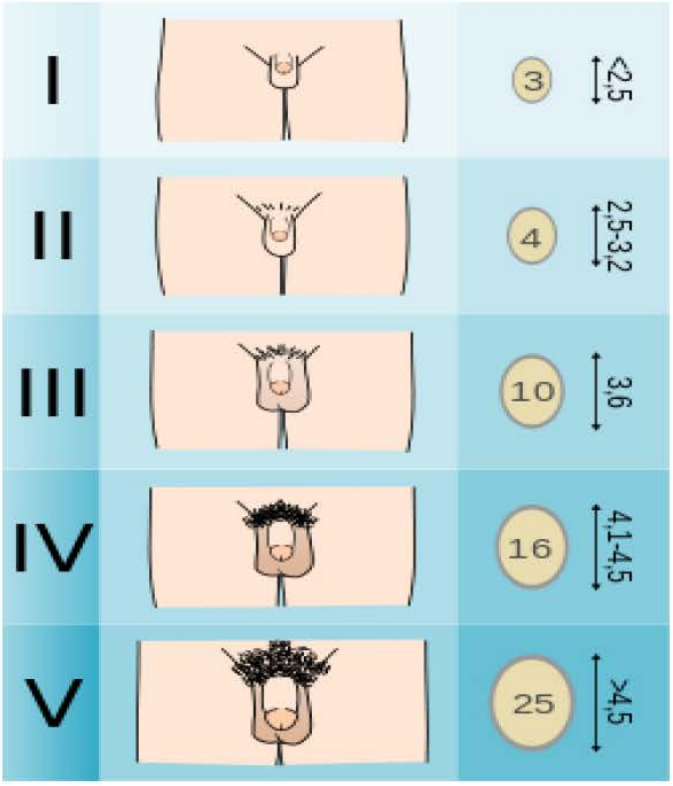
Grado 3: Se caracteriza por crecimiento de la mama con pigmentación de la areola, el pezón aumenta de tamaño, la areola y la mama tienen un solo contorno.

Grado 4: Existe aumento de la mama, con la areola más pigmentada y solevantada por lo que se observan tres contornos (pezón, areola y mama).

Grado 5: La mama es de tipo adulto, en la cual sólo el pezón protruye y la areola tiene el mismo contorno de la mama.

FUENTE. Ministerio de Salud. Gobierno de Chile. Orientaciones técnicas para el control de salud integral de adolescentes 2021.

GRADOS DE TANNER GENITALES EN EL HOMBRE



DESARROLLO GENITAL EN EL HOMBRE DURANTE LA PUBERTAD SEGÚN TANNER

Grado 1: Los testículos, escroto y pene tienen características infantiles.

Grado 2: El pene no se modifica, mientras que el escroto y los testículos aumentan ligeramente de tamaño; la piel del escroto se enrojece y se modifica su estructura haciéndose más laxa, el tamaño testicular alcanza un diámetro mayor superior a 2,5 cm.

Grado 3: Se caracteriza por testículos y escroto más desarrollados (testículos de 3,3 a 4 cm); el pene aumenta en grosor.

Grado 4: Hay mayor crecimiento peneano, con aumento de su diámetro y desarrollo del glande, los testículos aumentan de tamaño (4,1 a 4,5 cm) y el escroto está más desarrollado y pigmentado.

Grado 5: Los genitales tienen forma y tamaño semejante a los del adulto. Largo testicular mayor de 4,5 cm.

FUENTE. Ministerio de Salud. Gobierno de Chile. Orientaciones técnicas para el control de salud integral de adolescentes 2021.

