



COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA: INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Sociedad Ecuatoriana de Pediatría sede Quito

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA

eBook



COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA: INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS **DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Alexander Blanco Palomino	Holguer Santiago Estrella Benavides
Alicia Palacios A	Israel Astrid León Monar
Andrea Vasquez	Jean Carlo Larco Hernández
Ana Carolina Logroño Alulema	Jennifer Alexandra Morales Alomaliz
Andrea Sofía Dulcey Ayala	Jenny Aracely Maza Chamba
Angélica María Pineda Parra	Johana Valeria Pazmiño Meza
Blanca Alexandra Curipoma Vergara	Jorge Erazo Narea
Cristina de los Ángeles Iza Velasteguí	José León
Cristina Navarrete	Julián Ricardo Zapata Rozo
Cristhian Vasco Toapanta	Junior Rafael Gahona Villegas
Danna Carolina Lázaro Mora	Luis Gonzalo Moreno Sánchez
Daniela Cifuentes	Luis Miguel Sosa Ávila
Daniela Palacios	Marcela Macarena Freire Lascano
Edison Pavón	María Belén Espinosa Morales
Edison Santiago Pilataxi Chasipanta	María de los Ángeles Costta Michuy
Erick Sebastián Chiguano Valladares	María Eugenia Rojas Maldonado
Estefania Arleth Balda Desiderio	María Fernanda Fino Blanco
Fausto Geovanny Mullo Anilema	María Gabriela Cantuña Tello
Fernando Esteban Aguinaga Romero	María Gabriela Villa Mejía
Franklin Loachamin Caiza	María Victoria Narváez Barros
Gabriela Espin Osejo	Miguel Robalino Quintana
Gabriela Tinajero	Mónica Alexandra Porras Cabezas
Hilda Consuelo Erazo Yambay	Pamela Balda D.

Autores Investigadores



COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA: INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS **DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Paola Toapanta Pinta
Patricio Vasco Morales
Paul Villares
Paúl Esteban Astudillo Neira
Priscila Esthefany Arévalo Sandoya
Richard Loor
Robinson Rodrigo Llano de la Torre
Robinson Rolando Ramírez Ruiz
Robert Rosendo Rodríguez Baque
Santiago Fabricio Almeida Pinto
Santiago Noe Vasco Morales
Saskya Karina Vallejo Haro
Silvia Suárez Mantilla
Sofía Patricia Ortiz Saldaña
Soraya del Cisne Buele Muñoz
Tania Maricela Macías Parrales
Verónica Karina Castro Pinargote
Vidia Pamela Izquierdo Cedillo

Autores Investigadores



COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA: INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS **DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

AUTORES INVESTIGADORES

Adriana Arcos Prócel
Posgradista de Pediatría

Alexander Blanco Palomino
 <https://orcid.org/0000-0003-0981-7319>

Alicia Palacios A.

A. Tamayo Orejuela
Médico Pediatra servicio neonatología
Hospital General San Francisco, Quito-Ecuador.

Ana Carolina Logroño Alulema
 kritoacla@gmail.com
 <https://orcid.org/0000-0001-5112-3228>

Andrea Sofía Dulcey Ayala

Medica general;

✉ sofiadulcey.98@gmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0003-0399-1236>

Angélica María Pineda Parra

Residente de III año pediatría
Hospital Universitario de Santander;

Bucaramanga, Santander

✉ angelica2228194@correo.uis.edu.co

ID <https://orcid.org/0000-0001-7236-7328>

Andrea Vasquez

Blanca Alexandra Curipoma Vergara

Médica;

Investigador Independiente;

Quito, Ecuador.

✉ alexa.bl@hotmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0001-5392-0247>

Cristhian Vasco Toapanta

Centro de Salud Tipo C Puerto Quito,
Ministerio de Salud Pública del Ecuador,

Quito, Ecuador

✉ crisvasco14@hotmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-2874-9836>

Cristina De los Ángeles Iza Velasteguí

Posgrado de Emergencias Pediátricas

Universidad San Francisco de Quito;

Quito;Ecuador

✉ cizav@estud.usfq.edu.ec

ID <https://orcid.org/0009-0006-8507-3808>

Cristina Navarrete

Danna Carolina Lázaro Mora

Médica general;

✉ danna2181360@correo.uis.edu.com

Daniela Cifuentes

✉ danny_cifuentes09@hotmail.com

🆔 <https://orcid.org/0000-0001-8367-7321>

Daniela Palacios

Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín
Unidad Técnica de Neonatología;
Quito-Ecuador.

Daysi Pinto

✉ daysipinto31@gmail.com

🆔 <https://orcid.org/0009-0004-4181-6636>

Diana Flores Yépez

Edison Pavón

✉ edypc1@yahoo.es

🆔 <https://orcid.org/0000-0002-4344-9954>

Edison Santiago Pilataxi Chasipanta

✉ santguillao@hotmail.com

🆔 <https://orcid.org/0000-0001-5547-1991>

Erick Sebastián Chiguano Valladares

✉ drsebastianchiguano2000@gmail.com

🆔 <https://orcid.org/0009-0004-7060-9740>

Estefanía Chiluisa

Estefania Arleth Balda Desiderio

✉ estefania-balda@hotmail.com

🆔 <https://orcid.org/0009-0004-6313-8776>

Fausto Geovanny Mullo Anilema

Médico de posgrado de la especialidad de Pediatría
Pontificia Universidad Católica del Ecuador.

✉ faustomullo@hotmail.com

ID <https://orcid.org/0009-0003-5737-7343>

Fernando Esteban Aguinaga Romero

Pediatra, Subespecialista en Neonatología y Perinatología;
Hospital Metropolitano;

✉ drfernandoaguinaga@gmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0001-7685-7279>

Franklin Loachamin Caiza

Médicos Pediatras Especialistas y Subespecialistas
Especialista en Nefrología Pediátrica,
Hospital Carlos Andrade Marín, Ecuador

✉ nefropedhcam@gmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-6778-0270>

G Ortiz Vera

Gabriela Espin Osejo

Médico Posgradista de Nefrología Pediátrica
Hospital pediátrico Baca Ortiz

✉ gespino@estud.usfq.edu.ec

ID <https://orcid.org/0009-0000-1129-0654>

Gabriela Tinajero

Médico Posgradista de Cirugía Pediátrica;
Hospital Pediátrico Baca Ortiz;

✉ gaby.tinajero.1492@gmail.com

Hilda Consuelo Erazo Yambay

✉ con_i_2210@hotmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-4151-5479>

Holguer Santiago Estrella Benavides

Hospital Pediátrico Baca Ortiz;
Servicio de Genética,

Quito;Ecuador

✉ santiago.estrella0607@gmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-2281-5695>

Israel Astrid León Monar

Pediatra en Hospital Carlos Andrade Marín
Universidad de La Rioja;

✉ israelastridmed@yahoo.es

ID <https://orcid.org/0000-0002-1712-4099>

J. Macías Tejada

Médico Pediatra servicio neonatología
Hospital General San Francisco, Quito-Ecuador.

Jean Carlo Larco Hernández

Médico Posgradista de Pediatría HCAM
Pontificia Universidad Católica del Ecuador

✉ jeancarloh94@gmail.com

ID <https://orcid.org/0009-0007-7704-1846>

Jenniffer Alexandra Morales Alomaliza

Médico Posgradista de Cirugía Pediátrica;
Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín;
Quito, Ecuador.

✉ jenniffermoralesa@gmail.com

ID <https://orcid.org/0009-0008-7215-9391>

Jenny Aracely Maza Chamba

Posgrado de Neurología Pediátrica,
Universidad San Francisco de Quito;
Quito;Ecuador

✉ jmazac@estud.usfq.edu.ec

ID <https://orcid.org/0000-0001-8295-0568>

Johana Valeria Pazmiño Meza

✉ vale.pazme01@gmail.com

ID <https://orcid.org/0009-0000-6301-1821>

Jorge Erazo Narea

Médico;
Facultad de Ciencia Médicas;
Universidad Central del Ecuador;
Quito; Ecuador

✉ adrian422_1@hotmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-5966-1335>

Jose León

Julián Ricardo Zapata Rozo

Médico general;
Universidad Industrial de Santander;
Bucaramanga, Santander

✉ julian.zapata@correo.uis.edu.co

ID <https://orcid.org/0000-0002-1684-4860>

Junior Rafael Gahona Villegas

Médica residente
Hospital Pediátrico Baca Ortiz

✉ pamereyes2591@gmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-2513-8060>

Luis Gonzalo Moreno Sánchez

Cirujano Pediatra;
Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín;
Quito, Ecuador

✉ lugomos@hotmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0003-4809-5267>

Luis Miguel Sosa Avila

Pediatra infectólogo;
Docente planta UIS
Universidad industrial de Santander
Hospital Universitario de Santander

✉ lmsosavi@uis.edu.co

ID <https://orcid.org/0000-0002-0707-8404>

Marcela Macarena Freire Lascano

Posgradista de Pediatría, Facultad de Medicina;
Hospital General Enrique Garcés;
Pontificia Universidad Católica del Ecuador;
✉ makiifreire@gmail.com

María Belén Espinosa Morales

Posgradista de Pediatría;
Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert E;
Junta de Beneficencia de Guayaquil;
Universidad Católica de Santiago de Guayaquil
✉ belen.espinosa0604@gmail.com
ID <https://orcid.org/0000-0003-4534-3480>

María de los Ángeles Costta Michuy

Hospital Pediátrico Baca Ortiz,
Hospital Básico Ancón
✉ macosttamichuy@gmail.com
ID <https://orcid.org/0000-0003-3336-4954>

Maria Eugenia Rojas Maldonado

Posgradista Pediatría R2 Udla;
Hospital IESS Quito Sur
✉ ma_eugenia1996@hotmail.com
ID <https://orcid.org/0009-0006-5409-1325>

María Fernanda Fino Blanco

Psiquiatra infantil y de adolescentes;
Docente UIS
✉ mafefino5@gmail.com
ID <https://orcid.org/0000-0002-1050-8612>

María Gabriela Cantuña Tello

✉ gabyct2009@hotmail.com
ID <https://orcid.org/0000-0002-1843-1891>

María Gabriela Villa Mejía

Medico Postgradista de Neonatología y
Cuidados intensivos Neonatales de la
Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín;
Universidad San Francisco de Quito
✉ maga1721@hotmail.com
ID <https://orcid.org/0009-0001-9816-7719>

María Victoria Narváez Barros

Magíster en Gerencia de Salud para el Desarrollo Local;
Especialista en Pediatría;
Pontificia Universidad Católica Del Ecuador;
✉ dravickynarvaez.pediatra.quito@gmail.com
ID <https://orcid.org/0009-0007-0927-0321>

Melanie Icaza Mora

Miguel Robalino Quintana

Mirian Chacha

M. Chávez Carvajal

Médico Pediatra servicio neonatología
Hospital General San Francisco, Quito-Ecuador.

M Rivadeneira Obando

Mónica Alexandra Porras Cabezas

✉ monica_apc90@yahoo.com
ID <https://orcid.org/0009-0008-8166-3493>

Nancy Bravo Rodas

Nancy Santillán Yaulema

Pamela Izquierdo

Pamela Balda D.

✉ pamela-balda@hotmail.com
ID <https://orcid.org/0009-0007-7516-4527>

Paola Toapanta Pinta

Grupo de Investigación en Salud Infantil y Perinatal (ISIP);
Universidad Central del Ecuador;
Quito, Ecuador

✉ ptoapanta@uce.edu.ec

ID <https://orcid.org/0000-0003-2804-2504>

Patricio Vasco Morales

Médico Cirujano;
Pontificia Universidad Católica del Ecuador

✉ patri_vas18@hotmail.com

ID <https://orcid.org/0009-0006-7888-715X>

Paul Villares

ID <https://orcid.org/0000-0002-3747-7940>

Paúl Esteban Astudillo Neira

Cirujano Pediatra;
Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín
Quito, Ecuador.

✉ astusilva@hotmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-7812-2716>

Priscila Esthefany Arévalo Sandoya

Pediatra Intensivista;
Hospital General del Sur de Quito
Quito; Ecuador

✉ prisc_21@yahoo.es

ID <https://orcid.org/0000-0003-0107-416X>

Richard Loor

Reumatólogo
Médico Posgradista de Pediatría Especialidad:
Reumatología Pediátrica
Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín

✉ adricarocros@gmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-3601-5859>

Robinson Rodrigo Llano de la Torre

✉ robinllanodelatorre@gmail.com

ID <https://orcid.org/0000-0002-2102-0444>

Robinson Rolando Ramírez Ruiz

Médico tratante de hematología pediátrica,
Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert E;
Junta de Beneficencia de
Universidad Católica de Santiago de Guayaquil.
Guayaquil, Ecuador.
 <https://orcid.org/0000-0002-5125-9528>

Santiago Estrella

Santiago Fabricio Almeida Pinto

 mdsalmeida14@outlook.com
 <https://orcid.org/0000-0001-7003-8256>

Santiago Noe Vasco Morales

PhD en investigación pediátrica;
Médico pediatra;
Docente de la Escuela de Especialidades Médicas;
Universidad San Francisco de Quito;
Médico Investigador del Hospital Gineco Obstétrico Isidro Ayora;
Universidad San Francisco de Quito;
Quito; Ecuador
 santiagopediatra@gmail.com
 <https://orcid.org/0000-0002-1370-9700>

Saskya Karina Vallejo Haro

Neonatóloga;
Hospital Carlos Andrade Marín

Sandra Luzuriaga Morejón

S Verdezoto Unda

S Chilibingua

Silvia Suárez Mantilla

Médico general;
Universidad industrial de Santander
 <https://orcid.org/0000-0003-3855-9857>

Sofía Patricia Ortiz Saldaña

✉ mdsafiaortizsaldana@gmail.com

🆔 <https://orcid.org/0000-0001-6575-9577>

Soraya del Cisne Buele Muñoz

Pediatra;

Universidad Técnica Particular de Loja

✉ soraya.buele@gmail.com

🆔 <https://orcid.org/0009-0008-7344-2340>

Soledad Delgado

Vidia Pamela Izquierdo Cedillo

✉ pameizquierdo29@gmail.com

🆔 <https://orcid.org/0000-0002-4460-1575>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA: INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS **DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

REVISORES ACADÉMICOS

Rivera Altamirano Alfonso Vinicio

✉ pocho.rivera@gmail.com

Calderón Enriquez Ramiro

✉ rcalderon15@yahoo.com

Espinel Ramos Daniel Arturo

✉ d_espinel@hotmail.com

Nájera Ulloa Andrea Lucia

✉ andreanaul@hotmail.com

Revelo Delgado Iván Fernando

✉ doctorivanrevelo@yahoo.com

María José Fierro

✉ majo_fierro@hotmail.com

Francisco Pérez Estrella

✉ gperez9@buffalo.edu

CATALOGACIÓN BIBLIOGRÁFICA

Adriana Arcos Prúcel
Alexander Blanco Palomino
Alicia Palacios A
Andrea Vasquez
Ana Carolina Logroño Alulema
Andrea Sofía Dulcey Ayala
Angélica María Pineda Parra
Diana Alejandra Curipoma Vargara
Cristina de los Angeles Iza Velastegui
Cristina Navarrete
Christian Vasco Toapanta
Danna Carolina Lázaro Mora
Daniela Cifuentes
Daniela Palacios
Edison Pavón
Edison Santiago Pilataxi Chasipanta
Erick Sebastián Chiguano Valladares
Estefanía Arleth Balda Desiderio
Fausto Geovanny Mullo Anilema
Fernando Esteban Aguinaga Romero
Franklin Loachamin Caiza
Gabriela Espin Osejo
Gabriela Tinajero
Hilda Consuelo Erazo Yambay

Holguer Santiago Estrella Benavides
Israel Astrid León Monar
Jean Carlo Larco Hernández
Jennifer Alexandra Morales Alomaliz
Jenny Aracely Maza Chamba
Johana Valeria Pazmiño Meza
Jorge Erazo Narea
José León
Julian Ricardo Zapata Roza
Junior Rafael Gahona Villegas
Luis Gonzalo Moreno Sánchez
Luis Miguel Sosa Avila
Marcela Macarena Freire Lascano
María Belén Espinosa Morales
María de los Angeles Costita Michuy
María Eugenia Rojas Maldonado
María Fernanda Fino Blanco
María Gabriela Cantuña Tello
María Gabriela Villa Mejía
María Victoria Narváez Barros
Miguel Robalino Quintana
Mónica Alexandra Porras Cabezas
Pamela Balda D.

Paola Toapanta Pinta
Patricio Vasco Morales
Paul Villares
Paul Esteban Astudillo Neira
Priscila Esthefany Arévalo Sandoya
Richard Looz
Robinson Rodrigo Llano de la Torre
Robinson Rolando Ramirez Ruiz
Robert Rosendo Rodríguez Baque
Santiago Fabricio Almeida Pinto
Santiago Noe Vasco Morales
Saskya Karina Vallejo Haro
Silvia Suárez Mantilla
Sofía Patricia Ortiz Saldaña
Soraya del Cismo Buele Muñoz
Tania Maricela Macías Parrales
Verónica Karina Castro Pinargote
Vidia Pamela Izquierdo Cedillo

AUTORES:

Título: Compendio de Pediatría contemporánea: investigaciones y casos clínicos del XXIII Congreso Internacional

Descriptor: Ciencias médicas; Enfermería; Atención médica; Investigación médica

Código UNESCO: 32 Ciencias Médicas

Clasificación Decimal Dewey/Cutter: 610.7/L321

Área: Ciencias de la Salud

Edición: 1^{era}

ISBN: 978-9942-579-11-9

Editorial: Mawil Publicaciones de Ecuador, 2025

Ciudad, País: Quito, Ecuador

Formato: 148 x 210 mm.

Páginas: 380

DOI: <https://doi.org/10.26820/978-9942-579-11-9>

URL: <https://mawil.us/repositorio/index.php/academico/catalog/book/183>

Texto para docentes y estudiantes universitarios

El proyecto didáctico **Compendio de Pediatría contemporánea: investigaciones y casos clínicos del XXIII Congreso Internacional**, es una obra colectiva escrita por varios autores y publicada por MAWIL; publicación revisada por el equipo profesional y editorial siguiendo los lineamientos y estructuras establecidos por el departamento de publicaciones de MAWIL de New Jersey.

© Reservados todos los derechos. La reproducción parcial o total queda estrictamente prohibida, sin la autorización expresa de los autores, bajo sanciones establecidas en las leyes, por cualquier medio o procedimiento.



Usted es libre de:
Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato.

Adaptar — remezclar, transformar y construir a partir del material para cualquier propósito, incluso comercialmente.

Director Académico: Ph.D. Lenin Suasnabas Pacheco

Dirección Central MAWIL: Office 18 Center Avenue Caldwell; New Jersey # 07006

Gerencia Editorial MAWIL-Ecuador: Mg. Vanessa Pamela Quishpe Morocho

Dirección de corrección: Mg. Yamara Galanton.

Editor de Arte y Diseño: Leslie Letizia Plua Proaño

Corrector de estilo: Lic. Marcelo Acuña Cifuentes

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Índices

Contenidos



Prólogo ----- 30
Introducción----- 32

Capítulo I.

Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X o de Bruton,
Presentación de Caso----- 35
Jean Carlo Larco

Capítulo II.

Análisis comparativo entre métodos de administración
de surfactante invasivos y no invasivos en recién nacidos prematuros
de la unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano, durante
el período 1 Enero 2014 a 31 de octubre de 2024.----- 53
Soraya del Cisne Buele Muñoz; Fernando Esteban Aguinaga Romero

Capítulo III.

Atrofia muscular espinal en neonato: reporte de caso ----- 66
*María Gabriela Villa Mejía; Blanca Alexandra Curipoma Vergara;
Andrea Vasquez Cristina Navarrete; María Gabriela Cantuña;
Daniela Palacios*

Capítulo IV.

Anemia hemolítica autoinmune refractaria a tratamiento
de primera línea. Un reto hematológico- pediátrico----- 76
*Espinosa Morales María Belén; Vasco Morales Patricio;
Ramirez Ruiz Robinson*

Capítulo V.

Complicaciones extra coronarias de Enfermedad de Kawasaki,
presentación de un caso clínico----- 85

Capítulo VI.

Dolor como quinta constante vital: reporte de caso,
uso de escalas en paciente pediátrico no verbal----- 92
*Danna Carolina Lázaro Mora; Julián Ricardo Zapata Rozo;
Angelica Maria Pineda Parra*

Capítulo VII.

Embarazo adolescente, características maternas
y resultados neonatales----- 101
Santiago Vasco Morales; Paola Toapanta Pinta; Cristhian Vasco Toapanta

Capítulo VIII.

Embarazo recurrente en la adolescencia ----- 124
Paola Toapanta Pinta; Cristhian Vasco Toapanta; Santiago Vasco-Morales

Capítulo XI.

Errores innatos de la inmunidad. Cuando sospechar
en una inmunodeficiencia primaria ----- 139

Capítulo X.

Frecuencia y factores de mortalidad en la hospitalización
inicial por gastrosquisis ----- 146
Santiago Vasco Morales; Paola Toapanta Pinta

Capítulo XI.

Implementando Programas de Optimización de Antibióticos.
De un hospital pediátrico de tercer nivel a un hospital básico,
factibilidad y realidades ----- 165

Capítulo XII.

Indicaciones y complicaciones de traqueostomía
en pacientes pediátricos, Experiencia HECAM ----- 174
*Jennifer Alexandra Morales Alomaliza; Luis Gonzalo Moreno Sánchez;
Paúl Esteban Astudillo Neira*

Capítulo XIII.

Enfermedad por arañazo de gato: Reporte de caso clínico ----- 183

Capítulo XIV.

Más que un llanto agudo: identificación temprana del Síndrome
de Cri Du Chat en pediatría----- 188
*Dra. Ortiz Vera G; Dra. Ávalos Trujillo V; Dra. Verdezoto Unda S;
Dra. Chilibingua S; Dra. Rivadeneira Obando M*

Capítulo XV.

Masa mediastinal anterior en un neonato a propósito
de un caso----- 196
*Estefanía Chiluisa; Mirian Chacha;
Soledad Delgado; Diana López*

Capítulo XVI.

Neumopericardio espontáneo en el recién nacido.
Presentación de caso ----- 207
Consuelo Erazo; Pamela Izquierdo; Edison Pavón

Capítulo XVII.

Osteoporosis ligada al cromosoma X causada
por nueva variante en gen PLS3: Caso Clínico. ----- 215

Capítulo XVIII.

Patógenos respiratorios y su relación con el uso
de ventilación mecánica no invasiva en pacientes con infección
respiratoria aguda ingresados a la unidad de terapia intensiva
pediátrica de un hospital de segundo nivel ----- 220

Capítulo XIX.

Plasmaféresis como opción terapéutica en el manejo
del síndrome de DRESS (Drug Reaction with Eosinophilia
and Systemic symptoms) en paciente pediátrico, desafío
de un sistema de salud con recursos limitados” ----- 229

Capítulo XX.

Presentación típica de una enfermedad inusual: Síndrome
de Kawasaki en un lactante de 1 año en Quito, Ecuador. ----- 236

Capítulo XXI.

Presión arterial: un signo vital o un riesgo mortal ----- 247

Capítulo XXII.

Prevalencia y caracterización epidemiológica de la Sífilis Congénita
en el Hospital Básico San Luis de Otavalo: Estudio descriptivo basado
en datos, no relatos. ----- 253
Flores Yépez Diana; Icaza Mora Melanie

Capítulo XXIII.

Relación entre rinitis y asma en pacientes pediátricos
de Quito-Ecuador ----- 266
*Sandra Luzuriaga-Morejón; Nancy Bravo-Rodas;
Nancy Santillán-Yaulema*

Capítulo XXIV.

Reporte de caso: Ictiosis Congenita no específica----- 272
J. Macías Tejada; A. Tamayo Orejuela; M. Chávez Carvajal

Capítulo XXV.

Síndrome de OHVIRA, una entidad inusual de dolor abdominal:
reporte de 3 casos. ----- 288

Capítulo XXVI.

Síndrome Inflamatorio Multisistémico Post-COVID:
Dilemas Diagnósticos fuera de la Pandemia del COVID-19 -
Un Caso Clínico de Éxito Terapéutico----- 294
*Marcela Macarena Freire Lascano; Mónica Porras Cabezas;
Ana Carolina Logroño Alulema; Paul Villares*

Capítulo XXVII.

Trisomía 8 en mosaico, Síndrome de Warkany2:
reporte de caso ----- 302

Capítulo XXVIII.

Xantinuria familiar tipo II: Un reporte de caso clínico ----- 313

Capítulo XXIX.

Trastorno de la conducta: más que niños “problemáticos” ----- 319
*Andrea Sofía Dulcey Ayala; Angélica María Pineda Parra;
María Fernanda Fino Blanco; Alexander Blanco Palomino*

Capítulo XXX.

Caso Clínico: Hiperbilirrubinemia Neonatal
Con Exanguinotransfusión Total ----- 323
*Mullo Anilema, Fausto; Almeida Pinto Santiago;
Llano De la Torre, Robinson; Robalino Quintana, Miguel*

Capítulo XXXI.

Síndrome de Joubert: la huella genética
de una ciliopatía rara ----- 328
Jenny Maza; Santiago Estrella; Ángeles Iza

Capítulo XXXII.

Bronquiolitis obliterante postinfecciosa.
Presentación de un caso ----- 332
Rojas, M. María

Capítulo XXXIII.

Miocardiopatía hipertrófica en lactante con doble
heterocigosidad en MYBPC3 y MYH7: diagnóstico temprano
y relevancia clínica----- 336
Sofía Ortiz; Sebastián Chiguano

Capítulo XXXVI.

Reporte de caso clínico en neonato con genitales ambiguos
más masa quística ovárica con cariotipo 46,XX----- 340
Balda D. Estefania; Pazmiño M. Johana; Balda D. Pamela; Palacios A. Alicia

Capítulo XXXV.

Situs inversus abdominalis y bazo errante asociado
a onfalocele ----- 345
Jose León; Santiago Pilataxi

Capítulo XXXVI.

Síndrome de Denys-Drash y Síndrome Nedishm: Variantes
en los genes WT1 y ZNF142, Reporte de caso----- 350
Gabriela E; Adriana C; Santiago E; Sofía O; Junior G.

Capítulo XXXVII.

Lactante menor indígena con anemia severa como debut
de uncinariasis masiva----- 355
Angelica Pineda; Silvia Suárez-Mantilla; Sofía Dulcey; Luis Miguel Sosa

Capítulo XXXVIII.

Asociación VACTERL: Caso Clínico ----- 360
*Almedia, Pinto Santiago; Llano, De La Torre Robinson;
Mullo, Anilema Fausto; Robalino, Quintana Miguel*

Capítulo XXXIX.

Fiebre más catéter venoso central: una combinación letal----- 366
Daysi Pinto; Daniela Cifuentes; Astrid León Monar; Franklin Loachamin

Capítulo XL.

Osteoporosis ligada al cromosoma X causada
por nueva variante en gen PLS3: Caso Clínico. ----- 372

Capítulo XLI.

Quistes renales, anemia y enfermedad renal crónica
de etiología no filiada en adolescentes ----- 376

Franklin Loachamin Caiza; Jorge Erazo Narea

Conclusión General ----- 379

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Índices

Tablas



Tabla 1. Criterios diagnósticos de Agammaglobulinemia Ligada al X o de Bruton -----	49
Tabla 2. Características clínicas -----	59
Tabla 3. Comparación de medias según variables -----	60
Tabla 4. Resultados comparativos LISA vs Métodos invasivos convencionales -----	61
Tabla 5. Indicadores de riesgo -----	62
Tabla 6. Comparación del Score Z de aneurismas coronarios, posterior a recibir tratamiento -----	89
Tabla 7. Criterios de Enfermedad de Kawasaki Completa e Incompleta -----	90
Tabla 8. Factores de riesgo para cronificación del dolor. -----	97
Tabla 9. Características sociodemográficas y del embarazo, por categorías de madres adolescentes. -----	110
Tabla 10. Resultados del parto y perinatales, por categorías de madres adolescentes -----	112
Tabla 11. Variables asociadas a la edad en el embarazo adolescente -----	114
Tabla 12. Características sociodemográficas y comparación de grupos entre adolescentes primigestas y con embarazo recurrente. Quito, Ecuador, 2009-2022. -----	130
Tabla 13. Variables relacionadas con el embarazo y comparación de grupos entre adolescentes primigestas y con embarazo recurrente. Quito, Ecuador, 2009-2022. -----	131
Tabla 14. Características del parto, resultados neonatales y comparación de grupos entre adolescentes primigestas y con embarazo recurrente. Quito, Ecuador, 2009-2022-----	134
Tabla 15. Factores asociados a la recurrencia del embarazo en adolescentes quito, ecuador, 2009-2022 -----	136
Tabla 16. Características demográficas y clínicas de la población estudiada -----	152
Tabla 17. Características sociodemográficas y condiciones del embarazo y parto-----	153
Tabla 18. Características del recién nacido con gastrosquisis-----	156
Tabla 19. Complicaciones de recién nacidos con gastrosquisis, comparación de grupos -----	157
Tabla 20. Variables asociadas a la mortalidad en recién nacidos con gastrosquisis -----	159

Tabla 21. Antibióticos intravenosos disponibles del Hospital Básico -----	170
Tabla 22. Consumo total de antibióticos del Hospital Básico -----	170
Tabla 23. Descripciones generales del grupo -----	224
Tabla 24. Patógenos respiratorios identificados-----	224
Tabla 25. Análisis bivariado -----	226
Tabla 26. Número de nacimientos, número de casos y prevalencia de sífilis congénita en el HSLO durante el periodo 2020-2024. -----	258
Tabla 27. Características sociodemográficas y de la atención prenatal de las madres de los recién nacidos con diagnóstico de sífilis congénita en el HSLO durante el periodo 2020-2024. -----	259
Tabla 28. Características de los recién nacidos con diagnóstico de sífilis congénita en el HSLO durante el periodo 2020-2024. -----	260
Tabla 29. Relación entre diagnóstico de asma y tipos de rinitis. -----	268
Tabla 30. Relación multivariada entre factores de riesgo y diagnóstico de asma en relación con rinitis intermitente moderada -----	269
Tabla 31. Características clínicas y genéticas de los tipos de Ictiosis No Sindrómica más frecuentes (2). -----	275
Tabla 32. Características clínicas y genéticas de los tipos de Ictiosis Sindrómica más frecuentes (2). -----	276
Tabla 33. Evolución de Exámenes de laboratorio. -----	297
Tabla 34. Ecocardiograma-----	299
Tabla 35. Evolución y relación de niveles de bilirrubina con valores límites, terapéutica. -----	325
Tabla 36. Variantes en genes potencialmente relacionados con el fenotipo del paciente -----	330
Tabla 37. Reporte exoma y cariotipo convencional-----	352
Tabla 38. Paraclínicos institucionales-----	358
Tabla 39. Descripción 5 casos clínicos -----	358

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Índices

Figuras



Figura 1. Examen físico desde el nacimiento-----	71
Figura 2. Relación entre la concentración de hemoglobina y tratamiento instaurado, desde la fecha del diagnóstico hasta la fecha del alta hospitalaria.-----	80
Figura 3. Fractura fémur izquierdo.-----	96
Figura 4. Diagrama de flujo de pacientes -----	108
Figura 5. Distribución de embarazos adolescentes según la edad materna en el HGOIA-----	109
Figura 6. Tendencia del porcentaje de embarazos recurrentes en adolescentes entre 2009 y 2022.-----	129
Figura 7. Bronquiectasias-----	142
Figura 8. Engrosamiento bronquial-----	143
Figura 9. Sinusitis Etmoidal y maxilar -----	143
Figura 10. Comparación de Peso al Nacer y Días de Hospitalización en Pacientes con Gastrosquisis Según Condición al Egreso (Fallece vs. Vivo) -----	155
Figura 11. Flujo de prescripción de antibióticos en un hospital pediátrico de tercer nivel -----	168
Figura 12. Consumo de antibióticos restringidos de un hospital pediátrico de tercer nivel -----	169
Figura 13. Mapa de resistencia de Escherichia coli en urocultivos del Hospital Básico, años 2022 y 2023 -----	170
Figura 14. Rx tórax Fuente. Clínica particular (1 día de vida)-----	200
Figura 15. Rx portátil de tórax (1 mes de vida)-----	201
Figura 16. Resección Quirúrgica -----	201
Figura 17. Ecocardiograma (sobrecarga Hídrica) -----	202
Figura 18. Ecocardiograma (sobrecarga Hídrica) -----	202
Figura 19. Rx portátil de tórax (1 er día postquirúrgico). Fuente: Hospital Metropolitano-----	203
Figura 20. Radiografía de tórax anteroposterior que muestra neumotórax bilateral y neumopericardio.-----	210
Figura 21. Radiografía de tórax lateral, donde se evidencia un neumotórax bilateral y neumopericardio -----	211
Figura 22. Radiografía de tórax anteroposterior que muestra resolución de neumopericardio. -----	211
Figura 23. Densitometría ósea año 2021-2025 -----	218
Figura 24. Edad de las madres de los neonatos con diagnóstico de SC en el HSLO durante el periodo 2020-2024. -----	258

Figura 25. Casos de sífilis congénita a nivel nacional durante el periodo 2013-2023. -----	258
Figura 26. Casos de sífilis congénita a nivel de la provincia de Imbabura durante el periodo 2013-2023. -----	261
Figura 27. Lesiones de piel al momento del nacimiento. -----	262
Figura 28. Lesiones en palmas al nacimiento. -----	280
Figura 29. Lesiones en plantas de pies al nacimiento -----	281
Figura 30. Lesión descamativa eritematosa en espalda. -----	281
Figura 31. Imágenes de las uñas de la paciente al momento de nacer. -----	282
Figura 32. Gráfico de curva de crecimiento de Peso en relación a edad, en puntaje z. -----	282
Figura 33. Gráfico de curva de crecimiento de Talla en relación a edad, en puntaje z. -----	283
Figura 34. Gráfico de curva de crecimiento de Perímetro cefálico en relación a edad, en puntaje z. -----	283
Figura 35. Paciente a los 8 meses de vida -----	284
Figura 36. Resonancia magnética donde se evidencia riñón derecho único (cruz), útero didelfo con colpohematometra en cuerpo uterino izquierdo (ffecha) -----	285
Figura 37. Laparoscopia exploratoria evidenciando útero bicorne (cruz), menstruación retrógrada (ffecha), e implantes endometriósicos (triángulo) -----	290
Figura 38. Tabique vaginal longitudinal y transversal antes y después de su resección. -----	290
Figura 39. Manifestaciones cutáneas en la paciente -----	291
Figura 40. Imagen frontal -----	300
Figura 41. Imagen dorsal alteración osteoarticular en extremidades con evidente escoliosis. -----	306
Figura 42. Nariz bulbosa con la punta elevada, escafocefalia, ojos hundidos, micrognatia (con eversión del labio inferior), orejas displásicas grandes con antihélix prominentes y lóbulos grandes -----	307
Figura 43. Digitalización de pulgares y clinodactilia, surcos palmares con pliegue simiano. -----	307
Figura 44. Pliegues plantares profundos, pies con segundos dedos sobre los terceros. -----	308
Figura 45. Cariotipo de paciente con reporte 46, XY/47, XY,+mar 46 metafases /54 metafases -----	308

Figura 46. Árbol Genealógico. -----	309
Figura 47. Factores de riesgo predictores de violencia -----	316
Figura 48. Paciente en tratamiento con fototerapia-----	321
Figura 49. RMN de encéfalo: signo del diente molar. -----	326
Figura 50. Tomografía de tórax. Afectación intersticial tipo parches deslustrados -----	330
Figura 51. Panel genético con secuenciación y análisis -----	334
Figura 52. Genitales ambiguos: hiperpigmentación genital, fusión de labios mayores e hipertrofia de clítoris (2cm)-----	338
Figura 53. Ecografía pélvica. -----	342
Figura 54. Asociación de gastroquisis + Situs inversus totalis (3)-----	343
Figura 55. Imagenología del caso. Situs inversus abdominalis y bazo errante asociado a onfalocelo-----	346
Figura 56. Evolución exitosa de paciente. -----	347
Figura 57. Diferencias en el desarrollo embriológico -----	348
Figura 58. Imagenología de seguimiento (A)-----	348
Figura 59. Imagenología de seguimiento (B) -----	353
Figura 60. Huevos de tricocéfalo (1) huevo de uncinaria (2-3) Parásitos vistos al microscopio. Muestra fetal materna. -----	354
Figura 61. Rx de tórax, en la que se evidencia sonda a la altura de T2-T3 -----	357
Figura 62. Rx de tórax, hallazgo incidental 3 hemivertebras 2 dorsales y lumbar 3 -----	362
Figura 63. Se evidencia arteria umbilical única.-----	362
Figura 64. Eco transfontanelar Quiste del plexo coroideo izquierdo de 3 mm-----	363
Figura 65. Eco cardiografía: foramen oval permeable. -----	363
Figura 66. Ecocardiograma de control: insuficiencia tricúspidea moderada y función ventricular 30-35%.-----	364
Figura 67. Cirugía cardíaca de alta complejidad-----	368
Figura 68. Densitometría ósea año 2021-2025 -----	369

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Prólogo



La pediatría, disciplina en constante evolución, se erige como un pilar fundamental en la salvaguarda de la salud de la población más vulnerable: la infancia y la adolescencia. En este contexto de dinamismo científico y clínico, el XXIII Congreso Internacional de Pediatría se complace en presentar este compendio de investigaciones y reportes de casos. Esta obra colectiva es un testimonio del compromiso inquebrantable de la comunidad pediátrica con la excelencia diagnóstica, la innovación terapéutica y la mejora continua de la calidad de vida de nuestros pacientes. A través de una rigurosa selección de trabajos, este volumen refleja la diversidad y la complejidad de los desafíos clínicos contemporáneos, desde las inmunodeficiencias más raras hasta las urgencias neonatales y las enfermedades crónicas. Esperamos que este compendio no solo sirva como una fuente de conocimiento actualizado, sino también como un catalizador para futuras investigaciones y colaboraciones multidisciplinarias que impulsen el avance de la salud pediátrica a nivel global.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Introducción



La práctica pediátrica moderna se caracteriza por una aproximación holística y basada en la evidencia a la salud y la enfermedad en las distintas etapas del desarrollo infantil. El presente compendio, derivado del XXIII Congreso Internacional de Pediatría, agrupa una serie de trabajos de investigación y reportes de casos clínicos que ilustran la amplitud de esta disciplina. La heterogeneidad de los temas abordados, que van desde las enfermedades genéticas raras hasta los desafíos en la atención del neonato prematuro y la gestión de condiciones crónicas y urgencias pediátricas, subraya la naturaleza multifacética de la pediatría.

En este volumen, se exploran avances significativos en el diagnóstico y manejo de inmunodeficiencias primarias, como la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, y se profundiza en la sospecha clínica temprana de estos trastornos. Se presenta un análisis comparativo de métodos de administración de surfactante en recién nacidos prematuros, destacando la eficacia de enfoques menos invasivos como LISA en la reducción de la necesidad de ventilación mecánica invasiva. Se documentan patologías complejas como la atrofia muscular espinal y la anemia hemolítica autoinmune refractaria, desafiando las estrategias terapéuticas convencionales.

Asimismo, se abordan las complicaciones extracoronarias de la Enfermedad de Kawasaki y el Síndrome Inflamatorio Multisistémico Post-COVID, reflejando la emergencia de nuevas entidades clínicas y sus dilemas diagnósticos. La vital importancia de la evaluación del dolor en pacientes pediátricos no verbales se ilustra a través de reportes de caso. La salud adolescente es un eje central, con investigaciones sobre las características maternas y los resultados neonatales del embarazo adolescente y la recurrencia gestacional, así como el abordaje del trastorno de la conducta.

Desde la neonatología, se presentan casos de hiperbilirrubinemia con exanguinotransfusión total, genitales ambiguos con masa quística ovárica, y anomalías congénitas complejas como el Situs inversus abdominalis y bazo errante asociado a onfalocelo. La genética ocupa un lugar preponderante con la descripción del Síndrome de Joubert y del Síndrome de Denys-Drash y Síndrome Nanishm, ilustrando la relevancia de las variantes genéticas en patologías raras. Finalmente, se analizan causas menos comunes de morbilidad, como la uncinariasis masiva en lactantes indígenas, la bronquiolitis obliterante postinfecciosa, y la trascendencia de signos vitales como la presión arterial en la detección de riesgos. La recurrencia de las infecciones asociadas a catéteres venosos centrales y las patologías renales de etiología no filiada en adolescentes complementan este panorama diverso. En conjunto, estos tra-

bajos representan un valioso aporte a la literatura pediátrica, promoviendo la reflexión crítica y la aplicación de conocimientos de vanguardia para la mejora continua de la atención al paciente pediátrico.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 1

Agammaglobulinemia ligada al
cromosoma X o de Bruton,
Presentación de Caso

AUTORES: Jean Carlo Larco

Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X o de Bruton, Presentación de Caso

X-linked Agammaglobulinemia or Bruton's Agammaglobulinemia: Case Presentation

Resumen

Introducción: La Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA) o de Bruton es una inmunodeficiencia primaria hereditaria recesiva que afecta a los varones y se caracteriza por la ausencia de células B maduras y la incapacidad de producir inmunoglobulinas. Esta enfermedad, causada por mutaciones en el gen de la tirosina quinasa de Bruton (BTK), resulta en una grave deficiencia de anticuerpos y en infecciones recurrentes. La XLA suele manifestarse en la infancia, cuando disminuye la protección de las inmunoglobulinas maternas.

Caso: Se trata de un paciente de 2 años 3 meses que es ingresado a la UCIP del Hospital IESS Quito Sur, debido a un distress respiratorio marcado que requirió intubación, durante su estancia en UCIP, el paciente tuvo una evolución estacionaria con infecciones respiratorias y gastrointestinales de novo. Por su larga estancia, poca respuesta a tratamientos instaurados y evidencia de neutropenia severa, IgG, IgA y C3 bajas se solicitan estudios de inmunodeficiencias, con lo que se llega al diagnóstico de agammaglobulinemia ligada al X al realizar estudios específicos genéticos que reportan mutación en el gen BTK específico de esta patología, en el seguimiento se logra mejorar su cuadro clínico cuando se dan tratamientos específicos para sus patologías en conjunto con gammaglobulinas. **Discusión:** El manejo multidisciplinario con un enfoque holístico permitió abordar al paciente de manera adecuada basándose en evidencia científica. **Conclusiones:** La importancia del diagnóstico temprano y el tratamiento con gammaglobulinas intravenosas en pacientes con agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA). Se destaca la necesidad de conciencia clínica, seguimiento a largo plazo y terapias personalizadas para mejorar la calidad de vida de los pacientes con XLA.

Palabras clave: XLA: Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X; BTK: Tirosin quinasa de Bruton; Gammaglobulina, IgG, IgA, C3

Abstract

Introduction: X-linked agammaglobulinemia (XLA), also known as Bruton's agammaglobulinemia, is a rare, recessive hereditary primary immunodeficiency that affects males. It's characterized by the absence of mature B cells and the inability to produce immunoglobulins. This disease, caused by mutations in the **Bruton's tyrosine kinase (BTK)** gene, leads to a severe antibody de-

iciency and recurrent infections. XLA usually manifests in infancy, once the protection from maternal immunoglobulins wanes. **Case:** We present the case of a 2-year and 3-month-old patient admitted to the PICU of Hospital IESS Quito Sur due to marked respiratory distress requiring intubation. During his PICU stay, the patient had a stationary course with de novo respiratory and gastrointestinal infections. Given his prolonged hospitalization, poor response to established treatments, and evidence of severe neutropenia, low IgG, IgA, and C3 levels, immunodeficiency studies were requested. This led to the diagnosis of X-linked agammaglobulinemia after specific genetic studies reported a mutation in the BTK gene, specific to this pathology. During follow-up, his clinical condition improved with specific treatments for his pathologies combined with gammaglobulins. **Discussion:** Multidisciplinary management with a holistic approach allowed for appropriate patient care based on scientific evidence. **Conclusions:** This case highlights the importance of early diagnosis and treatment with intravenous gammaglobulins in patients with X-linked agammaglobulinemia (XLA). It emphasizes the need for clinical awareness, long-term follow-up, and personalized therapies to improve the quality of life for patients with XLA.

Keywords: XLA: X-linked agammaglobulinemia; BTK: Bruton's tyrosine kinase; Gammaglobulin, IgG, IgA, C3

Introducción

La agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA) o de Bruton es un tipo de inmunodeficiencia primaria hereditaria recesiva ligado al cromosoma X (Xq21.3-Xq22), afecta a los varones y ocurre en aproximadamente 1 de cada 200,000 nacimientos y es totalmente penetrante, caracterizada por la ausencia de células B maduras y la incapacidad de producir inmunoglobulinas, lo que provoca una inmunodeficiencia grave de anticuerpos e infecciones recurrentes. La XLA se produce por más de 800 mutaciones diferentes en el gen de la tirosina quinasa de Bruton (BTK), repartidas en todos los dominios de la proteína BTK (1) y es la más frecuente de las agammaglobulinemias congénitas con el 85% (2). Sus manifestaciones inician regularmente a los 3 a 6 meses de edad, cuando el efecto protector de las inmunoglobulinas maternas disminuye (3).

La función de BTK es crucial en el proceso de maduración de las células Pro-B a células Pre-B. Por consiguiente, en individuos afectados, se produce una interrupción en el desarrollo normal de las células B. Además, la ausencia de células plasmáticas secretoras de inmunoglobulinas resulta en una defi-

ciencia (hipogammaglobulinemia) o incluso la ausencia total (agammaglobulinemia) de inmunoglobulinas (3)

A causa de la falta de maduración, diferenciación y almacenamiento adecuado de las células B, se observa un subdesarrollo de los órganos linfoides como las amígdalas, el bazo, las adenoides y las placas de Peyer en los intestinos. Sin embargo, los ganglios linfáticos pueden mantener un aspecto normal debido a la hipertrofia de las áreas de células T (3).

La presentación típica se caracteriza por la presencia de infecciones bacterianas recurrentes en niños pequeños, generalmente entre los 3 meses de edad y el inicio de la edad adulta. Durante el último trimestre del embarazo, la transferencia de IgG materna al feto brinda protección contra infecciones iniciales al recién nacido. Sin embargo, esta protección disminuye alrededor de los seis meses de edad, momento en el que comienzan a manifestarse los primeros signos de la enfermedad. La edad promedio en la que se realiza el diagnóstico para pacientes con antecedentes familiares de XLA es de 2,6 años, mientras que aquellos sin antecedentes familiares positivos suelen recibir el diagnóstico a una edad promedio de 5,4 años (2).

Este artículo presenta el caso de un paciente masculino de 2 años 3 meses, que presenta los síntomas característicos de la agammaglobulinemia de Bruton desde una edad temprana. A pesar de un historial de infecciones recurrentes y una sospecha clínica inicial, el diagnóstico fue confirmado mediante pruebas genéticas que revelaron una mutación en el gen BTK (Bruton's tyrosine kinase).

La agammaglobulinemia de Bruton representa un desafío clínico debido a la necesidad de un diagnóstico preciso y una gestión adecuada a lo largo de la vida del paciente. La comprensión de la fisiopatología subyacente, los avances en el diagnóstico molecular y las opciones de tratamiento son cruciales para mejorar la calidad de vida y reducir la morbilidad asociada con esta enfermedad.

A través de la presentación detallada del caso, este artículo busca destacar los desafíos clínicos, el manejo terapéutico y las implicaciones genéticas de la agammaglobulinemia de Bruton, contribuyendo así al conocimiento y la conciencia sobre esta enfermedad poco frecuente.

Presentación del caso:

Motivo de Consulta:

Laringotraqueitis, Deshidratación moderada, Anemia, Leucopenia, Violencia intrafamiliar (transferencia de Hospital de Calderón)

Enfermedad Actual:

Un niño de 2 años 3 meses, masculino, acude en compañía de su madre quien refiere que paciente presenta cuadro de aproximadamente 3 días previo al ingreso, caracterizado por irritabilidad por más de 24 horas, dificultad respiratoria, tos perruna y disfonía. Es llevado a centro de salud donde administran puff a base de salbutamol y manejan analgesia con paracetamol, y es dado de alta, paciente no mejora por lo que es llevado a emergencias del hospital de Yaruquí donde nebulizan con adrenalina racemica y administran corticoide intravenoso, tras no encontrarse respuesta favorable, es trasladado al hospital de Calderon llegando con score de Downes de 5, se nebuliza con adrenalina racemica, se administra corticoide y oxigenoterapia y se solicita cupo en IESS Quito Sur en área de UCIP por falta de espacio físico, se recepta a paciente en área de UCIP en donde permanece 43 días.

Antecedentes clínicos quirúrgicos

Antecedentes prenatales:

Gestas: 2 cesarea: 2 Parto: 0 Aborto: 0 Hijos vivos: 2

Gesta 1 femenino fallecido, madre acudió a 7 controles prenatales, se realizó 3 ecografías con reporte normal, tomó hierro y ácido fólico a partir del tercer mes de gestación, nace por cesárea de emergencia tras cuadro de preeclampsia, fallece al año de edad tras diagnóstico de ectopia cordis.

Gesta 2: (mellizos): madre acudió a 12 controles prenatales, se realizó 2 ecografías con reporte normal, tomó hierro y ácido fólico desde el primer mes de embarazo, nace por cesárea, mellizo 1 (paciente), sin complicaciones, mellizo 2: sin complicaciones

Antecedentes natales:

Gesta 2 (paciente) masculino de 2 años 3 meses de edad, nace por cesárea a las 38 semanas de edad gestacional, en el hospital de Yaruquí.

Antecedentes postnatales

Gesta 2 (paciente-mellizo 1): activo, APGAR 8-9, (mellizo 2): APGAR 8-9, madre no recuerda medidas antropométricas, mellizo 1: es llevado a servicio

de neonatología tras aspiración de meconio, mellizo 2: es llevado a alojamiento conjunto con madre

Lactancia: lactancia materna y fórmula hasta los seis meses de edad, posterior ablactación.

Psicomotor: madre no refiere trastornos psicomotores

Hábitos: miccional: 5 veces /día, defecatorio: 2 veces/ cada día Paciente vive con madre, tía y hermana en sector de Puembo, padres separados hace 2 meses, antecedentes de alcoholismo y violencia física en hogar.

Nexo epidemiológico: Madre niega contacto con pacientes COVID positivos y viajes en el último mes

Antecedentes Patológicos Personales:

- Historial de infecciones Sinopulmonares Múltiples no se especifican fechas
- Violencia intrafamiliar reportada en 2021
- Hospitalizaciones previas por neumonía a los 16 meses

Revisión del estado actual de aparatos y sistemas

Neurológico: Ingresa vigil, irritable, pupilas 2 mm isocóricas normo reactivas a la luz. Sin aparente déficit motor ni sensitivo. Glasgow 15/15 puntos.

Permanece irritable al manejo general, hasta que por distrés respiratorio marcado, es colocado bajo medidas de sedoanalgesia, para acople ventilatorio, con midazolam, fentanilo, para confort máximo 11, posterior a extubación.

Paciente presenta evento convulsivo motivo por el que nuevamente se intuba retomándose sedoanalgesia, se solicita estudio de imagen (TAC de cráneo), con reporte anormal, por lo que se decide ampliar estudio y solicitar RMN cerebral y electroencefalograma. Se mantuvo sedoanalgesia que se descendió y suspendió para extubación programada el día. Posterior paciente con apertura ocular espontánea, pupilas isocóricas 3 mm de diámetro, reactivas a la luz. Glasgow 11/15 puntos (ocular: 4 puntos, verbal: 2 puntos, motora 5 puntos). Sigue con la mirada. Hipoactivo. Disminución de fuerza muscular a predominio superior. Antebrazo y mano izquierda no vence la Gravedad.

Ventilatorio: Ante pobre respuesta clínica a tratamiento nebulizado, se realiza secuencia de intubación rápida, además en radiografía de control se evidencia derrame pleural izquierdo por lo que se coloca tubo torácico ipsilateral. Se obtiene líquido serohemático compatible con trasudado se realiza

gram, que no reporta bacterias. 01/04/2021 se logra extubación a cánula nasal. 02/04/2021 Presenta dificultad respiratoria leve, con estridor por lo que se decide cambiar a ventilación mecánica no invasiva a modo BiLevel, que se mantuvo por 72 horas.

El 23/04/2021 se cambia tubo torácico y se logra autonomía ventilatoria, sin signos de dificultad respiratoria, recibe oxígeno a través de cánula nasal a 1- 2 litros por minuto, con frecuencia respiratoria de 34 respiraciones por minuto, entrada de aire discretamente disminuida en base izquierda, con roncus aislados, saturación 99%, safi: tubo de drenaje torácico con oscilaciones mínimas, con gasto de 5 ml en 24 horas.

Hemodinámico: paciente que ingresó con taquicardia reactiva, durante su hospitalización dentro de las primeras 72 horas desarrolló choque séptico refractario (hiperdinámico), ameritando soporte inotrópico, corticoides, presentó cifras de anemia con repercusión hemodinámica por lo que ameritó transfusión de paquetes eritrocitario por dos ocasiones: 22/03/2021, 01/04/2021; es valorado por cardiología pediátrica, se realiza ecocardiograma 05/03/2021: se verifica

Presencia de ductus arterioso, corazón estructuralmente normal con función sistodiastólica conservada, signos vitales dentro de lo normal.

Sin apoyo inotrópico o vasoactivo. Ruidos cardiacos rítmicos, normofonéticos, sin soplos. Llenado capilar de 2 segundos. Pulsos periféricos simétricos de adecuada amplitud. Control de microdinamia (30-04-2021): hemoglobina. 8,9 gr/dl. Hematocrito: 28,1

Gastrointestinal: a su ingreso se colocó sonda orogástrica, manteniéndose en reposo digestivo, por clínica franca respiratoria, luego se inició dieta enteral, a requerimientos basales que fue titulándose mientras se superaba el choque. Se prueba tolerancia desde formula extensamente hidrolizada. Desde el día 08/04 presenta deposiciones semi líquidas en número de 6 episodios, se administra probióticos: lactobacillus reuteri en gotas (biogaia): 5 gotas, vía sonda nasogástrica cada 12 horas y se repone perdidas con lactato ringer; se mantuvo en terapia para estimular reflejo de succión. Tolera dieta indicada por nutrición (líquida amplia hiperproteica 1125 kcal 16 gr de proteína distribuida en 5 tiempos de comida más formula láctea de crecimiento etapa 2 pasando 130 ml cada 4 horas).

Renal - metabólico: fluidoterapia con requerimientos basales, presencia de trastornos hidroelectrolíticos (hipokalemia, hipercloremia) acompañaron al desequilibrio del choque: tasa de filtración glomerular: mínima 74ml/min. Se

observó acidosis metabólica. Adecuado ritmo diurético, se mantiene euglicémico, micciones espontáneas.

Hemato-infeccioso: paciente con signos y síntomas de CRUP, patología predominantemente de origen viral. PCR-SARS COV2 21/3/21 negativo. Se realiza FilmArray respiratorio: coinfección de adenovirus y rinovirus 21/3/21.

Se cubrió con piperacilina / tazobactam, amikacina en contexto de paciente neutropénico severo (neutrófilos totales 980). En dedos de ambos pies, tiña pedis por lo que se colocó antimicótico (terbinafina), lesiones maculares, circulares a nivel de hipocondrio derecho y región inguinal derecha, cultivo de secreción traqueal con *Serratia Marcesces* y *Klebsiella Oxytoca* por lo que recibió antibioticoterapia a base de meropenem, vancomicina, ciprofloxacino y fluconazol, es valorado por cirugía plástica, plantea curaciones locales con apósitos activos, con control neurovascular digital es dado de alta por cirugía plástica.

Desde el 02/04/2021 se indicó dieta sin lactosa, se inicia probióticos tras presencia de deposiciones diarreicas y se solicitan laboratorios, encontrando positivo en filmarray de heces el 06/04/2021, por lo que recibió tratamiento a base de metronidazol, azitromicina.

Dada la evolución agresiva de proceso infeccioso, con un choque refractario, antecedentes de otitis en repetición, lesiones fúngicas en piel con necrosis, neutropenia profunda durante varios días, se solicitó estudios iniciales para inmunodeficiencias, presenciando alteración en valores para la edad de todas las inmunoglobulinas y c3 disminuido (agammaglobulinemia ligada al x o inmunodeficiencia común variable), se consulta con inmunología del HECAM vía telefónica quien indica que estos hallazgos de laboratorio podrían estar en relación a consumo secundario al proceso infeccioso, de todas maneras se envía kit para estudio genético en el extranjero.

12/04/2021 Resultado de cultivo de líquido pleural con desarrollo de *K. pneumoniae* productora de KPC sensible a ceftazidima/avibactam el cual sería el tratamiento de elección, sin embargo, no se dispone de este medicamento en el cuadro nacional de medicamentos, por lo que se indica colistina y amikacina. Por persistencia de patología pulmonar se solicita estudios para determinación de tuberculosis, reportando el 16/04/21 muestra 1: BAAR de líquido pleural resultado: positivo 3 BAAR se observan bacilos ácido alcohol con resultado de cultivo de líquido pleural del 16/04: tuberculosis por ADN-PCR: detectado.

Detección de Mycobacterium tuberculosis por PCR: Mycobacterium tuberculosis Complex: detectado. Detección de resistencias en Mycobacterium tuberculosis: rifampicina: resistente, isoniacida: resistente.

Del 19/04/21 muestra 1: BAAR de contenido gástrico. Resultado: Positivo 1 BAAR se observan bacilos ácido alcohol.

El día 26/04 inicia con picos febriles aislados que se vuelven más constantes en el transcurso de 24 horas, se realiza abordaje de proceso infeccioso, biometría hemática con leucocitosis y trombocitosis, emo negativo; se envían pancultivos y por resultados de controles de inmunoglobulinas bajas más evolución con posible proceso infeccioso, cursando con infección pulmonar por tuberculosis, resistente a primera línea de tratamiento y con probable diagnóstico de fistula broncopleural, permanece con tubo de tórax el mismo no se ha podido retirar por neumotórax recidivante, se plantea la posibilidad de la referencia a tercer nivel.

El día 03/05/2021 se realiza transferencia de paciente a tercer nivel para manejo de tratamiento de tuberculosis de segunda línea, además de manejo por cirugía cardio torácica e inmunología.

Examen Físico

- Peso: 16.6 kg p23 talla: 98 cm p1
- Neurológico: paciente despierto, consciente orientado. Fuerza y tono conservada, marcha normal.
- Piel: turgente, hidratada
- Ojos: pupilas isocóricas normorreactivas a la luz. Conjuntivas rosadas
- Nariz: no rinorrea. Cornetes en ciclo
- Boca: mucosa húmeda, orofaringe no congestiva. Ausencia de tejido amigdalino visible, piezas dentales en mal estado
- Oídos: membranas timpánicas no eritematosas, con cerumen Cuello: no se palpan adenopatías.
- Tórax: simétrico, retracciones a la inspiración forzada
- Pulmones: entrada regular de aire, roncus diseminados en ambos campos con sibilancias esporádicas.
- Corazón: ruidos cardiacos rítmicos no soplos

- Abdomen: ruidos hidroaéreos normales. Se palpa suave depresible sin dolor, no megalias.
- Osteomuscular: simétricas, pulsos periféricos presentes, sensibilidad conservada, llenado capilar menor a 2 segundos.
- Región inguinogenital: genitales sin alteración, región perianal normal.

Exámenes complementarios

21/03/21: RX de tórax AP se observa imagen basal izquierda que borra el ángulo costofrénico izquierdo. No hubo radiografía de tórax lateral.

22/03/21: RX de tórax AP, se observa línea de reacción pleural izquierdo por lo que se planteó derrame pleural y se coloca tubo de drenaje el cual no fue posible quitar.

23/03/21 al 03/05/21: Afectación del hemitórax izquierdo observado en la radiografía de tórax AP.

BK1 Líquido pleural Positivo 3 BAAR 2021/04/15 BK2 Líquido pleural Positivo 2 BAAR 2021/04/21 BK 3 Aspirado gástrico Positivo 1 BAAR 2021/04/19

22/03/2021 HIV no reactivo. Abril 2021: 1 BAAR positivo contenido gástrico y 2 BAAR positivos en líquido pleural, RT-PCR TB positivo en líquido pleural resistente a rifampicina e isoniazida. Oct 2023 aislamiento de Proteus Mirabilis y Klebsiella Oxytoca

30.03.2021 IGG 1,54 (3.4-6.2) IGM 0,19 (0.48-1.43), IGA 0,25 (0.33-1.22) IGE 31 C3 61 (CONSUMIDO) C4 22

02/04/2021 Se realiza TAC de tórax por derrame pleural persistente, que reporta neumotórax izquierdo con volumen estimado de 67cc, opacificación de lóbulo inferior izquierdo con broncograma aéreo, podría estar en relación con atelectasia del mismo vs consolidación bronquiectasias quísticas perihiliares derechas, dada evolución de derrame persistente y neumotórax recurrente con hallazgos de bronquiectasias en estudio tomográfico existe altas posibilidades de fistula broncopleural. 23/03/2022 Citología de secreciones - inmunohistoquímica (reportado luego de la transferencia). Microscopía: a la revisión del extendido se observa en un fondo anfófilo, escasas células inflamatorias crónicas de características habituales. No evidencia de malignidad en esta muestra. Diagnóstico: citología de líquido pleural. Proceso inflamatorio crónico. No evidencia de malignidad en esta muestra.

Quantiferon Tb Gold 20/04/2021: negativo – no excluye la posibilidad de infección o enfermedad tuberculosa.

Test para 407 genes de inmunodeficiencias primarias con los siguientes resultados positivo para:

1. Variante de BTK (tirosinquinasa de bruton) asociada a agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA)
2. Una variante probablemente patógena identificada en RFXANK. RFXANK se asocia con deficiencia del complejo mayor de histocompatibilidad de clase II autosómica recesiva.

Además de algunas variantes de significado incierto se transcribe tabla de resultados:

BTK	C.1931T>C	(P.PHE644SER)	HEMIZYGOUS	PATHOGENIC
RFXANK	C.188-2DEL	(SPLICE SITE)	HETEROZYGOUS	LIKELY PATHOGENIC
C9	C.1105C>T	(P.ARG369TRP)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
CIITA	C.1381G>C	(P.ASP461HIS)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
IKBKB	C.1817G>A	(P.ARG606GLN)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
LRBA	C.6892A>G	(P.LYS2298GLU)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
POLR3A	C.2924G>A	(P.GLY975GLU)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
RTEL1	C.3629A>C	(P.HIS1210PRO)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
SEC61A1	C.817C>A	(P.ARG273SER)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
SLC29A3	C.337G>A	(P.VAL113MET)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
TICAM1	C.368G>C	(P.ARG123PRO)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
TNFAIP3	C.1832G>T	(P.GLY611VAL)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
TOP2B	C.635A>G	(P.ASN212SER)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE
TRNT1	C.149-10C>G	(INTRONIC)	HETEROZYGOUS	UNCERTAIN SIGNIFICANCE

Diagnóstico diferencial

Durante la estancia hospitalaria el paciente presentó cuadros infecciosos de difícil manejo, virales y bacterianos, manejados con antibióticos de amplio espectro, antifúngicos, antifúngicos y corticoides, sin embargo, mejoría del cuadro no era notable, por estos motivos y antecedentes de cuadros a repetición

se planteó la posibilidad de ser una inmunodeficiencia primaria. Los principales diagnósticos planteados fueron una inmunodeficiencia común variable y una agammaglobulinemia ligada al x.

Diagnóstico final

El 22/04/2021 se reciben resultados de test para 407 genes de inmunodeficiencias primarias con los siguientes resultados positivo para: Variante de BTK (Tirosinquinasa de Bruton) asociada a agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA)

Una variante probablemente patógena identificada en RFXANK. RFXANK se asocia con deficiencia del complejo mayor de histocompatibilidad de clase II autosómica recesiva.

El gen BTK está asociado con la agammaglobulinemia recesiva ligada al cromosoma X (XLA). Además, el gen BTK tiene preliminares evidencia que apoya una correlación con agammaglobulinemia con deficiencia aislada de hormona del crecimiento. Este resultado es consistente con una predisposición o un diagnóstico de afecciones relacionadas con la BTK.

Tratamiento

Moxifloxacina tabletas de 400mg: 400mg vía oral una vez al día

Clofamizina capsulas de 100mg: 50mg vía oral una vez al día

Pirazinamida tabletas de 500mg: 100mg vía oral una vez al día

Isoniacida tabletas dispersables de 100mg :300mg vía oral una vez al día

Etionamida tabletas de 250mg: :250mg vía oral una vez al día

Amikacina: 15mgxkgx día.: parenteral

Etambutol tabletas de 400mg: 800mg vía oral una vez al día

Terapia de reemplazo de inmunoglobulinas a 400mg/kg de peso de inmunoglobulina humana normal de administración intravascular cada 4 semanas.

Evolución y seguimiento

Se recibe paciente en regulares condiciones generales, en brazos de la madre y acompañado por personal médico, recibiendo oxígeno por máscara con reservorio a 6 litros por minuto, deterioro clínico con de saturación y fiebre, amerita intubación orotraqueal, se solicitan estudios complementarios reportando biometría bicitopenia (anemia y leucopenia marcada), con VAN en 13.2, neutropenia severa. Plaquetas normales. En vista de hallazgos clínicos

y paraclínicos se asocia diagnóstico de neutropenia severa febril y se inicia terapia antimicrobiana empírica con piperacilina/tazobactan y amikacina, previa toma de muestras para hemocultivos. Se realizó rt-pcr Sars-Cov-2 que se reporta negativo.

Paciente en condiciones críticas, en box de aislamiento, conectado a ventilación mecánica invasiva, con sangrado a través de tubo orotraqueal. Afebril (37.1°C), hidratado. Palidez cutánea moderada. Lesiones hipercromicas residuales en Torax y zonas expuestas de extremidades. Frialdad distal. Torax en tonel. Ruidos cardíacos rítmicos, normofonéticos sin soplo.

Ruidos respiratorios presentes en ambos hemitorax con sibilancias escasas en base izquierda. Paciente con cuadro clínico compatible con laringotraqueitis aguda, se realizó panel respiratorio detectando confección viral por adenovirus y rinovirus. 24/03/2021 Paciente en condiciones críticas e inestables, conectado a ventilación mecánica, en choque séptico. Mejor control térmico. Se realizó toracocentesis izquierda obteniendo 9 ml de líquido pleural amarillento, que reporta compatible con trasudado, en coloración gram no se observaron bacterias. En control de biometría hemática persiste leucopenia (580) y neutropenia severa, pero valores en ascenso (van 29.58, previo 10.2), monocitos (39.7%), tiempo de tromboplastina prolongado (58 segundos, previo 73.8 segundos). 25/03/2021 se realizó determinación de inmunoglobulinas séricas y complemento resultando igg baja, además consumo de c3 (61, 00 mg/dl), c4 normal. Proteína C reactiva y procalcitonina elevadas (355,70 mg/l y 81,06 mg/ml. Se sugiere valoración por inmunología para determinar el tipo de inmunodeficiencia (agammaglobulinemia ligada al x o inmunodeficiencia común variable).

26/03/21. Valoración por inmunología quien sugirió cumplir dosis de inmunoglobulina humana, se reciben resultados de test para 407 genes de inmunodeficiencias primarias con los siguientes resultados positivo para variante de btk (tirosinquinasa de bruton) asociada a agammaglobulinemia ligada al cromosoma x (xla), variante probablemente patógena identificada en rfxank. Rfxank se asocia con deficiencia del complejo mayor de histocompatibilidad de clase II autosómica recesiva.

Abandono de terapia GGIV a los 7 meses del inicio, aparente omisión de cuidados por ambos padres.

Administración de dosis de GGIV el 20.10.2023.

Evolución clínica adecuada, pero con secuelas pulmonares con alto riesgo de recaída infecciosa.

09.11.23 Se aplica dosis de GGIV según esquema cada 3 semanas, al momento con la madre. Debido a los problemas sociales, el padre se hará cargo de la administración de la GGIV. Plan de aplicación de vacuna antineumocócica por pediatría se mantendrá con profilaxis para infecciones respiratorias, y manejo pulmonar.

30.11.23 Preescolar con diagnóstico de agammaglobulinemia ligada al X, de momento con un cuadro respiratorio leve, requiere ajuste de la medicación, acude a aplicación de gammaglobulina, sin contraindicación para su aplicación.

Gammaglobulina intravenosa 1 gr/kg/dosis (20 gramos totales) Administrar de la siguiente forma:

- primeros 15 minutos. 0.5ml/kg/h. Pasar 8.5 ml/h. En caso de tolerar.
- segundos 15 minutos. 1.0ml/kg/h. Pasar 17 ml/h. En caso de tolerar.
- terceros 15 minutos. 1.5ml/kg/h. Pasar 25.5 ml/h. En caso de tolerar.
- cuartos 15 minutos. 2 ml/kg/h. Pasar 34 ml/h. En caso de tolerar.
- continuar a 34 ml/h hasta terminar la infusión.

06/03/23 Egreso

Paciente recibió inmunoglobulina humana sin novedad, a velocidad máxima de 3 ml/kh/h con buena tolerancia. Se envía medicación.

Dado los cuadros infecciosos seguidos se decide cambiar el esquema a cada 21 días.

Solicitar inmunoglobulinas para siguiente aplicación, IGG, IGM, IGA

Discusión

Nos encontramos ante un paciente con agammaglobulinemia ligada al X (ALX). Como podemos observar en el caso presentado, el paciente presentó un cuadro caracterizado por infecciones recurrentes y graves, acompañadas de presencia de niveles de inmunoglobulinas bajos, que lo llevaron a una larga estancia en UCIP esto se puede comparar con lo que menciona Fernandes, A. et al. la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X es una deficiencia inmunológica primaria que se caracteriza por la interrupción del desarrollo de las células B, lo que resulta en una disminución significativa en la cantidad de linfocitos B y en los niveles de inmunoglobulinas (Ig) en el suero. Esto conlleva a una mayor susceptibilidad a infecciones recurrentes y graves (4).

Las infecciones que presentó nuestro paciente fueron diversas, pero el cuadro por el que se hizo atender fue respiratorio y el órgano que más se afectó fue el pulmón al presentar diversos agentes patógenos durante su estancia hospitalaria incluyendo virus y bacterias, la literatura menciona que las infecciones respiratorias como sinusitis, otitis y neumonía, son las más frecuentes en los pacientes que padecen de ALX, sin embargo, se manifiesta que es más común la afectación por bacterias encapsuladas piógenas como son el *Haemophylus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae* y *Staphylococcus aureus* (2–4).

Los agentes patógenos que mostró nuestro paciente fueron *Serratia marcesces*, *Klebsiella oxytoca*, *Klebsiella pneumoniae* KPC y *Mycobacterium tuberculosis* MDR, de las que se pudieron encontrar, al igual que el Filmarray reportó presencia de adenovirus y rinovirus, por ende, en esta arista se diferencia de lo que menciona la literatura. No obstante, no se puede descartar que previamente el paciente no haya tenido una infección por *Streptococcus pneumoniae*, incluso en su hospitalización previa en la que no se logra determinar agente causal.

También son comunes, en un 35% de los casos, las infecciones del tracto gastrointestinal por *Giardia lamblia*, *Campilobacter jejuni* y enterovirus en particular poliovirus, echovirus y virus Cocksackie (4,5). Nuestro paciente presentó durante la hospitalización diarreas abundantes, sin embargo, no se pudo determinar el agente causal ya que no se realizaron estudios más exhaustivos de las heces, al no disponer de las pruebas diagnósticas.

Ante la sospecha la Sociedad Europea de Inmunodeficiencias (ESID) nos da una lista de criterios que pueden orientarnos para un diagnóstico. Estos incluyen:

Tabla 1.

Criterios diagnósticos de Agammaglobulinemia Ligada al X o de Bruton.

Definitivo
Paciente masculino con menos del 2% de células B CD19+ y al menos uno de los siguientes:
- Mutación en Btk
- Ausencia de ARNm de Btk en el análisis de transferencia Northern de neutrófilos o monocitos
- Ausencia de proteína Btk en monocitos o plaquetas
- Primos, tíos o sobrinos maternos con menos del 2% de células B CD19+

Probable
Paciente masculino con menos del 2% de células B CD19+ en quien todo lo siguiente es positivo: - Inicio de infecciones bacterianas recurrentes en los primeros 5 años de vida. - IgG, IgM e IgA séricas más de 2 DE por debajo de lo normal para la edad - Ausencia de isohemaglutininas y/o mala respuesta a las vacunas - Se han excluido otras causas de hipogammaglobulinemia
Posible
Paciente masculino con menos del 2% de células B CD19+ en quien se han excluido otras causas de hipogammaglobulinemia y al menos uno de los siguientes es positivo: - Inicio de infecciones bacterianas recurrentes en los primeros 5 años de vida. - IgG, IgM e IgA séricas más de 2 DE por debajo de lo normal para la edad - Ausencia de isohemaglutininas - Espectro de enfermedad
La mayoría de los pacientes con XLA desarrollan infecciones bacterianas recurrentes, particularmente otitis, sinusitis y neumonía, en los primeros dos años de vida. Los organismos más comunes son <i>S. pneumoniae</i> y <i>H. influenzae</i> . La IgG sérica suele ser inferior a 200 mg/dl (2 g/L) y la IgG e IgA generalmente son inferiores a 20 mg/dl (0,2 g/L). Aproximadamente el 20% de los pacientes presentan una infección dramática y abrumadora, a menudo con neutropenia. Otro 10-15% tiene concentraciones de inmunoglobulina sérica más altas de lo esperado o no se reconoce que tienen inmunodeficiencia hasta después de los 5 años de edad.
Diagnóstico diferencial
Todas las demás causas de hipogammaglobulinemia enumeradas: - Deficiencia de cadena pesada Mu - Deficiencia de Lambda 5 - Deficiencia de IgA
Obtenido de: https://esid.org/Working-Parties/Clinical-Working-Party/Resources/X-Linked-Agammaglobulinemia

En el paciente el diagnóstico no fue inmediato, ya que la sospecha de una inmunodeficiencia se da ante la poca respuesta a los tratamientos instaurados, incluso la adición de nuevas enfermedades durante su hospitalización.

Por este motivo la medición de familias específicas de células B CD19+ nunca se llegó a dar en específico, ya que la experticia en este ámbito y la ausencia de un profesional de inmunología pediátrica en la casa de salud en la que fue atendido derivaron en limitantes para un pronto diagnóstico. Sin embargo, hay datos que tiene el paciente que ayudan a un diagnóstico certero como los niveles de IgG que se encontraban en 1.54 g/L (debajo de 2 g/L) (6), infecciones a repetición óticas durante los primeros 5 años (6) (nuestro paciente tiene 2 años), y la confirmación de la mutación en el gen BTK (6).

Basándonos en estos criterios, llegamos al diagnóstico definitivo en nuestro paciente de agammaglobulinemia ligada al X.

Por último, no hay cura para la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X. Sin embargo, el tratamiento consiste en la aplicación regular de gammaglobulinas. Se espera alcanzar niveles de IgG sérico con valores entre 3 – 5 g/L para considerarlo un tratamiento efectivo (7). En este caso, al paciente se le dio el tratamiento recomendado, a base de gammaglobulinas vía intravenosa.

Conclusiones

En conclusión, este caso clínico de agammaglobulinemia ligada al cromosoma X destaca la importancia del diagnóstico temprano y el manejo adecuado de las inmunodeficiencias primarias. La identificación de mutaciones específicas en el gen BTK y el desarrollo de terapias dirigidas están transformando el pronóstico de los pacientes afectados. Sin embargo, se requiere una mayor conciencia clínica para evitar retrasos en el diagnóstico y mejorar la calidad de vida de los pacientes mediante un enfoque multidisciplinario que incluya seguimiento a largo plazo y terapias inmunomoduladoras personalizadas.

Referencias Bibliográficas

1. Cardenas-Morales M, Hernandez-Trujillo VP. Agammaglobulinemia: from X-linked to Autosomal Forms of Disease. Vol. 63, Clinical Reviews in Allergy and Immunology. Springer; 2022. p. 22–35.
2. Taneja A, Muco E, Anil, Affiliations C. Bruton Agammaglobulinemia Continuing Education Activity [Internet]. Treasure Island, Florida; 2023. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448170/?report=printable>
3. Agrebi N, Gentilcore G, Grivel JC, Alkhayer G, Hassoun J, Hassan A, et al. X-Linked Agammaglobulinemia Case with TH Domain Missense Mutation in Bruton Tyrosine Kinase. J Clin Immunol [Internet]. 2021;41(4):825–8. Available from: <https://doi.org/10.1007/s10875-020-00962-9>
4. Fernandes A, Guedes M, Vasconcelos J, Neves E, Fernandes S, Marques L. X-linked agammaglobulinemia: Experience in a Portuguese hospital. An Pediatr (Engl Ed). 2015 Mar 1;82(3):166–71.
5. Reula MES, Muñoz-Fernández MA. Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X. Madrid; 2006.

6. Burns S. X linked Agammaglobulinemia Diagnostic Criteria [Internet]. 2020. Available from: <https://esid.org/layout/set/print/content/view/full/366>
7. Corrales MH. Agamaglobulinemia ligada al Cromosoma X Una revisión de la literatura. 2005.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 2

Análisis comparativo entre métodos de administración de surfactante invasivos y no invasivos en recién nacidos prematuros de la unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano, durante el período 1 Enero 2014 a 31 de octubre de 2024.

AUTORES: Soraya del Cisne Buele Muñoz; Fernando Esteban Aguinaga Romero

Análisis comparativo entre métodos de administración de surfactante invasivos y no invasivos en recién nacidos prematuros de la unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano, durante el periodo 1 Enero 2014 a 31 de octubre de 2024.

Comparative Analysis Between Invasive and Non-Invasive Surfactant Administration Methods in Premature Newborns in the Neonatology Unit of Hospital Metropolitano, During the Period January 1, 2014, to October 31, 2024

Resumen

La enfermedad de membrana hialina (EMH) es tratada mediante la aplicación de surfactante por métodos invasivos convencionales (MIC): INSURE e intubación endotraqueal y no invasivos: LISA. Este estudio evalúa si LISA reduce la ventilación mecánica invasiva en las primeras 72 horas y compara la necesidad de oxígeno al alta, a los 28 días, a la semana 36, el tiempo de hospitalización y la mortalidad hospitalaria entre ambos grupos. Métodos: estudio observacional, analítico, retrospectivo, se analizaron registros de 114 recién nacidos prematuros ingresados en la unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano durante el período del 1 de enero de 2014 al 31 de octubre de 2024. Resultados: 37.7% recibieron LISA y 62.2% MIC. LISA se asoció con menor necesidad de oxígeno a la semana 36 (63% vs. 86%), menor mortalidad hospitalaria (2% vs. 30%) y menor intubación al nacer (53% en MIC). La ventilación invasiva en las primeras 72 horas fue menor en el grupo LISA (14% vs. 92%, $p < 0.001$). LISA mostró una reducción significativa en la necesidad de ventilación mecánica invasiva en las primeras 72 horas de vida, con una reducción absoluta del riesgo del 78% (IC 95%: 65%- 90%), un riesgo relativo de 0.15 (IC 95%: 0.07-0.32) y un número necesario a tratar de 1.29 (IC 95%: 1.11-1.53). Conclusiones: LISA redujo notablemente la necesidad de ventilación mecánica en las primeras 72 horas, oxígeno a la semana 36, intubación al nacer y mortalidad, sin influir en la duración de hospitalización, comparado con métodos invasivos como INSURE e intubación.

Palabras clave: Enfermedad de Membrana Hialina (EMH), Surfactante, LISA (Less Invasive Surfactant Administration), Ventilación Mecánica Invasiva, Prematuros

Abstract

Hyaline membrane disease (HMD) is treated with surfactant administration using conventional invasive methods (CIM): INSURE (Intubation, Surfactant, Extubation) and endotracheal intubation, and non-invasive methods: LISA (Less Invasive Surfactant Administration). This study evaluates whether LISA

reduces invasive mechanical ventilation within the first 72 hours and compares the need for oxygen at discharge, at 28 days, at 36 weeks postmenstrual age, the length of hospitalization, and in-hospital mortality between both groups. Methods: This was an observational, analytical, retrospective study. Records of 114 premature newborns admitted to the Neonatology Unit of Hospital Metropolitano between January 1, 2014, and October 31, 2024, were analyzed. Results: 37.7% of newborns received LISA, and 62.2% received CIM. LISA was associated with a lower need for oxygen at 36 weeks (63% vs. 86%), lower in-hospital mortality (2% vs. 30%), and lower intubation at birth (53% in CIM). Invasive ventilation within the first 72 hours was lower in the LISA group (14% vs. 92%, $p < 0.001$). LISA showed a significant reduction in the need for invasive mechanical ventilation in the first 72 hours of life, with an absolute risk reduction of 78% (95% CI: 65%-90%), a relative risk of 0.15 (95% CI: 0.07-0.32), and a number needed to treat of 1.29 (95% CI: 1.11-1.53). Conclusion: LISA significantly reduced the need for mechanical ventilation in the first 72 hours, oxygen at 36 weeks, intubation at birth, and mortality, without influencing the length of hospitalization, when compared to invasive methods like INSURE and intubation.

Keywords: Hyaline Membrane Disease (HMD), Surfactant, LISA (Less Invasive Surfactant Administration), Invasive Mechanical Ventilation, Premature Infants / Preterm Newborns

Introducción

La EMH es una principal causa de distrés respiratorio en recién nacidos prematuros, se produce por inmadurez pulmonar y por déficit de surfactante pulmonar, dentro de su abordaje inicial, el tratamiento radica en soporte ventilatorio y en la administración de surfactante exógeno (1). Esta administración puede ser realizada mediante MIC frecuentemente aplicados a lo largo del tiempo en las unidades de neonatología, sin embargo, han surgido métodos de aplicación innovadores menos invasivos, como lo es el método Less Invasive Surfactant Administration (LISA), que se ha planteado como una alternativa efectiva, ya que reduce significativamente la necesidad y duración de la ventilación mecánica, además de las complicaciones asociadas a técnicas invasivas, resultando ser una técnica prometedora y frecuentemente aplicada en la práctica clínica neonatal actual (2; 3; 4).

Estos métodos invasivos convencionales de administración de surfactante requieren la intubación traqueal, la permanencia del tubo depende de la condición respiratoria del niño y la necesidad de continuar con ventilación

mecánica invasiva. Sin embargo, si la condición clínica es adecuada, se puede optar por el método llamado INSURE (intubate- surfactant-extubate), siglas en inglés que reflejan el procedimiento: intubar, administrar surfactante y extubar (5). Contrario a esto, como se ha mencionado previamente, existe un método menos invasivo de administración de surfactante (6) llamado LISA, que consiste en la administración de surfactante a través de un catéter de poco calibre, (7) específicamente diseñado para este propósito, mientras el neonato respira espontáneamente bajo soporte de presión positiva continua en la vía respiratoria por vía nasal (nCPAP) (8; 9; 10). Este enfoque ha conseguido reducir la necesidad de ventilación invasiva, disminuyendo el riesgo de complicaciones (11; 12; 13).

Sin embargo, aún existen interrogantes sobre la eficacia y seguridad de LISA en distintos contextos hospitalarios y poblaciones neonatales específicas. En el caso del Hospital Metropolitano de Quito, ciudad ubicada a 2800 metros sobre el nivel del mar, el entorno de altitud podría influir en la fisiología respiratoria de los neonatos, haciendo aún más pertinente evaluar el impacto del método LISA en este contexto particular. Este estudio plantea evaluar comparativamente el impacto de LISA versus MIC en recién nacidos prematuros con EMH de la Unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano, con los objetivos de identificar la necesidad de ventilación mecánica invasiva, analizar si el uso de LISA reduce el tiempo en ventilación mecánica invasiva, evaluar las características clínicas de los neonatos en ambos grupos y determinar la necesidad de oxígeno al alta en función del método de administración de surfactante utilizado.

Nuestra hipótesis es que los recién nacidos prematuros que reciben surfactante mediante el método LISA requieren menos ventilación mecánica invasiva dentro de las primeras 72 horas de vida en comparación con aquellos que reciben surfactante a través de MIC. El outcome primario es comparar LISA versus los MIC de administración de surfactante en la reducción de la necesidad de ventilación mecánica invasiva durante las primeras 72 horas de vida en recién nacidos prematuros con EMH en la Unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano. Por lo que se determinará la necesidad de oxígeno al alta, a los 28 días de vida y a la semana 36 de edad gestacional en función del método de administración de surfactante utilizado, determinar el tiempo de hospitalización y conocer la mortalidad hospitalaria en ambos grupos de tratamiento (7; 12).

Metodología

El estudio se realiza en base a un análisis secundario de una base de datos anonimizada obtenida del programa EPIC Latino (*Epiclatino – Red Neonatal de Datos Para La Mejoría de La Calidad En Unidades de Recién Nacidos Para Latinoamérica*, n.d.) de la Unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano, network donde se ingresan datos clínicos relevantes de todos los pacientes ingresados en el área, motivo por lo que constituye una investigación sin riesgo que cuenta con exención de la aprobación del Comité de Ética en Investigación en Seres Humanos (CEISH).

Es un estudio observacional, analítico, retrospectivo; la población de estudio, estuvo constituida por todos los recién nacidos prematuros ingresados en la unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano con diagnóstico de EMH que hayan recibido tratamiento con surfactante mediante el método LISA o mediante un método invasivo convencional durante el período del 1 de enero de 2014 al 31 de octubre de 2024, que se encuentren ingresados en el programa EPIC del Hospital Metropolitano.

El tamaño muestral, se calculó en 116 pacientes, con un riesgo de error alfa de 5%, poder de 80%, pérdida del 10%, se tomó como referencia un estudio realizado para calcular la proporción del grupo que recibió LISA y el grupo que recibió INSURE (como ejemplo de los métodos convencionales) y así determinar el tamaño muestral necesario (15).

Como criterios de inclusión, se consideran a todos los registros de recién nacidos prematuros menores a 36 semanas ingresados en la Unidad de Neonatología del Hospital Metropolitano durante el período 1 Enero 2014 a 31 de octubre de 2024, que hayan sido diagnosticados de EMH como causa del síndrome de dificultad respiratoria y que hayan requerido la administración de surfactante. Son criterios de exclusión, los registros de pacientes con otras causas del síndrome de dificultad respiratoria y pacientes con otras indicaciones no respiratorias de intubación y ventilación mecánica invasiva.

El registro incompleto o inconsistente de los datos de interés, es un criterio de eliminación. Dentro del análisis estadístico, para las variables categóricas, se emplean frecuencias absolutas y porcentajes. Se aplica el test de Chi-cuadrado para comparar la distribución de las variables categóricas entre los grupos de tratamiento LISA vs. MIC.

Para las variables cuantitativas, se aplican medias y desviaciones estándar para las variables con distribución normal y si no sigue una distribución

normal, medianas y rangos intercuartílicos. Para la comparación entre grupos (LISA vs. MIC), se aplica el test t de Student para datos independientes en caso de distribución normal o la prueba de Mann-Whitney en la distribución que es no paramétrica. Se consideran estadísticamente significativos los valores de p menores a 0,05.

Para la estadística analítica, se realizan estimadores de riesgo: riesgo relativo, reducción absoluta del riesgo, reducción relativa del riesgo con sus respectivos intervalos de confianza y número necesario a tratar. El análisis estadístico, se realizó con el sistema JASP.

Resultados

Dentro del estudio, se incluyeron a 114 recién nacidos prematuros.

De estos, 53 (46.4%) eran de sexo femenino y 61 (53.3%) de sexo masculino, en cuanto al método de administración de surfactante, a 43 (37.7%) se aplicó surfactante mediante el método LISA y a 71(62.2%) neonatos mediante MIC.

En cuanto a la maduración pulmonar, 76 (66.6%) obtuvieron un curso completo de corticoides antenatales, en contraste con 38 (33.3%) que no completaron la maduración.