VOLVER

TABLA DE SNELLEN

JUNAEB | Servicios Médicos
PROGRAMA

Tabla Optotipos, Tamizaje Visual



0,05

Esta es la E que debe usarse para enseñar al niño las 4 direcciones

Línea 1  0,1

Línea 2  0,3

Línea 3  0,5

Línea 4  0,67

Ubicar tabla a 3 metros de distancia

VOLVER

ANEXOS DE LACTANCIA MATERNA

Iniciativa Hospital Amigo del Niño y de la madre y sus 10 pasos

La lactancia no depende del instinto, sino que requiere aprendizaje y apoyo tanto en su inicio como en la solución de dificultades. En nuestra sociedad donde el aprendizaje de la lactancia dentro de la familia o comunidad ha disminuido, el rol de los profesionales de la salud se ha vuelto más determinante. Dado que en nuestro medio la mayoría de los partos ocurren en instituciones de salud, la OMS y UNICEF han desarrollado la **Iniciativa Hospital Amigo del Niño y de la Madre**, definiendo los 10 pasos fundamentales que los establecimientos de salud deben cumplir para lograr una lactancia exitosa en sus pacientes:

1. Política hospitalaria escrita que proteja la lactancia y evite la publicidad de fórmulas lácteas. Cumplir con el Código Internacional de comercialización de sucedáneos de la leche materna.
2. Capacitar a todo el personal del hospital periódicamente en lactancia materna y evaluar sus competencias no solo técnicas sino también en habilidades de comunicación. La sensación de falta de leche es la principal causa de uso de fórmula, por eso el personal de salud tiene un rol muy importante educando en lactancia y reforzando la confianza y autoestima materna así como derivando oportunamente en caso de necesidad.
3. Educación a embarazadas sobre técnica y beneficios de la lactancia: La confianza materna y la intención de amamantar durante el embarazo son los predictores más importantes de una lactancia exitosa. La educación que fomenta la autoeficacia y confianza materna es más efectiva que la que sólo entrega contenidos.
4. Contacto piel con piel precoz y mantenido ayudando al inicio precoz de lactancia.
5. Mostrar a las madres cómo se debe amamantar y cómo mantener la lactancia, posiciones al amamantar y acople correcto al pecho. Incluso si han de separarse del hijo, esto implica enseñar extracción y almacenamiento de leche materna antes del alta de maternidad.
6. Solo dar leche materna, no suero glucosado ni fórmula si no está médicamente indicado.
7. Habitación conjunta las 24 horas, el recién nacido debe estar día y noche al lado de la cama de su madre. Si el recién nacido está enfermo, permitir que la madre esté a su lado en Neonatología.
8. Lactancia a libre demanda. Ayudar a la madre para reconocer señales precoces de hambre.
9. No usar chupetes ni mamaderas si no está médicamente justificado.
10. Grupos de apoyo a la lactancia, entregar contactos durante educación prenatal o al alta de maternidad. La lactancia no es una conducta instintiva para la madre sino que requiere un aprendizaje social, en tribu, pero también se requiere del apoyo de toda la sociedad y de políticas públicas acordes.

VOLVER

Código de comercialización de sucedáneos de la leche materna

DENTRO DEL CÓDIGO SE INCLUYEN
• Fórmulas infantiles o de continuación hasta los 36 meses. • Otros productos lácteos dirigidos a lactantes. • Jugos, té, mezclas de verduras o cereales para bebés. • Mamaderas, chupetes o artículos relacionados.
PUBLICIDAD
• No realizar publicidad o promoción a público general en puntos de venta ni por otros medios. • No realizar promociones o descuentos a público general.
ETIQUETADO
• No debe llevar imágenes de bebés o textos que idealicen las fórmulas infantiles. • Debe llevar advertencia clara y entendible sobre los riesgos de las fórmulas y la superioridad de la leche materna. • No usar palabras como leche “maternizada” o “humanizada” o similar.
MUESTRAS O REGALOS
• No entregar muestras a madres o sus familias. • No entregar muestras a personal de salud a no ser que sea con fines de investigación dentro de una institución.
INSTITUCIONES DE SALUD
• No exponer afiches o material promocional de fórmulas. • No pueden haber personas contratadas por los fabricantes en labores educativas de ningún tipo con madres o sus familias. • Las donaciones o precios especiales solo serán a instituciones y sin fines de promoción comercial.
PERSONAL DE SALUD
• Personal de salud no puede regalar muestras a madres o familias. • Fabricantes deben entregar información científica al personal de salud destacando la superioridad de la leche materna. • Personal de salud debe declarar a su institución todo pago de congresos o becas financiado por fabricantes de fórmulas.

FUENTE: OMS

VOLVER

TABLA: Rendimiento de los diferentes métodos de tamizaje para el diagnóstico prenatal de anomalías genéticas.