El 98.2% (112) de los partos fueron por cesárea y solo 2 (2%) por parto vaginal. El 40.3% (46) de los recién nacidos prematuros requirieron oxígeno a los 28 días, 45 de ellos (39.4%) presentaban aún requerimiento del mismo a la semana 36 de vida y 72 (63.1%) de ellos fueron dados de alta con oxígeno domiciliario.

En cuanto a las medidas de soporte ventilatorio dentro de las primeras 72 horas de vida, 71 (62.2%) recién nacidos prematuros fueron sometidos a ventilación mecánica invasiva, 77 (67.5%) a ventilación no invasiva, sin embargo, algunos de los pacientes de este grupo requirieron soporte invasivo posterior y solo 37 (32.4%) no necesitaron soporte invasivo. El 35.9% (41) de ellos fueron intubados al nacer. En cuanto a la mortalidad, 22 (19.2%) fallecieron durante la hospitalización (Tabla 2).

Tabla 2.

Características clínicas.

Método / Variables	Número 114 (%)
Sexo	
Femenino	53 (46.4)
Masculino	61 (53.3)
LISA	43 (37.7)
Métodos invasivos convencionales	71 (62.2)
Uso de Curso de corticoides	
Si	76 (66.6)
No	38 (33.3)
Tipo de Parto	
Cesárea	112 (98.2)
Vaginal	2 (1.75)
Necesidad de oxígeno a los 28 días	
Si	46 (40.3)
No	10 (8.7)
Necesidad de oxígeno a la semana 36	
Si	45 (39.4)
No	14 (12.2)
Necesidad de Oxígeno al alta	
Si	72 (63.1)
No	18 (15.7)
Ventilación invasiva en las primeras 72h	
Si	71 (62.2)
No	43 (37.7)
Ventilación no invasiva en primeras 72h	
Si	77 (67.5)
No	37 (32.4)
Fallecidos	22 (19.2)
Intubados al nacer	41(35.9)

En la Tabla 3 , observamos que existe asociación estadísticamente significativa en las variables de edad gestacional, peso al nacer y APGAR a los 5 minutos en comparación al tipo de método aplicado. Los neonatos tratados con LISA presentaron un mayor peso al nacer (1810 g vs. 1180 g, $p < 0.001$), en la edad gestacional existe diferencia estadísticamente significativa,

(33.1±2.6 semanas vs. 29.6 ±3.7 semanas, $p < 0.001$), la asociación sugiere que en el grupo de neonatos tratados con MIC existe mayor proporción de casos de prematuridad extrema, asociado a mayor inestabilidad clínica y consecuentemente mayor necesidad de soporte ventilatorio invasivo. La puntuación APGAR a los 5 minutos fue superior en el grupo LISA (9 vs. 8, $p < 0.001$), indicando una mejor estabilidad clínica inicial, sin embargo, dentro de una escala normal para ambos grupos por lo que, a pesar de la asociación estadística, no se considera con relevancia clínica. No se encontraron diferencias significativas en la duración de la hospitalización ni en el número de dosis de surfactante aplicadas.

Tabla 3.

Comparación de medias según variables.

Variable	LISA n= 43 (37.7)	Métodos invasivos convencio- nales n= 71 (62.2)	p-value
Edad gestacional **	33.1±2.6	29.6 ±3.7	< .001
Peso al nacer*	1810 g (897g-1907g)	1180g (897.5g-1907.5g)	< .001
Número de dosis desurfactante*	1 (1-2)	1 (1-2)	0.678
Días de hospitaliza- ción*	21 (11-31.5)	21 (7.5-44.5)	0.879
APGAR a los 5 mi- nutos*	9 (9-9)	8 (8-9)	< .001

* Media y desviación estándar. ** Mediana y rangos intercuantílicos; Prueba Mann-Whitney

El outcome primario fue analizar si existe reducción de la necesidad de ventilación mecánica invasiva durante las primeras 72 horas de vida en función del método de administración de surfactante aplicado, en el análisis comparativo, se encontraron diferencias significativas entre el grupo LISA y los MIC que se presentan en la Tabla 3 y 4. La necesidad de ventilación mecánica invasiva en las primeras 72 horas de vida fue significativamente menor en el grupo tratado con el método LISA en comparación con el grupo que recibió surfactante mediante MIC (14% vs. 92%, $p < 0.001$) (Tabla 4). Además, se evidenció que el método LISA se asoció con una reducción significativa del riesgo de ventilación invasiva en comparación con los métodos invasivos convencionales según los datos mostrados en la Tabla 5. El riesgo absoluto (RA) de requerir ventilación mecánica invasiva fue menor en el grupo LISA

(14%) en comparación con el grupo de MIC (92%), la reducción absoluta del riesgo (RAR) al aplicar LISA fue del 78% (IC 95%: 65% - 90%), el riesgo relativo (RR) de requerir ventilación mecánica invasiva en el grupo LISA fue de 0.15 (IC 95%: 0.07 - 0.32). Por otro lado, la reducción relativa del riesgo (RRR) fue del 85% (IC 95%: 68% - 93%). El número necesario a tratar (NNT) fue de 1.29 (IC 95%: 1.11 - 1.53), lo que indica que, por cada 1.29 neonatos tratados con LISA, se previene un caso de ventilación mecánica invasiva.

Tabla 4.

Resultados comparativos LISA vs Métodos invasivos convencionales.

	LISA n= 43 (37.7)	Métodos Invasivos convencionales n= 71 (62.2)	p-value
Sexo			
Femenino	21 (39.6)	32 (60.3)	0.696
Masculino	22 (36)	39 (63.9)	0.696
Tipo de parto			
Cesárea	42 (97.6)	70 (98.5)	0.718
Vaginal	1 (2.3)	1 (1.4%)	0.718
Uso de corticoides antenatales			
Si	31 (72)	45 (63)	0.33
No	12 (27.9)	26 (36.6)	0.33
Necesidad de oxígeno a los 28 días			
Si	17 (77.2)	29 (85.2)	0.444
No	5 (22.7)	5 (14.7)	0.444
Necesidad de oxígeno a la semana 36			
Si	15 (62.5)	30 (85.7)	0.039
No	9 (37.5)	5 (14.2)	0.039
Necesidad de oxígeno al alta			
Si	33 (78.5)	39 (81.2)	0.751
No	9 (21.4)	9 (18.7)	0.751
Ventilación invasiva en 72 horas			
Si	6 (13.9)	65 (91.5)	< .001
No	37 (86)	6 (8.4)	< .001
Ventilación no invasiva en 72 horas			
Si	42 (97.6)	35 (49.2)	< .001
No	1 (2.3)	36 (50.7)	< .001
Fallecido	1 (2.3)	21 (29.5)	< .001

Intubado al nacer	0 (0)	38 (53.2)	< .001
No intubado al nacer	41 (97.6)	33 (46.4)	< .001

Datos expresados en números (porcentajes); Chi-cuadrado

Se evaluaron además los desenlaces secundarios, mostrados en la tabla 3. Las variables que demostraron tener asociación estadísticamente significativa en comparación al método de aplicación de surfactante fueron: oxígeno a la semana 36, mortalidad e intubación al nacer. La necesidad de oxígeno suplementario a la semana 36 de edad gestacional corregida, en el grupo LISA se presentó en menor proporción en comparación con el grupo de MIC (63% vs. 86%), lo que sugiere un posible beneficio en la reducción del riesgo de displasia broncopulmonar. La tasa de mortalidad hospitalaria en el grupo LISA fue menor en comparación con el grupo al que se aplicó métodos invasivos convencionales (2% vs. 30%). En cuanto a la intubación al nacer, la proporción fue mayor en el grupo que requirió métodos invasivos (53%). No hubo asociación estadísticamente significativa entre sexo, tipo de parto, curso completo de corticoides antenatales, necesidad de oxígeno a los 28 días y al alta.

Tabla 5.

Indicadores de riesgo.

Indicador	Valor	IC 95% Inferior	IC 95% Superior
Riesgo absoluto (RA) - Grupo LISA	0.14	0.04	0.24
Riesgo absoluto (RA) - Grupo Control*	0.92	0.85	0.98
Reducción absoluta del riesgo (RAR)	0.78	0.65	0.90
Riesgo relativo (RR)	0.15	0.07	0.32
Reducción relativa del riesgo (RRR)	0.85	0.68	0.93
Número necesario a tratar (NNT)	1.29	1.11	1.53
* Métodos invasivos convencionales			

Conclusiones

- Se encontró una reducción significativa en la necesidad de ventilación mecánica invasiva en las primeras 72 horas de vida en los neonatos tratados con LISA (14%) en comparación con aquellos que recibieron surfactante mediante MIC (92%), con una diferencia altamente significativa ($p < 0.001$).
- LISA se asoció con una reducción absoluta del riesgo de ventilación mecánica (RAR) del 78% y una reducción relativa del riesgo (RRR) del 85%.
- El número necesario a tratar (NNT) fue de 1.29, lo que indica que, por cada 1.29 neonatos tratados con LISA, se previene un caso de ventilación mecánica invasiva.
- Se observó una menor necesidad de oxígeno a la semana 36 en neonatos tratados con LISA (63%) en comparación con MIC (86%), lo que sugiere un posible beneficio en la reducción del riesgo de displasia broncopulmonar.
- La mortalidad hospitalaria fue significativamente menor en el grupo tratado con LISA (2%) en comparación con el grupo MIC (30%), lo que sugiere un impacto positivo del método en la supervivencia neonatal.
- Se observó una mayor proporción de intubación al nacer en el grupo MIC (53%), evidenciando que estos neonatos requerían mayor soporte ventilatorio desde el nacimiento.
- LISA reduce la necesidad de ventilación mecánica invasiva dentro de las primeras 72 horas de vida en los recién nacidos prematuros en comparación con los métodos invasivos convencionales: INSURE e intubación.
- El método LISA demostró disminución de la necesidad de oxígeno a la semana 36, la necesidad de intubación al nacer y la mortalidad.
- LISA no tuvo relación en cuanto a reducción de días de hospitalización.

Referencias Bibliográficas

1. Aldana-Aguirre, J. C., Pinto, M., Featherstone, R. M., & Kumar, M. (2017). Less invasive surfactant administration versus intubation for surfactant delivery in preterm infants with respiratory distress syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition*, *102*(1), F17–F23. <https://doi.org/10.1136/ARCHDISCHILD-2015-310299>
2. Brahmabhatt S., Read, B., Silva, O. Da, & Bhattacharya, S. (2022). A survey of minimally invasive surfactant therapy in Canada. *Canadian Journal of Respiratory Therapy*, *58*, 122–126. <https://doi.org/10.29390/CJRT-2022-011>
3. Kaniewska, U., & Gulczyńska, E. (2019). The influence of the technique of surfactant administration (LISA vs INSURE) on the outcomes of respiratory distress syndrome treatment in preterm infants. *Developmental Period Medicine*, *23*(3), 163–171.
4. Yang, S., Kim, Y. H., & Lee, B. K. (2020). *Comparison Between Less Invasive Surfactant Administration (LISA) and Intubation-Surfactant-Extubation (InSurE) in Preterm Infants with Respiratory Distress Syndrome: A Retrospective Study*. <https://doi.org/10.21203/RS.3.RS-58663/V1>
5. Dini, G., Santini, M. G., Celi, F., & Verrotti, A. (2024). Less invasive surfactant administration versus intubation-surfactant-extubation in preterm infants: a retrospective study. *Medicinski Glasnik*, *21*(2), 309–314. <https://doi.org/10.17392/1726-21-02>
6. Mansouri, M., Servatyari, K., Rahmani, K., Sheikahmadi, S., Hemmatpour, S., Eskandarifar, A., & Rahimzadeh, M. (2024). Surfactant administration methods for premature newborns: LISA vs. INSURE comparative analysis. *Journal of nNeonatal-Perinatal Medicine*, *17*(2), 233–239. <https://doi.org/10.3233/NPM-230194>
7. Fischer, H. S., & Bühner, C. (2013). Avoiding endotracheal ventilation to prevent bronchopulmonary dysplasia: A meta-analysis. *Pediatrics*, *132*(5). <https://doi.org/10.1542/PEDS.2013-1880>
8. Gortner, L., Schüller, S. S., & Herting, E. (2018). Review demonstrates that less invasive surfactant administration in preterm neonates leads to fewer complications. *Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics*, *107*(5), 736–743. <https://doi.org/10.1111/APA.14161>

9. Khandwal, O. P., Dewangan, S., & Kumar, D. (2024). Comparison of the Efficacy of Intubation-Surfactant-Extubation and Less-Invasive Surfactant Administration Techniques in Preterm Neonates With Respiratory Distress Syndrome. *Perinatology*, *25*(2), 97–101.
10. Silveira, R. C., Panceri, C., Muñoz, N. P., Carvalho, M. B., Fraga, A. C., & Procianoy, R. S. (2024). Less invasive surfactant administration versus intubation-surfactant- extubation in the treatment of neonatal respiratory distress syndrome: a systematic review and meta-analyses. *Jornal de Pediatria*, *100*(1), 8–24. <https://doi.org/10.1016/j.jped.2023.05.008>
11. Bellos, I., Fitrou, G., Panza, R., & Pandita, A. (2021). Comparative efficacy of methods for surfactant administration: a network meta-analysis. *Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition*, *106*(5), 474–487. <https://doi.org/10.1136/ARCHDISCHILD-2020-319763>
12. Dargaville, P. A., Kamlin, C. O. F., Orsini, F., Wang, X., Paoli, A. G. De, Kutman, H. G. K., Cetinkaya, M., Kornhauser-Cerar, L., Derrick, M., Özkan, H., Hulzebos, C. V, Schmölzer, G. M., Aiyappan, A., Lemyre, B., Kuo, S., Rajadurai, V. S., O’Shea, J., Biniwale, M., Ramanathan, R., ... Collins, S. L. (2021). Effect of Minimally Invasive Surfactant Therapy vs Sham Treatment on Death or Bronchopulmonary Dysplasia in Preterm Infants With Respiratory Distress Syndrome: The OPTIMIST-A Randomized Clinical Trial. *JAMA*, *326*(24), 2478– 2487. <https://doi.org/10.1001/JAMA.2021.21892>
13. Herting, E., Härtel, C., & Göpel, W. (2019). Less invasive surfactant administration (LISA): Chances and limitations. *Archives of Disease in Childhood: Fetal and Neonatal Edition*, *104*(6), F655–F659. <https://doi.org/10.1136/ARCHDISCHILD- 2018-316557>
14. *Epilatino – Red neonatal de datos para la mejoría de la calidad en Unidades de Recién Nacidos para Latinoamérica*. (n.d.). Retrieved November 21, 2024, from <https://epilatino.co/>
15. Jena, S. R., Bains, H. S., Pandita, A., Verma, A., Gupta, V., Kallem, V. R., Abdullah, M., & Kawdiya, A. (2019). Surfactant therapy in premature babies: SurE or InSurE. *Pediatric Pulmonology*, *54*(11), 1747–1752. <https://doi.org/10.1002/ppul.24479>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 3

Atrofia muscular espinal en neonato: reporte de caso

AUTORES: María Gabriela Villa Mejía; Blanca Alexandra Curipoma Vergara;
Andrea Vasquez; Cristina Navarrete; María Gabriela Cantuña; Daniela Palacios

Atrofia muscular espinal en neonato: reporte de caso

Spinal muscular atrophy in a neonate: case report

Introducción

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética rara, autosómica recesiva, caracterizada por ser un trastorno neurodegenerativo progresivo que resulta de la debilidad muscular proximal progresiva y atrofia del músculo esquelético cuya gravedad depende de la edad de comienzo. Afecta a las neuronas motoras inferiores de la asta anterior de la médula espinal y el tronco cerebral (1, 2).

Los dos primeros casos de atrofia muscular espinal fueron notificados en 1891, por el doctor en neurología Guido Werdnig, quien informa sobre rasgos clínicos compatibles con atrofia muscular espinal. Sin embargo, es a partir del 1980 que se determinan características clínicas que permiten clasificar este trastorno en grupos clínicos de AME (3). Y en 1990 se logra identificar el gen responsable de supervivencia de la neurona motora (SMN) con localización en los cromosomas 5q11-13, estableciendo de esta manera ser una enfermedad rara monogénica (4).

Su causa deriva de la delección heterocigótica con mutación en el alelo del gen de supervivencia de neurona motora 1 y la falta de proteína SMN, esto provoca la degeneración en las neuronas motoras inferiores (5).

Estas mutaciones que se generan, propician la degeneración de las neuronas motoras del sistema nervioso central, lo que conduce a pérdida progresiva del movimiento a nivel del brazo, mano, cabeza y cuello, que ocasiona incapacidad de: respirar, deglutir, gatear y caminar (6).

La incidencia de AME es aproximadamente de 1 en 10.000 a 20.000 nacidos vivos, y la frecuencia de portadores es de 1/40 a 1/70 en la población general. Este trastorno es de baja prevalencia 1 en 100000 nacimientos, pero con una alta morbi-mortalidad. (4).

Se estima que el 70% de los casos son graves con supervivencia de hasta 7 meses de vida; y con tasa de mortalidad aproximada del 95% a los 18 meses de vida. (4).

Clínicamente se clasifica en cinco fenotipos de acuerdo a su edad de manifestación (4).

- AME tipo 0 (Grave) con presentación en periodo prenatal: presenta hipocinesia fetal y síndrome de dificultad respiratoria severo posterior al nacimiento (7).
- AME Tipo I o enfermedad de Werdnig- Hoffman, (más común) aparece antes de los 6 meses y supervivencia de hasta 2 años de vida, con debilidad muscular e incapacidad para la sedestación (4)
- AME tipo II o enfermedad Dubowitz: se manifiesta entre los 7 y 18 meses de vida, presentan problemas para masticar y debilidad al tragar, tienen la capacidad de sentarse y algunos ponerse de pie, pero no logran caminar de manera independiente (4).
- AME tipo III o Enfermedad Kugelber- Welander (menos agresiva) se expresa después de los 18 meses de edad, son pacientes que alcanzan una vida adulta con debilidad muscular menor, caminan de manera independiente, algunos pierden la deambulación con desarrollo de escoliosis y osteoporosis (4, 7).
- AME tipo IV (Leve) con inicio en mayores de 18 años, son capaces de caminar, sus manifestaciones clínicas no representan mayor incapacidad (7).

La fisiopatología derivada de la historia natural y la función motora de la atrofia muscular espinal, depende de la pérdida temprana de neuronas motoras (8).

Su diagnóstico es genético mediante el análisis de ADN, para detectar la mutación o delección del cromosómico 5q13.2, que corresponde a los genes de supervivencia de la neurona motora SMN1. siendo la principal causa de la enfermedad. En algunos casos se puede afectar el gen SMN2 donde los recién nacidos puede presentar delecciones homocigotas (9).

Pueden requerir otros exámenes en caso de que los pacientes tenga resultados negativos en las pruebas de delección clásica, Uno de ellos es la electromiografía, que consiste en la manifestación de ondas positiva, fibrilación y fasciculaciones ocasionales, siendo esta onda de mayor amplitud y de larga duración con menor reclutamiento muscular (10).

El tratamiento de esta enfermedad aún resulta un desafío, pues su manejo está enfocado proporcionar apoyo ventilatorio, nutricional, traumatológico y

de rehabilitación, y manejo multidisciplinario tanto por neurología, neumología como fisioterapéutico (11)

En las últimas 2 décadas se han investigado diversos ensayos terapéuticos genéticos y no genéticos focalizados en mejorar la función de la proteína SMN.

- Fármacos no genéticos: Se han probado fármacos que mejoran la transcripción de la proteína SMN (inhibidores de histona- acetilasa, hidroxiurea, prolactina, quinazolina y oligonucleótidos que activan el ARN) (2)
- Fármacos genéticos: Los que mejoran el empalme (splicing) del exón 7 en el SMN2 (oligonucleótidos sin sentido y otras moléculas pequeñas) y los que insertan los genes SMN1 través de vectores virales adeno-asociados o lentivirales) (2)
- Actualmente hay 3 terapias que modifican los genes SMN1 y SMN2 (2 para el SMN2 y 1 para el SMN1) que han sido aprobadas por la FDA y varias terapias no modificadoras del gen SMN1 que también han demostrado mejorar la evolución de los pacientes con AME, al detener la progresión de la degeneración de las motoneuronas de la asta anterior de la médula (si se administran en forma precoz). Sin embargo, ninguno de los tratamientos es curativo) (2).

El mejor resultado se obtiene con la terapia génica en etapa pre sintomática, que logra desarrollo motor prácticamente normal en la mayoría de los niños.

En los últimos años, se han desarrollado tratamientos que han mejorado el pronóstico de estos pacientes. Tal es el caso de Nusinersen, primer fármaco aprobado por la Administración de Medicamentos y Alimentos de los Estados Unidos (FDA) y la agencia Europea de Medicamentos (EMA); como también Onasemnogene abeparvovec y Risdiplam (12).

Sin embargo, en nuestro medio, el sistema de salud pública dentro de su cuadro básico de medicamentos, las terapias genómicas aún no se han introducido y mucho menos aprobado; por ello el diagnóstico, seguimiento y reporte de este tipo de casos, permitirá abrir la posibilidad de realizar un cribado en periodo neonatal al igual que el tamizaje metabólico establecido y así conseguir un tratamiento oportuno y óptimo (13).

Pues, en el complejo escenario de la neonatología, nos encontramos con casos que desafían no sólo la pericia médica, sino también la comprensión y empatía humanas.

El presente artículo tiene como objetivo dar a conocer el caso clínico de un recién nacido, con atrofia muscular espinal que tuvo un cuadro clínico complejo desde los primeros instantes de su existencia, proceso diagnóstico que fue entorpecido por las carencias de la salud pública y, además, caso emblemático para la aplicación de las recomendaciones éticas que procuran el respeto a la calidad de vida del paciente y el cuidado de la familia.

A través de la exploración detallada de su evolución clínica, buscamos enfatizar sobre la importancia de contar en salud pública, con un sistema integral o integrado de recursos que permita hacer oportunamente, un diagnóstico eficiente, tomar decisiones terapéuticas apropiadas y promover la atención multidisciplinaria esencial para mejorar el abordaje de las patologías complejas y raras como este caso.

Reporte de caso

Recién nacido de 38 semanas gestacionales, de sexo masculino, hijo de madre de 36 años y padre de 43 años de edad, no consanguíneos, originarios de Esmeraldas- Ecuador, producto de la octava gesta, se ha realizado 14 controles prenatales, se reporta a la semana 14 un higroma quístico cervical, madre con hipertensión crónica complicada con Preeclampsia. Nace por Cesárea a las 38 semanas de gestación por preeclampsia con distocia de la dilatación y pequeño para la edad gestacional.

Se recibe a recién nacido masculino, con líquido claro sin grumos, sin esfuerzo respiratorio, con puntaje de APGAR al 1 minuto de 6, a los 5 minutos: 7 T y a los 10 minutos: 8, recibió maniobras de reanimación neonatal, se administró oxígeno a presión positiva con bolsa - máscara y luego intubación endotraqueal, se colocó líquidos intravenosos, y una dosis de surfactante pulmonar endógeno por evidencia radiografía de membrana hialina y luego pasa ventilación mecánica invasiva e ingresa a unidad de cuidados intensivos neonatales.

Al examen físico desde el nacimiento hipoactivo, reactivo al manejo, presencia de rasgos dismórficos (retro micrognatia, fontanela anterior pequeña puntiforme, tórax en quilla), extremidades con rigidez articular, en flexión.

Figura 1.

Examen físico desde el nacimiento.



Durante su hospitalización paciente con mala evolución clínica, en lo respiratorio se caracterizó por una debilidad del esfuerzo respiratorio progresivo, que requirió asistencia ventilatoria desde su nacimiento, con ventilación convencional invasiva y de la alta frecuencia oscilatoria, complicado con neumonía a repetición, atelectasia recurrente, displasia broncopulmonar severa, y finalmente una insuficiencia respiratoria severa. Entre otros problemas que presentó: en la parte digestiva: intolerancia alimentaria por reflujo, deficiencia del reflejo succión al estímulo no nutritivo, problemas en la deglución por lo que siempre requirió alimentación a través de sonda nasogástrica.

En el ámbito neurológico en primera instancia se observó rigidez muscular con signos de artrogriposis, con el pasar de los días esta rigidez muscular disminuye y progresa a hipotonía muscular severa y se abordaron estudios relacionados que incluyeron enzimas musculares que fueron normales, presento episodios convulsivos (movimientos de chupeteo, acompañados de bradicardia y desaturación) con electroencefalograma anormal con hipo voltaje ocasional paroxístico punta irregular fronto central de predominio izquierdo; actividad anormal epileptiforme bilateral, en tratamiento con tratamiento con anticonvulsivo con fenobarbital. Se completó estudio de imagen, ecografía transfontanelar normal, resonancia magnética de encéfalo con evidencia de 2 lesiones hipertensa subcorticales frontales izquierdas (la mayor de 5mm visible en T1, inespecíficas y cuerpo calloso adelgazado). Al examen físico, neurológico, se observó: plagicefalia postural izquierda, pupilas 1 mm poco reactivas, postura en libro abierto, fuerza 0/5, hiperpasividad, ángulo de bufanda llega hasta línea media, arreflexia cutáneo-plantar.

Se realizó valoración multidisciplinaria entre genética, neurología y neonatología en contexto de ser un paciente con malformaciones física, afectación neurológica (evaluación motriz gruesa y fina retardada), esfuerzo respiratorio

casi imperceptible, menor apertura palpebral y movilidad de glóbulos oculares (sin reacción tanto al estímulo verbal como al táctil) y visualización de fasciculaciones de la lengua por lo que se sospechó en enfermedad neuromuscular con afectación de moto neurona, con diagnóstica probable atrofia muscular espinal. Se realizaron los siguientes estudios complementarios: cariotipo, estudio molecular MLPA y NGS de genes SMN1 Y SMN2; tamizaje metabólico ampliado.

Entre otras comorbilidades relacionadas con su estancia hospitalaria prolongada y su patología de base: a nivel nutricional se observó compromiso del estado nutricional, con alteración del metabolismo fosforo – calcio, para lo cual recibió leche materna y formula de 24 kilocalorías y vitamina D. Requirió algunas transfusiones de concentrados de glóbulos rojos por anemia. Además de presenta varios procesos de infección tardía tratada con antibióticos de amplio espectro según protocolo del servicio. Por su displasia broncopulmonar se mantuvo con corticoide inhalado y broncodilatador

Metodología

CARIOTIPO: Análisis de metafases encontradas mediante microscopia: cariotipo 46 XY. Interpretación: cariotipo masculino, cromosómicamente normal.

TAMIZAJE METABÓLICO AMPLIADO: 17 OHP:< 5,0 nmol/l (0,0-30); TSH: 0.7 UU/ml (0,0-15); biotinidasa: 299, 4 U (>51,0); galactosa: 5,9 U/gHB (>2,5); fenilalanina: 28,6 Umol/L (0,0-15), perfil de aminoácidos: negativo, perfil de acilcarnitina: negativo. Interpretación: resultado negativo

Estudio Molecular: Estudio molecular de atrofia muscular espinal: SMN1, 0 copias; SMN2: 1 copia positivo

ECOGRAFIA CARDIACA: No se observa alteraciones

ECOGRAFÍA ABDOMINAL Y RENAL: Normal

RESONANCIA MAGNETICA CEREBRAL: evidencia de 2 lesiones hipertensa subcorticales frontales izquierdas (la mayor de 5mm visible en T1, inespecíficas y cuerpo calloso adelgazado)

Electroencefalograma: con hipo voltaje ocasional paroxístico punta irregular fronto central de predominio izquierdo; actividad anormal epileptiforme bilateral

Tratamiento

Ventilación mecánica invasiva y alta frecuencia, líquidos intravenosos, antibiотicoterapia, hemoderivados, alimentación enteral, corticoide inhalado, broncodilatadores y sedo analgesia.

- Exámenes complementarios-
- Seguimiento por especialidad neurología, neumología, genética y psicología

Discusión

Se estableció el diagnóstico de atrofia muscular espinal tipo 0 (1 A), también conocida como Werdnig - Hoffman. Esta enfermedad tiene un pronóstico desfavorable sobre todo en la presentación prenatal, con supervivencia menor a los 6 meses de vida y la literatura versa que la terapia específica, en casos como este, no modifica sustancialmente la sobrevida y la calidad de vida del enfermo por lo que no fue plausible establecer objetivos terapéuticos. Se brindó asesoramiento genético a padres, se considera al padre y madre como portadores con riesgo de recurrencia del 25%, se estudió a los hermanos que fueron sanos.

El caso fue presentado al comité de bioética de la Institución, los padres fueron asesorados y acompañados en el proceso de aplicación de adecuación del esfuerzo terapéutico. La supervivencia fue de 83 días de vida, teniendo como causa directa de muerte insuficiencia respiratoria, por causa básica de atrofia muscular espinal.

Conclusiones

La enfermedad de atrofia muscular espinal es un patológica degenerativa muy rara y de difícil diagnóstico en especial en la edad neonatal convirtiéndose en un gran desafío que enfrenta el equipo de salud para un diagnóstico precoz y un adecuado tratamiento. Este caso es importante porque amplía nuestra perspectiva diagnóstica, nos ha obligado a pensar más allá de las enfermedades habituales y mejorar nuestra destreza observacional y de diagnóstico diferencial, así como nuestro tratamiento.

Referencias Bibliográficas

1. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. Continuum Lifelong Learning in Neurology. 2020;29(5):1-30. doi:10.1212/CON.0000000000001338

2. Erazo R. Actualización en tratamientos de la atrofia muscular espinal. *MEDICINA* (Buenos Aires). 2022;82(Supl. III):76-81. ISSN 1669-9106.
3. Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. *Lancet*. 2008;371(9630):2120–33. doi:10.1016/S0140-6736(08)60921-6
4. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Lancet*. 2011;371(9630):2120-33.
5. Dangouloff T, Vrš aj E, Servais L, Osredkar D, Adoukonou T, Aryani O, Barisic N, Bashiri F, Bastaki L, Benitto A, et al. Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide: Where we stand and where to go. *Neuromuscul Disord*. 2021;31(6):574–82. doi:10.1016/j.nmd.2021.03.007
6. Day JW, Howell K, Place A, Long K, Rossello J, Kertesz N, Nomikos G. Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. *BMC Pediatr*. 2022;22(1):1–15. doi:10.1186/s12887-022-03671-x
7. Nishio H, Niba ETE, Saito T, Okamoto K, Takeshima Y, Awano H. Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment. *Int J Mol Sci*. 2023;24(15):11939. doi:10.3390/ijms241511939
8. Farrar MA, Vucic S, Johnston HM, Du Sart D, Kiernan MC. Conocimientos fisiopatológicos derivados de la historia natural y la función motora de la atrofia muscular espinal. *J Pediatr*. 2013;162:155-9. doi:10.1016/j.jpeds.2012.05.067
9. Younger DS, Mendell JR. Childhood spinal muscular atrophy. In: *Handbook of Clinical Neurology*. Vol. 196. Elsevier; 2023. p. 43–58. doi:10.1016/B978-0-323-98817-9.00030-2
10. Kakazu J, Walker NL, Babin KC, Trettin KA, Lee C, Sutker PB, Kaye AM, Kaye AD. Risdiplam for the Use of Spinal Muscular Atrophy. *Orthop Rev (Pavia)*. 2021;13(2):2021. doi:10.52965/001C.25579
11. Fauroux B, Griffon L, Amaddeo A, Stremier N, Mazenq J, Khirani S, Baravalle-Einaudi M. Respiratory management of children with spinal muscular atrophy (SMA). *Arch Pediatr*. 2020;27(7):7S29-7S34. doi:10.1016/S0929-693X(20)30274-8
12. Yeh E, Amburgey K, Boyd J, Campbell C, Dowling JJ, Gonorazky H, Marcadier J, Tarnopolsky MA, Vajsar J, MacKenzie A, et al. Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: Ontario Testing and Follow-up Recommendations. *Can J Neurol Sci*. 2021;48(4):504–11. doi:10.1017/cjn.2020.229

13. Glascock J, Sampson J, Connolly AM, Darras BT, Day JW, Finkel R, Howell RR, Klinger KW, Kuntz N, Prior T, et al. Revised Recommendations for the Treatment of Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy Via Newborn Screening Who Have 4 Copies of SMN2. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(2):97–100. doi:10.3233/JND-190468

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 4

Anemia hemolítica autoinmune
refractaria a tratamiento de primera
línea.

Un reto hematológico-pediátrico

AUTOR: María Belén Espinosa Morales; Vasco Morales Patricio; Ramirez Ruiz Robinson

Anemia hemolítica autoinmune refractaria a tratamiento de primera línea. Un reto hematológico-pediátrico

Refractory autoimmune hemolytic anemia to first line treatment. A pediatric – hematologic challenge

Resumen

La anemia hemolítica autoinmune (AHAI) está causada por autoanticuerpos fríos (IgM), calientes (IgG) u otros, dirigidos contra el eritrocito, provocando su lisis. En ocasiones esta patología cursa con evolución tórpida y refractariedad al tratamiento, requiriendo intervenciones más allá de los corticoesteroides, como terapia con inmunoglobulinas, inmunosupresores, esplenectomía o incluso el uso de anticuerpo monoclonal anti CD20. Presentamos el caso de un lactante diagnosticado de AHAI por anticuerpos calientes, con mala respuesta al tratamiento de primera línea basado en esteroides e inmunoglobulinas, siendo necesario incluso realizar esplenectomía, con posterior respuesta parcial, por lo que se decidió administrar anticuerpo monoclonal anti CD20 durante cuatro semanas e inmunosupresión con azatioprina, logrando con ello el ascenso de su hemoglobina, permaneciendo asintomático hasta el alta hospitalaria. Los tratamientos de segunda y tercera línea son una alternativa efectiva pero no exenta de riesgos para esos pacientes refractarios a la terapéutica convencional.

Palabras Clave: Anemia hemolítica autoinmune refractaria, anemia hemolítica por anticuerpos calientes, anti-CD20, corticoides, esplenectomía, reporte de caso.

Abstract

Autoimmune hemolytic anemia (AIHA) is caused by autoantibodies, cold (IgM), hot (IgG) or others, directed against the erythrocyte, causing its lysis. Sometimes this pathology progresses torpidly and is refractory to treatment, requiring interventions beyond corticosteroids, such as therapy with immunoglobulins, immunosuppressants, splenectomy or even the use of anti-CD20 monoclonal antibody. We present the case of an infant diagnosed with AIHA with a poor response to first-line treatment based on steroids and immunoglobulins, even requiring a splenectomy, with a subsequent partial response, so it was decided to administer anti-CD20 monoclonal antibody for four weeks and immunosuppression with azathioprine, thereby achieving an increase in his hemoglobin, remaining asymptomatic until discharge from the hospital. Second- and third-line treatment are an effective but not risk-free alternative for those patients refractory to conventional treatment.

Keywords: Refractory autoimmune hemolytic anemia, warm antibody autoimmune hemolytic anemia, anti-CD20, corticoids, splenectomy, case report

Introducción

La anemia hemolítica autoinmune es un trastorno hematológico, heterogéneo, que compromete a la serie roja a través de la lisis de los eritrocitos, generalmente mediada por autoanticuerpos calientes o fríos. En caso de AHAI por anticuerpos calientes su etiología puede clasificarse como primaria (idiopática) o secundaria a una enfermedad subyacente (1). Esta patología se presenta de manera poco frecuente con una incidencia de 0.8 – 1,25 por cada 100.000 niños (2) y la inmunopatogenia atribuida a los anticuerpos calientes tipo IgG es la de mayor incidencia, representando alrededor del 60 % al 70 % de todos los casos (3). Las manifestaciones clínicas, así como los hallazgos en los estudios complementarios son propios de las hemólisis: palidez mucocutánea, ictericia de intensidad variable, hepatoesplenomegalia, taquicardia, hipotensión arterial e incluso coluria, sumado a la evidencia de anemia en la biometría hemática, hiperbilirrubinemia indirecta y enzima lactato deshidrogenasa (LDH) elevada (4). Para su diagnóstico es de obligatoriedad, además del cuadro clínico y de los datos de laboratorio, la prueba de antiglobulina positiva (Test de Coombs directo), la cual detecta en la superficie del hematíe el tipo de revestimiento por el anticuerpo. Asimismo, es preciso, investigar sobre las causas secundarias como neoplasias linfoproliferativas, tumores sólidos, enfermedades autoinmunes e infecciosas (sobre todo virales), fármacos o inmunodeficiencias (1, 4).

El tratamiento óptimo depende de varios factores como la severidad y cronicidad de la anemia, intensidad de los signos y síntomas, características de los autoanticuerpos y la presencia o no de una enfermedad latente (5). En el caso de AHAI por anticuerpos calientes y debido a su evolución más crónica y su alta recurrencia la necesidad de terapéutica es de carácter imperativo, iniciando con el tratamiento de primera línea, los glucocorticoides (3, 4). De presentarse refractariedad a los mismos y tras el desafío de intentar detener el proceso hemolítico, se puede recurrir a terapia de segunda o tercera línea con inmunoglobulina endovenosa (IGIV), inmunosupresores, anti CD20 (rituximab) e incluso procedimientos quirúrgicos como la esplenectomía, cada uno de ellos no exento de riesgos y complicaciones graves (5; 6).

Presentamos el caso de un paciente pediátrico con diagnóstico de AHAI mediada por anticuerpos calientes refractaria al tratamiento inicial con corticoterapia e IGIV, en el cual se practicó una esplenectomía y se

logró remisión tras la administración en conjunto de rituximab semanal más azatioprina. Este reporte de caso fue preparado siguiendo las guías CARE.

Reporte de caso

Se presenta el caso clínico de un lactante menor, de 5 meses de edad, género masculino, residente de la ciudad de Loja - Ecuador, que acude a nuestra institución por palidez generalizada acompañado de ictericia conjuntival e hiporexia, manejado previamente en otra casa de salud con transfusiones de concentrado de glóbulos rojos, pulsos de metilprednisolona, inmunoglobulina intravenosa hasta por ocho ocasiones y eritropoyetina subcutánea 72 trisemanal, sin lograr mejoría clínica. Realizan estudio de médula ósea que se reporta sin patología neoplásica más hiperplasia de serie eritroide. Por citometría de flujo no se detecta proliferación clonal. A la examinación física a su ingreso con alteración de sus constantes vitales, taquicárdico y taquipnéico, se evidencia palidez generalizada, ictericia conjuntival y hepatomegalia de 1 cm por debajo del reborde costal, resto de exploración sin otros hallazgos.

Se solicita biometría hemática la cual reporta anemia normocítica normocrómica arregenerativa, sin evidencia de otras citopenias, con valor de hemoglobina en 5 g/dl, hematocrito 14.7 %, VCM 84 fl, HBCM 28.7 pg, reticulocitos corregidos en 1.17%, LDH 361 UI/L, bilirrubina total 4.42 mg/dl a predominio de la fracción indirecta 3.61 mg/dl.

El test de Coombs directo mostró positividad por autoanticuerpos IgG (+2), rastreo de anticuerpos irregulares negativos, llegando al diagnóstico de una anemia hemolítica autoinmune por anticuerpos calientes.

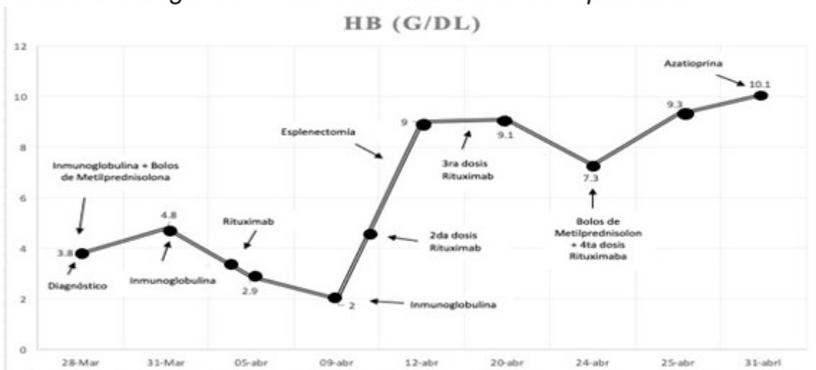
Dentro de su abordaje se solicita serologías para virus de la hepatitis B (VHB), hepatitis C (VHC), VIH, virus de Epstein Barr, Citomegalovirus, Parvovirus y Micoplasma las cuales fueron todas negativas. Los estudios inmunológicos de autoanticuerpos (ANA, Anti DNA, anticardiolipinas IgG e IgM, complemento e inmunoglobulinas) fueron de igual forma negativos.

En el contexto de este paciente con anemia severa se inicia transfusión de concentrado de glóbulos rojos, sin recuperación de su anemia, con datos de hemólisis franca. Además, se administra tratamiento de primera línea con pulsos de metilprednisolona a 30 mg/kg/día por cinco días e IGIV a 0.8 gr/kg al primer y tercer día de hospitalización obteniendo valores de hemoglobina en 4.8 g/dl. A los ocho días de hospitalización paciente presenta nuevamente datos de hemólisis con persistencia de hemoglobina baja, por lo que, ante refractariedad, servicio de hematología prescribe rituximab semanal (375 mg/m²/dosis) programado durante 4 semanas, obteniendo tras primera do-

sis niveles de hemoglobina de hasta 2.9 g/dl. Paciente nuevamente se torna pálido, taquicárdico y taquipnéico con tendencia a la somnolencia, con hemoglobina en 2 g/dl, se indica tercera dosis de IGIV con transfusión de glóbulos rojos cada 12 horas, requiriendo soporte con oxigenoterapia de alto flujo y segunda dosis de rituximab. Se solicita valoración por cirugía pediátrica e infectología para realizar esplenectomía de urgencia ante refractariedad al tratamiento inicial, la cual se lleva a cabo sin complicaciones transquirúrgicas. Recibe tercera dosis semanal de rituximab con control de hemoglobina en 9.1 g/dl con mejoría clínica significativa, sin embargo, a los doce días de haberse realizado esplenectomía presenta nueva crisis hemolítica asociada a cuadro respiratorio intercurrente con hemoglobina en 7.3 g/dl, LDH elevada (441 UI/L), se administran nuevamente bolos de metilprednisolona a 30 mg/kg y cuarta dosis de rituximab, asimismo, ante alto riesgo de coinfección por bacterias encapsuladas y falta de esquema vacunal previo se decide iniciar cobertura antibiótica de amplio espectro. Posterior a su cuarta dosis de anticuerpo monoclonal anti-CD20 presenta mejoría clínica con elevación de hemoglobina hasta 10.1 g/dl, hematocrito 30.1%, con control del test de coombs directo negativo, se decide iniciar azatioprina 2,5 mg/kg/día vía oral y se indica alta domiciliaria con posterior seguimiento multidisciplinario.

Figura 2.

Relación entre la concentración de hemoglobina y tratamiento instaurado, desde la fecha del diagnóstico hasta la fecha del alta hospitalaria.



Discusión

Este reporte de caso ofrece una perspectiva sobre los tratamientos de segunda y tercera línea en AHAI por anticuerpos calientes refractaria a corticoides e IGIV en un lactante de 5 meses de edad que requirió además esplenectomía, haciendo énfasis en el uso y adecuada respuesta clínica pos-

terior a rituximab, del cual se han venido estudiando sus beneficios desde hace décadas atrás en esta enfermedad (6, 7).

Dentro de la literatura encontramos limitadas series de casos en pacientes pediátricos con AHAI siendo pocas las que mencionan refractariedad al tratamiento. En un estudio realizado en España entre 1997 y 2019 en 25 pacientes con AHAI menores de 18 años, con una media de edad al diagnóstico de dos años, el 72% de los casos fueron autolimitados y respondieron al tratamiento con corticosteroides (8). Si bien se refiere que los grupos comprendidos por los lactantes y adolescentes, tienen mayor probabilidad de padecer una enfermedad sistémica subyacente (AHAI secundaria) y de experimentar un curso más crónico (4), en el paciente no se demostró patología de base que haya gatillado su condición hasta el momento del alta médica.

Respecto a las transfusiones de glóbulos rojos se ponen en consideración ante casos de anemias graves con compromiso hemodinámico que pongan en peligro la vida del paciente, siempre considerando el riesgo beneficio; así es como en una revisión de Abdel-Salam et al. (9), todos los pacientes requirieron transfusión de sangre con una frecuencia media de 2 unidades/semana. En este caso ante valores tan bajos de hemoglobina y compromiso hemodinámico se requirió uso de los mismos como medidas de salvataje. Por otro lado, Makis et-al. (10) menciona que en la mayoría de los casos de AHAI por anticuerpos calientes, se deben evitar las transfusiones debido al riesgo de hemólisis adicional.

Los corticosteroides son considerados el tratamiento de primera línea más eficaz para la AHAI por anticuerpos calientes, especialmente para el tipo relacionado con IgG. Su mecanismo de acción se ejerce al bloquear el receptor Fc gamma del sistema fagocítico mononuclear logrando una respuesta en 24 a 48 horas (10). La IGIV puede considerarse como tratamiento de primera línea, siendo útil en anemia severa con hemólisis de instauración rápida o incluso en casos particulares como síndrome de Evans (9). En ausencia de respuesta a los esteroides o tras efectos adversos graves de los mismos se pueden considerar terapias como la esplenectomía o inmunosupresores (azatioprina, ciclofosfamida y ciclosporina), aunque ampliamente utilizados en la práctica médica como agentes ahorradores de esteroides, están siendo relegados a una tercera línea de tratamiento. Las tasas de respuesta, que en su mayoría son parciales, se reportan en un 40% a 60%, pero esto se debe en parte a la administración simultánea de esteroides (9, 11). El paciente se sometió a esplenectomía, con el fin de lograr mitigar la hemólisis extravascular, pese a que la edad para con-

siderar dicho procedimiento es sobre los 5 años de edad, por el alto riesgo de sepsis post-esplenectomía por bacterias encapsuladas (1), no se evidenció dicha complicación durante toda su hospitalización.

El uso de rituximab, anticuerpo monoclonal contra CD20, ha ido ganando popularidad, administrándolo en conjunto con la corticoterapia o en monoterapia, a una dosis endovenosa semanal de 375 mg/m² durante 4 semanas (3). Demostrando éxito en pacientes con AHAI refractaria, convirtiéndose en la terapia preferida para tratar AHAI, con un porcentaje de respuesta del 80% de 3 a 6 semanas de la primera dosis (3, 6, 7). En un reporte de caso, realizado por Makis et-al, en un paciente pediátrico con AHAI por anticuerpos calientes refractaria a tratamiento con esteroides y azatioprina se administró rituximab de forma consecutiva durante 4 semanas, sin efectos secundarios relacionados a su infusión, observándose respuesta estable dos meses después de su inicio (10). De igual forma, un reciente estudio de cohorte prospectiva en población pediátrica realizado en Francia por Ducassou et-al (12) demuestra los beneficios del mismo como segunda línea de tratamiento en AHAI. Dicha evidencia es apoyada por estudios de series de casos realizados en otras latitudes (13, 14). El paciente tuvo una mejoría significativa a partir de la segunda dosis de rituximab, dado por un repunte de sus valores de hemoglobina y condición clínica.

Conclusiones

La decisión de utilizar uno u otro tratamiento debe ser individualizada, según las necesidades del paciente. El uso de rituximab por 4 semanas para el tratamiento de la AHAI refractaria por anticuerpos calientes parece ser seguro y exitoso, pudiendo considerarse como tratamiento de segunda línea. La esplenectomía como terapia de rescate resulta ser una opción válida en la urgencia hemolítica, considerando el alto riesgo de infección, destacando la importancia de la inmunización activa en estos pacientes. Por otro lado, la azatioprina provoca un efecto ahorrador de esteroides, reduciendo la toxicidad asociada al uso prolongado de los mismos, sin embargo, no debemos subestimar las reacciones adversas de la inmunosupresión implicada

Referencias Bibliográficas

1. Zhang C, Charland D, O'Hearn K, Steele M, Klaassen RJ, Speckert M. Childhood autoimmune hemolytic anemia: A scoping review. *Eur J Haematol*. 2024; [Epub ahead of print]. doi: 10.1111/ejh.14253.

2. Aladjidi N, Jutand MA, Beaubois C, Fernandes H, Jeanpetit J, Coureau G, et al. Reliable assessment of the incidence of childhood autoimmune hemolytic anemia. *Pediatr Blood Cancer*. 2017;64(12). doi: 10.1002/pbc.26683.
3. Barcellini W, Fattizzo B. How I treat warm autoimmune hemolytic anemia. *Blood*. 2021;137(10):1283-91. Disponible en: <http://ashpublications.org/blood/article-pdf/137/10/1283/1802426/blood.bld2019003808c.pdf>
4. Voulgaridou A, Kalfa TA. Autoimmune hemolytic anemia in the pediatric setting. *J Clin Med*. 2021;10(2):216. doi: 10.3390/jcm10020216.
5. Liu AP, Cheuk DK. Disease-modifying treatments for primary autoimmune haemolytic anaemia. *Cochrane Database Syst Rev*. 2021;(3):CD012493.pub2. doi: 10.1002/14651858.CD012493.pub2.
6. Zecca M, Nobili B, Ramenghi U, Perrotta S, Amendola G, Rosito P, et al. Rituximab for the treatment of refractory autoimmune hemolytic anemia in children. *Blood*. 2003;101(10):3857-61. doi: 10.1182/blood-2002-11-3547.
7. Ramanathan S, Koutts J, Herdberg MS. Two cases of refractory warm autoimmune hemolytic anemia treated with rituximab. *Am J Hematol*. 2005;78(2):123-6. doi: 10.1002/ajh.20220.
8. Sánchez MN, Zubicaray J, Sebastián E, Gálvez E, Sevilla J. Autoimmune hemolytic anemia: Case review. *An Pediatr (Engl Ed)*. 2021;94(4):206-12. doi: 10.1016/j.anpede.2020.07.014.
9. Abdel-Salam A, Bassiouni ST, Goher AM, Shafie ES. Autoimmune Hemolytic Anemia in the Pediatric Age Group: The Egyptian Experience. *Ann Hematol*. 2023;102(7):1687-94. doi: 10.1007/s00277-023-05230-5.
10. Makis A, Kanta Z, Kalogeropoulos D, Chaliasos N. Anti-CD20 Treatment of Autoimmune Hemolytic Anemia Refractory to Corticosteroids and Azathioprine: A Pediatric Case Report and Mini Review. *Case Rep Hematol*. 2018;2018:8471073. doi: 10.1155/2018/8471073.
11. Gómez SIN, Londoño MAA, González AFE. Autoimmune hemolytic anemia in a pediatric patient with SARSCoV2 infection: a case report in Medellín, Colombia. *Salud Uninorte*. 2024;40(1):305-14. doi: 10.14482/sun.40.01.787.658.

12. Ducassou S, Leverger G, Fernandes H, Chambost H, Bertrand Y, Armari-Alla C, et al. Benefits of rituximab as a second-line treatment for autoimmune haemolytic anaemia in children: a prospective French cohort study. *Br J Haematol.* 2017;177(5):751–8. doi: 10.1111/bjh.14627.
13. Arora S, Dua S, Radhakrishnan N, Singh S, Madan J, Nath D. Autoimmune hemolytic anemia in children: Clinical presentation and treatment outcome. *Asian J Transfus Sci.* 2021;15(2):160–5. doi: 10.4103/ajts.AJTS_31_20.
14. Weli M, Ben Hlima A, Belhadj R, Maalej B, Elleuch A, Mekki N, et al. Diagnosis and management of autoimmune hemolytic anemia in children. *Transfus Clin Biol.* 2020;27(2):61–4. doi: 10.1016/j.tracli.2020.03.003.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 5

Complicaciones extra coronarias de
Enfermedad de Kawasaki,
presentación de un caso clínico

AUTORES: Adriana Arcos Prócel; Richard Loor María Victoria Narváez Barros;
Jorge Beltran; Gema Madelehyn Ortiz Vera

Complicaciones extra coronarias de Enfermedad de Kawasaki, presentación de un caso clínico

Extracoronary Complications of Kawasaki Disease: A Case Report

Resumen

La Enfermedad de Kawasaki (EK) es una vasculitis sistémica de vasos medianos que, aunque generalmente autolimitada, puede derivar en graves complicaciones como aneurismas coronarios. Su diagnóstico representa un desafío debido a la amplia y a menudo inespecífica sintomatología que presenta. Este caso clínico detalla las complicaciones extracoronarias en un paciente masculino de 6 meses con EK. Ingresó con 5 días de fiebre, inyección conjuntival e hipertensión arterial refractaria. Los exámenes de laboratorio revelaron una marcada elevación de reactantes de fase aguda, anemia y plaquetopenia, requiriendo transfusión. Un ecocardiograma inicial identificó múltiples aneurismas coronarios: medianos en el tronco de la arteria coronaria izquierda, circunfleja y coronaria derecha, y un aneurisma gigante en la arteria descendente anterior. Se inició tratamiento con inmunoglobulina intravenosa, ácido acetilsalicílico, corticoides intravenosos y anticoagulación, con respuesta favorable. A los 7 días, un ecocardiograma de control mostró una reducción en el Z-score y mejoría de los aneurismas, disminuyendo el aneurisma gigante a moderado y los medianos a pequeños. Tras el control de la sintomatología, el paciente fue dado de alta con corticoide oral, ácido acetilsalicílico y antiagregante plaquetario. Posteriormente, una angiogramía abdominal realizada durante la hospitalización confirmó la afectación extracoronaria, lo que llevó al inicio de tratamiento inmunosupresor con buena respuesta. Dos meses después, el paciente reingresó por un nuevo cuadro respiratorio agudo, con reagudización de la hipertensión arterial. Una resonancia magnética de tórax y abdomen confirmó estenosis del tercio proximal de la arteria renal derecha y "arrosariamiento" de la arteria mesentérica superior, catalogándose como recaída de la afectación extracoronaria. Se inició tratamiento con ciclofosfamida, logrando una adecuada respuesta y el alta médica con controles regulares. Este caso subraya la importancia del manejo multidisciplinario y el seguimiento reumatológico en pacientes con EK. La afectación extracoronaria, aunque infrecuente, impacta negativamente el pronóstico, la calidad de vida y aumenta el riesgo de recaídas y rehospitalizaciones.

Palabras clave: Enfermedad de Kawasaki, Vasculitis, Aneurismas Coronarios, Complicaciones Extracoronarias, Ciclofosfamida

Abstract

Kawasaki Disease (KD) is a systemic vasculitis of medium-sized vessels that, though generally self-limiting, can lead to severe complications like coronary aneurysms. Diagnosing it remains challenging due to its broad and often non-specific symptoms. This case report details the extracoronary complications in a 6-month-old male patient diagnosed with KD. He was admitted with 5 days of fever, conjunctival injection, and refractory hypertension. Lab tests showed significantly elevated acute phase reactants, anemia, and thrombocytopenia, requiring a transfusion. An initial echocardiogram identified multiple coronary aneurysms: medium-sized in the left main coronary artery, circumflex artery, and right coronary artery, and a giant aneurysm in the left anterior descending artery. Treatment began with intravenous immunoglobulin, acetylsalicylic acid, intravenous corticosteroids, and anticoagulation, leading to a favorable response. Seven days later, a follow-up echocardiogram showed a reduced Z-score and improved aneurysms, with the giant aneurysm becoming moderate and the medium ones shrinking to small. After symptom control, the patient was discharged with oral corticosteroids, acetylsalicylic acid, and an antiplatelet agent. Subsequently, an abdominal angiogram performed during hospitalization confirmed extracoronary involvement, prompting the initiation of immunosuppressive treatment with good results. Two months later, the patient was readmitted with a new acute respiratory illness and worsening hypertension. A chest and abdominal MRI confirmed stenosis of the proximal third of the right renal artery and “beading” of the superior mesenteric artery, classified as a relapse of extracoronary involvement. Treatment with cyclophosphamide started, leading to an adequate response and medical discharge with regular follow-ups. This case highlights the importance of multidisciplinary management and rheumatological follow-up in KD patients. Extracoronary involvement, though uncommon, negatively impacts prognosis and quality of life, increasing the risk of relapses and repeat hospitalizations.

Here's the translation of your keywords into English:

Keywords: Kawasaki Disease, Vasculitis, Coronary Aneurysms, Extracoronary Complications, Cyclophosphamide

Introducción

La enfermedad de Kawasaki es una vasculitis de medianos vasos. Lleva su nombre por el médico Pediatra Japonés Tomisaku Kawasaki (1) quién la describió por primera vez en 1967 documentó un cuadro clínico caracterizado por fiebre, y una agrupación de síntomas como linfadenopatías e inflamación mucocutánea, que no concordaban con otras enfermedades (2).

Su epidemiología ha sido establecida a nivel mundial, presentado una alta incidencia en países asiáticos. A nivel de Latinoamérica los datos epidemiológicos son limitados, pero se menciona que la aparición de esta enfermedad es más frecuente en pacientes menores de 6 meses (3).

La Enfermedad de Kawasaki, es considerada la principal causa de cardiopatía adquirida en niños menores de 5 años, entre más se retrasa su diagnóstico existe más probabilidad de afectación de las arterias coronarias y la consecuente aparición de aneurismas coronarios (4, 5). En el caso de que exista una afectación grave de las arterias coronarias, existe mayor riesgo de afectación extra coronaria, con presencia de aneurismas en varias regiones, como la axilar, braquial, subclavia, femoral, iliaca, esplácnica, renal, mesentérica, cerebral entre otras, pudiendo presentarse trombosis o estenosis, y aumentar el riesgo de mortalidad (6,7).

La incidencia de la afectación extra coronaria, varía entre un 15 a 20%. Su aparición es más frecuente en pacientes menores de seis meses, por la aparición de síntomas inespecíficos, lo que conlleva un mayor riesgo en el retraso de su diagnóstico (4).

El presente caso clínico resalta la importancia de comprender que el retraso en el diagnóstico de la Enfermedad de Kawasaki puede conllevar a la aparición de manifestaciones extra coronarias. Por lo tanto, es compromiso del personal médico el fortalecer el conocimiento que se requiere para identificar de forma oportuna los signos clínicos de esta enfermedad y evitar futuras complicaciones que afecten el pronóstico y calidad de vida de estos pacientes.

Metodología

Se realizó un estudio descriptivo, de los síntomas característicos de la Enfermedad de Kawasaki en un paciente masculino de 6 meses de edad, se identificó la evolución de los mismos, y las complicaciones a las que conllevó el retraso en su diagnóstico. Se estableció la respuesta al tratamiento instaurado, con control ecocardiográfico favorable.

Resultados

En el presente caso clínico se identificó que la afectación extra coronaria, se relacionó directamente con el retraso en su diagnóstico. Debido a la inespecificidad de la sintomatología que presentaba el paciente, inicialmente se relacionó a otros posibles diagnósticos. En su primera hospitalización, una vez confirmado el diagnóstico mediante Ecocardiograma y Angiotomografía

con enfoque en coronarias, se estable presencia de varios aneurismas, que inicialmente presentaron un Z Score, con valores elevados, pero que posterior a la instauración del tratamiento a base de Inmunoglobulina Intravenosa, ácido acetil salicílico, corticoide Intravenoso, y anticoagulación, presenta una disminución del Z Score en el control ecocardiográfico, como se muestra en la siguiente tabla:

Tabla 6.

Comparación del Score Z de aneurismas coronarios, posterior a recibir tratamiento.

Ecocardiograma Diagnostico	Ecocardiograma De Control (A Los 7 Días De Tratamiento)
LMCA 2.8 MM (Z SCORE +4.5)	LMCA 3 MM (Z SCORE +5.1)
LAD 4.3 MM (Z SCORE +11)	LAD 4 MM (Z SCORE +9.97)
CIRCUNFLEX 2.6 MM (Z SCORE +5.4)	CIRCUNFLEX 2.4 MM (Z SCORE +4.74)
PROXIMAL RCA 2.8 MM (Z SCORE +5.1)	PROXIMAL RCA 2.7 MM (Z SCORE + 4.81)

Nota. Tomado de Sistema AS 400 historial médico

A pesar de haber iniciado el tratamiento enfocado al Score Z de los aneurismas coronarios, y al obtener una respuesta favorable al tratamiento instaurado de manera ambulatoria a base de inmunosupresor, a los 2 meses presenta nuevo criterio de hospitalización por cuadro de origen respiratorio, en los exámenes complementarios como lo es el ecocardiograma no se identificaron cambios con respecto a la anterior hospitalización, sin embargo en la Angiotac Abdominal y la RMN toraco abdominal, se identifica la presencia de afectación extra coronaria caracterizada por estenosis del tercio proximal de arteria renal derecha y arrosariamiento de arteria mesentérica superior, tras lo cual se confirma una recaída de la afectación extra coronaria, se instauro tratamiento a base de ciclofosfamida y corticoterapia, con adecuada respuesta, se decide alta médica con controles regulares, manteniendo corticoterapia oral, ácido acetil salicílico y antiagregante plaquetario. Actualmente sin nuevo criterio de hospitalización, se mantiene bajo vigilancia estricta en espera de nueva infusión de ciclofosfamida.

Tomando en cuenta los criterios instaurados por la AHA en el 2017 vigentes hasta la actualidad, la sintomatología que presentó el paciente encaja en los criterios de Enfermedad de Kawasaki Incompleta, lo cual conlleva a un alto riesgo de compromiso coronario, y extra coronario (4). Como se puede observar en la Tabla 7.

Tabla 7.

Criterios de Enfermedad de Kawasaki Completa e Incompleta.

Enfermedad de Kawasaki completa	Enfermedad de Kawasaki incompleta
Fiebre de al menos 4 días+4/5 signos clínicos	Fiebre persistente sin explicación +2-3/ 5 signos clínicos ya mencionados en EK completa
Rash polimorfo	o fiebre de 7 días+ alteración del laboratorio o alteración del ecocardiograma
Inyección conjuntival bilateral sin exudado	Laboratorio: PCRC>3 / VSG> 40 mm/h O AMBOS
alteraciones en cavidad oral: eritema, labios agrietados,lengua de frambuesa, eritema faringeo,	+ 3 O más hallazgos de laboratorio:
Eritema plantar y palmar que se acompaña de edema y descamación periungueal	anemia para la edad, plaquetas >450.000, albumina < 3g/dl, elevación de ALT, leucitos > 15.000 /mm ³ , leucitos en orina > 10 por campo
linfadenopatía cervical unilateral en su mayoría, o agrupación de nódulos >1.5 cm	Hallazgos Eco cardiográficos: o Z-SCORE: LAD CA O RCA > 2.5
Enfermedad no explicada por otra causa aparente	o > 3 hallazgos ecoacrdiográficos como: disfunción ventricular izquierda, regurgitación mitral, derrame pericardico, o Z-SCORE: LAD CA O RCA > 2.5
Criterios de alto riesgo: edad < 6 meses, Z-SCORE: LAD CA O RCA > 2.5	

Nota. Tomado de AHA año 2017

Conclusiones

A pesar de que la Enfermedad de Kawasaki, se documentó por primera vez en la década de los 60, llegar a su diagnóstico en la actualidad, representa un reto para el personal médico. Si bien es cierto que esta enfermedad se encuentra establecida a nivel mundial, en países en vías de desarrollo como el Ecuador, se la sigue considerando como una enfermedad poco común, lo que conlleva a un exceso de confianza al momento de lograr identificar sus principales características clínicas, retrasando su diagnóstico y aumentando la probabilidad del compromiso de las arterias coronarias y en casos más graves la afectación extra coronaria.

A pesar de que se obtuvo una respuesta favorable con la administración de inmunoglobulina intravenosa, ácido acetil salicílico y corticoide intravenoso

reflejado en la disminución del Z Score de aneurismas coronarios, se presentó afectación extra coronaria, lo que conllevó a una recaída extra coronaria posterior a la segunda hospitalización.

Referencias Bibliográficas

1. Wang H, Shimizu C, Bainto E, Hamilton S, Jackson HR, Estrada-Rivadeneira D, et al. Subgroups of children with Kawasaki disease: a data-driven cluster analysis. *Lancet Child Adolesc Health*. 2023 Oct 1;7(10):697–707.
2. Benot-López S, Aguilera-Cobos Juan Máximo, Molina-Linde L. Protocolo de manejo y atención a la enfermedad de Kawasaki [Internet]. Sevilla: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA); 2011. Disponible en: www.aetsa.org
3. Narayan HK, Lizcano A, Lam-Hine T, Ulloa-Gutiérrez R, Bainto EV, Garrido-García LM, et al. Clinical Presentation and Outcomes of Kawasaki Disease in Children from Latin America: A Multicenter Observational Study from the REKAMLATINA Network. *J Pediatr*. 2023 Dec 1;263:113653.
4. Jone PN, Tremoulet A, Choueiter N, Dominguez SR, Harahsheh AS, Mitani Y, et al. Update on diagnosis and management of Kawasaki disease: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 2024; [Epub ahead of print].
5. Ganeva M, Vasilev T, Temelkova K, Hristova D, Dimitrova A, Stefanov S. Kawasaki disease with giant coronary aneurysms formation in a 3-month old infant: a case report and review of the literature. *Biotechnol Biotechnol Equip*. 2024;38(1):2343248.
6. Mossberg M, Mohammad AJ, Kahn F, Segelmark M, Kahn R. High risk of coronary artery aneurysm in Kawasaki disease. *Rheumatology (Oxford)*. 2021 Apr 1;60(4):1910–4.
7. Chen M, Dionne A, Choueiter NF, Harahsheh AS, Tierney S, Castellanos IN, et al. Variation in the management and treatment of children with giant coronary artery aneurysm following Kawasaki disease. *Cardiol Young*. 2024 Nov 1.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 6

Dolor como quinta constante vital:
reporte de caso, uso de escalas en
paciente pediátrico no verbal

AUTORES: Danna Carolina Lázaro Mora; Julián Ricardo Zapata Rozo;
Angelica María Pineda Parra

Dolor como quinta constante vital: reporte de caso, uso de escalas en paciente pediátrico no verbal

Pain as the fifth vital sign: case report, use of scales in non-verbal pediatric patient

Resumen

El dolor en la población pediátrica es una experiencia compleja y multifactorial, considerada actualmente la quinta constante vital y un derecho humano su tratamiento. A pesar de su importancia, el diagnóstico y manejo del dolor en niños presenta desafíos significativos, especialmente en pacientes no verbales, lo que a menudo lleva a un tratamiento insuficiente y a una subestimación de su prevalencia y consecuencias a largo plazo. Este caso clínico ilustra la complejidad del manejo del dolor en un niño escolar de 6 años, no verbal, que sufrió un cuadro grave de absceso retrofaríngeo, neumonía por *S. aureus* y múltiples complicaciones sépticas, incluyendo artritis, osteomielitis con fractura, neumonía necrotizante y choque séptico. El paciente requirió 50 días de hospitalización en la unidad de cuidados intensivos pediátricos, así como múltiples intervenciones quirúrgicas. Inicialmente, la evaluación del dolor se realizó mediante la escala FLACC (Face, Legs, Activity, Cry, Consolability), dada la falta de verbalización del paciente, lo que permitió un ajuste adecuado de la analgesia, incluyendo el uso de morfina y amitriptilina. Con la mejoría neurológica y la recuperación de la capacidad verbal, se implementó la escala Wong-Baker para un seguimiento más preciso del dolor. La adecuada modulación del dolor facilitó su participación en la rehabilitación, demostrando una mejora significativa en aspectos cognitivos, del lenguaje y emocionales. Afortunadamente, gracias a un manejo integral y temprano del dolor agudo junto con el tratamiento de las condiciones subyacentes, se logró evitar el desarrollo de dolor crónico, a pesar de la presencia de múltiples factores de riesgo (clínicos y socioeconómicos). Este caso subraya la importancia de una valoración del dolor precisa y adaptada a la edad del paciente pediátrico, así como la necesidad de un manejo farmacológico y no farmacológico adecuado. Reconocer el dolor pediátrico como una entidad patológica con implicaciones a corto y largo plazo (como la cronificación del dolor, y la predisposición a trastornos del ánimo y del aprendizaje) es crucial. Se enfatiza la relevancia de identificar los factores de riesgo para la cronificación del dolor y la intervención temprana para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los niños. El acompañamiento por especialistas en medicina del dolor es fundamental en casos complejos.

Palabras clave: dolor Pediátrico, Paciente No Verbal, Absceso Retrofaríngeo, Complicaciones Sépticas, dolor crónico

Abstract

Pain in the pediatric population is a complex and multifaceted experience, currently considered the fifth vital sign and a human right to treat. Despite its importance, diagnosing and managing pain in children presents significant challenges, especially in non-verbal patients. This often leads to insufficient treatment and an underestimation of its prevalence and long-term consequences. This clinical case illustrates the complexity of pain management in a 6-year-old non-verbal school-aged child who suffered a severe course of retropharyngeal abscess, *S. aureus* pneumonia, and multiple septic complications, including arthritis, osteomyelitis with fracture, necrotizing pneumonia, and septic shock. The patient required 50 days of hospitalization in the pediatric intensive care unit, as well as multiple surgical interventions. Initially, pain assessment was performed using the FLACC scale (Face, Legs, Activity, Cry, Consolability), given the patient's lack of verbalization. This allowed for appropriate adjustment of analgesia, including the use of morphine and amitriptyline. With neurological improvement and the recovery of verbal ability, the Wong-Baker scale was implemented for more precise pain monitoring. Adequate pain modulation facilitated his participation in rehabilitation, demonstrating significant improvement in cognitive, language, and emotional aspects. Fortunately, thanks to comprehensive and early management of acute pain alongside treatment of the underlying conditions, the development of chronic pain was avoided, despite the presence of multiple risk factors (clinical and socio-economic). This case highlights the importance of accurate, age-adapted pain assessment in pediatric patients, as well as the need for appropriate pharmacological and non-pharmacological management. Recognizing pediatric pain as a pathological entity with short- and long-term implications (such as pain chronification and predisposition to mood and learning disorders) is crucial. Emphasizing the relevance of identifying risk factors for pain chronification and early intervention is vital to improving children's prognosis and quality of life. Support from pain medicine specialists is fundamental in complex cases.

Keywords: Pediatric Pain, Non-Verbal Patient, Retropharyngeal Abscess, Septic Complications, Chronic Pain.

Introducción

El dolor es una experiencia multifactorial e inherentemente subjetiva, que implica aspectos psicológicos, fisiológicos, emocionales y situacionales y que

se asocia a una lesión tisular real o potencial, o descrita en términos de esta. Actualmente el dolor es considerado la quinta constante vital en la evaluación inicial de un paciente y el acceso a su tratamiento es un derecho humano. Además de ser un síntoma patológico que orienta el diagnóstico clínico, es un factor que causa detrimento directo de la calidad de vida, de forma independiente de la gravedad o pronóstico de la patología subyacente (1).

Respecto al diagnóstico del dolor en la población pediátrica, existen diferentes escalas, basadas en parámetros fisiológicos, la observación y el auto-reporte, siendo la última el gold standart.; esto implica que la valoración sea en una etapa verbal; sin embargo, en los niños preverbales se debe hacer una valoración del dolor aplicando las escalas mencionadas, logrando una estimación aproximada, con el fin de hacer una adecuada intervención en el manejo del dolor. Debido a estas dificultades en la evaluación del dolor, se desconoce la prevalencia del dolor en pediatría y se estima que una gran parte de los pacientes no reciben tratamiento adecuado y suficiente para el control del dolor.

Existen diversas escalas para la valoración del dolor, prefiriéndose las de autorreporte en niños mayores de 4 años, como la escala Wong Baker, la cual consta de seis caras que representan valores para el dolor que experimenta el paciente desde una cara sonriente hasta una llorando y para niños menores de 4 años, se prefieren las escalas basadas en observación como la escala FLACC (por sus siglas en inglés, Face Legs Activity Consolability), la cual es un instrumento observacional en que el clínico asigna un valor de 0 a 10 a cada uno de los 5 criterios contenidos en su nombre(2-4).

Debido a las implicaciones negativas que pueden ocurrir en el paciente pediátrico por no tratar de manera adecuada el dolor, se reporta el caso de un paciente escolar no verbal, en quien fueron aplicadas las escalas de medición y se realizó ajuste de tratamiento; además, se discuten las secuelas a largo plazo que puede dejar el dolor y la adversidad en la infancia.

Caso clínico

Se presenta el caso de un paciente escolar de 6 años, previamente sano, migrante venezolano sin seguridad social, hijo de madre soltera y con dos hermanos, quien cursó con absceso retrofaringeo y neumonía por *S aureus*, con complicaciones asociadas incluyendo artritis séptica de rodilla derecha y cadera bilateral, fractura de fémur proximal izquierdo por osteomielitis (Ver Figura 3), neumonía necrotizante y choque séptico, que requirió soporte ventilatorio invasivo y soporte vasopresor en hospitalización de unidad de cuidado intensivo pediátrico donde estuvo 50 días.

Figura 3.

Fractura fémur izquierdo.



Se descartó compromiso infeccioso del sistema nervioso central. Además, fue intervenido mediante artrotomía de cadera y rodilla, ventana ósea en fémur distal y tres tiempos de lavado y desbridamiento de fractura de cadera izquierda. Se realizó manejo analgésico y sedativo con fentanilo, desarrollando síndrome de abstinencia manejado con clonazepam enteral. Posteriormente, al lograr estabilidad hemodinámica, se trasladó al servicio de hospitalización para esperar nuevo tiempo quirúrgico y rehabilitación integral.

Ingresa a hospitalización con encefalopatía, con glasgow 14/15, con pobre conexión con el medio ambiente, afebril, estable hemodinámicamente, en manejo analgésico con dipirona y continuando manejo antibiótico. Presenta episodios de llanto, gritos y facies de dolor a la movilización del miembro inferior izquierdo, observándose retracción del mismo. Se realiza escala análoga del dolor FLACC con puntaje 9/10, interpretación máximo imaginable y FLACC 6/10 tras la administración del analgésico. Valorado por ortopedia que difiere corrección de fractura debido a persistencia de bacteriemia. Se solicita valoración por clínica del dolor, adicionando al plan analgésico morfina horaria + dosis de rescate + amitriptilina, franca mejoría del dolor (FLACC 2/10). Durante seguimiento hay mejoría neurológica, logrando expresión verbal, se le enseña utilización de escala análoga del dolor Wong-Baker, con períodos de dolor en escala de 6/10, posterior al manejo 2/10, con lo cual permitió realizar sesiones de rehabilitación, mejorando en la interacción con el medio y mostrando mejoría significativa a nivel cognitivo, del lenguaje y emocional.

Luego de dos semanas, se realiza corrección de la fractura, se retira morfina de forma progresiva, sin presentar síndrome de abstinencia. El paciente

egresa a las 10 semanas de su ingreso, sin dolor, con rehabilitación ambulatoria por fisioterapia, analgesia con acetaminofén, con profilaxis antibiótica y controles ambulatorios. Se realiza seguimiento telefónico al caso 4 meses después del egreso, donde la madre refiere rehabilitación completa y satisfactoria, sin desarrollo de dolor crónico.

Discusión

El dolor es una vivencia multifactorial y subjetiva que, implica aspectos psicológicos, fisiológicos y emocionales (1), causa detrimento en la calidad de vida independiente de la patología subyacente, puede asociarse a ansiedad, evitación y limitando su participación en la rehabilitación, lo que dificulta y empeora el progreso. El dolor agudo es un síntoma de enfermedad, constituye una forma de alerta del daño real o potencial sobre el cuerpo y su tratamiento es, en primer lugar, el manejo de la causa del dolor, sin que esto niegue la necesidad y el derecho a la analgesia. Sin embargo, el dolor crónico (DC) es una entidad maligna sin valor biológico y constituye una enfermedad en sí misma independiente de la etiología. Se denomina DC a aquel con duración mayor a 3 meses, con excepción de la cefalea crónica, las cuál tiene una frecuencia de 15 días al mes por un período de 6 meses (3).

La cronificación del dolor se encuentra mediada por procesos de reorganización de la corteza cerebral que involucran mecanismos de aprendizaje corticolímbico relacionados a un cambio de valor en la información de las vías aferentes nociceptiva que llegan a la corteza cerebral, lo que dificulta la eliminación de estos recuerdos emocionales y predispone el cerebro a un estado de percepción dolorosa que persiste en el tiempo (3). Los factores de riesgo para el desarrollo del DC se pueden clasificar en modificables y no modificables (Ver Tabla 8), y deberían tenerse en cuenta en la valoración del paciente con dolor. El DC se asocia a mayor deterioro cognitivo y mayor riesgo de desarrollo de trastornos del ánimo.

Tabla 8.

Factores de riesgo para cronificación del dolor.

Modificables	No modificables
Psicológicos (trastorno mental previo, personalidad, catastrofización)	Genética (incluyendo historia familiar de dolor crónico)
Sociales (migrante*, escasos recursos*)	Sexo (más común en mujeres)
Aspectos fisiopatológicos*	Etnia
Estilo de vida	Edad (Vida temprana* y edad avanzada)

En adultos se ha observado que hasta el 80% de los pacientes con presenten algún trastorno del ánimo; sin embargo, dicha asociación en pediatría es incierta; No obstante, se ha relacionado el DC en la infancia con desarrollo de síndromes dolorosos crónicos en la edad adulta, como dolor pélvico crónico, dismenorrea, dispareunia, fibromialgia, lumbalgia crónica, e incluso trastornos del sueño y síndrome de colon irritable (5).

La experiencia dolorosa en el paciente pediátrico se asocia con aumento de la ansiedad, la evitación, disminución de la adherencia terapéutica, exacerbación de otros síntomas somáticos y aumento de la angustia de los padres (3). Una revisión sistemática concluyó una asociación entre la adversidad en la infancia y trastornos en neurodesarrollo, señalando el dolor en la infancia como un posible factor de riesgo; además, podría estar relacionado a trastornos del lenguaje (5). Los pacientes no verbales constituyen un reto semiológico y comunicativo en pediatría, por lo que el dolor es frecuentemente subestimado debido a errores en su evaluación, tanto en los pacientes pre-verbales, como en los niños que no cuentan con los recursos lingüísticos suficientes para la descripción correcta del dolor, dado que la conducta evitativa y la irritabilidad pueden conducir a aislamiento del medio y favorecer retrasos y regresiones en el desarrollo psicomotor, lo que dificulta estimar adecuadamente la intensidad y las características del dolor; esto supone un frecuente error en el diagnóstico del tipo de dolor y, por consiguiente, un error en la elección de su tratamiento.

Frecuentemente hay reserva por parte de los médicos para usar medicamentos analgésicos potentes por temor a que los niños sean más susceptibles a los efectos adversos de estos medicamentos o al desarrollo de adicción. La elección del tratamiento del dolor en la población pediátrica sigue la misma toma de decisiones que en la población adulta, con la salvedad de que, además, debe tenerse en cuenta la seguridad y ajuste de dosis de los medicamentos (4). Para el dolor nociceptivo leve a moderado, con características inflamatorias, la primera línea es antiinflamatorios no esteroideos y acetaminofén, en tanto que para dolor moderado a severo se usan medicamentos opioides, siendo la morfina frecuentemente el medicamento de elección por su perfil de seguridad, efectividad y fácil titulación. Además, se aconseja el uso de herramientas terapéuticas no farmacológicas, tales como psicoterapia, especialmente en DC (3,4). Es importante que el equipo médico tenga en cuenta que uno de los objetivos del tratamiento efectivo del dolor agudo es disminuir el riesgo de cronificación del dolor, es decir, entender el dolor pediátrico como una entidad nosológica y patológica en sí misma, que cau-

sa detrimento de la calidad de vida y se asocia con secuelas crónicas, y no limitarlo únicamente a su valor semiológico (3). Nuestro paciente presentaba múltiples factores de riesgo para el desarrollo de dolor crónico, incluyendo factores socioeconómicos, familiares (padres separados) y las características y duración de su cuadro clínico; sin embargo, afortunadamente, se logró evitar el desarrollo del dolor crónico dado el manejo de las enfermedades de base en un tiempo menor a 3 meses y el adecuado manejo del dolor agudo.

En el paciente fue aplicada inicialmente la escala Wong Baker sin éxito, dado la poca colaboración del paciente y su condición transitoria de no verbalidad, por lo que se evaluó con la escala FLACC, logrando así una mejor medición de la intensidad del dolor, permitiendo ajustar la analgesia opioide sin efectos adversos relacionados; posteriormente, dada adecuada evolución neurológica y mayor colaboración del paciente, se aplicó la escala Wong Baker, que permitió un mejor seguimiento de la intensidad del dolor, especialmente útil para el retiro de opioides, sin perder la adecuada modulación del dolor. Si bien se observó una favorable evolución general del paciente conforme se logró una adecuada analgesia, esta relación no es causal, dado que la mejoría se explica mejor en primer lugar por el tratamiento a las condiciones patológicas de base que presentaba el paciente, es decir, el manejo del cuadro infeccioso y la intervención de ortopedia, que además constituyen el mejor manejo para el dolor agudo.

Conclusiones

La correcta valoración del paciente pediátrico con dolor requiere uso de escalas adecuadas para la edad y el contexto del paciente, con el propósito de formular el adecuado tratamiento farmacológico y no farmacológico, entendiendo el dolor con una condición patológica en sí misma que tiene múltiples implicaciones a corto y largo plazo sobre la calidad de vida del paciente, incluyendo la cronificación del dolor y predisposición a desarrollar trastornos del ánimo y del aprendizaje, entre otros. Los factores de riesgo para cronificación del dolor deberían ser más conocidos por los médicos, a fin intervenir sobre los factores modificables y reducir la carga comórbida en los pacientes pediátricos con dolor, evitando el desarrollo del dolor crónico. Es recomendable el acompañamiento por especialista en medicina del dolor en los pacientes con dolor moderado a severo o que presenten complicaciones del manejo analgésico, incluyendo síndrome de abstinencia.

Referencias bibliográficas

1. Lohman D, Schleifer R, Amon JJ. Access to pain treatment as a human right. *BMC Med.* 2010;8(1):8. doi:10.1186/1741-7015-8-8.
2. The assessment and management of acute pain in infants, children, and adolescents. *Pediatrics.* 2001;108(3):793–7. doi:10.1542/peds.108.3.793.
3. Tutaya A. Dolor en pediatría. *Paediatrica.* 2001;4(2):27-40. [Accessed 2023 Sep]. Available from: https://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/paediatria/v04_n2/pdf/dolor_pediatria.PDF
4. Zieliński J, Morawska-Kochman M, Zatoński T. Pain assessment and management in children in the postoperative period: A review of the most commonly used postoperative pain assessment tools, new diagnostic methods and the latest guidelines for postoperative pain therapy in children. *Adv Clin Exp Med.* 2020;29(3):365–74. doi:10.17219/acem/112600.
5. Moussaoui D, Grover SR. The Association between Childhood Adversity and Risk of Dysmenorrhea, Pelvic Pain, and Dyspareunia in Adolescents and Young Adults: A Systematic Review. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2022;35(5):567–74. doi:10.1016/j.jpag.2022.04.010.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 7

Embarazo adolescente, características
maternas y resultados neonatales

AUTORES: Santiago Vasco Morales; Paola Toapanta Pinta; Cristhian Vasco Toapanta

Embarazo adolescente, características maternas y resultados neonatales

Adolescent Pregnancy: Maternal Characteristics and Neonatal Outcomes

Resumen

El embarazo en adolescentes es un problema de salud pública con impacto significativo en la salud materna y neonatal, particularmente en países de ingresos bajos y medios. El objetivo de este estudio fue analizar la prevalencia de madres adolescentes en el Hospital Gineco- Obstétrico Isidro Ayora, describiendo sus características sociodemográficas y resultados perinatales. Se realizó un estudio transversal basado en datos del Sistema de Información Perinatal de 2009 a 2022. Se analizaron características basales, variables clínicas del embarazo y resultados neonatales. Se aplicó un modelo bayesiano análogo a la regresión logística para calcular el Odds Ratio entre el grupo etario materno y las variables de interés. El 26,38% de los nacimientos correspondieron a madres adolescentes, En los últimos años se ha observado una tendencia decreciente en madres adolescentes de 15 años o más, y un aumento en aquellas menores de 15 años. Las adolescentes mayores tuvieron mayor probabilidad de tener pareja estable, embarazos planificados, y asistencia a más controles prenatales, así como menores tasas de episiotomía y mejores puntuaciones de Apgar en sus neonatos. Se destaca la necesidad de estudios multicéntricos para evaluar las características y factores asociados a los resultados perinatales en adolescentes, se debe incluir la figura del padre en futuras investigaciones. Además, se deben desarrollar programas educativos adaptados a las necesidades de cada grupo etario.

Palabras clave: Embarazo en Adolescencia, Recién Nacido, Prevalencia, Atención Perinatal, Teorema de Bayes.

Abstrac

Adolescent pregnancy is a public health issue with a significant impact on maternal and neonatal health, particularly in low- and middle-income countries. This study aimed to analyze the prevalence of adolescent mothers at the Isidro Ayora Gynecologic-Obstetric Hospital, describing their sociodemographic characteristics and perinatal outcomes. A cross-sectional study was conducted based on Perinatal Information System data from 2009 to 2022. Baseline characteristics, clinical pregnancy variables, and neonatal outcomes were analyzed. A Bayesian model analogous to logistic regression was applied to calculate the Odds Ratio between the maternal age group and variables of interest. Adolescent mothers accounted for 26.38% of births. In recent years,

there has been a decreasing trend in adolescent mothers aged 15 or older and an increasing trend in those under 15. Older adolescents were more likely to have a stable partner, planned pregnancies, and attend more prenatal check-ups, as well as have lower rates of episiotomy and better Apgar scores in their neonates. The need for multicenter studies to evaluate the characteristics and factors associated with perinatal outcomes in adolescents is highlighted, and the father's role should be included in future research. Additionally, educational programs adapted to the needs of each age group should be developed.

Keywords: Adolescent Pregnancy, Newborn, Prevalence, Perinatal Care, Bayes' Theorem

Introducción

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define la adolescencia como el periodo comprendido entre los 10 hasta los 19 años de edad (1). Esta etapa se subdivide en dos fases: adolescencia temprana (10 a 14 años) y adolescencia tardía (15 a 19 años) (2). El embarazo en adolescentes constituye un problema de salud pública global, con serias repercusiones para la salud materna y neonatal. Este fenómeno se encuentra estrechamente vinculado a factores socioeconómicos y culturales que impactan de manera significativa en la calidad de vida tanto de las adolescentes como de sus hijos (3).

La OMS estima que anualmente alrededor de 21 millones de adolescentes se quedan embarazadas, con mayor prevalencia en países de ingresos medios y bajos (4). Entre 2015 y 2020, se estima que nacieron aproximadamente 62 millones de bebés de madres con edades comprendidas entre 15 y 19 años en todo el mundo. La incidencia de embarazo adolescente varía considerablemente según la región y el contexto socioeconómico, siendo más frecuente en áreas con acceso limitado a servicios de salud, educación sexual y reproductiva, así como a métodos anticonceptivos (3; 5).

Diversos estudios han demostrado que las adolescentes embarazadas enfrentan un mayor riesgo de complicaciones obstétricas y resultados adversos en comparación con las mujeres adultas. Entre los principales riesgos se encuentran el parto prematuro, el bajo peso al nacer, la preeclampsia y una mayor incidencia de mortalidad materna e infantil, además de posibles alteraciones en el neurodesarrollo de sus hijos (6; 7; 8).

Otras implicaciones sociales y de salud del embarazo adolescente incluyen un mayor riesgo de sufrir violencia doméstica, problemas de salud mental, consumo de sustancias, infecciones de transmisión sexual, estrés financiero y falta de vivienda. Estos factores no solo afectan la salud física y

emocional de las adolescentes embarazadas, sino que también pueden interrumpir su educación y desarrollo personal, reduciendo significativamente sus oportunidades futuras y perpetuando ciclos de pobreza y vulnerabilidad social (9).

En Ecuador y América Latina, el embarazo en adolescentes representa un desafío de salud pública que requiere enfoques multidisciplinarios para abordar tanto los determinantes sociales como los factores de riesgo asociados. La implementación de políticas públicas efectivas y programas educativos dirigidos es fundamental para reducir su prevalencia. Para lograrlo, es crucial comprender las características sociodemográficas y de salud de las madres adolescentes, con el fin de desarrollar intervenciones apropiadas que contribuyan a disminuir la incidencia de este fenómeno (10).