MÉTODO DE CRIBADO	TD (%)	TFP (%)
EM	30	5
Primer trimestre		
EM + TN fetal	75 – 80	5
EM + b-hCG + PAPP-A séricas	60 – 70	5
EM + TN fetal + b-hCG + PAPP-A séricas	85 – 95	5
Cribado combinado + hueso nasal o flujo tricúspideo o flujo en el ductus venoso	93 – 96	5
Segundo trimestre		
EM + AFP + hCG séricas (test doble)	55 – 60	5
EM + AFP + b-hCG séricas (test doble)	60 – 65	5
EM + AFP + hCG + uE3 séricas (test triple)	60 – 65	5
EM + AFP + b-hCG + uE3 séricas (test triple)	65 – 70	5
EM + AFP + hCG + uE3 + inhibina A séricas (test cuádruple)	65 – 70	5
EM + AFP + b-hCG + uE3 + inhibina A séricas (test cuádruple)	70 – 75	5
EM + TN fetal + PAPP-A séricas (11-13 semanas) + test cuádruple	90 – 94	5
Primer, segundo o tercer trimestre		
Análisis de ADN-lc en sangre materna	>99	<0,1

TD, tasa de detección; TFP, tasa de falsos positivos; EM, edad materna; TN, translucencia nucal; b-hCG, fracción b libre de la gonadotrofina coriónica humana; PAPP-A, proteína plasmática placentaria A; AFP, alfa feto proteína; uE3, estriol no conjugado; ADN-lc, ADN libre circulante.

FUENTE. Adaptado de Grupo de expertos SESGO y SEMEPE, Adiego B, Antolín E, Arenas J, et al. Revista Oficial de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Cribado y diagnóstico precoz de anomalías genéticas [Internet].

DISPONIBLE EN: https://sego.es/documentos/progresos/v61-2018/n6/GAP-CRIBADO-%20250918.pdf

TABLA: Sensibilidad y especificidad de ADN libre fetal en sangre materna para aneuploidía detectada/aneuploidía sospechada

	LABORATORIO CLIA				ESTUDIOS DE VALIDACIÓN [a]	
Indicación	**Sensibilidad observada [b]**	**Rango de sensibilidad [c]**	**Especificidad observada [b]**	**Rango de especificidad [c]**	**Sensibilidad**	**Especificidad**
Trisomía 21	99.49%	98.66 – 99.53%	99.77%	98.91 – 99.91%	100%	99.76%
Trisomía 18	97.23%	94.20 – 98.15%	99.69%	99.51 – 99.85%	97.37%	99.57%
Trisomía 13	97.98%	95.56 – 98.87%	99.84%	99.77 – 99.93%	87.50%	100%

CLIA, Clinical Laboratory Improvement Amendments (Enmiendas para la mejora del laboratorio clínico)

[a] Rendimiento de validación de la cohorte MELISSA, que incluyó 90 muestras de trisomía 21, 38 muestras de trisomía 18 y 16 muestras de trisomía 13; las muestras no clasificadas se trataron como positivas (Suplemento 1).

[b] La sensibilidad y las especificidades observadas se calcularon utilizando los datos de resultados disponibles con el tamaño de la cohorte ajustado a la proporción de casos positivos con resultados confirmados.

[c] El extremo inferior del rango se basó en el supuesto de que todos los resultados no informados son discordantes, y el extremo superior del rango se basó en el supuesto de que todos los resultados no informados son concordantes.

FUENTE. Adaptado de Taneja PA, et al. Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85000 cases. Prenat Diagn. 2016; 36.

TABLA: Valor predictivo positivo observado de ADN libre fetal en sangre materna para aneuploidía confirmada citogenéticamente.

VARIABLE	TRISOMÍA 21	TRISOMÍA 18	TRISOMÍA 13	TODOS
Muestras AD/AS [a]	85.5% (443/518)	51.2% (130/254)	41.0% (43/105)	70.2% (616/877)
Muestras AD [a]	92.8% (439/473)	74.3% (127/171)	50.0% (42/84)	83.5% (608/728)

AD, aneuploidy detected (aneuplodía detectada); AS, aneuploidy suspected (sospecha de aneuploidía)

[a] VPP observado basado en casos confirmados citogenéticamente.