El objetivo de este estudio fue analizar la prevalencia de madres adolescentes atendidas en el Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora (HGOIA) entre 2009 y 2022, así como examinar sus características sociodemográficas y los resultados perinatales.

Métodología

Se realizó un estudio transversal utilizando datos recopilados de manera retrospectiva a través del Sistema de Información Perinatal (SIP) del Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora (HGOIA). Este centro es un hospital de tercer nivel y un referente nacional dentro del Sistema Nacional de Salud del Ecuador y está ubicado en el Centro Histórico de Quito. El hospital ofrece atención ambulatoria especializada en control prenatal, patología obstétrica, consejería de planificación familiar, ginecología, colposcopia y pediatría. Desde 1988 cuenta con un servicio especializado en la atención de adolescentes, brindando un enfoque integral y multidisciplinario a este grupo poblacional.

El área de hospitalización del HGOIA dispone de 227 camas distribuidas en las áreas de obstetricia, ginecología y neonatología, además de unidades de cuidados intensivos para madres y recién nacidos. Asimismo, cuenta con un servicio de emergencias, cuatro quirófanos, laboratorio clínico, servicios de imagenología y un banco de leche humana. Los beneficiarios directos del hospital ascienden a 305,997 habitantes, mientras que los beneficiarios indirectos alcanzan un total de 426,300 personas.

Casuística

Se incluyeron en el estudio datos de adolescentes, definidas como aquellas con edades comprendidas entre 10 y 19 años, de acuerdo con los criterios de la Organización Mundial de la Salud (OMS), que recibieron atención obstétrica y cuidados periparto en el Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora (HGOIA) entre el 1 de enero de 2009 y el 31 de diciembre de 2022. La identificación de los casos se realizó mediante los registros correspondientes a los códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades, décima revisión (CIE-10), específicamente “parto único espontáneo” (O80.0) y “otros partos únicos asistidos” (O83). Se eliminaron los registros que presentaban datos incompletos en las variables de interés, para el análisis inferencial, se excluyeron también a los embarazos múltiples debido a sus características específicas que podían generar sesgos en las interpretaciones y comprometer la validez de los resultados.

La prevalencia se calculó utilizando todos los registros que cumplían con los criterios de inclusión. No se realizó un cálculo muestral, dado que se contó con el universo total de adolescentes atendidas en el hospital durante el período de estudio.

Instrumentos

Se recopilaron datos sociodemográficos y clínicos de las adolescentes embarazadas, así como variables relacionadas con el embarazo, el parto y el recién nacido. Los datos fueron extraídos del Sistema de Información Perinatal (SIP) y exportados a una hoja de cálculo para su posterior procesamiento y análisis.

Las variables maternas incluyeron:

- Edad, clasificada en adolescencia temprana (menores de 15 años) y adolescencia tardía (de 15 a 19 años).
- Nivel educativo.
- Autoidentificación étnica.
- Estado civil.
- Antecedentes obstétricos (partos vaginales previos, cesáreas previas, abortos previos).
- Planificación del embarazo.

- Consumo de sustancias (alcohol, tabaco y drogas) durante la gestación.
- Participación en programas de preparación para el parto.
- Diagnóstico de diabetes mellitus gestacional (DMG).
- Trastornos hipertensivos.
- Diagnóstico de anemia.
- Infección de vías urinarias.
- Amenaza de parto prematuro.
- Número de controles prenatales.
- Ruptura de membranas.
- Presencia de acompañante durante el parto.
- Realización de episiotomía.
- Desgarros perineales.

Las variables neonatales incluyeron:

- Edad gestacional al nacimiento.
- Peso al nacer y clasificación del peso según la edad gestacional, de acuerdo con la curva de crecimiento de Fenton.
- Puntuación de Apgar al primer y quinto minuto.
- Presencia de defectos congénitos.
- Inicio de lactancia materna al alta.
- Mortalidad neonatal.

Aspectos éticos

Este estudio fue aprobado por el Comité de Ética de Investigación en Seres Humanos de la Universidad Central del Ecuador (código de aprobación: 009-DOC-FCM-2023) y se adhirió a los principios éticos establecidos en la Declaración de Helsinki (versión 2013). Ya que la investigación se basó exclusivamente en el análisis de datos anónimos extraídos del SIP, no se necesitó el consentimiento informado individual de las participantes. Se implementaron medidas rigurosas para garantizar la confidencialidad y protección de los datos, incluyendo la eliminación de todos los identificadores personales antes del análisis.

Análisis estadístico

Se calcularon frecuencias absolutas y relativas, prevalencia. Se compararon las características maternas, del embarazo, del parto, así como las del recién nacido entre adolescentes tempranas y adolescentes tardías. Para este análisis, se eligieron modelos estadísticos bayesianos debido a su flexibilidad para adaptarse a diversas distribuciones de datos, data desbalanceada (como en el presente caso) y su capacidad para manejar desviaciones de los supuestos de normalidad y homocedasticidad.

Inicialmente se implementó un modelo bayesiano equivalente a la regresión logística simple, con el fin de estimar el Odds Ratio (OR) como medida de asociación entre el grupo etario materno y las variables de interés junto con sus intervalos de credibilidad del 95% (IC 95%), calculados a partir de la exponencial de los coeficientes beta de los modelos de regresión bayesiana. A continuación, se desarrolló un segundo modelo bayesiano, análogo a una regresión logística binaria múltiple, para evaluar la asociación entre el grupo etario materno y aquellas variables que mostraron una relación significativa con la variable dependiente en el análisis univariado. Este enfoque permitió determinar el peso relativo de cada variable en la asociación, obteniendo como resultado el Odds Ratio ajustado (ORa). Las variables numéricas, como el peso al nacer y la edad gestacional, se analizaron utilizando un modelo bayesiano análogo a la prueba t.

Para cada modelo bayesiano, se emplearon algoritmos de Cadenas de Markov Monte Carlo (MCMC) para la estimación de parámetros, estableciendo priors no informativos para todos ellos. Se realizaron un total de 10,000 iteraciones por parámetro, descartando las primeras 1,000 para evitar que las condiciones iniciales influyeran en la estimación (muestreo de quemado). Para el análisis estadístico se utilizó el programa Se utilizó el programa JASP (versión 0.14.3). (JASP, 2024)

Los resultados se presentan junto con el Factor de Bayes (BF_{10}) que cuantifica la evidencia relativa en favor de la hipótesis alternativa (H_1) frente a la hipótesis nula (H_0). La interpretación del Factor de Bayes es la siguiente:

- $BF_{10} > 1$: Indica evidencia a favor de la hipótesis alternativa, con mayor fuerza a medida que el valor aumenta.
- $BF_{10} < 1$: Sugiere evidencia a favor de la hipótesis nula, siendo más fuerte cuanto más se acerca a cero.

- $BF_{10} \approx 1$: Indica que los datos no aportan suficiente evidencia para favorecer una hipótesis sobre la otra, mostrando incertidumbre en la inferencia.

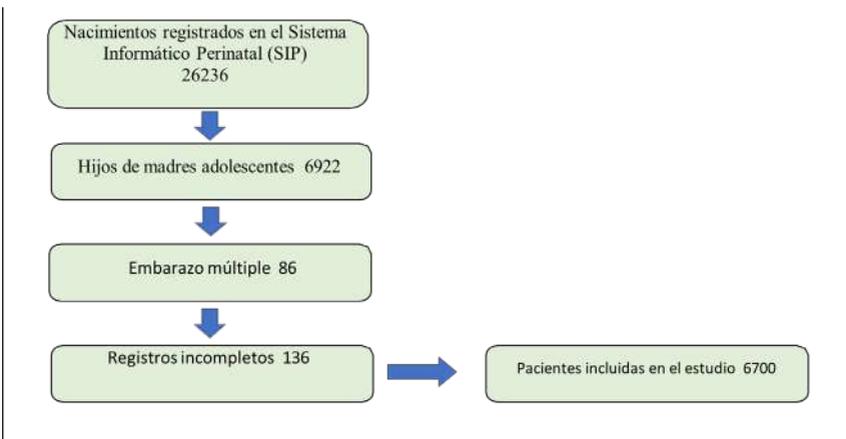
El Factor de Bayes proporciona un espectro continuo de evidencia, lo que permite una evaluación más matizada y precisa de las hipótesis en comparación con los enfoques tradicionales basados en valores p.

Resultados

En el periodo 1 de enero de 2009 hasta el 31 de diciembre de 2022, se registraron en el SIP un total de 26.236 nacimientos. De estos, 6.922 (26,38%) eran hijos de madres adolescentes. La casuística se presenta en la Figura 4.

Figura 4.

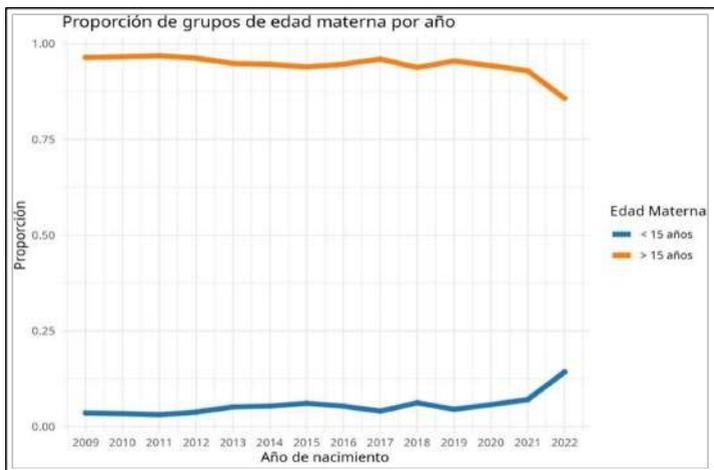
Diagrama de flujo de pacientes.



La Figura 5 muestra la distribución del número de partos en adolescentes atendidos en el HGOIA entre 2009 y 2022, clasificados en dos grupos etarios: adolescencia temprana (hasta 14 años) y adolescencia tardía (15-19 años). Los datos revelan una tendencia decreciente en la proporción de nacimientos en el grupo de adolescentes tardías, mientras que en el grupo de adolescentes tempranas se observa una tendencia creciente a lo largo del periodo estudiado.

Figura 5.

Distribución de embarazos adolescentes según la edad materna en el HGOIA.



Variables sociodemográficas

Del total de adolescentes, el 3,52% (n=326) pertenecían al grupo de adolescencia temprana. En cuanto a la autoidentificación étnica, el 94,91% (n=6.359) se identificaron como mestizas. En relación con el nivel educativo, el 80,28% (n=5.379) reportó haber alcanzado la educación secundaria. Respecto al estado civil, el 52,93% (n=3.546) informó tener una pareja estable. Además, el 17,52% (n=1.174) había tenido gestaciones previas y el 8,12% (n=544) había experimentado abortos previos.

Variables relacionadas con el embarazo

El 23,19% (n=1.554) de las adolescentes había planeado su embarazo. Asimismo, el 2,46% (n=165) reportaron consumo de alcohol durante la gestación, el 0,73% (n=49) consumió drogas, y el 1,37% (n=92) consumió tabaco. En cuanto a las complicaciones durante el embarazo, el 0,28% (n=19) desarrolló diabetes gestacional, el 18,34% (n=1.129) presentaron trastornos hipertensivos, y el 10,46% (n=701) fueron diagnosticadas con anemia. Además, el 41,79% (n=2.800) padecieron infecciones urinarias y el 16,40% (n=1.099) enfrentaron amenaza de parto prematuro.

En cuanto a la preparación para el parto y los cuidados prenatales, el 36,43% (n=2.441) recibieron preparación para el parto, y el 69,04% (n=4.626) asistieron a cinco o más controles prenatales. Desenlaces obstétricos y complicaciones

El 29,27% (n=1.961) de las adolescentes experimentaron ruptura prematura de membranas. En el 28,81% (n=1.930) de los casos, las madres estuvieron acompañadas durante el parto. El 58,43% (n=3.915) de las adolescentes tuvieron un parto vaginal, de las cuales el 57,21% (n=2240) se sometieron a una episiotomía; además, el 14,86% (n=582) presentaron desgarros durante el parto.

Variables relacionadas con el recién nacido

El 64,90% (n=4.348) nacieron a término. Un 52,18% (n=3.496) presentó un peso adecuado al nacer, y el 64,91% (n=4.349) tuvo un peso adecuado para la edad gestacional. El 21,90% (n=1.407) de los recién nacidos tuvo un índice de Apgar menor a 7 al primer minuto, mientras que el 10,42% (n=698) mantuvo un Apgar menor a 7 al quinto minuto después del nacimiento. Además, el 31,83% (n=2.133) presentó restricción del crecimiento intrauterino (RCIU). Un 11,79% (n=790) presentó defectos congénitos. Con relación a la lactancia materna exclusiva al alta hospitalaria, el 94,73% (n=6.521) recibió este tipo de alimentación. La tasa de mortalidad neonatal fue del 5,27% (n=353).

Comparación de grupos

Al comparar las características sociodemográficas y del embarazo entre los grupos de madres adolescentes según su edad, se observa que las adolescentes más jóvenes tienden a pertenecer a etnias minoritarias con mayor frecuencia, tienen una mayor incidencia de ausencia de pareja estable, menos antecedentes de gestaciones y abortos. A pesar de los riesgos asociados, un 15% de las adolescentes en etapa temprana planificaron su embarazo. (Tabla 9).

Tabla 9.

Características sociodemográficas y del embarazo, por categorías de madres adolescentes.

Variables	< 15 años (N=326)		15 a 19 años (N=6.374)		OR*
	N	(%)	N(%)		
Autoidentificación étnica					
Mestiza	294	(90,18%)	6065	(95,15%)	
Indígena	9	(2,76%)	95	(1,49%)	0.54 (0.25, 1.00)
Negra	12	(3,68%)	101	(1,58%)	0.65 (0.36:1.00)
Blanca	4	(1,22%)	37	(0,58%)	0.68 (0.25:1.19)
Otra	7	(2,14%)	76	(1,19%)	0.74 (0.35:1.11)

Escolaridad			
Si		6350 (99,63%)	0.97 (0.35 - 2.22).
325 (99,70%)			
No	1 (0,30%)	24 (0,37%)	
Con pareja estable			
Si	131 (40,19%)	3415 (53,58%)	1.66 (1.32 - 2.07)
No	195 (59,81%)	2959 (46,42%)	
Con gestas previas			
Si	9 (2,77%)	1165 (18,28%)	7.25 (3.57 - 12.99)
No	317 (97,23%)	5209 (81,72%)	
Con abortos previos			
Si		537 (8,43%)	3.59 (1.74 - 7.47)
No		5837 (91,57%)	
Planificación del embarazo			
Si	49 (15%)	1505 (23,62%)	0.49 (0.21: 0.81)
No	277 (85%)	4869 (76,38%)	
Consumo de alcohol			
Si	7 (2,15%)	158 (2,48%)	1.02 (0.75 : 1.54)
No	319 (97,85%)	6216 (97,52%)	
Consumo de drogas			
Si	3 (0,92%)	46 (0,73%)	0.96 (0.47 : 1.51)
No	323 (99,08%)	6328 (99,27%)	
Consumo de tabaco			
Si	2 (0,62%)	90 (1,42%)	1.23 (0.63 : 3.97)
No	324 (99,38%)	6284 (98,58)	
Con diabetes gestacional			
Si	0	19 (0,30%)	27.96 (-391.22: 437.01)
No	326	6355 (99,70%)	
Trastornos hipertensivos gestacionales			
Si	51 (15,65%)	1178 (18,49%)	1.05 (0.95, 1.36)
No	275 (84,35%)	5196 (81,51%)	
Con anemia			
Si	35 (10,14%)	666 (10,45%)	1.00 (0.83,1.14)
No	291 (89,26%)	5708 (89,55%)	
Con infección urinaria			
Si	121 (37,12%)	2679 (42%)	1.07 (0.99, 1.33)
No	205 (62,88%)	3695 (58%)	

Amenaza de parto prematuro			
Si	64 (19,64%)	1035 (16,28%)	0.94 (0.71, 1.03)
No	262 (80,36%)	5339 (83,72%)	
Con preparación para el parto			
Si	116 (35,59%)	2325 (36,48%)	1.01 (0.89, 1.19)
No	210 (64,41%)	4049 (63,52%)	
Controles prenatales			
Ninguno	12 (3,68%)	158 (2,47%)	
1 a 4	116 (35,58%)	1788 (28,05%)	1.49 (1.18:1.86)
5 o más	198 (60,73%)	4428 (69,46%)	

Los valores se presentan como frecuencias absolutas (número) y relativas (porcentaje) OR bayesiano junto con su intervalo de Credibilidad al 95% (IC:95%).

La edad gestacional promedio al momento del parto en las adolescentes tempranas fue de 36.78 semanas (De \pm 3.20), con un rango mínimo de 36.44 y máximo de 37.11. En las adolescentes tardías, la media fue de 36.95 semanas (DE \pm 2.97), con un mínimo de 36.88 y un máximo de 37.02 (BF_{10} = 0.1).

En cuanto al peso al nacer, las adolescentes tempranas presentaron un promedio de 2.540,82 gramos (DE \pm 667.53), con un rango mínimo de 2.471,14 y máximo de 2.610,49. Por su parte, las adolescentes tardías tuvieron un peso promedio de 2.525,88 gramos (DE \pm 720.69), con un mínimo de 2.508,14 y un máximo de 2 543,61 (BF_{10} = 0.06).

La Tabla 10 compara los resultados del parto y perinatales entre los dos grupos de adolescentes. Un hallazgo notable es que las adolescentes tempranas presentaron un menor porcentaje de partos por cesárea, y mayor porcentaje de episiotomía en comparación con las adolescentes tardías.

Tabla 10.

Resultados del parto y perinatales, por categorías de madres adolescentes.

Variables	< 15 años (n=326)		15 a 19 años (n=6374)		OR
	N	%	N	%	
Ruptura prematura de membranas					
Si	100 (30,68%)		1861 (29,20%%)		0.98 (0.80, 1.10)
No	226 (69,32%)		4513 (70,80%)		

Con acompañante durante el parto			
Si	102 (31,29%)	1828 (28,68%)	0.95 (0.76, 1.08)
No	224 (68,71%)	4546 (71,32%)	
Parto por cesárea			
Si	101 (31%)	2079 (56,35%)	1.62 (1.25, 2.05)
No	225 (69%)	1611 (43,65%)	
Episiotomía * 1669			
Si	161 (71,56%)	2067 (56,29%)	0.51 (0.37, 0.68)
No	64 (28,44%)	1605 (43,71%)	
Desgarros* 1669			
Si	202 (89,78%)	559 (15,15%)	1.42 (0.99, 2.33)
No	23 (10,22%)	3131 (84,85%)	
Edad gestacional			
Pretermino	90 (27,60%)	2044 (32,06%)	
A termino	230 (70,55%)	4118 (64,60%)	0.84 (0.64, 1.03)
Postérmino	(1,84%)	212 (3,33%)	1.39 (0.67, 3.29)
Peso al nacimiento			
Bajo	144 (44,17%)	2931 (45,98%)	
Adecuado	180 (55,21%)	3316 (52,02%)	0.94 (0.75, 1.13)
Elevado	2 (0,61%)	127 (38,95%)	2.02 (0.96, 12.21)
Peso para la edad gestacional			
Pequeño	90 (27,60%)	2043 (32,05%)	
Adecuado	230 (70,55%)	4119 (64,62%)	0.84 (0.64, 1.03)
Grande	6 (1,84%)	212 (3,32%)	1.39 (0.67, 3.30)
RCIU			
Si	90 (27,61%)	2043 (32,16%)	1.11 (0.99:1.36)
No	236 (72,39%)	4331 (67,94%)	
Con apgar menor a 7 al primer minuto			
Si	83 (25,46%)	1324 (20,78%)	0.83 (0.62, 1.0)
No	243 (74,54%)	5050 (79,22%)	
Con apgar menor a 7 al quinto minuto			
Si	41 (12,58%)	657 (10,31%)	0.90 (0.61, 1.05)
No	285 (87,42%)	5717 (89,69%)	
Con defectos congénitos			
Si	37 (11,35%)	753 (11,82%)	1.01 (0.81, 1.32)
No	289 (88,65%)	5621 (88,18%)	
Lactancia exclusiva al alta			

Si	317 (97,24%)	6204 (97,34%)	1.01 (0.63, 1.61)
No	9 (2,76%)	170 (2,66%)	
Bebe vivo			
Si	303 (92,95%)	6374 (94,83%)	1.18 (0.96, 1.97)
No	23 (7,05%)	330 (5,17%)	

Los valores se presentan como frecuencias absolutas (número) y relativas (porcentaje)

El análisis mediante regresión logística múltiple, al comparar los dos grupos de adolescentes, mostró que las adolescentes de mayor edad tienen una mayor probabilidad de contar con una pareja estable, haber tenido gestaciones previas, planificar el embarazo, realizar un mayor número de controles prenatales y experimentar un parto por cesárea. Además, presentan una menor probabilidad de someterse a una episiotomía y de que su recién nacido obtenga una puntuación de Apgar inferior a 7 al primer minuto (ver Tabla 11).

Tabla 11.

Variables asociadas a la edad en el embarazo adolescente.

Variable	OR
Etnia minoritaria	0,92 (0,27;0,63)
Con pareja estable	1,25 (1,00:1,57)
Con gestas previas	13,18 (3,46:50,71)
Con abortos previos	0,28 (0,06:1,11)
Con planificación del embarazo	1,47 (1,00:1,95)
Controles prenatales >5	1,53 (1,22:1,91)
Cesárea	1,47 (1,17:1,86)
Con episiotomía	0,63 (0,48:0,84)
Apgar <7 al minuto	0,99 (0,85:1)

BF: >10

Conclusiones

El presente estudio encontró que el 26,38% de los recién nacidos hospitalizados en el HGOIA durante el periodo analizado eran hijos de madres adolescentes, con un 3,56% de estos casos correspondientes a adolescentes menores de 15 años. Se observó que las adolescentes de mayor edad tenían una mayor probabilidad de tener una pareja estable, haber tenido gestaciones previas, planificar su embarazo, asistir a un mayor número de controles prenatales y experimentar un parto por cesárea. Además, presentaron una

menor probabilidad de someterse a una episiotomía y de que su recién nacido obtuviera una puntuación de Apgar inferior a 7 en el primer minuto de vida.

En términos generales, la proporción de neonatos hijos de adolescentes que recibieron atención en el HGOIA fue del 26,36% es comparable a la reportada en Ecuador en 2016, donde el 26% de los 24.794 partos correspondió a adolescentes (12). Asimismo, esta cifra es similar a la registrada en el Hospital Vicente Corral de Cuenca-Ecuador durante el periodo febrero – septiembre 2013, en el que los partos en adolescentes representaron el 24% (13). Sin embargo, esta prevalencia es inferior a la registrada en Perú país colindante con Ecuador, donde la proporción de embarazos adolescentes alcanzó un 30,9% (IC95%: 29,4-32,4%), según la encuesta Demográfica y de Salud Familiar 2015-2019 (14). De acuerdo con datos del Banco Mundial, la tasa de embarazos adolescentes ha disminuido, a nivel global, pasando de un promedio del 9% entre mujeres de 15 a 19 años en la década de 1960 a 4,25% en 2021. (15)

En otras regiones, los estudios muestran variaciones importantes en la prevalencia del embarazo adolescente. En la región del Mediterráneo Oriental, una revisión sistemática estimó una prevalencia del 9% (16). En África, la prevalencia combinada alcanzó el 18,8%, con un 19,3% (IC95%: 16,9, 21,6) en la región del África subsahariana. En África Oriental, la tasa se elevó al 21,5%, mientras que en África Septentrional fue del 9,2% (17). La prevalencia reportada por países fue del 29% en Tanzania (18), en Sierra Leona fue del 22,1% (19) en Uganda, fue del 20,6% (IC 95%: 17,0% - 24,7%) (20). En Etiopía, estudios transversales reportaron prevalencias de 14,6% y 12,2% en diferentes cohortes de mujeres adolescentes embarazadas (21).

En relación con las cifras por grupo etario, el presente estudio se encontró que el 3,56% de adolescentes embarazadas tenían menos de 15 años, lo que representa una cifra inferior al 7% de embarazos reportados en 2016 para el Ecuador, en niñas de 10 a 14 años (12). Otros estudios como el de Caira- Chiquineyra et al. (14) indica que el embarazo en adolescentes está asociado con edades de 17 y 19 años (RPa: 1,48; IC95%:1,33-1,64). Asimismo, Lama et al. (22), también identificaron a este grupo como el de mayor prevalencia.

En cuanto a las tendencias, se observó una disminución en los embarazos en el grupo de adolescentes tardías, pero un aumento en el grupo de adolescentes menores de 15 años. Esto es coherente con los datos de América Latina, donde la reducción de la tasa de fertilidad en adolescentes ha sido más lenta en comparación con otros grupos etarios, y es la única región donde ha aumentado la fertilidad en menores de 15 años (2, 17, 23).

En este estudio, se observó que las adolescentes tempranas eran más propensas a pertenecer a etnias minoritarias. De manera similar Caira-Chuquineyra et al. (14), en Perú encontraron que pertenecer a la etnia quechua estaba asociada a mayor riesgo de embarazo en la adolescencia (RPa: 1,16; IC95%: 1,07-1,25). Mann et al. (9), en Australia también informaron que las tasas de embarazo adolescente están en aumento, especialmente entre las adolescentes aborígenes e isleñas del Estrecho de Torres, aunque, no se señala diferencias entre los diferentes grupos de edad. En Estados Unidos, las tasas de embarazo adolescente son más altas entre las adolescentes de ascendencia africanas, caribeña y negra, mientras que en 2022 las tasas más bajas se registraron entre adolescentes asiáticas y blancas, con un porcentaje del 0,19% y 9,1%, respectivamente. Estas disparidades están influidas por factores socioeconómicos y culturales, así como por el acceso limitado a servicios de salud reproductiva, que actúan como determinantes clave en las diferencias raciales observadas (24).

En este estudio, se observó que el 47,07% de las adolescentes no tenían una pareja estable. Además, el OR = 1.25 (IC:95%: 1.00-1.57) mostró que las adolescentes tardías tienen más probabilidades de tener una pareja estable. En este contexto, Lopes et al. (25), encontraron una asociación entre el embarazo adolescente y la ausencia de una pareja. Asimismo, Diabelková et al. (26), señalaron que las adolescentes embarazadas tenían una probabilidad significativamente mayor de estar solteras (OR = 14,2; IC 95%: 9,3-21,6; $p < 0,001$). Por otro lado, Caira-Chuquineyra et al. (14), señalaron que estar casada o en unión libre aumenta la probabilidad de embarazo en la adolescencia (RPa: 4,01; IC95%: 3,48-4,61).

En este estudio, se observó que el 2,77% de adolescentes tempranas tenían antecedentes de gestas previas, en comparación con el 18,28% de adolescentes tardías. Lopes et al. (27), señalaron que el embarazo adolescente suele estar asociado con la experiencia de ser madre por primera vez. Según Nuwabaine et al. (28), el 17,8% de adolescentes embarazadas ya había experimentado un parto previo. Assis et al. (29) encontraron que la probabilidad de recurrencia del embarazo en la adolescencia está significativamente asociada con una edad materna de 17 a 19 años (OR=3,35; IC95%=2,45-4,59). Además, Raneri & Wiemann (30), informaron que el 42% adolescentes experimentaron un segundo embarazo dentro de un lapso de 24 meses.

En Ecuador, las estadísticas indican que entre las adolescentes de 15 a 19 años que han tenido hijos, el 81,2% tiene un hijo, el 16,2% tiene dos hijos; el 2% tiene tres hijos, el 0,6% tiene cuatro hijos y el 1% tiene cinco hijos (12). La

ocurrencia de segundos embarazos y nacimientos a edades tempranas, no solo sugiere intervalos intergenésicos cortos, que no son recomendables desde una perspectiva de salud, sino que también refleja oportunidades perdidas para intervenir de manera exitosa durante el primer embarazo, así como en el cuidado de los hijos de madres adolescentes (31).

En el presente estudio se encontró que únicamente el 23,19% de las madres adolescentes habían planificado su embarazo, observándose que las adolescentes tardías tienen mayor probabilidad de hacerlo (OR= 1.47; IC95%:1.00-1.95). Cogollo Jiménez (32), también observó que la mayoría de las adolescentes no habían planificado su embarazo. De manera similar, Beyene et al. (21) y Bennetsen et al. (33), identificaron que la falta de uso de anticonceptivos está significativamente asociada con el embarazo en la adolescencia, presentando un OR: 5,22 (IC 95%: 3,24-11.67) y un RR: 1,9; IC del 95%: 1,8-2,0 respectivamente.

En esta investigación, se observó que las adolescentes tardías mostraban un mayor porcentaje y probabilidad de realizar un mayor número de controles prenatales. De manera similar, Mann et al. (9), señalaron que las adolescentes, en comparación con las madres de entre 20 y 24 años, son menos propensas a asistir a cinco o más visitas prenatales y tienden a buscar atención prenatal de manera más tardía. Diabelková et al. (26), encontraron que las adolescentes suelen acudir a un médico por primera vez durante el embarazo después del primer trimestre y, además, tienen más probabilidades de realizar menos de ocho visitas médicas a lo largo del embarazo. Por otro lado, Radu et al. (34), informaron que las adolescentes realizaron un promedio de $3,52 \pm 4,56$ controles médicos durante el embarazo, en comparación con un promedio de $7,34 \pm 5,75$ controles en el grupo de mujeres adultas.

En el presente estudio, se encontró que el 41,57% de las madres adolescentes tuvieron un parto a través de cesárea, una cifra que supera la reportada por Subedi et al. (35), quienes encontraron que el 29,4% de los partos en adolescentes en un hospital de atención terciaria fueron por cesárea. Abebe et al (36) reportaron que el 12,9% de las madres adolescentes tuvieron parto por cesárea, mientras que Radu et al. (34), reportaron una incidencia de cesárea del 27,4% entre las adolescentes. Por otro lado, Lastinger et al. (37) indicaron que el porcentaje de partos por cesárea en el grupo de adolescentes fue significativamente menor que en las madres adultas (21,1 vs. 31,8%, $p < 0,001$).

Además, en el estudio realizado, se observó un mayor porcentaje de cesáreas fue mayor en adolescentes tardías en comparación con las adoles-

centes tempranas. Traisisilp et al. (38), encontraron que, la tasa de primeras cesáreas fue significativamente menor en las mujeres en la adolescencia temprana, alcanzando un 6,7% frente a 12,3% en adolescentes tardías ($p = 0,005$).

En este estudio, se observó que el 21,9% de los recién nacidos presentaron un puntaje de Apgar menor a 7 en el primer minuto de vida, siendo más frecuente entre los hijos de adolescentes tempranas. En una investigación anterior, realizada en la misma población, que comparó mujeres adultas con adolescentes, no se encontraron diferencias significativas en el puntaje de Apgar; sin embargo, este estudio no se estratificó a las adolescentes según su edad, lo que podría explicar la ausencia de diferencias (39).

La mortalidad neonatal en el presente estudio fue del 5,27%, sin diferencia entre las adolescentes tempranas y tardías. Según Mann et al. (9), el embarazo adolescente se asocia a un aumento de la mortalidad neonatal. Noori et al. (40), encontraron que, en África Subsahariana y Asia Meridional, las madres menores de 16 años presentaban un mayor riesgo de mortalidad neonatal, con un $OR = 2.13$ (IC 95%: 1.85-2.46), y $OR = 2.46$ (IC 95%: 2.03-2.97) en comparación con tener una madre de 23 a 25 años, respectivamente. Por otro lado, Lastinger et al. (37), reportaron que la mortalidad perinatal fue mayor en el grupo de madres menores de 20 años ($p = 0,043$).

Este estudio reveló que el 25,53% de los recién nacidos en el HGOIA son hijos de madres adolescentes, lo que pone de manifiesto la persistencia del embarazo adolescente como un problema de salud pública en Ecuador. Este fenómeno está relacionado con factores sociodemográficos, como la etnia y la estabilidad de la pareja, y afecta negativamente el control prenatal. Además, se observa una alta probabilidad de que estas adolescentes experimenten un nuevo embarazo en un periodo corto, lo que conlleva resultados perinatales adversos, incluyendo un mayor riesgo de cesáreas y episiotomías, así como puntajes de Apgar bajos.

Referencias Bibliográficas

1. Organización Mundial de la Salud (OMS). Aceleración mundial de las medidas para promover la salud de los adolescentes (Guía AA-HA). Washington, D.C: Organización Panamericana de la Salud; 2018.
2. World Health Organization (WHO). The Adolescent Health Indicators Recommended by The Global Action for Measurement of Adolescent Health: Guidance for Monitoring Adolescent Health at Country, Regional and Global Levels. Geneva: World Health Organization; 2024. Disponible en: <https://iris.who.int/handle/10665/376852>
3. Okot C, Laker F, Apio PO, Madraa G, Kibone W, Pebalo Pebolo F, et al. Prevalence of Teenage Pregnancy and Associated Factors in Agago District, Uganda: A Community-Based Survey. *Adolescent Health, Medicine and Therapeutics*. 2023;14:115–24. Disponible en: <https://doi.org/10.2147/ahmt.s414275>
4. Sully EA, Biddlecom A, Darroch JE, Riley T, Ashford LS, Lince-Deroche N, et al. Adding It Up: Investing in Sexual And Reproductive Health 2019. Nueva York: Guttmacher Institute; 2020. Disponible en: www.guttmacher.org/report/adding-it-up
5. United Nations, Department of Economic and Social Affairs, Population Division. World Population Prospects 2019: Data Booklet (ST/ESA/SER.A/424). 2019. Disponible en: https://population.un.org/wpp/Publications/Files/WPP2019_DataBooklet.pdf
6. Lardón M, Uberos J, Narbona E, Narbona E. Does the corticosteroid's treatment during the pre and postnatal period affect the neurodevelopmental outcome of premature newborns? *Biomédica*. 2016;37(0):104–11. Disponible en: <https://doi.org/10.7705/biomedica.v37i3.3394>
7. Marvin-Dowle K, Kilner K, Burley VJ, Soltani H. Impact of adolescent age on maternal and neonatal outcomes in the Born in Bradford cohort. *BMJ Open*. 2018;8(3):e016258. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-016258>
8. Zhang T, Wang H, Wang X, Yang Y, Zhang Y, Tang Z, et al. The adverse maternal and perinatal outcomes of adolescent pregnancy: a cross sectional study in Hebei, China. *BMC Pregnancy and Childbirth*. 2020;20(1):339. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12884-020-03022-7>

9. Mann L, Bateson D, Black KI. Teenage pregnancy. *Australian Journal of General Practice*. 2020;49(6):310–6. Disponible en: <https://doi.org/10.31128/AJGP-02-20-5224>
10. Arias Rodríguez FD, Plazarte Michilena MM, Buitrón Ruiz M de los Á, Jurado Llosa S, Molina Román LK, Naula López MJ, et al. Embarazo adolescente en Ecuador y américa latina: un grave problema de salud pública. *Revista Del Instituto de Salud Pública de Chile*. 2023;7(2). Disponible en: <https://doi.org/10.34052/rispch.v7i2.181>
11. JASP, T. JASP (Version 0.14.3) [Computer software]. 2024. Disponible en: <https://jasp-stats.org/>
12. Política intersectorial de prevención del embarazo en niñas y adolescentes, Ecuador 2018-2025. 2018. Disponible en: https://ecuador.unfpa.org/sites/default/files/pub-pdf/Politica_Interseccional%282%29.pdf
13. Díaz-Granda R, Díaz-Granda L. Factores maternos biológicos asociados a retardo del crecimiento intrauterino (RCIU) en hijos de adolescentes nacidos en el hospital Vicente Corral. Cuenca-Ecuador. 2013. *Revista Tecnológica-ESPOL*. 2015;28(4).
14. Caira-Chuquineyra B, Fernandez-Guzman D, Meza-Gómez A, Luque-Mamani BM, Medina-Carpio SL, Mamani-García CS, et al. Prevalence and factors associated with adolescent pregnancy among sexually active adolescent girls in Peru: Evidence from Demographic and Family Health Survey, 2015-2019. *F1000Research*. 2023;11:566. Disponible en: <https://doi.org/10.12688/f1000research.108837.2>
15. The World Bank. Adolescent fertility rate (birthsper 1,000 womenages 15-19) | World Bank Gender Data Portal. 2022. Disponible en: https://genderdata.worldbank.org/en/indicator/sp-ado-frft?view=correlation&groups=EAS_ECS_LCN_NAC_SSF&flip-axis=1&-correlation=account.t.d
16. Varmaghani M, Pourtaheri A, Ahangari H, Tehrani H. The prevalence of adolescent pregnancy and its associated consequences in the Eastern Mediterranean region: a systematic review and meta-analysis. *Reproductive Health*. 2024;21(1):113. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/S12978-024-01856-4/FIGURES/5>

17. Kassa GM, Arowojolu AO, Odukogbe AA, Yalew AW. Prevalence and determinants of adolescent pregnancy in Africa: A systematic review and Meta- analysis. *Reproductive Health*. 2018;15(1):1–17. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/S12978-018-0640-2/FIGURES/6>
18. Moshi FV, Tilisho O. The magnitude of teenage pregnancy and its associated factors among teenagers in Dodoma Tanzania: a community-based analytical cross- sectional study. *Reproductive Health*. 2023;20(1):28. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12978-022-01554-z>
19. Nuwabaine L, Sserwanja Q, Kamara K, Musaba MW. Prevalence and factors associated with teenage pregnancy in Sierra Leone: evidence from a nationally representative Demographic and Health Survey of 2019. *BMC Public Health*. 2023a;23(1):527. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12889-023-15436-x>
20. Chemutai V, Musaba MW, Amongin D, N Wandabwa J. Prevalence and factors associated with teenage pregnancy among parturients in Mbale Regional Referral Hospital: a cross sectional study. *African Health Sciences*. 2022;22(2):451–8. Disponible en: <https://doi.org/10.4314/ahs.v22i2.52>
21. Beyene FY, Tesfu AA, Wudineh KG, Wassie TH. Magnitude and its associated factors of teenage pregnancy among antenatal care attendees in Bahir Dar city administration health institutions, northwest, Ethiopia. *BMC Pregnancy and Childbirth*. 2022;22(1):799. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12884-022-05130-y>
22. Lama L, Rijal P, Budathoki S, Shrestha AD. Profile of neonates born to adolescent mothers at Nepal medical college teaching hospital. *Nepal Medical College Journal: NMCJ*. 2012;14(4):294–7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24579537/>
23. Câmara SMA, McGurk MD, Gigante D, Lima MDA, Shalaby AK, Sentell T, et al. Intersections between adolescent fertility and obesity—pathways and researchgaps focusing on Latin American populations. *Annals of the New York Academy of Sciences*. 2022;1516(1):18–27. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/NYAS.14854>
24. Ojukwu E, Bawafaa E, Mckay E, Grewal H, Afsah S, Singh S, et al. Teen pregnancy involvement among African, Caribbean and Black adolescent boys and girls: A scoping review. *BMJ Open*. 2024;14(6):e078085. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/BMJOPEN-2023-078085>

25. Lopes MCL, Oliveira RR de, Silva MAP da, Padovani C, Oliveira NLB de, Higarashi IH. Tendência temporal e fatores associados à gravidez na adolescência. *Revista Da Escola de Enfermagem Da USP*. 2020a;54. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/s1980-220x2019020403639>
26. Diabelková J, Rimárová K, Dorko E, Urdzík P, Houžvičková A, Argalášová I. Adolescent Pregnancy Outcomes and Risk Factors. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 2023;20(5):4113. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/ijerph20054113>
27. Lopes MCL, Oliveira RR de, Silva MAP da, Padovani C, Oliveira NLB de, Higarashi IH. Tendência temporal e fatores associados à gravidez na adolescência. *Revista Da Escola de Enfermagem Da USP*. 2020b;54. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/s1980-220x2019020403639>
28. Nuwabaine L, Sserwanja Q, Kamara K, Musaba MW. Prevalence and factors associated with teenage pregnancy in Sierra Leone: evidence from a nationally representative Demographic and Health Survey of 2019. *BMC Public Health*. 2023b;23(1):527. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12889-023-15436-x>
29. Assis TSC, Martinelli KG, Gama SGN da, Santos Neto ET dos. Reincidência de gravidez na adolescência: fatores associados e desfechos maternos e neonatais. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2022;27(8):3261–71. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/1413-81232022278.00292022>
30. Raneri LG, Wiemann CM. Social Ecological Predictors of Repeat Adolescent Pregnancy. *Perspectives on Sexual and Reproductive Health*. 2007;39(1):39–47. Disponible en: <https://doi.org/10.1363/3903907>
31. UNFPA. Diagnóstico de Situación del Embarazo 2017 web.pdf. 2017. Disponible en: <https://orasconhu.org/portal/content/diagnóstico-de-situación-del-embarazo-en-la-adolescencia-en-la-subregión-andina-2017>
32. Cogollo Jiménez R. Aspectos biopsicosociales asociados al embarazo adolescente. *Revista CUIDARTE*. 2012;3(1). Disponible en: <https://doi.org/10.15649/cuidarte.v3i1.37>
33. Bennetsen AKK, Faber MT, Nygaard M, Sundström K, Hansen BT, Thomsen LT, et al. Factors associated with teenage pregnancy in the Scandinavian countries. *Scandinavian Journal of Public Health*. 2023;140349482311728. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/14034948231172819>

34. Radu MC, Manolescu LS, Chivu R, Zaharia C, Boeru C, Pop-Tudose ME, et al. Pregnancy in Teenage Romanian Mothers. *Cureus*. 2022. Disponible en: <https://doi.org/10.7759/cureus.21540>
35. Subedi SS, Sharma S, Yadav M. Prevalence of Adolescent Pregnancy in A Tertiary Care Hospital. *Journal of Nepal Medical Association*. 2019;57(218). Disponible en: <https://doi.org/10.31729/jnma.4573>
36. Abebe AM, Fitie GW, Jember DA, Reda MM, Wake GE. Teenage Pregnancy and Its Adverse Obstetric and Perinatal Outcomes at Lemlem Karl Hospital, Tigray, Ethiopia, 2018. *BioMed Research International*. 2020;2020:1–8. Disponible en: <https://doi.org/10.1155/2020/3124847>
37. Lastinger J, Enengl S, Neururer S, Leitner H, Oppelt P, Stelzl P. Teenage Pregnancies in Austria – an Epidemiological Study on Prevalence and Perinatal Outcome. *Geburtshilfe Und Frauenheilkunde*. 2023;83(02):212–9. Disponible en: <https://doi.org/10.1055/a-1911-1996>
38. Traisisilp K, Jaiprom J, Luewan S, Tongsong T. Pregnancy outcomes among mothers aged 15 years or less. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Research*. 2015;41(11):1726–31. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/jog.12789>
39. Vasco S, Herrera A, Acosta M, Toapanta P. Factores de riesgo para recién nacidos con Apgar bajo. *Rev Latin Perinat*. 2018;21(3):138–45. Disponible en: <https://doi.org/10.5281/ZENODO.3772162>
40. Noori N, Proctor JL, Efevbera Y, Oron AP. The Effect of Adolescent Pregnancy on Child Mortality in 46 Low- and Middle-Income Countries. *BMJ Global Health*. 2022;7(5):e007681. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/bmjgh-2021-007681>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 8

Embarazo recurrente en la adolescencia

AUTORES: Paola Toapanta Pinta; Cristhian Vasco Toapanta; Santiago Vasco Morales

Embarazo recurrente en la adolescencia

Recurrent teenage pregnancy

Resumen

Objetivo. Analizar la tendencia del embarazo recurrente en adolescentes atendidas en un hospital de tercer nivel, identificando factores asociados que orienten estrategias preventivas. **Material y Métodos.** Estudio transversal retrospectivo utilizando datos del Sistema de Información Perinatal del Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora (2009- 2022). Se incluyeron adolescentes embarazadas de 10 a 19 años. Se analizó la tendencia temporal del embarazo recurrente y se compararon variables sociodemográficas, obstétricas y neonatales. Se aplicó regresión logística binaria para determinar las asociaciones ($p < 0,05$). **Resultados.** De 6.695 nacimientos, el 22,79% correspondió a recurrencia del embarazo. La tendencia disminuyó entre 2010 y 2014, estabilizándose entre 2016 y 2022 (20%-25%). Se asociaron significativamente con embarazo recurrente: edad 15-19 años (ORa = 2,94; IC 95%: 1,96-4,41), menor educación (ORa = 1,55; IC 95%: 1,33-1,81), pareja estable (ORa = 2,47; IC 95%: 2,16-2,81), embarazo planificado (ORa = 1,18; IC 95%: 1,02-1,35), violencia (ORa = 1,55; IC 95%: 1,03-2,35), cesárea (ORa = 1,22; IC 95%: 1,08-1,38) y prematuridad (ORa = 1,26; IC 95%: 1,06-1,50). **Conclusiones.** La estabilidad de las tasas en la última década refleja la persistencia de factores estructurales, destacando la necesidad de fortalecer políticas de salud sexual, acceso a anticoncepción y educación sexual integral.

Palabras clave: embarazo, adolescencia, educación, sexualidad, prematuridad, violencia, salud sexual

Abstract

Objective. To analyze the trend of recurrent pregnancy in adolescents treated at a tertiary care hospital, identifying associated factors that guide preventive strategies. **Materials and Methods.** A retrospective cross-sectional study using data from the Perinatal Information System of the Isidro Ayora Gynecology-Obstetric Hospital (2009-2022). Pregnant adolescents aged 10 to 19 years were included. The temporal trend of recurrent pregnancy was analyzed and sociodemographic, obstetric, and neonatal variables were compared. Binary logistic regression was applied to determine associations ($p < 0.05$). **Results.** Of 6,695 births, 22.79% corresponded to recurrent pregnancy. The trend decreased between 2010 and 2014, stabilizing between 2016 and 2022 (20%-25%). The following were significantly associated with recurrent pregnancy: age 15-19 years (aOR = 2.94; 95% CI: 1.96-4.41), lower education (aOR =

1.55; 95% CI: 1.33-1.81), stable partner (aOR = 2.47; 95% CI: 2.16-2.81), planned pregnancy (aOR = 1.18; 95% CI: 1.02-1.35), violence (aOR = 1.55; 95% CI: 1.03-2.35), cesarean section (aOR = 1.22; 95% CI: 1.08-1.38) and prematurity (aOR = 1.26; 95% CI: 1.06-1.50). Conclusion. The stability of rates over the last decade reflects the persistence of structural factors, highlighting the need to strengthen sexual health policies, access to contraception, and comprehensive sexuality education.

Keywords: embarazo, adolescencia, educación, sexualidad, prematurez, violencia, salud sexual

Introducción

El embarazo repetido en la adolescencia, definido como la ocurrencia de una segunda o más gestaciones antes de los 20 años, es un problema de salud pública con consecuencias médicas, educativas, socioeconómicas y en la crianza de los hijos (1, 2, 3). Es más frecuente en contextos de pobreza, bajo nivel educativo, inicio precoz de la actividad sexual, uniones tempranas, la aceptación violencia de pareja y acceso limitado o ineficaz a anticoncepción (4, 5, 6, 7). Muchos embarazos no son planificados y pueden derivar de abuso sexual (3).

Los embarazos recurrentes aumentan los riesgos de parto prematuro, bajo peso al nacer, y mortalidad neonatal (8, 9). También perpetúan la pobreza intergeneracional y reducen las oportunidades de desarrollo. (10). La falta de apoyo familiar o de pareja, agrava la vulnerabilidad de las adolescentes y aumenta el riesgo de depresión y consumo de sustancias (3),

Según Ramachandran et al. (11), los embarazos recurrentes en adolescentes reciben atención limitada, ya que las estrategias se centran en prevenir el primer embarazo, sin abordar con igual intensidad su recurrencia.

En Ecuador, diversas políticas han intentado reducir el embarazo adolescente. La Estrategia Intersectorial de Planificación Familiar y Prevención del Embarazo en Adolescentes (ENIPLA) 2011-2014 priorizó la educación y acceso a salud, mientras que el Plan Nacional de Fortalecimiento de la Familia (2015), promovió la postergación de la actividad sexual mediante el fortalecimiento familiar (12). Ambas iniciativas buscaron reducir la incidencia del embarazo adolescente y la mortalidad materna.

El Acuerdo Ministerial 2490 (2015), estableció el acceso universal a anticonceptivos (13) A nivel regional, el Plan Andino para la Prevención del Embarazo en Adolescentes (PLANEA) 2017-2022, impulsó la educación se-

xual y el acceso a salud sexual y reproductiva en seis países andinos (14). El Plan Nacional de Salud Sexual y Reproductiva 2017-2021 del Ecuador integró educación, acceso a servicios, participación familiar y políticas intersectoriales (15).

La Política Intersectorial de Prevención del Embarazo en Niñas y Adolescentes (Ecuador 2018-2025), fortalece al acceso a anticoncepción, educación sexual, atención en salud sexual y reproductiva, permanencia escolar de madres adolescentes, prevención de violencia promoviendo un cambio sociocultural y garantizando derechos (16)

Dado el impacto del embarazo recurrente en la adolescencia, es esencial analizar su tendencia y los factores que inciden en su ocurrencia. En Ecuador, la información sigue siendo limitada. Este estudio analiza su evolución en un hospital de tercer nivel, identificando factores asociados para orientar estrategias preventivas.

Metodología

Se realizó un estudio transversal retrospectivo utilizando datos del Sistema de Información Perinatal (SIP) del Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora (HGOIA), en Quito, Ecuador, desde enero 2009 hasta diciembre de 2022. El HGOIA, hospital de tercer nivel y referente nacional, brinda atención integral a adolescentes embarazadas desde 1988.

Se incluyeron registros de adolescentes de 10 y 19 años, excluyendo aquellos incompletos o con inconsistencias. La identificación de los casos se realizó a partir de los registros clínicos codificados según la Clasificación Internacional de Enfermedades, décima revisión (CIE-10): O80.0 (parto único espontáneo) y O83 (otros partos únicos asistidos).

Se analizaron variables maternas (edad, educación, etnia, estado civil, antecedente gestacional), factores del embarazo (planificación, uso de anticonceptivos, consumo de sustancias ilícitas, alcohol y tabaco, violencia, anemia, ruptura prematura de membranas, trastornos hipertensivos, infección de vías urinarias, controles prenatales) y neonatales (tipo de parto, Apgar, edad gestacional, peso al nacer, defectos congénitos, tipo de egreso)

Los datos fueron exportados a una hoja de cálculo para su procesamiento y análisis, mediante el lenguaje de programación R (versión 4.2.0), utilizando los paquetes "Rcmdr" y "EZR". Se analizó la tendencia temporal del embarazo recurrente y se realizó un análisis descriptivo mediante frecuencias absolutas y relativas, y se compararon adolescentes con y sin embarazo previo. Se esta-

bleció la asociación entre variables y la recurrencia de embarazo adolescente mediante regresión logística binaria, obteniendo OR crudos y ajustados (IC 95%). Se usó $p < 0,05$.

Consideraciones éticas: El estudio fue aprobado por el CEISH-UCE (código 009-DOC- FCM-2023). Los datos fueron anonimizados, por lo que no se requirió consentimiento informado.

Resultados

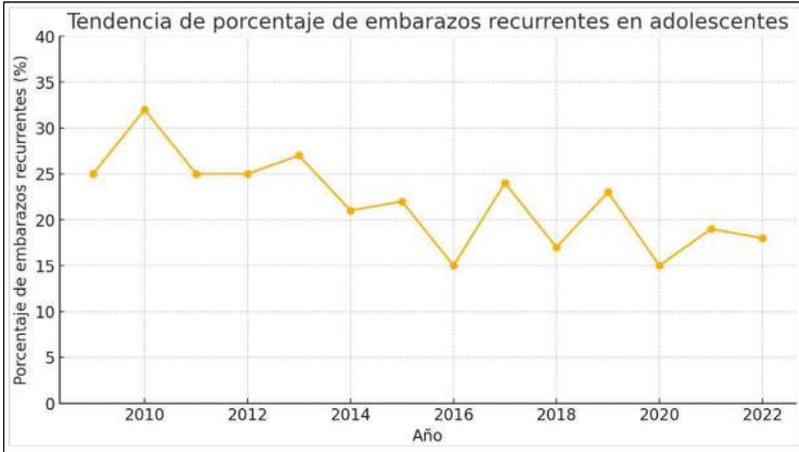
Se registraron un total de 26.236 neonatos hospitalizados en el HGOIA durante el periodo de estudio, de los cuales 6.922 fueron hijos de madres adolescentes. Tras excluir 227 registros incompletos o sin información de la variable de interés, se analizaron los datos de 6.695 neonatos y sus respectivas madres.

Del total de madres adolescentes incluidas en el análisis, el 22,79% ($n=1.526$) tenía antecedentes de al menos una gestación previa. Dentro de este grupo, el 3,64% ($n=544$) había experimentado abortos y el 16,79% ($n=256$) reportó antecedentes de cesárea. No se encontraron datos disponibles sobre el periodo intergenésico

La Figura 6 muestra la tendencia del porcentaje de embarazos recurrentes en adolescentes entre 2009 y 2022. Se observa que, en 2010, el porcentaje de embarazos recurrentes fue considerablemente alto, superando el 30%. Posteriormente, la tendencia muestra una disminución progresiva hasta 2014, seguida de fluctuaciones en los años posteriores. A partir de 2016, los valores se mantuvieron relativamente estables, oscilando entre el 20% y el 25%. En 2022, el porcentaje baja, sin embargo, no difiere significativamente de los valores observados en los años previos.

Figura 6.

Tendencia del porcentaje de embarazos recurrentes en adolescentes entre 2009 y 2022.



Variables sociodemográficas

La mayoría de las adolescentes incluidas en el estudio tenía entre 15 a 19 años (95,13%), se identificaba como mestiza (94,91%), y había alcanzado nivel educativo secundario (80,28%). Además, poco más de la mitad de la muestra reportó tener una pareja estable (52,13%).

Al comparar los grupos de primigestas y adolescentes con embarazo recurrente, se observó un mayor porcentaje de gestaciones previas en el grupo de 15 a 19 años (98,10% frente a 94,26%). Asimismo, las adolescentes con embarazo recurrente presentaron un nivel educativo más bajo, con un mayor porcentaje sin instrucción formal (0,59% frente a 0,31%) o con educación primaria (22,15% frente a 14,76%). En cuanto al estado civil, se identificó mayor porcentaje de adolescentes con pareja estable en el grupo con embarazo recurrente (70,11% frente a 46,83%). Todas estas diferencias fueron estadísticamente significativas. En contraste, no se encontraron diferencias relevantes en la distribución étnica entre ambos grupos (Tabla 12).

Tabla 12.

Características sociodemográficas y comparación de grupos entre adolescentes primigestas y con embarazo recurrente. Quito, Ecuador, 2009-2022.

Variables	Población total n=6695	Sin gesta previa n=5169	Con gesta previa n= 1526	p
Edad				
Menor de 15 años	326 (4,87%)	297 (5,74%)	29 (1,90%)	0.000000001319
15 a 19 años	6.369 (95,13%)	4.872 (94,26%)	1.497 (98,10%)	
Etnia				
Mestiza	6.354 (94,91%)	4909 (94,97%)	1.445 (94,69%)	
Indígena	104 (1,55%)	80 (1,55%)	24 (1,57%)	
Afrodescendiente	113 (1,65%)	80 (1,55%)	33 (2,16%)	0,4799
Blanca	41 (0,61%)	33 (0,64%)	8 (0,52%)	
Otra	83 (1,24%)	67 (1,30%)	16 (1,05%)	
Escolaridad				
Ninguna	25 (0,37%)	16 (0,31%)	9 (0,59%)	
Primaria	1.101 (16,45%)	763 (14,76%)	338 (22,15%)	4,81E-08
Secundaria	5.375 (80,28%)	4.231 (81,86%)	1.144 (74,99%)	
Cursando superior	194 (2,90%)	159 (3,08%)	35 (2,29%)	
Estado civil				
Sin pareja estable	3.205 (47,87%)	2.749 (53,17%)	456 (29,89%)	< 2.2e-16
Con pareja estable	3.490 (52,13%)	2.420 (46,83%)	1.070 (70,11%)	

Variables del embarazo

En la población total, el 23,20% de las adolescentes informó que su embarazo fue planificado, mientras que el 9,75% lo atribuyó a un fallo en el uso de anticonceptivos. En relación con el consumo de sustancias durante la gestación, el 2,96% reportó ingesta de alcohol, el 0,73% indicó uso de drogas y

el 6,54% refirió consumo de tabaco. Además, el 1,94% de las adolescentes señaló haber sido víctima de violencia durante el embarazo.

En cuanto a las complicaciones maternas, el 1,51% presentó anemia, el 13,09% sufrió ruptura prematura de membranas, el 5,56% experimentó trastornos hipertensivos, y 55,38% tuvo infección del tracto urinario. Respecto al control prenatal, la mayoría de las adolescentes, independientemente de su historial obstétrico, asistió a entre 5 y 7 consultas (43,54%).

Al comparar los grupos, se observó que las adolescentes con embarazo recurrente planificaron su embarazo con mayor frecuencia que las primigestas (29,32% frente a 21,42%). Asimismo, la exposición a violencia fue más prevalente en este grupo (2,62% frente a 1,74%), siendo ambas diferencias significativas. En contraste, no se encontraron diferencias significativas entre los grupos en relación con el consumo de alcohol, tabaco y drogas. De igual manera, las complicaciones maternas analizadas, así como el número de controles prenatales, no mostraron variaciones relevantes entre los grupos (Tabla 13).

Tabla 13.

Variables relacionadas con el embarazo y comparación de grupos entre adolescentes primigestas y con embarazo recurrente. Quito, Ecuador, 2009-2022.

Variables	Población total n=6695	Sin gesta previa n=5169	Con gesta previa n= 1526	p
Embarazo planeado				
Si	1.553 (23,20%)	1.107 (21,42%)	446 (29,23%)	2,66E-07
No	5.142 (76,80%)	4.062 (78,58%)	1.080 (70,74%)	
Fracaso de anticonceptivo				
Si	653 (9,75%)	485 (9,39%)	168 (11,01%)	0,6689
No	6.042 (90,24%)	4.684 (90,61%)	1.358 (89,00%)	
Tipo de anticonceptivo *				
Barrera	340 (52,06%)	254 (52,44%)	86 (51,19%)	0,7743
DIU	4 (0,61%)	2 (0,41%)	2 (1,19%)	
Emergencia	11 (1,68%)	9 (1,85%)	2 (1,19%)	
Natural	6 (0,91%)	4 (0,82%)	2 (1,19%)	
Hormonal	292 (44,77%)	216 (44,53%)	76 (45,23%)	

Alcohol en el embarazo				
Si	198 (2,96%)	158 (3,06%)	40 (2,62%)	0,4259
No	6.497 (97,04%)	5.011 (96,94%)	1.486 (97,37%)	
Consumo de drogas				
Si	49 (0,73%)	37 (0,72%)	12 (0,79%)	0,9098
No	6.646 (99,26%)	5.132 (99,28%)	1.514 (99,21%)	
Consumo de tabaco				
Si	438 (6,54%)	328 (6,35%)	110 (7,21%)	0,2548
No	6.257 (93,45%)	4.841 (93,65%)	1.416 (92,77%)	
Violencia				
Si	130 (1,94%)	90 (1,74%)	40 (2,62%)	0,03719
No	6.565 (98,05%)	5.079 (98,26%)	1.486 (97,37%)	
Anemia				
Si	101 (1,51%)	79 (1,53%)	22 (1,44%)	0,9009
No	6.594 (98,49%)	5.090 (98,47%)	1.504 (98,56%)	
RPM				
Si	877 (13,09%)	679 (13,14%)	198 (12,98%)	0,9041
No	5.818 (86,90%)	4.490 (86,82%)	1.328 (87,02%)	
Trastorno hipertensivo gestacional				
Si	372 (5,56%)	299 (5,78%)	73 (4,78%)	1,151
No	6.323 (94,44%)	4.870 (94,28%)	1.453 (95,23%)	
Infección de tracto urinario				
Si	3.708 (55,38%)	2.871 (55,56%)	837 (54,88%)	0,6531
No	2.987 (44,61%)	2.298 (44,56%)	689 (45,14%)	

Número de controles prenatales				
Ninguno	170 (2,54%)	130 (2,52%)	40 (2,62%)	
1 a 4	1.903 (28,40%)	1.434 (27,72%)	469 (30,74%)	0,1429
5 a 7	2.915 (43,54%)	2.276 (44,08%)	639 (41,86%)	
8 o más	1.707 (25,50%)	1.329 (25,70%)	378 (24,78%)	

* n:653

Características del parto y recién nacidos

En la población total, el 41,58% de los nacimientos fueron por cesárea, el 1,28% fueron producto de embarazo múltiple, el 19,69% presentó un Apgar menor a siete al primer minuto de vida y el 3,68% mantuvo esta puntuación al quinto minuto. Además, el 35,47% de los recién nacido fueron pretérmino, el 47% tuvo bajo peso al nacer, el 63,15% fue clasificado como peso adecuado al nacimiento. El porcentaje de defectos congénitos fue del 12,14%, y la tasa de mortalidad neonatal fue del 5,27%.

Al comparar los grupos, se observó que las adolescentes con embarazo recurrente presentaron tuvieron un mayor porcentaje de partos por cesárea en comparación con las primogestas (46,46% frente a 40,14%). Asimismo, los nacimientos pretérminos fueron más frecuentes en este grupo (39,38% frente a 34,15%), al igual que el bajo peso al nacer (50,13% frente a 46,08%). En contraste, no se observaron diferencias significativas en la puntuación de Apgar en el primer y quinto minuto, el peso para la edad gestacional, la presencia de defectos congénitos, y la tasa de mortalidad, entre los grupos.

Tabla 14.

Características del parto, resultados neonatales y comparación de grupos entre adolescentes primigestas y con embarazo recurrente. Quito, Ecuador, 2009-2022.

Variables	Población total	Sin gesta previa	Con gesta previa	p
	n=6695	n=5169	n= 1526	
Tipo de parto				
Cesárea	2.784 (41,58%)	2075 (40,14%)	709 (46,46%)	
				0.00001239
Vaginal	3.911 (58,41%)	3094 (59,85%)	817 (53,54%)	
Producto de embarazo múltiple				
Si	86 (1,28%)	65 (1,25%)	21 (1,37%)	
				0,5384
No	6.609 (98,71%)	5104 (98,74%)	1505 (98,62%)	
Apgar al minuto				
< 7	1.317 (19,687%)	1027 (19,86%)	290 (19,00%)	
				0,4778
≥ 7	5.318 (80,32%)	4142 (80,13%)	1236 (81,00%)	
Apgar al quinto minuto				
< 7	247 (3,68%)	189 (3,66%)	58 (3,80%)	
				0,8527
≥ 7	6.448 (96,31%)	4980 (96,34%)	1468 (96,20%)	
Edad gestacional				
Pretérmino	2.366 (35,34%)	1765 (34,15%)	601 (39,38%)	
A término	4.299 (64,21%)	3385 (65,49%)	914 (59,89%)	0.0001136
Postérmino	30 (0,44%)	19 (0,37%)	11 (0,72%)	
Peso al nacimiento				
Bajo	3147 (47,00%)	2382 (46,08%)	765 (50,13%)	

Adecuado	3424 (51,14%)	2701 (52,25%)	723 (47,37%)	0.0009454
Elevado	124 (1,85%)	86 (1,66%)	38 (2,49%)	
Peso para edad gestacional				
Bajo	2247 (33,56%)	1762 (34,89%)	485 (31,78%)	
Adecuado	4228 (63,15%)	3239 (62,66%)	989 (64,80%)	0.2447
Elevado	220 (3,28%)	168 (3,25%)	52 (3,40%)	
Defectos congénitos				
Si	813 (12,14%)	647 (12,52%)	166 (10,88%)	
				0.09343
No	5882 (87,85%)	4522 (87,48%)	1360 (89,12%)	
Egreso RN				
Vivo	6273 (93,69%)	4859 (94,00%)	1414 (92,66%)	
Fallece	353 (5,27%)	259 (5,01%)	94 (6,16%)	0,165
Traslado	69 (1,03%)	51 (0,98%)	18 (1,18%)	

El análisis de regresión múltiple mostró que varios factores sociodemográficos, del embarazo y perinatales estuvieron asociados con la recurrencia del embarazo en adolescentes. Dentro de las características sociodemográficas, se encontró que pertenecer al grupo de 15 a 19 años ($ORa = 2.94$; IC 95%: 1.96-4.41; $p < 0.001$), menor nivel educativo ($OR: 1.55$; IC 95%: 1,33-1,81) y tener una pareja estable ($ORa = 2.47$; IC 95%: 2.16-2.81; $p < 0.001$), se asociaron con una mayor probabilidad de embarazo recurrente.

Entre los factores relacionados con el embarazo, se identificó una asociación entre la planificación del embarazo, ($ORa = 1.18$; IC 95%: 1.02-1.35; $p = 0.022$) y la exposición a violencia ($ORa = 1.55$; IC 95%: 1.03-2.35; $p = 0.038$) con la recurrencia del embarazo.

En cuanto a los factores perinatales y neonatales, el parto por cesárea ($ORa = 1.18$; IC 95%: 1.02-1.35; $p = 0.022$), y el nacimiento pretérmino ($ORa = 1.26$; IC 95%: 1.06-1.50; $p = 0.007$) también estuvieron asociados con el embarazo recurrente en las adolescentes (Tabla 15).

Tabla 15.

Factores asociados a la recurrencia del embarazo en adolescentes quito, Ecuador, 2009-2022.

Variable	Regresión simple		Regresión múltiple	
	OR	p	OR	p
Edad 15 a 19 años	3,15 (2,14;4,63)	5.64e-09	2,94 (1,96;4,41)	2.05e-07
Instrucción baja	1,66 (1,44;1,91)	2.77e-12	1,55 (1,33;1,81)	6.01e-01
Con pareja estable	2,67 (2,36; 3,01)	1.78e-55	2,47 (2,16;2,81)	2.27e-41
Planificación del embarazo	1,52 (1,33;1,72)	2.53e-10	1,18 (1,02;1,35)	2.26e-02
Violencia	1,52 (1,04;2,21)	0,0297	1,55 (1,03;2,35)	3.75e-02
Parto por cesárea	1,29 (1,15;1,45)	1.11e-05	1,22 (1,08;1,38)	1.76e-03
Prematurez	1,25 (1,11;1,41)	1.72e-04	1,26 (1,06;1,50)	7.43e-03
Peso bajo al nacimiento	1,18 (1,05; 1,032)	5.39e-03	0,95 (0,81;1,13)	2.51e-01

Conclusiones

El embarazo recurrente en adolescentes continúa siendo un desafío para la salud pública en Ecuador, con una prevalencia del 22,79% en la población analizada. La estabilización de las tasas de embarazo recurrente desde 2016 sugiere la persistencia de barreras estructurales que limitan la efectividad de las estrategias preventivas, lo que resalta la necesidad de un enfoque integral que aborde los determinantes sociales y estructurales de la maternidad temprana.

Los hallazgos de este estudio evidencian la necesidad de fortalecer las políticas de salud sexual y reproductiva, priorizando el acceso equitativo a métodos anticonceptivos eficaces, especialmente aquellos de larga duración, y garantizando una atención postparto adecuada para adolescentes con seguimiento oportuno. Asimismo, resulta fundamental la promoción de la educación sexual integral desde edades tempranas, con el objetivo de empoderar a las adolescentes y reducir la recurrencia del embarazo.

Además, es imprescindible fortalecer la protección social y la prevención de la violencia de género, factores que inciden significativamente en la vulnerabilidad reproductiva de esta población. La implementación de estrategias sostenibles e intersectoriales permitirá mitigar los efectos del embarazo recurrente en adolescentes y contribuir a la reducción de inequidades sociales, promoviendo mejores oportunidades de desarrollo para las adolescentes y sus hijos.

Referencias Bibliográficas

1. Govender D, Naidoo S, Taylor M. Scoping review of risk factors of and interventions for adolescent repeat pregnancies: A public health perspective. *Afr J Prim Health Care Fam Med.* 2018;10(1). Disponible en: <https://doi.org/10.4102/phcfm.v10i1.1685>
2. Han L, Teal SB, Sheeder J, Tocce K. Preventing repeat pregnancy in adolescents: Is immediate postpartum insertion of the contraceptive implant cost effective? *Am J Obstet Gynecol.* 2014;211(1):24.e1-24.e7. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2014.03.015>
3. Pietras J, Jarzabek-Bielecka G, Mizgier M, Markowska A. Adolescent pregnancy – medical, legal and social issues. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2024;37(1). Disponible en: <https://doi.org/10.1080/14767058.2024.2391490>
4. Ahinkorah BO, Aboagye RG, Okyere J, Seidu AA, Budu E, Yaya S. Correlates of repeat pregnancies among adolescent girls and young women in sub-Saharan Africa. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2023;23(1):93. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12884-023-05361-7>
5. Aslam RW, Hendry M, Booth A, Carter B, Charles JM, Craine N, et al. Intervention Now to Eliminate Repeat Unintended Pregnancy in Teenagers (INTER-UPT): A systematic review of intervention effectiveness and cost-effectiveness, and qualitative and realist synthesis of implementation factors and user engagement. *BMC Med.* 2017;15(1):155. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12916-017-0904-7>
6. Maravilla JC, Betts KS, Couto E Cruz C, Alati R. Factors influencing repeated teenage pregnancy: A review and meta-analysis. *Am J Obstet Gynecol.* 2017;217(5):527-545.e31. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2017.04.021>

7. Ngoda OA, Mboya IB, Mahande MJ, Msuya SE, Renju J. Trends and factors associated with repeated adolescent pregnancies in Tanzania from 2004-2016: Evidence from Tanzania demographic and health surveys. *Pan Afr Med J.* 2021;40. Disponible en: <https://doi.org/10.11604/pamj.2021.40.162.29021>
8. Amongin D, Nakimuli A, Hanson C, Nakafeero M, Kaharuza F, Atuyambe L, et al. Time trends in and factors associated with repeat adolescent birth in Uganda: Analysis of six demographic and health surveys. *PLOS ONE.* 2020;15(4):e0231557. Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0231557>
9. Galvão RBF, Figueira CO, Borovac-Pinheiro A, Paulino DSM, Faria-Schützer DB, Surita FG. Hazards of Repeat Pregnancy during Adolescence: A Case-control Study. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2018;40(08):437–43. Disponible en: <https://doi.org/10.1055/s-0038-1666811>
10. World Bank Group. The Social and Educational Consequences of Adolescent Childbearing. 2022. Disponible en: <https://genderdata.worldbank.org/en/data-stories/adolescent-fertility>
11. Ramachandran R, Namatovu S, Atwine D, Tumuhairwe J, Nyakato VN, Kemi-gisha E, et al. Repeat adolescent pregnancies in Southwestern Uganda: A cross-sectional study. *Women's Health.* 2024;20. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/17455057241302449>
12. Coordinación General de Planificación y Gestión Estratégica. Plan Nacional de Fortalecimiento de la Familia. 2015.
13. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Instructivo de Implementación del Reglamento para regular el acceso a métodos anticonceptivos - Acuerdo Ministerial 2490. 2014. Disponible en: www.salud.msp.gob.ec
14. Organismo Andino de Salud. Plan Andino para la Prevención y Reducción del Embarazo en Adolescentes 2017 - 2022. 2017.
15. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Plan Nacional de Salud Sexual y Salud Reproductiva 2017-2021. 2017.
16. UNFPA. Política intersectorial de prevención del embarazo en niñas y adolescentes 2018 - 2025. Nota técnica y guía para operacionalizar el enfoque interseccional en los servicios esenciales para sobrevivientes de violencia basada en género y prácticas nocivas. 2024. Disponible en: https://lac.unfpa.org/sites/default/files/pub-pdf/2025-05/UNFPA_Genero_NotaTecnica%20Interseccionalidad_FINAL.pdf

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 9

Errores innatos de la inmunidad.
Cuando sospechar en una
inmunodeficiencia primaria

AUTORES: María Victoria Narváez Barros; Jorge Beltran; Gema Madelehyn Ortiz Vera

Errores innatos de la inmunidad. Cuando sospechar en una inmunodeficiencia primaria

Inborn Errors of Immunity: When to Suspect a Primary Immunodeficiency

Resumen

El presenta caso clínico hace referencia a paciente conocido en el periodo escolar con antecedentes de infecciones recurrentes de tipo respiratorio, las mismas que requieren hospitalizaciones y manejo con antibiótico terapia para su recuperación, los últimos episodios se vuelven muy recurrente cada mes lo que limita sus actividades cotidianas y ausentismo escolar, es ingresado a nuestra casa de salud para abordaje inicial, es llamativo en los primeros hallazgos complementarios presencia de bronquiectasias, pansinusitis y afectación en la talla.

Palabras clave: Infecciones recurrentes, Bronquiectasias, Pansinusitis, Inmunodeficiencia primaria, Ausentismo escolar

Abstract

This clinical case refers to a patient seen during school with a history of recurrent respiratory infections, which required hospitalization and antibiotic therapy for recovery. The recent episodes became very recurrent each month, limiting his daily activities and causing him to miss school. He was admitted to our health center for initial treatment. Initial complementary findings revealed the presence of bronchiectasis, pansinusitis, and height impairment.

Keywords: Recurrent infections, Bronchiectasis, Pansinusitis, Primary immunodeficiency, School absenteeism

Introducción

Los errores innatos de la inmunidad son una serie de enfermedades genéticas en las que existe una alteración cuantitativa o funcional de distintos mecanismos implicados en la respuesta inmunitaria, confiriendo un mayor riesgo de infecciones, desregulación inmunológica, fenómenos autoinmunes, auto inflamación y neoplasias. El diagnóstico oportuno de los errores innatos de la inmunidad evita el retraso en la administración de tratamientos específicos, mejora la calidad de vida de los pacientes y sus familias, disminuye el riesgo de morbilidad y mortalidad asociadas, y reduce significativamente los costos de atención médica.

Caso Clínico

Escolar sin antecedente de endogamia ni consanguinidad, no homonimia, producto de segunda gesta, embarazo normal, nace por cesárea por ruptura prematura de membranas a término 40 semanas, presentó síndrome de aspiración de meconio, permaneció hospitalizado por 19 días en área de neonatología, onfalorexis no recuerda, recibió inmunización con BCG pero presentó BCGitis, resto de esquema de vacunación completo sin reacciones adversas.

Madre de 39 años con antecedentes de lupus cutáneo en tratamiento con hidroxicloroquina, ya remitido, psoriasis diagnosticada hace 6 meses en remisión. Padre de 47 años sin enfermedades antecedentes familiares de enfermedades cardíacas, varios casos de alergias y problemas respiratorios, hermanos fallecidos con aparente descripción sindrómica (nariz pequeña). Tiene una hermana de 12 años, sana.

A los 4 meses de edad presento primer cuadro de neumonía adquirida en la comunidad con evolución inicial grave que amerito atención en unidad de cuidados intensivos pediátricos pero que resolvió rápido. A los 9 meses curso con su primer y único cuadro de infección de tracto urinario febril sin complicaciones.

Caries dentales de los 2 años de edad de rápida progresión tratada con odontología pediátrica. A los 4 años requiere remoción de algunas piezas dentales que no pudieron ser rescatadas a demás requirió uso de espaciadores.

A los 18 meses y 3 años recurren nuevos cuadros de neumonía que ameritan hospitalizaciones, tratamiento con antibióticos no son severos, y a los 5 años a cuadro neumónico se acompaña de sibilancias se sugiere tratar de cuadro asmático además se determina alteración en el crecimiento con una talla baja.

Durante el siguiente año paciente presenta infecciones respiratorias altas esperadas para su edad, pero a los 7 años recurre nuevamente con infecciones, inicialmente con cuadro de neumonía llamativo por ausencia de síntomas respiratorios, sin fiebre, siendo la hipoxemia y el dificultad para despertarse los síntomas manifestados razón por la que amerita una nueva hospitalización, al mes de alta con cuadro recurrentes de otitis media por 2 ocasiones y 2 parotiditis de las cuales en 1 evento se sugiere posible masa tumoral pero fue descartada, existe un corto periodo de recuperación, pero a los 8 años de edad el paciente es conocido en nuestra casa de salud donde ingresa con nuevos cuadros respiratorios caracterizados de broncoespasmos severos de difícil manejo que ameritan hospitalizaciones las mismas que son cada mes, duran-

te 3 meses por lo que se inicia abordaje de cuadros infecciosos recurrentes para determinar su etología.

Resultados

Hallazgos en estudios de laboratorio e imagen: biometría hemática inicialmente no se aprecia nada llamativo, no se evidencia anemia, no neutropenia o linfógena, plaquetas en rangos normales, estudio de química sanguínea (función renal y hepática) sin alteraciones, VIH negativo y otras serologías también negativas, estudio de inmunoglobulinas con valores elevados, hipergamma que coincide con procesos infeccioso de ese momento: IgG: 2026 mg/dL (633-1280 mg/dL) IgM: 433 mg/dL (48- 207 mg/dL) IGA:<50 mg/dL (NO ES ULTRASENSIBLE) (33-202 mg/dL) IgE 1,6 IU/ml (1.03 – 161.3 IU/ml. Estudio de complemento normal, C3: 105 mg/dL (88-155 mg/dL) C4: 15.7 mg/dL (12-32 mg/dL). Pruebas de anticuerpos alterados con ANA y anti ro positivo, microbiología no se aísla gérmenes, BAAR negativo, en imagen tomográficos se encontraron bronquiectasias (Figura 7) con engrosamiento importante de bronquios (Figura 8), además en mediastino presencia ganglios de aspecto inflamatorio reactivo, en tomografía de senos paranasales se reporta sinusitis estmoido maxilar bilateral, (Figura 9).

Figura 7.

Bronquiectasias.

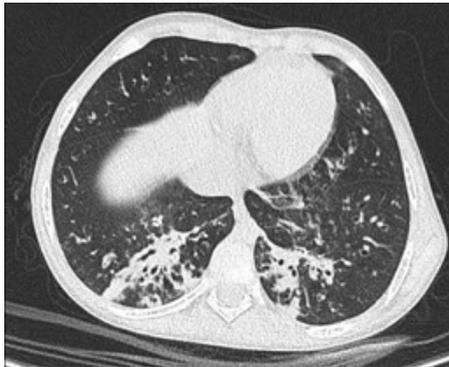


Figura 8.

Engrosamiento bronquial.

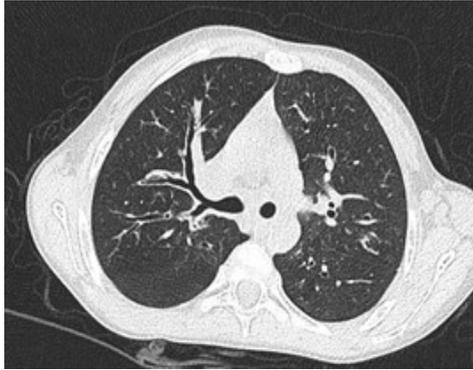
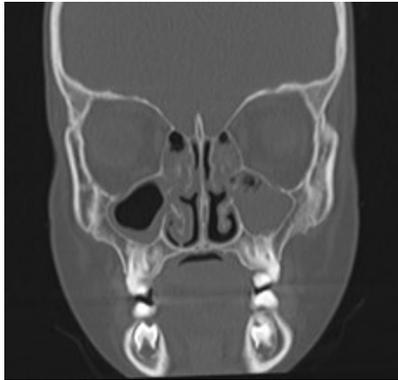


Figura 9.

Sinusitis Etmoidal y maxilar.



Para un diagnóstico diferencial, por sospecha de asma se solicitó estudio de espirimetría que fue normal, test del sudor en sospecha de fibrosis quística el cual fue negativo, y para inmunodeficiencias se considera que es candidato a estudios de secuencia genética que reporta mutación genética en heterocigotos en el Gen **PIK3-CD**.

Conclusiones

Este tipo de mutaciones causa inmunodeficiencia combinada profunda (asociada a linfoproliferación, infecciones bacterianas y virales graves desde la infancia temprana) hasta defectos humorales aislados (1). La bibliografía describe que la mayoría de los pacientes que presentan este síndrome padecen infecciones respiratorias recurrentes y graves (sinusitis, rinofaringitis, mastoiditis, neumonías) (2). La presencia de bronquiectasias es una clave en el estudio de los casos ya que se ha descrito hasta en el 60% de los pacientes (3) Los microorganismos causantes predominantemente descritos en ambos tipos de presentación son haemophilus influenzae y streptococcus pneumoniae, así como también epstein barr, citomegalovirus, herpes virus, virus sincitial respiratorio entre otros (2). Se ha descrito infecciones fúngicas (candida albicans) y parasitarias (giardia, cryptosporidium, toxoplasma) (4). Predisponen a diferentes tipos de linfomas de células B, especialmente linfoma no Hodgking (2).

En este caso se demuestra que la recurrencia de enfermedades respiratorias son un antecedente muy importante para sospechar en errores innatos de la inmunidad lo cual nos obliga ampliar la realización de estudios dirigidos hacia esta sospecha diagnóstica.

La Historia clínica sigue siendo la herramienta más poderosa para llegar al diagnóstico y cuando este no es posible, establecer patrones que sospecha. En el presente caso, nuestro paciente tenía antecedentes maternos de enfermedad autoinmune y por línea paterna, muerte de varones con enfermedades cardiacas y respiratorias incluso con fenotipos patológicos no bien descritos. Los antecedentes propios del paciente y la recurrencia de enfermedades sino-pulmonares nos orientó a sospechar de un error innato de la inmunidad sin haber pasado previamente por un diagnóstico diferencial con asma y fibrosis quística.

No podemos sospechar de lo que no conocemos, por eso es importante ampliar nuestros conocimientos en estas enfermedades denominadas como raras por su baja prevalencia pero que cada día se pueden descubrir gracias a los estudios de secuencia genética y nos permiten dirigir de mejor manera el tratamiento con una mejor sobrevivencia y calidad de vida en estos pacientes.

Actualmente el paciente tiene 10 años 1 mes de edad, acude periódicamente cada 28 días a colocación de inmunoglobulina por disgammaglobulinemia, abordaje concluye demás alto riesgo de autoinmunidad con ANA y anti ro positivo, sin clínica de momento, pero en vigilancia constante, ya recibe

modulación con hidroxiclороquina e inmunoglobulina, por la parte infecciosa está estable, mantiene profilaxis, en manejo de bronquiectasias con fisioterapia, no ha ameritado nuevas hospitalizaciones o infecciones desde que inicio el nuevo esquema terapéutico, recibe manejo integral por pediatría clínica, inmunología, neumología

Referencias Bibliográficas

1. Preite S, GomezRodriguez J, Cannons JL, Schwartzberg PL. T and Bcell signaling in activated PI3K delta syndrome: From immunodeficiency to autoimmunity. *Immunol Rev.* 2019 Sep;291(1):154-73.
2. Rezaei N, Aghamohammadi A, Notarangelo LD. Primary immunodeficiency diseases. New York, NY: Springer Berlin Heidelberg; 2016.
3. Thouenon R, Moreno-Corona N, Poggi L, Durandy A, Kracker S. Activated PI3Kinase Delta Syndrome—A Multifaceted Disease. *Front Pediatr [Internet].* 2021 Jun 25 [citado 2024 Abr 5];9. Disponible en: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fped.2021.652405>
4. Brodsky NN, Lucas CL. Infections in activated PI3K delta syndrome (APDS). *Curr Opin Immunol.* 2021 Oct;72:146-57.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 10

Frecuencia y factores de mortalidad
en la hospitalización inicial por
gastrosquisis

AUTORES: Santiago Vasco Morales; Paola Toapanta Pinta

Frecuencia y factores de mortalidad en la hospitalización inicial por gastrosquisis

Frequency and mortality factors in initial gastroschisis hospitalization

Resumen

Introducción: La gastrosquisis es un defecto congénito caracterizado por la exteriorización de vísceras abdominales a través de un orificio paraumbilical. Factores como hipoxia perinatal, prematuridad, infecciones, complicaciones quirúrgicas y malformaciones asociadas contribuyen a un pronóstico desfavorable. El objetivo fue determinar la frecuencia de gastrosquisis y describir las variables asociadas a la mortalidad. **Métodología:** Estudio transversal basado en datos del Sistema de Información Perinatal del Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora (2008-2022). Se analizaron neonatos con gastrosquisis utilizando pruebas de Chi cuadrado, modelos de regresión logística binaria (simple y múltiple) y un análogo bayesiano de la prueba t. Las variables incluyeron factores sociodemográficos, obstétricos, edad gestacional, peso al nacer, puntuación de Apgar, complicaciones (infecciosas, respiratorias, metabólicas, hemorrágicas y quirúrgicas), malformaciones congénitas (gastrointestinales, renales, neurológicas, cardíacas y genéticas) y estancia hospitalaria. **Resultados:** Se incluyeron 175 neonatos (103 mujeres). La frecuencia de gastrosquisis fue de 12.81 por 10,000 nacidos vivos, con una mortalidad del 22.85 %. Los factores asociados a mortalidad fueron prematuridad (OR = 3.55; IC 95 %: 1.45-8.67), Apgar < 7 a los 5 minutos (OR = 10.70; IC 95 %: 1.53-75.20) y la presencia de dos o más complicaciones (OR = 3.05; IC 95 %: 1.30-7.12). Los neonatos fallecidos presentaron menor peso al nacer (2003.60 g vs. 2316.73 g) y una hospitalización media de 20.96 días, frente a 34.57 días en sobrevivientes. **Conclusiones:** La gastrosquisis mostró alta frecuencia en este hospital, con mortalidad asociada a prematuridad, Apgar bajo, bajo peso al nacer y complicaciones múltiples. Estos hallazgos subrayan la necesidad de un enfoque multidisciplinario para optimizar el parto, mejorar la atención neonatal y manejar las complicaciones.

Palabras clave (DeCs): Gastrosquisis, Mortalidad Infantil, Anomalías congénitas, recién nacido, Teorema de Bayes, Centros de Atención Terciaria

Abstract

Introduction: Gastroschisis is a congenital defect characterized by the evisceration of abdominal organs through a paraumbilical opening. Factors such as perinatal hypoxia, prematurity, infections, surgical complications, and associated malformations contribute to an unfavorable prognosis. This study aimed to

determine the frequency of gastroschisis and describe the variables associated with mortality. Methodology: This was a cross-sectional study using data from the Perinatal Information System of Isidro Ayora Gyneco-Obstetric Hospital (2008-2022). We analyzed neonates with gastroschisis using Chi-square tests, binary (simple and multiple) logistic regression models, and a Bayesian analog of the t-test. Variables included sociodemographic factors, obstetric factors, gestational age, birth weight, Apgar score, complications (infectious, respiratory, metabolic, hemorrhagic, and surgical), congenital malformations (gastrointestinal, renal, neurological, cardiac, and genetic), and length of hospital stay. Results: We included 175 neonates (103 females). The frequency of gastroschisis was 12.81 per 10,000 live births, with a mortality rate of 22.85%. Factors associated with mortality were prematurity (OR = 3.55; 95% CI: 1.45-8.67), Apgar score < 7 at 5 minutes (OR = 10.70; 95% CI: 1.53-75.20), and the presence of two or more complications (OR = 3.05; 95% CI: 1.30-7.12). Deceased neonates had lower birth weight (2003.60 g vs. 2316.73 g) and a median hospital stay of 20.96 days, compared to 34.57 days in survivors. Conclusions: Gastroschisis showed a high frequency at this hospital, with mortality associated with prematurity, low Apgar score, low birth weight, and multiple complications. These findings highlight the need for a multidisciplinary approach to optimize delivery, improve neonatal care, and manage complications.