FUENTE. Adaptado de Taneja PA, et al. Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85000 cases. Prenat Diagn. 2016; 36.

VOLVER

INCIDENCIA DE COEXISTENCIA DE CONDICIONES MÉDICAS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN

Table 3. Incidence of Coexisting Medical Conditions in Patients with Down Syndrome (DS).*

Condition	Incidence	Study
	%	
Congenital heart disease	44 (Including stillbirths)	Freeman et al.[16]
Atrioventricular septal defect†	45	
Ventricular septal defect	35	
Secundum atrial septal defect	8	
Tetralogy of Fallot	4	
Patent ductus arteriosus	7	
Pulmonary hypertension	1.2–5.2	Weijerman et al.[17]
Infections, especially respiratory, due in part to immunodeficiencies	Deaths due to infection, 34–40	O'Leary et al.[18]
Hearing deficits		Kreicher et al.,[19] Park et al.[20]
Conductive	84	
Sensory	2.7	
Mixed	7.8	
Hematologic and oncologic disorders		
Transient abnormal myelopoiesis	≤10 (Resolves spontaneously but is associated with a 20–30% risk of AML)	Taub et al.[21]
Leukemia and tumors	2–3 (Patients with DS are protected against most solid tumors; only testicular cancer is more frequent in such patients than in the general population)	Hasle et al.[22]
Anemia or iron deficiency	Anemia, 2.6; iron deficiency, 10.5 (masked by macrocytosis and elevated MCH)	Dixon et al.[23]
Sleep disorders	65	Hoffmire et al.[24]
Thyroid abnormalities		Pierce et al.[25]
Congenital hypothyroidism	1–2	
Hypothyroidism and Hashimoto's disease in adults	50	
Dysphagia	55	Jackson et al.[26]
Neurodevelopmental disorders		Stafstrom et al.[27]
Seizures	5–8	
Partial seizures	2–13	
Infantile spasms	2 to 5	
Disintegrative disorder‡		Worley et al.[28]
Moyamoya disease§		Kainth et al.[29]
Dementia	At <40 yr of age, <5; by 65 yr of age, 68–80	Wiseman et al.[30]
Autism	7–16	DiGuiseppi et al.[31]
Celiac disease	5.4	Szaflarska-Popławska et al.[32]
Gastrointestinal anomalies	6	Stoll et al.[33]
Juvenile idiopathic arthritis	<1	Juj et al.[34]
Orthopedic problems	2.8	Brockmeyer,[35] Caird et al.[36]
Visual problems	56.8	Roizen et al.[37]

* The incidence percentages are approximate and are from the cited studies, most of which involved large case series. The percentages for subcategories represent the incidence among infants with that particular condition. For example, among patients with congenital heart disease, the incidence of atrioventricular septal defect is 45%. AML denotes acute myeloid leukemia, and MCH mean corpuscular hemoglobin.
† Atrioventricular septal defect is also known as endocardial cushion defect.
‡ The definition of the criteria associated with disintegrative disorder is under development.
§ The prevalence of DS among patients with moyamoya disease is 26 times as high as the prevalence of DS in the general population.[29]

EXTRAÍDO DE. Bull MJ. Down Syndrome. N Engl J Med. 2020;382.

Supplemental Information

SUPPLEMENTAL FIGURE 1. Summary of Down syndrome-specific care.