Keywords: (MeSH terms): Gastroschisis, Infant Mortality, Congenital Abnormalities, Infant, Newborn, Bayes Theorem, Tertiary Care Centers

Introducción

La gastrosquisis fue descrita por primera vez en 1733 (1), junto al onfalocele, es una de las principales malformaciones de la pared abdominal. Este defecto congénito mayor, se caracteriza por la protrusión de las vísceras abdominales a través de un orificio, mayoritariamente a la derecha del ombligo. La gastrosquisis es una condición congénita que se presenta con mayor frecuencia en neonatos de madres jóvenes y cuya incidencia ha ido en aumento, especialmente en países desarrollados (2). Durante el desarrollo fetal, el intestino y otros órganos abdominales permanecen expuestos al líquido amniótico. Factores prenatales, como los episodios de isquemia fetal y las alteraciones en la frecuencia cardíaca fetal, pueden predisponer a daño intestinal. Tras el nacimiento, la falta de protección adecuada de las asas intestinales mediante la colocación de una bolsa estéril, así como el compromiso vascular provocado por torsión mesentérica o tracción contra el borde del defecto abdominal, constituyen factores adicionales que pueden agravar el daño. Estas alteraciones postnatales suelen manifestarse como engrosamiento de la pared in-

testinal, edema y recubrimiento por exudado fibrinoso, los cuales pueden influir negativamente en la evolución clínica del paciente (2).

La mayoría de los casos de gastrosquisis se caracterizan por la evisceración del intestino delgado y, en ocasiones, del colon, siendo poco común la afectación del hígado. Los defectos localizados a la izquierda del ombligo suelen asociarse con un pronóstico más desfavorable y una mayor frecuencia de anomalías concomitantes, incluyendo atresia intestinal, situs inversus, defectos cardíacos, malformaciones arteriovenosas cerebrales, macrocefalia y escoliosis (3).

La gastrosquisis compleja se define por la presencia de al menos una patología intestinal adicional, como atresia, perforación, necrosis segmentaria o vólvulo, asociadas a una mayor morbilidad y mortalidad, así como a hospitalizaciones más prolongadas. En contraste, la gastrosquisis simple se caracteriza por la ausencia de estas complicaciones intestinales adicionales (4, 5).

En Ecuador, existe poca información sobre la prevalencia de la gastrosquisis y los factores perinatales que impactan la mortalidad neonatal. Por esta razón, es fundamental investigar y comprender los factores que afectan estos desenlaces. Este estudio tiene como objetivo determinar la frecuencia de la gastrosquisis en neonatos atendidos en el Hospital Gineco- Obstétrico Isidro Ayora (HGOIA) y analizar los factores perinatales asociados con la mortalidad durante su hospitalización en la etapa neonatal.

Metodología

Diseño y muestra del estudio

Estudio transversal basado en datos secundarios obtenidos del Sistema de Información Perinatal (SIP) de neonatos con gastrosquisis nacidos entre enero de 2008 y diciembre de 2022, atendidos en el HGOIA, un hospital de tercer nivel especializado en malformaciones congénitas. El hospital, ubicado en Quito-Ecuador (región sierra) a 2,850 metros sobre el nivel del mar, forma parte del Sistema Nacional de Salud Pública. Los datos fueron registrados en el SIP al egreso de su hospitalización en la etapa neonatal.

Procedimiento

Para identificar a los recién nacidos con gastrosquisis, se utilizaron los registros del SIP del HGOIA, seleccionando aquellos clasificados bajo el código SIP 146. Los criterios de inclusión consideraron neonatos nacidos vivos con diagnóstico confirmado de gastrosquisis durante la hospitalización neonatal, mientras que se excluyeron los transferidos a otras instituciones antes de completar su atención y los casos con registros incompletos.

Se recopilaron variables sociodemográficas de la madre (edad, escolaridad, etnia, región de residencia, consumo de alcohol y exposición al tabaco), antecedentes obstétricos (número de gestas previas y consultas prenatales), factores de riesgo durante el embarazo (anemia, trastornos hipertensivos, infecciones ovulares y urinarias), número de controles prenatales y vía de parto. Entre las características neonatales evaluadas se incluyeron: producto de embarazo múltiple, edad gestacional, prematuridad (edad gestacional menor a 37 semanas de gestación) peso para la edad gestacional, puntuación Apgar al primer y quinto minuto, sexo del recién nacido, lateralidad del defecto (izquierda), número de complicaciones (infecciosas, respiratorias, metabólicas, hemorrágicas y quirúrgicas, como obstrucción intestinal o enterocolitis necrotizante), malformaciones congénitas (gastrointestinales, renales, neurológicas, cardíacas y genéticas como el síndrome de Down) y estancia hospitalaria.

La atención de los neonatos con gastrosquisis se realizó conforme al protocolo institucional, que incluye la estabilización inicial mediante soporte hemodinámico y térmico, la cobertura estéril de las vísceras expuestas, soporte ventilatorio individualizado según las necesidades del paciente, y la reparación quirúrgica ajustada a su condición clínica. Todos los pacientes recibieron nutrición parenteral total a través de un acceso venoso central, garantizando un manejo integral en la etapa postoperatoria.

Es relevante señalar que el Sistema de Información Perinatal (SIP) no recopila detalles específicos sobre las técnicas quirúrgicas empleadas ni sobre las características de la nutrición administrada, lo que limitó el análisis de estas variables. A pesar de ello, se documentaron las complicaciones quirúrgicas y clínicas que surgieron en el curso del manejo hospitalario, permitiendo evaluar su impacto en la supervivencia de los pacientes.

El estudio fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación en Seres Humanos de la Universidad Central del Ecuador (CEICH-UCE) código: 009-DOC-FCM-2023. Este estudio no necesitó un consentimiento informado ya que el HGOIA entregó una base de datos previamente anonimizada.

Análisis estadístico

Las variables categóricas se analizaron utilizando un enfoque frecuentista. Se calcularon las frecuencias absolutas y relativas de cada variable, El peso para la edad gestacional se clasificó utilizando la calculadora de Fenton. (6), para generar la variable politómica peso para la edad gestacional (bajo, adecuado y elevado). Además, otras variables se agruparon en categorías dicotómicas o politómicas cuando correspondía (Apgar: <7 vs. ≥7; número de

complicaciones: prematuro y a término y número de controles prenatales: 0, 1 a 4, 5 a 7 y 8 o más). Para evaluar la asociación entre las variables categóricas y los factores relacionados con la mortalidad en neonatos con gastrosquisis, se empleó la prueba de Chi cuadrado. Asimismo, se aplicaron modelos de regresión logística binaria simple y múltiple para calcular el Odds Ratio crudo (OR) y ajustado, respectivamente, en relación con la mortalidad durante la hospitalización inicial de estos neonatos.

Las variables perinatales y neonatales que tenían un valor de p inferior a 0,10 en el análisis univariado se incluyeron en el modelo multivariado. Se informaron los valores de odds ratio (OR) ajustados y no ajustados con sus intervalos de confianza del 95% (IC del 95%). Para el análisis se utilizó el lenguaje de programación R Project for Statistical Computing 4.3.1 (7). Todas las pruebas de significación fueron bilaterales, y los valores de p inferiores a 0,05 se consideraron estadísticamente significativos.

Dado que las variables numéricas no mostraron una distribución normal y presentaban valores atípicos, no fue posible emplear una prueba t frecuentista. En su lugar, se optó por un modelo bayesiano, una alternativa más robusta y adecuada para asegurar la validez de los resultados (8). El análisis se realizó con el software JASP (versión 0.14.3) (9) usando una prueba t bayesiana para muestras independientes y el método de simulación Monte Carlo basado en Cadenas de Markov (MCMC) para la inferencia bayesiana. Se utilizaron priors no informativos (distribuciones Cauchy estándar) para reducir el impacto de conocimientos previos sobre los resultados. El algoritmo MCMC generó 1000 iteraciones para aproximar la distribución posterior de las diferencias de medias entre grupos y se calcularon intervalos de credibilidad del 95% (ICb 95%) para interpretar probabilísticamente las diferencias entre los grupos. Finalmente, el Factor de Bayes (BF_{10}) evaluó la probabilidad relativa de cada hipótesis frente al modelo nulo, donde un $BF_{10} > 1$ indica evidencia a favor de la hipótesis alternativa, y viceversa.

Resultados

Entre enero de 2008 y diciembre de 2022, en el HGOIA se registraron 142,794 nacimientos, de los cuales 3,075 (2.15%; IC del 95%: 2.08%-2.23%) presentaron defectos congénitos. De estos, 183 casos (0.13%; IC del 95%: 0.11%-0.15%) correspondieron a gastrosquisis. Se excluyeron 8 casos debido a traslados, analizando finalmente 175 casos.

La Tabla 16, resume las principales características de la probación estudiada

Tabla 16.

Características demográficas y clínicas de la población estudiada.

Variable	Frecuencia o Promedio
Etnia materna (mestiza)	97.14% (n=170)
Región de residencia (Sierra)	85.14% (n=149)
Pareja estable	79.42% (n=139)
Parto vaginal	14.85% (n=26)
Embarazo múltiple	4% (n=7)
Prematuridad	53.14% (n=93)
Bajo peso para la edad gestacional	46.28% (n=81)
Apgar < 7 al minuto 1	20% (n=35)
Apgar < 7 al minuto 5	3.42% (n=6)
Recién nacidos con al menos una complicación	82.28% (n=144)
Defectos congénitos asociados	16% (n=28)
Duración promedio de hospitalización (días)	31.39 (DE ± 20.33)
Peso promedio al nacer (gramos)	2,245.15 (DE ± 523.68)
Sexo femenino	60.57% (n=106)

El porcentaje de fallecimientos fue del 22.85% (n=40). En relación con la edad gestacional, no se observaron casos de neonatos posmaduros, y entre los pacientes con más de 39 semanas de gestación, solo se reportó un fallecimiento. Cabe destacar que 9 de los fallecidos (22.5%) ocurrieron dentro de las primeras 48 horas de hospitalización, de los cuales 6 correspondían a neonatos prematuros.

No se encontraron diferencias significativas en las variables maternas entre los grupos de neonatos que egresaron vivos y aquellos que fallecieron (Tabla 17).

Tabla 17.

Características sociodemográficas y condiciones del embarazo y parto.

Variable	Vivo N=135	Fallece N=40	p*
Edad materna			
Menor de 20	56 (41,48%)	13 (32,50%)	
20 a 29 años	64 (47,41%)	24 (60%)	
30 a 39 años	14 (10,37%)	3 (7,50%)	0,551
40 años o más	1 (0,74%)	0 (0%)	
Escolaridad			
Ninguna	1 (0,74%)	0 (0%)	
Primaria	26 (19,26%)	7 (17,50%)	0,924
Secundaria	94 (69,63%)	28 (70%)	
Superior	14 (10,37%)	5 (12,50%)	
Etnia			
Mestiza	131 (97,04%)	39 (97,50%)	
Indígena	1 (0,74%)	1 (2,50%)	0,631
Afrodescendiente	2 (1,48%)	0 (0%)	
Otra	1 (0,74%)	0 (0%)	
Región			
Sierra	110 (81,48%)	29 (72,50%)	
Costa	14 (10,37%)	10 (25%)	0,085
Amazonía	10 (7,41%)	1 (2,50%)	
Insular	1 (0,74%)	0 (0%)	
Gestas Previas			
Ninguna	76 (56,30%)	19 (47,50%)	
1 a 3	57 (42,22%)	18 (45,00%)	0,100
4 o mas	2 (1,48%)	3 (7,50%)	
Consumo de alcohol en el Embarazo			
Si	7 (5,19%)	6 (15%)	0,082
No	128 (94,81%)	34 (85%)	
Exposición a tabaco en el embarazo			
Si	11 (8,15%)	4 (10%)	0,963
No	124 (91,85%)	36 (90%)	

Anemia materna			
Si	11 (8,14%)	4 (10%)	0,963
No	124 (91,85%)	36 (90%)	
Trastorno hipertensivo gestacional			
Si	3 (2,22%)	0 (0%)	0,796
No	132 (97,78%)	40 (100%)	
Infección ovular			
Si	18 (13,33%)	3 (7,50%)	0,465
No	117 (86,67%)	37 (92,50%)	
Infección urinaria			
Si	70 (51,85%)	25 (62,50%)	0,407
No	65 (48,15%)	15 (37,50%)	
Número de controles prenatales			
0	7 (5,19%)	1 (2,50%)	0,890
1 a 4	27 (20%)	8 (20%)	
5 a 7	62 (45,93%)	18 (45%)	
8 o más	39 (28,89%)	13 (32,50%)	
Vía de parto			
Vaginal	19 (14,07%)	7 (17,50%)	0,777
Cesárea	116 (85,93%)	33 (82,50%)	

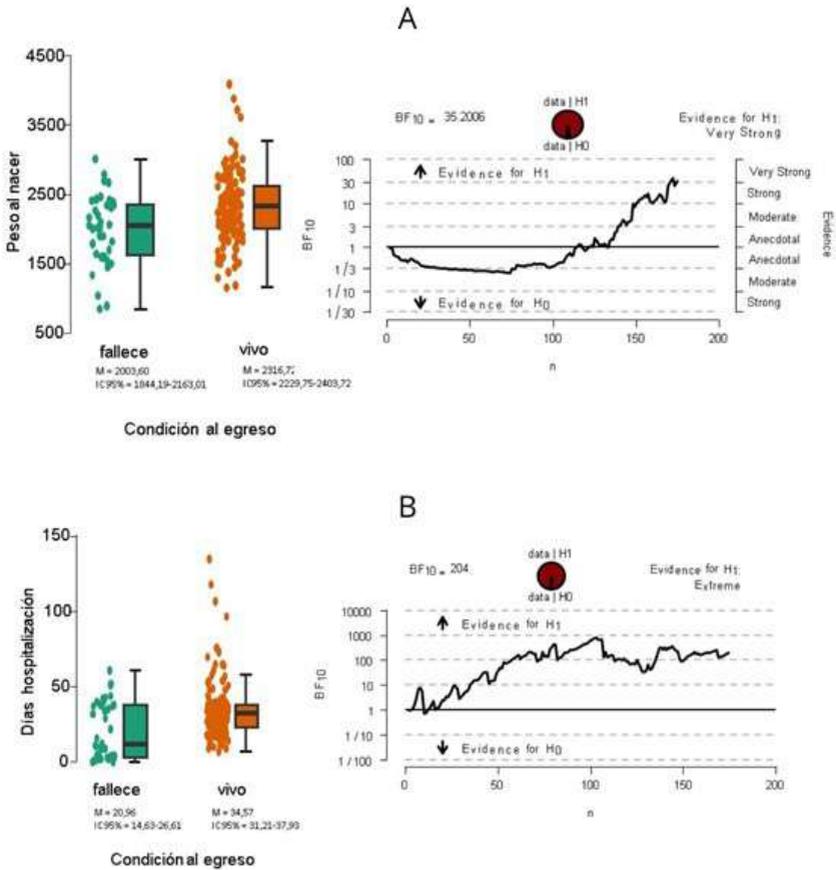
*Chi cuadrado

En la Figura 10, los paneles A y B ilustran, respectivamente, el promedio del peso al nacer y la duración de la hospitalización. Debajo de los subtítulos “fallece” y “vivo” se presentan los promedios, acompañados de sus intervalos de confianza al 95% (IC 95%). Además, junto a los gráficos de caja, se incluye el análisis secuencial que detalla el BF10 y la fuerza de la evidencia a favor de la hipótesis alternativa.

En cuanto al peso al nacer, los neonatos que fallecieron tuvieron un peso promedio de 2003.60 gramos (IC 95%: 1844.19-2163.01), mientras que aquellos que egresaron vivos tuvieron un promedio de 2316.7 gramos (IC 95%: 2229.75-2403.72) (Figura 10.A). Por otro lado, la duración promedio de hospitalización fue de 20.96 días en los pacientes fallecidos, comparada con 34.57 días en los pacientes que egresaron vivos (Figura 10.B).

Figura 10.

Comparación de Peso al Nacer y Días de Hospitalización en Pacientes con Gastrosquisis Según Condición al Egreso (Fallece vs. Vivo)



El 14.85% (n=26) de los casos presentó gastrosquisis compleja, sin que se observara una asociación significativa con la mortalidad. Sin embargo, como se detalla en la Tabla 18, variables como un puntaje de Apgar <7 al quinto minuto, el número de complicaciones y la presencia de otros defectos congénitos mostraron diferencias significativas entre neonatos sobrevivientes y fallecidos.

Tabla 18.

Características del recién nacido con gastrosquisis.

Variable	Vivo N=135	Fallece N=40	p*
Sexo del recién nacido			
Femenino	83 (61,48%)	20 (50%)	0,265
Masculino	52 (38,51%)	20 (50%)	
Edad gestacional			
Prematuros extremos	2(1,48%)	2 (5%)	0,42
Prematuros moderados y tardíos	69(51,11%)	20 (50%)	
A término	64 (47,41%)	18 (45%)	
Peso para la edad gestacional			
Bajo	63 (46,66%)	18 (45%)	0,840
Adecuado	71 (52,59%)	22 (55%)	
Elevado	1 (0,74%)	0 (0%)	
Apgar menor a 7 al primer minuto			
Si	24 (17,77%)	11 (27,50%)	0,260
No	111 (82,22%)	29 (72,50%)	
Apgar menor a 7 al minuto 5			
Si	2 (1,48%)	4 (10%)	0,035
No	133 (98,51%)	36 (90%)	
Producto de embarazo múltiple			
Si	6 (4,47%)	1 (2,50%)	0,926
No	129 (95,63%)	39 (97,50%)	
Presencia de otro defecto congénito			
Si	17 (12,59%)	11 (27,50%)	0,044
No	118 (87,40%)	29 (72,50%)	

*Chi cuadrado

Los defectos congénitos asociados observados en neonatos con gastrosquisis incluyen: 1 caso de síndrome de Down, pie equino varo, agenesia de colon, ano imperforado con riñón poliquístico y criptorquidia, malformación renal con atresia anal, atresia de colon con criptorquidia y hernia inguinal; 2 casos de malformaciones múltiples; 4 casos de hidrocefalia; 7 casos de cardiopatías congénitas; y 9 casos de atresia intestinal.

La Tabla 19 presenta la comparación estadística de las principales complicaciones en neonatos con gastrosquisis. El detalle adicional de las complicaciones específicas se incluye en el pie de tabla. Sin embargo, la diátesis hemorrágica, CID, hemorragia pulmonar, perforación intestinal e insuficiencia cardíaca se presentaron exclusivamente en los neonatos que fallecieron.

Tabla 19.

Complicaciones de recién nacidos con gastrosquisis, comparación de grupos.

Variable	Vivo N=135	Fallece N=40	p*
Infección			
Si	63 (46,66%)	26 (65%)	0,063
No	72 (53,33%)	14 (35%)	
Enterocolitis necrotizante			
Si	12 (8,88%)	1 (2,50%)	0,312
No	123 (91,11%)	39 (97,50%)	
Dificultad respiratoria			
Si	14 (10,37%)	6 (15%)	0,559
No	121 (89,62%)	34 (85%)	
Asfixia			
Si	7 (5,19%)	2 (5%)	1
No	128 (94,81%)	38 (95%)	
Taquipnea transitoria			
Si	8 (5,92%)	1 (2,50%)	0,649
No	127 (94,07%)	39 (97,50%)	
Colestasis			
Si	8 (5,9%)	0 (0%)	0,252
No	127 (5,9%)	40 (0%)	
Acidosis			
Si	3 (2,22%)	1 (2,50%)	1
No	132 (97,77%)	39 (97,50%)	
Hemorragia intracraneana			
Si	2 (1,48%)	2 (5%)	0,480
No	133 (98,51%)	38 (95%)	
Convulsiones			
Si	2 (1,48%)	1 (2,50%)	1
No	133 (98,51%)	39 (97,50%)	

Insuficiencia renal			
Si	2 (1,48%)	1 (2,50%)	1
No	133 (98,51%)	39 (97,50%)	
Neumotórax			
Si	2 (1,48%)	1 (2,50%)	1
No	133 (98,51%)	39 (97,50%)	
Neumomediastino			
Si	2 (1,48%)	1 (2,50%)	1
No	133 (98,51%)	39 (97,50%)	
Obstrucción intestinal			
Si	1 (0,74%)	1 (2,50%)	0,942
No	134 (99,25%)	39 (97,50%)	
Número de complicaciones del recién nacido			
Ninguna	27 (20%)	4 (10%)	
Una	43 (31,85%)	22 (55%)	<0,001
Dos	44 (32,59%)	13 (32,50%)	
Tres	21 (15,55%)	1 (2,50%)	

*Chi cuadrado

El detalle de las complicaciones observadas incluye: 1 caso con diátesis hemorrágica, ataque cianótico, coagulación intravascular diseminada (CID), aplasia medular, síndrome de intestino corto, encefalopatía hipóxico-isquémica, hemorragia digestiva alta, hemorragia pulmonar, displasia broncopulmonar e insuficiencia hepática; 2 casos con conjuntivitis, hipertensión pulmonar, hipocalcemia, hiponatremia, perforación intestinal, insuficiencia cardíaca; 3 casos con atelectasia pulmonar; 4 casos con acidosis metabólica, síndrome aspirativo; 5 casos con enfermedad de membrana hialina, problemas de alimentación, hipoglicemia; 6 casos con policitemia; 8 casos con colestasis; 9 casos con anemia; 13 casos con ictericia.

Los análisis de regresión logística se presentan en la Tabla 20. Las variables con asociación significativa en modelos simples y ajustados: nacimiento prematuro, Apgar <7 al quinto minuto y dos o más complicaciones. Estas incluyen el nacimiento prematuro, el puntaje de Apgar <7 al quinto minuto y la presencia de dos o más complicaciones. Asimismo, se evaluó la influencia de otros defectos congénitos, aunque su asociación con la mortalidad no alcanzó significancia estadística en el modelo ajustado.

Tabla 20.

Variables asociadas a la mortalidad en recién nacidos con gastrosquisis.

Variable	Regresión logística simple			Regresión logística múltiple		
	OR	IC (95%)	p	OR	IC (95%)	p
Nacimiento Prematuro	2,51	(1,18;5,235)		3,55	(1,45;8,67)	0,005
Apgar < 7 al quinto minuto	7,39	(1,3000; 42)		10,70	(1,53;75,20)	0,016
Dos o más complicaciones	2,38	(1,10;5,15)		3,05	(1,30; 7,12)	0,010
Presencia de otro defecto congénito	0,38	(0,161; 0,898)		0,35	(0,11;1,06)	0,062

Conclusiones

El presente estudio identificó que el 0.13 % de los nacimientos en el HGOIA correspondieron a casos de gastrosquisis, con una mortalidad del 22.85 % durante la hospitalización inicial. Estos resultados pueden atribuirse a la condición del HGOIA como una institución de referencia nacional. En comparación, en Estados Unidos, la frecuencia relativa es del 0.031 % (3.1 por cada 10,000 embarazos (10). En África subsahariana, las frecuencias varían entre el 0.0026 % y el 0.0175 % (0.26 a 1.75 por cada 10,000 nacidos vivos) (11). En México, se reportan frecuencias del 0.0271 % (IC 95 %: 0.022-0.033) y 0.019 % (IC 95 %: 0.016-0.023) en regiones de baja y moderada altitud, respectivamente (12).

Se debe destacar que la atención de los pacientes se llevó a cabo siguiendo los lineamientos del protocolo institucional. Sin embargo, la elevada mortalidad observada en este estudio tiene asociación con factores como la prematurez, el bajo peso, el bajo puntaje de Apgar y las complicaciones múltiples, según se detalla en la Tabla 19. Se debe destacar que complicaciones severas, incluyendo diátesis hemorrágica, coagulación intravascular diseminada (CID), hemorragia pulmonar, perforación intestinal e insuficiencia cardíaca únicamente se presentaron en los neonatos que fallecieron. Estas condiciones, por su naturaleza grave y compleja, pudieron condicionar este desenlace ya que su presencia es un indicador de pronóstico desfavorable en neonatos hospitalizado en las unidades de cuidados intensivos neonatales (13).

En contraste, en países con ingresos bajos y medianos la mortalidad sigue siendo elevada. Por ejemplo, Fatona et al. (11) reportaron una tasa de mortalidad del 62,48% en África subsahariana. En Jamaica, fue del 78,8% (14) y en Mozambique, solo el 5% sobrevivió. (15). En Ruanda, la mortalidad alcanzó el 77% (16). En Brasil, Egger et al. (17) reportaron una mortalidad del 33,2% entre 2000 y 2017 y Colombia Mejía-Carmona et al. (18), documentaron una mortalidad del 13%. Estos resultados resaltan la necesidad de implementar estrategias de manejo temprano y mejorar la calidad de atención en entornos con recursos limitados.

Dado que el HGOIA es un hospital de tercer nivel de atención, resulta pertinente contrastar nuestros hallazgos con el estudio de Barreiros et al. (19) quienes realizaron un análisis comparativo de la mortalidad en neonatos con gastrosquisis en distintos entornos hospitalarios, encontrando que el riesgo de mortalidad era 7.5 veces mayor en hospitales generales y 3.2 veces mayor en hospitales especializados, en comparación con recién nacidos sin esta patología ($p < 0.001$).

En este estudio, se determinó que, aunque el grado de prematuridad (prematuros extremos, moderados y tardíos) no mostró una relación directa con la mortalidad, la condición de prematuridad en general incrementa significativamente el riesgo de desenlace fatal. Estos hallazgos son consistentes con los reportados por Barreiros et al. (19), quienes identificaron un aumento en el riesgo de mortalidad entre neonatos prematuros ($p = 0.03$). La evidencia disponible sugiere que el parto entre las 37 y 38 semanas de gestación se asocia con una reducción en las lesiones intestinales, menor incidencia de complicaciones como la enterocolitis necrotizante y un inicio más temprano de la alimentación. En contraste, el nacimiento posterior a las 39 semanas se ha relacionado con un mayor riesgo de inflamación intestinal, isquemia y una mayor mortalidad (19; 20, 21; 22). Asimismo, se recomienda que el modo de parto sea adaptado a las necesidades individuales de cada caso, reservando la cesárea para indicaciones específicas (2; 21; 22)

Aunque no se encontraron diferencias significativas en el tipo de complicaciones entre los grupos de supervivientes y fallecidos, la presencia de dos o más complicaciones mostró una asociación significativa con un mayor riesgo de mortalidad (OR: 3.05; IC 95 %: 1.30-7.12). Este hallazgo refuerza lo señalado por otros autores, quienes han identificado que la acumulación de complicaciones constituye un factor crítico que agrava el estado clínico de los neonatos con gastrosquisis, incrementando la probabilidad de desenlaces fatales (13, 23; 24)

En la presente investigación, se observó que los recién nacidos con gastrosquisis que sobrevivieron presentaron una hospitalización de 34.57 días versus 20.96 días. Del total de pacientes fallecidos, el 22.85 % murió durante las primeras 48 horas de hospitalización de los cuales la mayoría eran prematuros. Este resultado coincide con lo reportado por Diehl et al. (16) quienes describieron que el 23 % de las muertes ocurrieron dentro de las primeras 48 horas posteriores al nacimiento, lo que resalta el impacto de complicaciones como la prematurez en la mortalidad. Por su parte, Ferreira et al. (25), informaron que la duración media de hospitalización fue de 38 días en casos de gastrosquisis simple y de 89 días en casos de gastrosquisis compleja. Este retraso en el egreso hospitalario se atribuye a complicaciones propias de la malformación y a las surgidas durante la hospitalización, como infecciones y sus consecuencias, lo que también eleva los costos de atención hospitalaria (13; 26)

Esta investigación aporta datos locales y específicos que puedan ayudar a optimizar el manejo y pronóstico de la gastrosquisis en un entorno con recursos limitados. La gastrosquisis mostró una alta frecuencia en este hospital de referencia nacional. Las variables asociadas a mortalidad fueron: prematurez, baja puntuación de Apgar a los 5 minutos, presencia de dos o más complicaciones. Además, los neonatos que fallecieron tenían un peso menor al nacer. Los neonatos que sobrevivieron requirieron estancias hospitalarias prolongadas.

Se recomienda la realización de estudios prospectivos, preferiblemente multicéntricos, para confirmar la relación causal entre los factores de riesgo identificados y profundizar en el análisis de otras variables potencialmente relevantes.

Referencias Bibliográficas

1. Calder J. Two examples of children born with preternatural conformation of the guts. *Med Essays Observations*. 1733;1:203–6.
2. Al Maawali A, Skarsgard ED. The medical and surgical management of gastroschisis. *Early Hum Dev*. 2021;162:105459. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2021.105459>
3. Chabra S, Anderson JE, Javid PJ. Abdominal Wall Defects. En: Gleason CA, Juul SE, editores. *Avery's Diseases of the Newborn*. 11ma ed. Elsevier; 2024. p. 913-924.e4. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-82823-9.00062-3>

4. Joyeux L, Belfort MA, De Coppi P, Basurto D, Valenzuela I, King A, et al. Complex gastroschisis: a new indication for fetal surgery? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021;58(6):804–12. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/uog.24759>
5. Raymond SL, Hawkins RB, St. Peter SD, Downard CD, Qureshi FG, Renaud E, et al. Predicting Morbidity and Mortality in Neonates Born With Gastroschisis. *J Surg Res.* 2020;245:217–24. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jss.2019.07.065>
6. Fenton TR, Kim JH. A systematic review and meta-analysis to revise the Fenton growth chart for preterm infants. *BMC Pediatr.* 2013;13:59. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/1471-2431-13-59>
7. R Core Team. R: A language and environment for statistical computing. Vienna, Austria; 2023. Disponible en: <https://www.r-project.org/>
8. Kruschke JK. Metric-Predicted Variable on One or Two Groups. En: Kruschke JK. *Doing Bayesian Data Analysis*. 2da ed. Elsevier; 2015. p. 449–75. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/b978-0-12-405888-0.00016-7>
9. JASP Team. JASP (Version 0.14.3) [Computer software]. 2024. Disponible en: <https://jasp-stats.org/>
10. Friedman AM, Ananth CV, Siddiq Z, D’Alton ME, Wright JD. Gastroschisis: epidemiology and mode of delivery, 2005–2013. *Am J Obstet Gynecol.* 2016;215(3):348.e1-348.e9. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2016.03.039>
11. Fatona O, Opashola K, Faleye A, Adeyanju T, Adekanmbi A, Etiubon E, et al. Gastroschisis in Sub-Saharan Africa: a scoping review of the prevalence, management practices, and associated outcomes. *Pediatr Surg Int.* 2023;39(1):246. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00383-023-05531-w>
12. Ibarra-Ibarra BR, Luna-Muñoz L, Mutchinick OM, Arteaga-Vázquez J. Moderate altitude as a risk factor for isolated congenital malformations. Results from a case–control multicenter–multiregional study. *Birth Defects Res.* 2024;116(7). Disponible en: <https://doi.org/10.1002/bdr2.2335>
13. Stocker M, Rosa-Mangeret F, Agyeman PKA, McDougall J, Berger C, Giannoni E. Management of neonates at risk of early onset sepsis: a probability-based approach and recent literature appraisal: Update of the Swiss national guideline of the Swiss Society of Neonatology

- and the Pediatric Infectious Disease Group Switzerland. *Eur J Pediatr.* 2024;183(12):5517. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00431-024-05811-0>
14. Marshall Niles SG, Mitchell-Fearon K, Gill MI, DeSouza CJ, Fearon IC, Abel CA, et al. Mortality-related factors in gastroschisis – a Jamaican perspective. *J Pediatr Surg.* 2017;52(4):530–3. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2016.10.045>
 15. Amado V, Dias I, Filipe M, DeUgarte DA. Gastroschisis in Mozambique: current status and priorities for improving care from Hospital Central de Maputo, the largest and referral hospital of the country. *Pediatr Surg Int.* 2023;39(1):95. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00383-023-05376-3>
 16. Diehl TM, Davis JR, Nsengiyumva A, Igiraneza D, Hong P, Umutoni R, et al. Retrospective review of antimicrobial use for gastroschisis patients in Kigali, Rwanda: can improved stewardship reduce late inpatient deaths? *Eur J Pediatr.* 2023;182(7):3203–9. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00431-023-04955-9>
 17. Egger PA, de Souza MP, Riedo CO, Dutra AC, da Silva MT, Pelloso SM, et al. Gastroschisis annual incidence, mortality, and trends in extreme Southern Brazil. *J Pediatr.* 2022;98(1):69–75. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2021.04.007>
 18. Mejia-Carmona MA, Campo-Campo MN, Sanín-Blair JE, Gutiérrez-Marín JH, García-Posada R, Arrieta-Gil DA, et al. Maternal and perinatal outcomes of patients with prenatal diagnosis of gastroschisis in a center in Medellín. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2023;88(1):9–15. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/RECHOG.22000096>
 19. Barreiros CFC, Gomes MASM, Gomes Júnior SCS. Mortality from gastroschisis in the state of Rio de Janeiro: A 10-year series. *Rev Saude Publica.* 2020;54:63. Disponible en: <https://doi.org/10.11606/S1518-8787.2020054001757>
 20. Georgeades C, Mowrer A, Ortega G, Abdullah F, Salazar JH. Improved Mortality of Patients with Gastroschisis: A Historical Literature Review of Advances in Surgery and Critical Care from 1960–2020. *Children.* 2022;9(10):1504. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/children9101504>

21. Liu S, Qian J, Li Q, Liu D, Zhang B, Chen X. Case Report: foetal gastroschisis with ideal pregnancy outcomes under multidisciplinary treatment management. *Front Pediatr.* 2024;12. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fped.2024.1358856>
22. Riddle S, Acharya K, Agarwal N, Ahmad I, Bendel-Stenzel E, Shepherd J, et al. Gestational Age at Delivery and Neonatal Outcomes among Infants with Gastroschisis in the Children's Hospitals Neonatal Consortium (CHNC). *Am J Perinatol.* 2024;41(06):756–63. Disponible en: <https://doi.org/10.1055/s-0042-1744510>
23. Dahman H. Risk factors associated with preterm birth: a retrospective study in Mukalla Maternity and Childhood Hospital, Hadhramout Coast/ Yemen. *Sudanese J Paediatr.* 2020:99–110. Disponible en: <https://doi.org/10.24911/sjp.106-1575722503>
24. Ramsundar V, Bhorat I. A retrospective analysis of fetuses diagnosed with anterior abdominal wall defects in a Tertiary Referral South African Hospital Setting. *Obstet Gynaecol Forum.* 2022;32(3):9–14. Disponible en: https://doi.org/10.10520/ejc-medog_v32_n3_a3
25. Ferreira RG, Mendonça CR, Gonçalves Ramos LL, de Abreu Tacon FS, Naves do Amaral W, Ruano R. Gastroschisis: a systematic review of diagnosis, prognosis and treatment. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2022;35(25):6199–6212. Disponible en: <https://doi.org/10.1080/14767058.2021.1909563>
26. Tauriainen A, Sankilampi U, Raitio A, Tauriainen T, Helenius I, Vanamo K, et al. The association of perinatal and clinical factors with outcomes in infants with gastroschisis—a retrospective multicenter study in Finland. *Eur J Pediatr.* 2021;180(6):1875–83. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00431-021-03964-w>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 11

Implementando Programas de Optimización de Antibióticos. De un hospital pediátrico de tercer nivel a un hospital básico, factibilidad y realidades

AUTORES: María de los Ángeles Costta Michuy; María Isabel Carrasco, Teresa Salas

Implementando Programas de Optimización de Antibióticos. De un hospital pediátrico de tercer nivel a un hospital básico, factibilidad y realidades

Implementing Antibiotic Optimization Programs: From a Tertiary Pediatric Hospital to a Primary Care Hospital: Feasibility and Realities

Resumen

La resistencia antimicrobiana es un problema creciente en hospitales, y los Programas de Optimización de Antibióticos (PROA) han demostrado ser efectivos para mejorar su uso y reducir la resistencia bacteriana. Este estudio analiza la adaptación de un PROA desde un hospital pediátrico de tercer nivel a un hospital básico, considerando sus limitaciones en infraestructura, microbiología y ausencia de especialistas en infectología. Se identificaron estrategias clave como la prescripción controlada de antibióticos, el uso de la Guía AWaRe de la OMS y la implementación de un paquete de medidas para prevenir infecciones. A pesar de los desafíos, la capacitación del personal en los cuatro momentos de la prescripción antibiótica se convirtió en el pilar fundamental del programa. En noviembre de 2024, el PROA comenzó a implementarse en el hospital básico, logrando un enfoque estructurado para el uso racional de antibióticos. Este estudio concluye que, con estrategias adaptadas y educación continua, es posible aplicar con éxito un PROA en hospitales con recursos limitados, contribuyendo a la reducción de la resistencia antimicrobiana.

Palabras clave: Optimización de Antibióticos (PROA), Resistencia Antimicrobiana, Hospitales con Recursos Limitados, Prescripción Antibiótica, Educación Médica Continua

Abstract

Antimicrobial resistance is a growing problem in hospitals, and Antibiotic Optimization Programs (AOPs) have proven effective in improving their use and reducing bacterial resistance. This study analyzes the adaptation of an AOP from a tertiary pediatric hospital to a primary care hospital, considering its infrastructure, microbiology, and lack of infectious disease specialists. Key strategies were identified, such as controlled antibiotic prescribing, use of the WHO AWaRe Guidelines, and implementation of a package of infection prevention measures. Despite the challenges, staff training in the four stages of antibiotic prescribing became the cornerstone of the program. In November 2024, the AOP began to be implemented in the primary care hospital, achieving a structured approach to rational antibiotic use. This study concludes that, with tailored strategies and ongoing education, it is possible to successfully

implement a PROA in resource-limited hospitals, contributing to the reduction of antimicrobial resistance.

Keywords: Antibiotic Stewardship Programs (ASPs), Antimicrobial Resistance, Limited-Resource Hospitals, Antibiotic Prescribing, Continuing Medical Education

Introducción

La resistencia antimicrobiana es una de las principales amenazas para la salud pública, especialmente en el contexto hospitalario, donde el uso inadecuado de antibióticos contribuye al desarrollo de infecciones difíciles de tratar (1). Los Programas de Optimización de Antibióticos (PROA) han demostrado ser herramientas eficaces para mejorar el uso de estos fármacos, reducir la resistencia bacteriana y optimizar los resultados clínicos. Sin embargo, su implementación en hospitales de diferentes niveles de complejidad representa un desafío debido a variaciones en infraestructura, recursos humanos y acceso a tecnologías. La prescripción de antimicrobianos en hospitales básicos es de suma importancia ya que en primer nivel no existen sistemas específicos para controlar y monitorear su uso (2). Esta investigación tiene como objetivo analizar la factibilidad de adaptar estrategias de PROA desde un hospital pediátrico de tercer nivel a un hospital básico, considerando las barreras y oportunidades para su aplicación en entornos con recursos limitados.

Metodología

Para evaluar la factibilidad de implementar un Programa de Optimización de Antibióticos (PROA) en un hospital básico a partir de la experiencia en un hospital pediátrico de tercer nivel, se empleó un enfoque metodológico basado en tres ejes principales:

1. Revisión de la experiencia en PROA en hospital de tercer nivel
2. Evaluación de la capacidad del hospital básico
3. Identificación de estrategia óptima para un PROA de un hospital básico e implementación

Resultados

Revisión de la experiencia en PROA en hospital de tercer nivel:

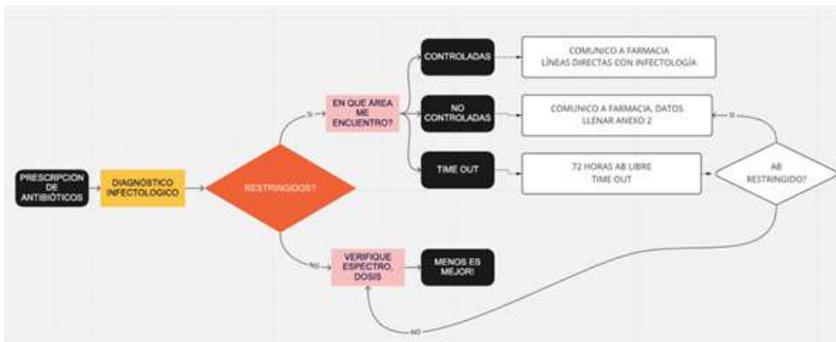
En el hospital de tercer nivel se realizaron varias estrategias en función de antimicrobianos restringidos, que incluían prescripción activa de antibióticos por infectología (áreas controladas), 72 horas de antibiótico sin restricción con

ajuste obligatorio o solicitud de antibióticos restringidos al inicio del tercer o cuarto día de antibiótico según sea el caso (Estrategia time out) y solicitud de antibióticos mediante formulario (áreas no controladas).

Los antimicrobianos restringidos fueron Vancomicina, ceftazidima, cefepime, imipenem + cilastatina, meropenem, ciprofloxacino, levofloxacino, piperacilina + tazobactam, linezolid, colistina, tigeciclina, fosfomicina, valganciclovir, ganciclovir, anfotericina, voriconazol, caspofungina

Figura 11.

Flujo de prescripción de antibióticos en un hospital pediátrico de tercer nivel.



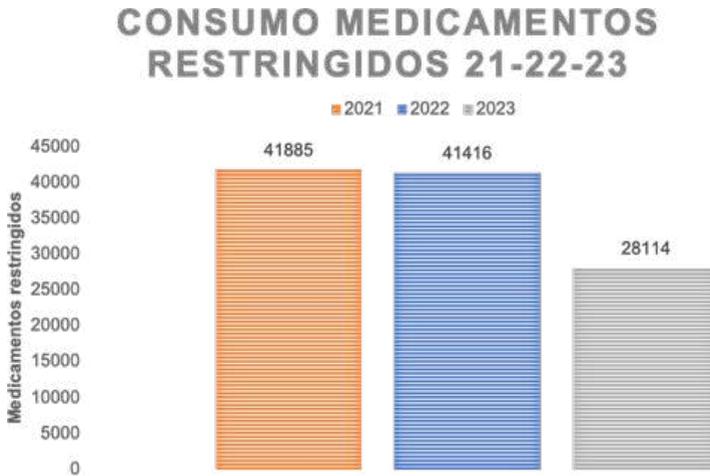
Áreas controladas: UCIP, UCI cardiovascular, oncología, infectología.
Áreas time out: Neonatología y Críticos de emergencia.

Áreas no controladas: Servicios clínicos y quirúrgicos

Al tratarse de un hospital pediátrico no se logró medir dosis diarias definidas (DDD), en la evaluación inicial de consumo de antimicrobianos restringidos del programa solo se pudo obtener datos del consumo global. Se esperaba implementar la métrica días de tratamiento (DdeT) que es adecuada para evaluar el consumo de antibióticos en escenarios pediátricos.

Figura 12.

Consumo de antibióticos restringidos de un hospital pediátrico de tercer nivel.



Evaluación de la capacidad del hospital básico:

Se realizó un estudio transversal, descriptivo, con las áreas de microbiología, farmacia, epidemiología, incluyó reuniones y visitas de área.

Para el análisis de las variables se utilizó frecuencias y porcentajes.

Microbiología

Cartera de servicios: cultivo de secreciones (no anaerobios ni fastidiosos) y urocultivos.

Falta de estandarización en la técnica de antibiograma por deficiencia de agar Müller Hinton preparado

El mapa de resistencias del Hospital Básico, analiza a *Escherichia coli* en urocultivo ya que sólo en ese tipo de muestra cumple el requerimiento de la Clinical and Laboratory Standards Institute con más de 30 muestras microbiológicas.

Figura 13.

Mapa de resistencia de *Escherichia coli* en urocultivos del Hospital Básico, años 2022 y 2023.



Farmacia:

Tabla 21.

Antibióticos intravenosos disponibles del Hospital Básico.

Antibióticos intravenosos					
Betalactámico s	Aminoglu- cósido s	Quinolonas	Macrólidos	Lincomicin a	Nitroimidazol
Aminopenicilinas: Ampicilina sulbactam Cefalosporinas: 1° generación: Cefazolina 3° generación: Ceftriaxona	Amikacina Gentamicina	Ciprofloxacina	Claritromicina	Clindamicina	Metronidazol

Tabla 22.

Consumo total de antibióticos del Hospital Básico.