Action	Pre-natal	Birth up to 1 mo	1 mo up to 1 yr	1 yr up to 5 yr	5 yr up to 12 yr	12 yr up to 21 yr
1. Confirm DS diagnosis with either CVS or amniocentesis prenatally or karyotype postnatally	■	⋯	⋯	⋯	⋯	⋯
2. Review recurrence risk and offer the family referral to a clinical geneticist or genetic counselor.	⋯	⋯	⋯	⋯	⋯	⋯
3. Offer parent-to-parent and support group information to the family.	⋯	⋯	⋯	⋯	⋯	⋯
4. Use CDC DS-specific growth charts to monitor weight, length, weight-for-length, head circumference, or BMI. Use standard charts for BMI after age 10 years.		All healthcare visits				
5. Order an echo, to be read by a pediatric cardiologist.		■	⋯	⋯	⋯	⋯
6. Feeding assessment or video study if any: marked hypotonia, underweight (<5th %ile weight-for-length or BMI), slow feeding or choking with feeds, recurrent or persistent abnormal respiratory symptoms, desaturations with feeds		Any visit				
7. Obtain objective hearing assessment (may be in NBS protocols) and follow EHDI protocols.		■	Up to 6 mo			
8. If TM can't be visualized, refer to otolaryngologist for exam with microscope until reliable TM and tympanometry exams are possible		Every 3-6 mo				
9. Car safety seat evaluation before hospital discharge.		■				
10. CBC with differential		By day 3				
11. If TAM, make caregivers aware of risk/signs of leukemia (e.g., easy bruising/bleeding, recurrent fevers, bone pain)		■				
12. TSH		At birth (if not in NBS)	Every 5-7 mo	Annually, and every 6 mo if antithyroid antibodies ever detected		
13. RSV prophylaxis based on AAP guidelines.		Annually		Through 2 yr		
14. Discuss cervical spine-positioning for procedures and atlantoaxial stability precautions.		All HMV		Biennially		
15. Assess for CAM use, discourage any unsafe CAM practices.		All HMV				
16. Refer children to early intervention for speech, fine motor or gross motor therapy.		Any visit	Up to 3 yr			
17. If middle ear disease occurs, obtain developmentally-appropriate hearing evaluation.			When ear clear	After treatment		
18. Rescreen hearing with developmentally-appropriate methodology (BAER, behavioral, ear-specific).			Start at 6mo, every 6 mo until established normal bilaterally by ear-specific testing, then annually			
19. Refer to ophthalmologist with experience and expertise in children with disabilities.			By 6 mo	⋯	⋯	⋯
20. CBC with differential if easy bruising or bleeding, recurrent fevers, or bone pain			Any visit			
21. Assess for sleep-disordered breathing; if present, refer to physician with expertise in pediatric sleep disorders.			At least once by 6 mo, then all subsequent HMV thereafter			
22. Ensure child is receiving developmental therapies, and family understands and is following therapy plan at home.		All HMV				
23. CBC with differential and either (1) a combination of ferritin and CRP, or (2) a combination of serum iron and Total Iron Binding Capacity				Annually		
24. If a child has sleep problems and a ferritin less than 50 mcg/L, the pediatrician may prescribe iron supplement.				Any visit		
25. Vision screening			All HMV, use developmentally-appropriate criteria	Photoscreen (all HMV); if unable, refer to ophthalmologist annually	Photoscreen (all HMV); if unable, refer to ophthalmologist biennially	Visual acuity or photoscreening at all HMV, or ophthalmology-determined schedule
26. If a child has myelopathic symptoms, obtain neutral C-spine plain films (see text for details).				Any visit		
27. Obtain polysomnogram.				Between 3-5 yr		
28. Prepare family for transition from early intervention to preschool.				At 30 mo		
29. Discuss sexual exploitation risks.				At least once	At least once	At least once
30. Make developmentally-appropriate plans for menarche, contraception (advocate/offer LARC), and STI prevention.					As developmentally-appropriate, then all subsequent HMV	
31. Discuss risk of DS if patient were to become pregnant.					At least once	At least once
32. Assess for any developmental regression.			All HMV			
33. Discuss and facilitate transitions: education, work, finance, guardianship, medical care, independent living					All HMV starting at 10 yr	

■	Do once at this age
⋯	Do if not done previously
	Repeat at indicated intervals
(border) ▮▮	See report for end point

Abbreviations: DS, Down syndrome; CVS, Chorionic villus sampling; HMV, Health Maintenance Visit; BMI, Body mass index; CDC, Centers for Disease Control; EHDI, Early Hearing Detection and Intervention; NBS, Newborn screen; CAM, Complementary and alternative medicine; BAER, Brainstem auditory evoked response; TM, Tympanic membrane; TAM: transient abnormal myelopoiesis



ESCUELA DE MEDICINA
FACULTAD DE MEDICINA