Antibióticos	AÑOS	
Intravenosos	2022	
Ceftriaxona SOLIDO PARENTERAL 1G	11154	
Ciprofloxacina LIQ. PARENTERAL 2mg/ml x100ml	2826	
Gentamicina 80mg/ml x2ml	1603	
Gentamicina 40mg/ml x2ml	1385	

Gentamicina 140mg/ml x2ml	65	328
TOTAL	3053	
Amikacina 250mg/ml x 4ml	1930	
Amikacina 250mg/ml x 2ml	1604	
Amikacina 50mg/ml x 2ml	42	70
TOTAL	3576	
Cefazolina 1g	633	792
Trimetoprima + Sulfametoxano LIQ.PARENTERAL 400mg+80mg	299	15

Epidemiología:

Se determinó los diagnósticos de infecciones frecuentes que se atienden por hospitalización y emergencias según los datos de estadística y posterior confirmación con médicos tratantes de respectivas especialidades, por la posibilidad de subregistro. Se creó el Paquete De Medidas Para La Prevención De Infección De Sitio Quirúrgico que incluye el acápite de prescripción de profilaxis antibiótica y se adoptó la Guía AWaRe (Acceso, Precaución y Reserva) de la OMS para el uso de antibióticos en patologías infecciosas

Tomando en cuenta que el personal de infectología no se encuentra disponible en hospitales básicos, se consideró que la capacitación al personal de salud es el pilar fundamental del programa, por lo que se usó los cuatro momentos para la correcta prescripción de antibióticos (3), como base del PROA.

Los cuatro momentos para la correcta prescripción de antibióticos consiste en:

Momento 1. Diagnóstico; haga una pausa antes de recetar antibióticos para considerar si los síntomas de un paciente son atribuibles a una infección que requiere tratamiento con antibióticos.

Momento 2. Verifique la toma de cultivos apropiados para decidir la mejor terapia antibiótica empírica.

Momento 3. Mientras el paciente se encuentre recibiendo antibióticos, pregúntese a diario: ¿Se pueden suspender los antibióticos? ¿Desescalo? ¿O cambió de terapia intravenosa a oral?

Momento 4. Decida la duración óptima de la terapia antibiótica.

La capacitación consistió en dos clases a médicos tratantes, dos capacitaciones a médicos residentes, varias capacitaciones al equipo PROA.

El PROA en el hospital básico empezó su implementación en noviembre del 2024.

Conclusiones

La implementación de un Programa de Optimización de Antibióticos (PROA) en un hospital básico a partir de la experiencia en un hospital pediátrico de tercer nivel es factible, aunque requiere adaptaciones según los recursos y limitaciones de cada institución.

- Adaptación de estrategias: Mientras que el hospital de tercer nivel cuenta con áreas controladas y un sistema de prescripción más riguroso, en el hospital básico fue necesario ajustar las estrategias debido a la falta de especialistas en infectología y recursos microbiológicos limitados.
- Capacitación como pilar fundamental: La ausencia de especialistas en infectología en hospitales básicos resalta la importancia de la educación continua del personal de salud. La implementación del PROA en este entorno se basó en la capacitación en los cuatro momentos para la correcta prescripción de antibióticos.
- Limitaciones estructurales y microbiológicas: El hospital básico enfrenta dificultades en el acceso a estudios microbiológicos avanzados, lo que impacta en la precisión de la terapia antibiótica. Se identificó la necesidad de mejorar la estandarización en técnicas de antibiograma y ampliar el análisis de resistencia bacteriana.
- Optimización del uso de antibióticos: A pesar de las limitaciones, se logró establecer un enfoque estructurado para la prescripción antibiótica basado en la Guía AWaRe de la OMS y medidas preventivas para infecciones, incluyendo un paquete de medidas para la prevención de infección de sitio quirúrgico.
- Primeros pasos en la implementación: La puesta en marcha del PROA en el hospital básico en noviembre de 2024 representa un avance importante en la optimización del uso de antibióticos en entornos con recursos limitados, destacando la importancia de un enfoque multidisciplinario y la adaptación de estrategias probadas en hospitales de mayor complejidad.

En conclusión, este estudio demuestra que, si bien existen barreras para la implementación de PROA en hospitales básicos, estas pueden superarse con estrategias ajustadas, capacitación continua y un enfoque colaborativo, permitiendo un mejor uso de los antibióticos y la reducción de la resistencia antimicrobiana.

Referencias Bibliográficas

1. WHO Bacterial Priority Pathogens List, 2024: bacterial pathogens of public health importance to guide research, development and strategies to prevent and control antimicrobial resistance. Geneva: World Health Organization; 2024. ISBN 978-92-4-009346-1.
2. Carvalho HEF, Schneider G, dos Santos Junior AG, Batista OMA, Mondlane J, Ferreira AM, et al. Prescription of antimicrobials in primary health care: Scoping review. *Open Nurs J.* 2021;15:343–50. Disponible en: <https://doi.org/10.2174/1874434602115010343>
3. Tamma PD, Miller MA, Cosgrove SE. Rethinking How Antibiotics Are Prescribed: Incorporating the 4 Moments of Antibiotic Decision Making Into Clinical Practice. *JAMA.* 2019;321(2):139–40. Disponible en: <https://doi.org/10.1001/jama.2018.19509>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 12

Indicaciones y complicaciones de
traqueostomía en pacientes
pediátricos, Experiencia HECAM

AUTORES: Jenniffer Alexandra Morales Alomaliza; Luis Gonzalo Moreno Sánchez;
Paúl Esteban Astudillo Neira

Indicaciones y complicaciones de traqueostomía en pacientes pediátricos, Experiencia HECAM

Indications and Complications of Tracheostomy in Pediatric Patients: HECAM Experience

Resumen

En los últimos años se ha dado un incremento de niños portadores de traqueostomía, por lo que es prioritario identificar precozmente a los posibles beneficiarios y así permitir su alta a casa y su óptimo neurodesarrollo, sabiendo que estos pacientes necesitan atención multidisciplinaria y un equipo coordinador de los cuidados durante el ingreso y del proceso de alta a casa, implicando a los padres en estas actividades. Se parte de indicaciones agudas y transitorias por obstrucción de la vía aérea a indicaciones programadas y de uso crónico por necesidad de ventilación mecánica (VM) prolongada. Las complicaciones derivadas de este procedimiento se pueden clasificar en transoperatorias, postoperatorias tempranas y postoperatorias tardías. La tasa de mortalidad en pacientes pediátricos que se someten a traqueostomía varía entre el 13% y 19%, aunque menos del 5% es directamente atribuible a la cirugía, Se han detallado diversas técnicas, cuyas principales diferencias suelen estar vinculadas a la dirección de la incisión en la piel, la forma de la incisión en la tráquea y la decisión de suturar o no la tráquea a la piel, lo que se conoce como "maduración del estoma". El presente trabajo se enfocará en las principales indicaciones para la traqueostomía pediátrica, así como en las complicaciones más comunes que pueden surgir, ofreciendo recomendaciones para su prevención y manejo. Además, se revisarán los cuidados necesarios en el periodo posoperatorio inmediato y de rutina, tales como la aspiración, el cambio de cánula, el cuidado del estoma, la humidificación, el lenguaje y las actividades cotidianas, que los cuidadores deben aprender a realizar para resolver complicaciones potencialmente amenazantes para la vida, como la decanulación accidental, la obstrucción de la cánula y las menos graves como infección, sangrado y granulomas periestomal.

Palabras clave: Traqueostomía pediátrica; vía aérea pediátrica; indicaciones y complicaciones; ventilación mecánica; estoma.

Abstract

In recent years there has been an increase in children with tracheostomies, so it is a priority to identify potential beneficiaries early and thus allow their discharge home and optimal neurodevelopment, knowing that these patients need multidisciplinary care and a team to coordinate care during admission

and the discharge home process, involving parents in these activities. It starts from acute and transient indications due to airway obstruction to scheduled and chronic use indications due to the need for chronic mechanical ventilation (MV). Complications arising from this procedure can be classified as intraoperative, early postoperative and late postoperative. The mortality rate in pediatric patients undergoing tracheostomy varies between 13% and 19%, although less than 5% is directly attributable to the surgery. Various techniques have been detailed, the main differences of which are usually linked to the direction of the skin incision, the shape of the incision in the trachea, and the decision of whether or not to suture the trachea to the skin, which is known as "stoma maturation." This paper will focus on the main indications for pediatric tracheostomy, as well as the most common complications that may arise, offering recommendations for their prevention and management. In addition, the care required in the immediate and routine postoperative period, such as suctioning, cannula change, stoma care, humidification, language, and daily activities, will be reviewed, which caregivers must learn to perform to resolve potentially life-threatening complications such as accidental decannulation, cannula obstruction, and less serious complications such as infection, bleeding, and peristomal granulomas.

Keywords: Pediatric tracheostomy; pediatric airway; indications and complications; mechanical ventilation; stoma.

Introducción

En el siglo XX, ha aumentado la necesidad de realizar traqueostomías en pacientes que presentan múltiples comorbilidades, como malformaciones de la vía aérea, enfermedades cardíacas, neurológicas y pulmonares, que pueden causar insuficiencia respiratoria aguda o crónica y requieren ventilación mecánica prolongada. En la actualidad, aproximadamente dos tercios de las traqueostomías se llevan a cabo en niños menores de un año, quienes tienden a mantener esta intervención durante períodos más prolongados en comparación con los adultos.

La traqueostomía es un procedimiento que puede mejorar significativamente tanto la supervivencia como la calidad de vida de los pacientes que requieren ventilación mecánica (VM) prolongada. Este enfoque no solo favorece la interacción entre el niño y su familia, sino que también proporciona mayor confort, reduce la necesidad de sedación y mitiga el riesgo síntomas de abstinencia. Además, realizar una traqueostomía de manera temprana puede disminuir la intensidad de la aversión oral y las necesidades metabólicas, lo que

a su vez favorece un desarrollo y crecimiento más óptimos. No obstante, la complejidad de estos pacientes representa un desafío considerable, la mayoría de ellos son pacientes críticos, presentan problemas médicos complejos y sufren de enfermedades subyacentes que requieren atención especializada. Las principales indicaciones de la traqueostomía son las estenosis laringotraqueales, necesidad de mantenimiento de la higiene pulmonar y la ventilación mecánica a largo plazo.

Los niños que requieren una traqueostomía son considerados médicamente vulnerables ya que están en riesgo de enfrentar complicaciones que podrían desencadenar situaciones de emergencia vital. Entre las complicaciones peri y postoperatorias se encuentran la hemorragia, infecciones, neumotórax, obstrucción de la cánula y la decanulación accidental. A largo plazo, las complicaciones pueden incluir la formación de granulomas, obstrucción de la cánula, decanulación accidental, sangrado y traqueomalacia.

Los cuidados para la traqueostomía en pacientes pediátricos abarcan la aspiración de secreciones, cuidado del estoma, el cambio y limpieza de la cánula. Gracias a los avances tecnológicos y a la capacitación de los cuidadores, los niños que necesitaban una traqueostomía a largo plazo y solían permanecer hospitalizados ahora tiene la posibilidad de vivir en casa.

Metodología

Se llevó a cabo un estudio retrospectivo que analizó 18 traqueotomías realizadas entre enero de 2020 a febrero del 2025 en el Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Carlos Andrade Marín, en este estudio se describieron las principales indicaciones de los pacientes, abarcando diferentes grupos etarios y sexos.

Se realizó un filtro inicial en las bases de datos del hospital detectando los pacientes que incluyeran el diagnóstico de traqueostomía y que fueran menores de 14 años, posteriormente se extrajo la información de las historias clínicas electrónicas. Se agrupó de forma estratégica las indicaciones en: indicación anatómica como las estenosis de vía aérea superior, obstrucción anatómica por presencia de masa en cuello y micrognatia. Indicación no anatómica se subdividieron en: enfermedad neurológica, enfermedad cardiovascular y enfermedad pulmonar. Características demográficas como la edad al momento del diagnóstico y de la traqueostomía, sexo y procedencia, se registró el tiempo de colocación de ventilador pre colocación y post colocación de traqueostomía y por ultimo las complicaciones quirúrgicas tempranas y tardías, además de la mortalidad pediátrica.

Resultados

Un total de 18 pacientes en edad pediátrica requirieron de la realización de traqueostomía durante los 6 años del periodo de estudio. De estos, 2 pacientes fueron excluidos: por no haber requerido soporte ventilatorio invasivo previo a la traqueostomía siendo esta variable importante para este estudio. Los pacientes llevados a traqueostomía corresponden al 2,5% de los que requirieron ventilación mecánica durante el periodo de estudio.

La realización de traqueostomía se llevó a cabo con una mediana de 32 días (RIQ 8-60 días), evidenciando que la traqueostomía temprana se realizó en la minoría de casos (25% temprana vs. 85% tardía) con un periodo de ventilación mecánica invasiva menor a 21 días, la relación entre sexo masculino y femenino fue de 3-1 con 75% de sexo masculino y 25% de sexo femenino, con un 31.25% de pacientes provenientes de otras ciudades del país diferentes a la capital del Ecuador. Entre los grupos etario traqueotomizados tenemos un 43.75% en lactantes siendo el más predominante, 12.5 en infantes, 31.25 en preescolares, 6,25% en escolares y 6,25% en adolescentes.

De las indicaciones de traqueostomía en el grupo estudiado, las causas no anatómicas dieron cuenta del 50% de los procedimientos, de estas la enfermedad pulmonar fue la causa más común (70%), seguida de la enfermedad neurológicas (30%); de las causas anatómicas, la estenosis de vía aérea con 45% de los pacientes. La complicación tardía principal que se dio fueron los granulomas con el 12,5% de los pacientes, no se encontró complicaciones tempranas.

Los días de ventilación mecánica se redujeron considerablemente posterior al procedimiento, con una mediana pretraqueostomía de 32 días (RIQ 8-60 días) y postraqueostomía de 18 días (RIQ 3-90 días).

La tasa de mortalidad general fue del 37,5% (6 pacientes) atribuibles a enfermedades de base de los pacientes, no se tuvo complicaciones atribuibles a la traqueostomía.

Al igual que lo reportado en la literatura, la mayoría de los pacientes que requirieron traqueostomía durante su estancia en UCIP fueron los lactantes, seguidos de los preescolares.

Discusión

En este estudio la indicación más común de realización de traqueostomía reportada fue de origen no anatómico, de las cuales las enfermedades pulmonares (70%) y estenosis de la vía aérea (45%), similar a lo evidenciado en

algunos estudios grandes. Al comparar con la literatura mundial, se observa que en algunos hospitales tercer nivel en EE. UU. y Europa, la ventilación mecánica prolongada y las diversas causas de obstrucción de la vía aérea superior son las principales indicaciones para realizar traqueostomías. Sin embargo, a pesar de la variabilidad en las indicaciones entre los distintos estudios, la tendencia general en las últimas décadas sugiere que estas intervenciones se llevan a cabo con mayor frecuencia en pacientes que padecen condiciones crónicas.

Complicaciones transoperatorias

Las complicaciones que ocurren durante la cirugía generalmente están relacionadas con la presencia de aire intersticial, neumotórax, neumomediastino, enfisema subcutáneo.

El sangrado excesivo durante el procedimiento quirúrgico puede deberse a lesiones en grandes vasos cervicales o vasos anómalos, además de lesiones en la glándula tiroides y eventualmente en la arteria innominada.

La lesión de los nervios recurrentes debido a disecciones laterales en la tráquea, punción esofágica debido a una mala colocación de la cánula, incisión cricoidea en el caso de traqueostomías muy altas y el falso paso debido a la inserción y posicionamiento inadecuados de la cánula pueden ser resultado de una mala técnica quirúrgica no son comunes.

Finalmente, el paro cardiorrespiratorio durante la traqueotomía es extremadamente raro.

Complicaciones postoperatorias tempranas

El sangrado en el postoperatorio inmediato de la construcción del estoma tiene una prevalencia relativamente baja en los niños.

La decanulación primaria accidental es una complicación grave y su incidencia varía en la literatura.

La infección local, que se presenta en las primeras etapas, manifestándose como hiperemia de la piel periestomal, puede producir endurecimiento y aumento del calor local.

Complicaciones postoperatorias tardías

La decanulación fue la complicación tardía más frecuente de la traqueostomía en una cohorte canadiense con 30 años de seguimiento.

Un estudio reciente mostró la presencia de granulomas peristomales en el 40,6% y supraestomales en el 37,5% de los niños, teniendo en cuenta la baja incidencia de granulomas grandes y obstructivos y el fracaso de la escisión quirúrgica para disminuir su recurrencia, se concluyó que la escisión no se recomendaba en niños con granulomas no obstructivos con traqueostomías estables. Sin embargo, al considerar decanular al paciente, es obligatoria una endoscopia previa y la escisión de granulomas que puedan dificultar el proceso.

La fístula traqueocutánea es un problema a largo plazo, impidiendo el cierre espontáneo del traqueostoma. La mayoría de los traqueostomas cierran espontáneamente mediante cicatrización por segunda intención.

Los pacientes pediátricos tienen una tasa de mortalidad del 37,5 % mucho más alta que la documentada en la población adulta, además de morbilidades asociadas y complicaciones, tal y como se evidenció en nuestro estudio.

El presente estudio proporciona información valiosa acerca de las características en nuestro medio de los pacientes hospitalizados en UCIP que requieren la realización de traqueostomía por diferentes indicaciones, y abre el espacio para brindar la importancia que merece la realización de estudios multicéntricos y prospectivos que permitan establecer medidas de asociación que den espacio a mejoras en los desenlaces de estos pacientes además del cuidado, capacitación y apoyo asistencial del cuidador.

Conclusiones

La traqueostomía en niños es un procedimiento bastante común en hospitales de tercer nivel, realizado por diversas razones, que van desde secuelas neurológicas hasta obstrucciones mecánicas de la vía aérea.

A pesar de las causas y técnicas empleadas, se han reportado distintas complicaciones, cuyas tasas de prevalencia varían considerablemente en la literatura médica.

Las complicaciones más habituales incluyen granulomas, infecciones cutáneas, obstrucción de la cánula y la persistencia de la fístula traqueocutánea en pacientes que son elegibles para ladecanulación. En nuestro estudio, observamos que las indicaciones más comunes para este procedimiento son de carácter no anatómico, destacando entre ellas las enfermedades pulmonares.

Los pacientes sometidos a traqueostomía temprana tuvieron un riesgo menor de mortalidad con tasas hospitalarias más cortas, es importante señalar que la presencia de morbilidades y la tasa de mortalidad tienden a ser inversamente proporcionales a la edad de los pacientes, aunque la mortalidad atribuible exclusivamente a la traqueostomía es baja, la mortalidad global de los pacientes que han sido traqueostomizados es bastante significativa, aumentando en función de las comorbilidades asociadas, la necesidad de procedimientos de urgencia, la edad temprana y el bajo peso.

Una formación adecuada del equipo asistencial, así como el apoyo y la instrucción a los padres sobre los procedimientos de higiene y el posible reposicionamiento de la cánula antes del alta, pueden contribuir a reducir la incidencia de estos eventos adversos.

Referencias Bibliográficas

1. Mahida JB, Asti L., Boss EF, Shah RK, Deans KJ, Minneci PC, et al. Colocación de traqueotomía en niños menores de 2 años: resultados a los 30 días utilizando el programa nacional de mejora de la calidad quirúrgica pediátrica. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg.* 2016;142:241–246. doi: 10.1001/jamaoto.2015.3302.
2. Dal'Astra APL, Quirino AV, Caixeta JAS, Avelino MAG Traqueostomía en la infancia: revisión de la literatura sobre complicaciones y mortalidad en las últimas tres décadas. *Braz J Otorhinolaryngol.* 2017;83:207–214. doi: 10.1016/j.bjorl.2016.04.005.
3. Salazar Martínez, S., Barrera López, P., Serna Higueta, L., & Piñeres Olave, B. (2018). Traqueostomía en pediatría: experiencia de una unidad de cuidado intensivo pediátrico de alta complejidad en Medellín, Colombia. *Acta Colombiana de Cuidado Intensivo.* doi:10.1016/j.acci.2018.10.003
4. Lubianca Neto JF, Castagno OC, Schuster AK. Complications of tracheostomy in children: a systematic review. *Braz J Otorhinolaryngol.* 2022 Nov-Dec;88(6):882- 890. doi: 10.1016/j.bjorl.2020.12.006. Epub 2020 Dec 30. PMID: 33472759; PMCID: PMC9615521.
5. Watters K., O'Neill M., Zhu H., Graham RJ, Hall Matthew, Berry J. Mortalidad, complicaciones y uso de atención médica a los dos años en niños con Medicaid después de una traqueotomía. *Laringoscopia.* 2016;126:2611–2617. doi: 10.1002/lary.25972.

6. García-Urabayen D., López-Fernández YM, Pilar-Orive J., Nieto-Faza M., Gil- Antón J., López-Bayón J., et al. Análisis de las traqueotomías en una unidad de cuidados intensivos pediátricos durante el periodo 2003-2013. *Un pediatra (Barc)* 2016;84:18–23. doi: 10.1016/j.anpedi.2015.02.021.

**COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Capítulo 13

Enfermedad por arañazo de gato:
Reporte de caso clínico

AUTORES: Priscila Esthefany Arévalo Sandoya; Rosa Esthela Ávila Espinoza

Enfermedad por arañazo de gato: Reporte de caso clínico

Cat scratch disease: A clinical case report

Resumen

Se reporta el caso de un paciente de 7 años de edad, quien presenta una adenopatía en cuello en lado derecho y cuadro febril, en la cual se planteaba la posibilidad de un proceso linfoproliferativo, a quien inicialmente se maneja de manera ambulatoria sin remisión de sintomatología, por lo que amerita manejo intrahospitalario. Al indagar la antropozoonosis y tras complementar estudios, se establece una infección por *Bartonella henselae*.

Palabras clave: denopatía, Fiebre, *Bartonella henselae*, Linfoproliferativo, Antropozoonosis

Abstract

We report the case of a 7-year-old patient presenting with a right-sided cervical lymphadenopathy and fever. Initially, a lymphoproliferative process was considered, and the patient was managed on an outpatient basis. However, due to no remission of symptoms, inpatient management became necessary. Upon investigating the possibility of a zoonosis and after further diagnostic studies, an infection with *Bartonella henselae* was confirmed.

Keywords: Lymphadenopathy, Fever, *Bartonella henselae*, Lymphoproliferative, Zoonosis

Introducción

La enfermedad por arañazo de gato (EAG) es un proceso infeccioso benigno, relativamente frecuente en niños y adolescentes, producido por *Bartonella henselae*. Las manifestaciones de la enfermedad son resultado de una infección local, como la linfadenopatía, o de una infección diseminada transmitida por la sangre, como ocurre con la neurorretinitis o la afectación de órganos viscerales. Los gatos sirven como reservorio natural de *B. henselae* y el organismo causa bacteremia intraeritrocítica que puede persistir durante un año o más en algunos gatos 1).

El objetivo de este estudio es determinar la importancia de un adecuado diagnóstico diferencial e investigación de los posibles factores de riesgo para contraer una antropozoonosis, ya que la incidencia de la enfermedad por arañazo de gato es incierta y poco conocida incluso en países desarrollados, y dar pautas de tratamiento. La enfermedad por arañazo de gato se describe como la aparición de microabscesos, los cuales luego pueden llegar a formar

granulomas con una típica respuesta pobre o parcial al uso inicial de antibióticos empíricos (Mandell, Bennett, & Dolin, 2005).

Metodología

Estudio observacional descriptivo de un caso clínico hospitalizado en el Servicio de Pediatría del Hospital General Docente de Calderón.

Caso Clínico

Se reporta el caso de paciente femenina de 7 años de edad quien, como causa aparente según indica la madre de la paciente, mientras se encontraba jugando en el gallinero sufrió picadura de insecto. Posteriormente, presentó dolor y edema a nivel cervical derecho, que se acompañó de alza térmica no cuantificada, motivo por el cual acudió a consulta médica. Fue abordada como una linfadenopatía de posible etiología viral, enviando a domicilio con manejo ambulatorio con ibuprofeno, sin remisión de sintomatología. Al persistir con picos febriles, decaimiento y malestar, acudió a nueva valoración, donde se realizó ecografía de partes blandas que reportó adenopatías cervicales derechas, instaurando antibioticoterapia a base de amoxicilina más ácido clavulánico vía oral cada 8 horas.

Sin embargo, al persistir alzas térmicas y dolor a nivel cervical, se decidió manejo hospitalario, complementado con estudios de laboratorio donde se evidenció leucocitosis con neutrofilia y reactantes de fase aguda positivos. Con un nuevo estudio de ecografía, se reportaron ganglios con tendencia a abscedarse. Se inició tratamiento antibiótico con Clindamicina y Oxacilina.

Al indagar y observar al examen físico la presencia de estigmas de rasguño de gato, se planteó la realización de serología para Bartonella henselae para descartar enfermedad por arañazo de gato. Con mejoría clínica, se decidió el egreso hospitalario, con antibióticos orales, completando las dosis de clindamicina por 2 días más y dicloxacilina por 5 días. Posteriormente, en seguimiento por consulta externa, se recibió el resultado de la serología para Bartonella henselae, la cual fue positiva, por lo que se indicó tratamiento con Azitromicina, el cual la paciente completó por 5 días. Sin embargo, nuevamente se evidenció incremento del tamaño de la masa cervical y alza térmica, por lo que se realizaron exámenes de laboratorio e imagen, los cuales mostraron leucocitosis leve, con neutrofilia y reactantes de fase aguda negativos. La ecografía reportó una masa con centro líquido, heterogénea, con vascularidad periférica que medía 45 x 28 mm.

Valorada por cirugía pediátrica, se decidió realizar exéresis parcial de la tumoración más biopsia y limpieza quirúrgica. El reporte de los hallazgos mostró una tumoración submaxilar de aproximadamente 4 x 5 cm ubicada por debajo del platismo, de bordes mal definidos, de aspecto inflamatorio friable que invadía estructuras cercanas hasta la carótida externa derecha, con un absceso en su interior que presentaba contenido purulento de aproximadamente 15 cc y tejido necrótico. En la periferia, se observó tejido indurado, blanquecino, posiblemente relacionado con tejido ganglionar. Se tomaron muestras para PCR de *Bartonella henselae*, la cual resultó positiva. La paciente completó 7 días de clindamicina, mostrando mejoría clínica.

Resultados de laboratorio

- *Bartonella henselae* anticuerpos IgG: 7.23, IgM: 0.07
- Prueba molecular para la detección de Gen ribC de *Bartonella henselae*: Positiva
- Histopatológico: Tejido fibroconectivo y adiposo maduro fragmentado, con zonas de necrosis, infiltrado mixto linfoplasmocitario y polimorfonuclear, con histiocitos, células epiteloides y multinucleadas.

Discusión

Existen numerosas causas infecciosas y no infecciosas de agrandamiento de los ganglios linfáticos cervicales en niños. La linfadenitis cervical es común en la infancia; su incidencia es difícil de determinar porque generalmente es causada por una infección viral de las vías respiratorias superiores y es auto-limitada. Un diagnóstico probable se hace basándose en las características clínicas, como una linfadenopatía regional dolorosa con o sin una lesión papular de inoculación primaria y antecedentes de contacto reciente con gatos o pulgas. Debido a la sensibilidad subóptima de las pruebas diagnósticas, se debe iniciar una terapia empírica en personas con un diagnóstico presunto de enfermedad por arañazo de gato (1). Se deben realizar pruebas serológicas con un inmunoensayo enzimático o un ensayo de fluorescencia indirecta en un intento de respaldar la impresión clínica, especialmente en personas con enfermedad atípica (3).

La presencia de ganglios linfáticos sensibles sugiere una causa infecciosa. El diagnóstico diferencial depende, en parte, de los síntomas del individuo, de dónde ha viajado o residido y de si ha tenido contacto cercano con animales o con alguien enfermo (4). En un ensayo clínico prospectivo, aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo, para los pacientes con linfadenitis, se

sugirió un tratamiento de cinco días con azitromicina. De 14 pacientes que recibieron azitromicina, 7 tuvieron una disminución del 80 por ciento o más en el volumen de los ganglios linfáticos durante un período de seguimiento de 30 días, en comparación con solo uno de los 15 receptores de placebo (5).

Conclusiones

Es importante una adecuada investigación de los factores de riesgo y posibles contactos con portadores de patógenos para encaminar el manejo de la enfermedad.

Aunque la evidencia sugiere que la mayoría de los casos son autolimitados, el inicio de tratamiento antibiótico empírico puede acortar la duración de los síntomas y reducir el riesgo de desarrollar enfermedad sistémica y/o secuelas a largo plazo.

Referencias Bibliográficas

1. Jacomo V, Kelly PJ, Raoult D. Natural history of Bartonella infections (an exception to Koch's postulate). *Clin Diagn Lab Immunol*. 2002 Jan;9(1):8.
2. Mandell GL, Bennett JE, Dolin R. Principles and Practice of Infectious Diseases. 6th ed. Churchill Livingstone; 2005.
3. Florin TA, Zaoutis TE, Zaoutis LB. Beyond cat scratch disease: Widening spectrum of Bartonella henselae infection. *Pediatrics*. 2008 Jun;121(6):e1413.
4. Moriarty RA, Margileth AM. Cat scratch disease. *Infect Dis Clin North Am*. 1987 Sep;1(3):575.
5. Bass JW, Freitas BC, Freitas AD, et al. Prospective randomized double blind placebo-controlled evaluation of azithromycin for treatment of cat-scratch disease. *Pediatr Infect Dis J*. 1998 May;17(5):447.

**COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Capítulo 14

Más que un llanto agudo:
identificación temprana del Síndrome
de Cri Du Chat en pediatría

AUTORES: Priscila Esthefany Arévalo Sandoya; Rosa Esthela Ávila Espinoza

Más que un llanto agudo: identificación temprana del Síndrome de Cri Du Chat en pediatría

More Than a High-Pitched Cry: Early Identification of Cri Du Chat Syndrome in Pediatrics

Resumen

El Síndrome de Cri du Chat es una enfermedad genética rara causada por una deleción cromosómica en el brazo corto del cromosoma 5 (5p-). Su severidad varía con el tamaño y la localización de la deleción, impactando significativamente el desarrollo y generando desafíos socioeconómicos para las familias y los sistemas de salud debido a los cuidados especializados continuos que requiere. Se estima una incidencia de 1 por cada 15,000 a 50,000 nacidos vivos. Este reporte de caso clínico describe la experiencia de un recién nacido masculino en el Hospital Enrique Garcés, un hospital de segundo nivel. El paciente, nacido prematuro (34.2 semanas) por cesárea y con antecedentes maternos de infecciones durante el tercer trimestre, presentó al nacimiento taquipnea y dificultad respiratoria leve, requiriendo ingreso a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) por criterios de asfixia neonatal. Durante su evolución, a pesar de la mejoría respiratoria, se observaron dismorfias faciales características (cráneo puntiforme con cabalgamiento de suturas, cuello corto, orejas de implantación baja, microftalmia) y, crucialmente, un llanto con características de maullido de gato. Estos hallazgos, sumados a una malrotación renal derecha identificada en ecografía abdominal, llevaron a la sospecha de una alteración genética. A través de la gestión de trabajo social, se canalizó una consulta con genética médica, donde se tomaron muestras para cariotipo y FISH. El diagnóstico de Síndrome de Cri du Chat fue confirmado con un resultado positivo en FISH para deleción 5p. Este caso subraya la importancia crítica de la habilidad clínica y el examen físico exhaustivo para el diagnóstico temprano de enfermedades raras, especialmente en entornos con recursos limitados donde el acceso a pruebas genéticas avanzadas no es inmediato, como en Ecuador. La identificación oportuna de signos sutiles permitió un manejo integral interdisciplinario, optimizando el pronóstico y la calidad de vida del paciente. El reporte enfatiza la necesidad de capacitación en dismorfología clínica en neonatología y pediatría, el papel del trabajo interdisciplinario y la urgencia de integrar la genética en la pediatría ecuatoriana para mejorar la detección, el abordaje y el asesoramiento genético familiar, mitigando la considerable carga socioeconómica asociada a estas condiciones

Palabras clave: Síndrome de Cri Du Chat, enfermedades raras, maullido de gato, genética, fish

Abstract

Cri du Chat Syndrome is a rare genetic disorder caused by a chromosomal deletion on the short arm of chromosome 5 (5p-). Its severity varies with the size and location of the deletion, significantly impacting development and creating socioeconomic challenges for families and healthcare systems due to the continuous specialized care required. The estimated incidence is 1 in 15,000 to 50,000 live births. This clinical case report describes the experience of a male newborn at Enrique Garcés Hospital, a secondary-level hospital. The patient, born prematurely (34.2 weeks) via C-section, with a maternal history of third-trimester infections, presented at birth with tachypnea and mild respiratory distress, necessitating admission to the Neonatal Intensive Care Unit (NICU) due to criteria for neonatal asphyxia. During his course, despite respiratory improvement, characteristic facial dysmorphisms were observed (pointed skull with overriding sutures, short neck, low-set ears, microphthalmia) and, crucially, a cat-like cry. These findings, along with right renal malrotation identified on abdominal ultrasound, raised suspicion of a genetic alteration. Through social work management, a consultation with medical genetics was arranged, where samples for karyotype and FISH were taken. The diagnosis of Cri du Chat Syndrome was confirmed with a positive FISH result for 5p deletion. This case highlights the critical importance of clinical skill and thorough physical examination for the early diagnosis of rare diseases, especially in limited-resource settings like Ecuador where access to advanced genetic testing is not immediate. Timely identification of subtle signs allowed for comprehensive interdisciplinary management, optimizing the patient's prognosis and quality of life. The report emphasizes the need for training in clinical dysmorphology in neonatology and pediatrics, the role of interdisciplinary collaboration, and the urgency of integrating genetics into Ecuadorian pediatrics to improve detection, management, and family genetic counseling, thereby mitigating the considerable socioeconomic burden associated with these conditions.

Keywords: Cri Du Chat Syndrome, rare diseases, cat-like cry, genetics, FISH

Introducción

El síndrome de Cri du Chat, también conocido como síndrome de delección 5p o síndrome 5p-, es una enfermedad genética causada por la pérdida de material en el brazo corto del cromosoma 5. Esta condición se caracteriza por un llanto agudo distintivo en los recién nacidos, que se asemeja al maullido de

un gato, razón por la cual recibe el nombre “Cri du Chat” (francés para “llanto de gato”) (1).

Este síndrome se asocia con un amplio espectro de manifestaciones clínicas, que incluyen discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo psicomotor, microcefalia, bajo peso al nacer e hipotonía en los primeros meses de vida. Además, es frecuente la presencia de rasgos faciales característicos, como hipertelorismo (ojos ampliamente separados), orejas de implantación baja, mandíbula pequeña y cara redondeada. En algunos pacientes, pueden presentarse defectos congénitos del corazón, lo que hace aún más importante el diagnóstico y el seguimiento médico especializado (2).

La severidad de la enfermedad varía de un paciente a otro y depende en gran medida del tamaño y la localización de la delección cromosómica. En general, cuanto mayor es la pérdida de material genético, más graves pueden ser las manifestaciones clínicas. Sin embargo, la relación entre el genotipo y el fenotipo es compleja y puede estar influida por otros factores genéticos y ambientales (1).

Se estima que la incidencia del síndrome de Cri du Chat es de aproximadamente 1 por cada 15,000 a 50,000 nacidos vivos, lo que lo convierte en una condición rara.

Además del impacto médico y del desarrollo, esta condición tiene repercusiones socioeconómicas significativas, ya que los niños con Cri du Chat requieren cuidados especializados a lo largo de su vida, lo que puede representar un desafío tanto para las familias como para los sistemas de salud (3).

Este reporte presenta un caso clínico de síndrome de Cri du Chat en un hospital de segundo nivel, resaltando la importancia de un diagnóstico temprano y una intervención multidisciplinaria para optimizar el pronóstico y la calidad de vida del paciente.

Caso clínico

En servicio de Neonatología del Hospital Enrique Garcés se recibe el 27 de julio de 2024 a un recién nacido masculino, hijo de madre de 21 años, sin antecedentes patológicos personales ni quirúrgicos de relevancia. Durante su embarazo, la madre acudió a 11 controles prenatales en un centro de salud, con ecografías reportadas como normales. Sin embargo, en el tercer trimestre, presentó infección de vías urinarias, herpes genital, oligoamnios y ruptura prematura de membranas, por lo que recibió tratamiento con óvulos y antibióticos.

Nace por cesárea a las 34.2 semanas de gestación, debido a riesgo de compromiso fetal. Al nacimiento con llanto inmediato, en un medio sin líquido amniótico. Se realizó el clampeo oportuno del cordón umbilical, identificación y presentación a la madre.

Antropometría al nacer: peso de 2250 gramos, talla de 44 cm y un perímetro cefálico de 31 cm, con una puntuación de APGAR de 8-8. A los cinco minutos de vida, se evidenció taquipnea y dificultad respiratoria leve, acompañada de retracciones intercostales. Se inició oxígeno a flujo libre y se realizó una gasometría arterial, que mostró acidosis respiratoria con un pH de 7.2, exceso de bases de -6.9, HCO₃ de 21.5 y CO₂ de 52.2.

Ante estos hallazgos, se decide ingreso a Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) para monitoreo y manejo especializado.

Durante su estancia en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN), con criterios de asfixia neonatal, por lo que se instauró manejo con protocolo de esquema corto sin enfriamiento, asociado a soporte ventilatorio mediante ventilación mecánica no invasiva. En el contexto de su prematuridad tardía, desarrolló hiperbilirrubinemia neonatal, que requirió dos ciclos de fototerapia para el manejo adecuado de los niveles séricos de bilirrubina.

El examen físico neurológico no evidenció signos de focalidad, sin embargo, en la evaluación dismorfológica se observaron cráneo puntiforme con cabalgamiento de suturas, cuello corto, orejas de implantación baja y microftalmia, hallazgos importantes para desarrollo de este caso.

Evolutivamente, el paciente presentó mejoría en el patrón respiratorio, lográndose la titulación de oxígeno el 31 de julio de 2024, con transición exitosa a dispositivo de oxigenoterapia de bajo flujo. Se mantiene en vigilancia clínica y metabólica, con seguimiento multidisciplinario para evaluación integral del neurodesarrollo. Como parte del abordaje integral, se realizó ecocardiograma que no evidenció anomalías congénitas estructurales.

Durante uno de los exámenes físicos realizados por el médico neonatólogo, se identificó llanto con características de maullido de gato, hallazgo sugestivo de alteración genética. Este signo, en conjunto con las anomalías faciales previamente descritas—cráneo puntiforme con cabalgamiento de suturas, cuello corto, orejas de implantación baja y microftalmia, se decide traslado del paciente a piso de pediatría con el objetivo de continuar con la evaluación clínica y la realización de estudios genéticos para confirmar un posible diagnóstico síndromico.

En su estancia en el área de pediatría, se realizaron tres intentos de retiro de oxígeno, los cuales fueron fallidos. Ante esta situación, se mantuvo en oxigenoterapia de bajo flujo con monitoreo continuo. Se realizó un nuevo ecocardiograma, que nuevamente no mostró alteraciones estructurales. Sin embargo, en la ecografía abdominal, se identificó malrotación renal derecha. Dado el fenotipo característico del paciente, incluyendo llanto con características de maullido de gato y disformias craneofaciales, se canalizó una consulta con genética médica a través de trabajo social, logrando el ingreso del paciente a evaluación en CEGE-MED, se tomó muestra para cariotipo y FISH con el fin de confirmar una posible alteración cromosómica, es dado de alta en espera de resultados de exámenes especiales. Posteriormente, el médico genetista informó un resultado positivo en FISH para delección 5p, confirmando el diagnóstico de Síndrome de Cri du Chat.

Con el diagnóstico establecido, se planificó un manejo integral interdisciplinario.

Discusión

El síndrome de Cri du Chat es una enfermedad genética rara, causada por la delección parcial del brazo corto del cromosoma 5 (5p-). Su diagnóstico se basa en la combinación de hallazgos clínicos característicos y estudios genéticos confirmatorios. Sin embargo, debido a su baja incidencia y a la variabilidad en la expresión fenotípica, su reconocimiento temprano puede ser un desafío, especialmente en entornos de segundo nivel sin acceso inmediato a pruebas genéticas avanzadas (4).

Este caso resalta la importancia de la habilidad clínica y del examen físico exhaustivo como herramientas fundamentales en la orientación diagnóstica. Desde el nacimiento, el paciente presentó signos clínicos sutiles, como retraso en la adaptación respiratoria, dismorfias faciales y dificultades para la retirada del soporte de oxígeno, los cuales no eran específicos de una patología genética en particular, pero sí sugerían la necesidad de una evaluación más profunda (5).

El hallazgo de un llanto con características de maullido de gato, identificado durante la evaluación por un neonatólogo, en conjunto con las dismorfias craneofaciales observadas (cráneo puntiforme con cabalgamiento de suturas, cuello corto, orejas de implantación baja y microftalmia), dirigió la sospecha hacia un síndrome genético (6). Esto permitió la canalización del paciente a una consulta especializada en genética médica, facilitando la realización de estudios confirmatorios, los cuales finalmente evidenciaron la delección 5p mediante FISH, confirmando el diagnóstico de Síndrome de Cri du Chat.

Este caso subraya la relevancia del razonamiento clínico basado en una evaluación física detallada y dirigida, lo que permitió no solo orientar el diagnóstico diferencial, sino también agilizar el acceso a estudios específicos en un sistema de salud con recursos limitados. La identificación oportuna de anomalías sutiles en el examen físico fue clave para evitar un retraso diagnóstico y garantizar un abordaje integral desde etapas tempranas [2]. Finalmente, este reporte enfatiza la importancia de la capacitación en dismorfología clínica en neonatología y pediatría, así como el papel del trabajo interdisciplinario en la identificación de enfermedades raras. La detección temprana de síndromes genéticos permite un manejo oportuno que mejora el pronóstico, optimiza la calidad de vida del paciente y brinda un adecuado asesoramiento genético a la familia (7).

Conclusiones

El síndrome de Cri du Chat es una enfermedad rara cuyo diagnóstico temprano depende en gran medida de la habilidad clínica del médico y de un examen físico exhaustivo, especialmente en el contexto de países en desarrollo donde el acceso a pruebas genéticas avanzadas es limitado. Este caso clínico resalta la importancia de la evaluación minuciosa en neonatología y pediatría, ya que la identificación del llanto característico y las dismorfias faciales permitió la canalización del paciente a genética, facilitando su diagnóstico definitivo mediante FISH positivo para deleción 5p.

En Ecuador, donde la disponibilidad de estudios genéticos no es inmediata en hospitales de segundo nivel y donde los recursos son limitados, el acceso al diagnóstico puede representar un desafío significativo. El costo de la atención médica para enfermedades raras es alto, lo que no solo afecta al sistema de salud, sino que también genera una carga socioeconómica considerable para las familias, especialmente aquellas que residen en zonas rurales con acceso limitado a servicios especializados.

En este caso, la falta de estudios previos en los padres impide determinar si la deleción fue de novo o producto de una traslocación balanceada, lo que a su vez limita la capacidad de ofrecer un adecuado asesoramiento genético familiar.

Desde un enfoque futurista, este caso enfatiza la urgencia de avanzar en la integración de la genética en la pediatría ecuatoriana, con el fin de mejorar la detección y el abordaje de enfermedades raras.

Referencias Bibliográficas

1. Likely Source for General Definition and Genotype-Phenotype Variability: MedlinePlus. Cri-du-chat syndrome. U.S. National Library of Medicine; [actualizado 2022 Oct 25; citado 2025 Jun 26]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/cri-du-chat-syndrome/>
2. National Organization for Rare Disorders (NORD). Cri du Chat Syndrome. [citado 2025 Jun 26]. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/cri-du-chat-syndrome/>
3. Piovani D, Cozzolino M, Monteleone M, Giusti L, Lotti M, Marcellusi A. Social Economic Costs, Health-Related Quality of Life and Disability in Patients with Cri Du Chat Syndrome. *Int J Environ Res Public Health*. 2020 Aug 17;17(16):5951. doi: 10.3390/ijerph17165951. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7459640/>
4. De Pontual L, El Khattabi L, Chantot-Bastaraud S, et al. Cri du chat syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):154.
5. Rodrigues LR, Soares V, Ferreira T, et al. Cri-du-chat syndrome: the importance of early diagnosis. *J Pediatr (Rio J)*. 2020;96 Suppl 1:1-5.
6. Guedes LF, Gonsaga RA, Silveira M, et al. Cri du Chat syndrome: a case report with emphasis on phenotypic characteristics. *Rev Paul Pediatr*. 2017;35(4):460-4.
7. Verma RS, Sharma M, Singh P, et al. Management of rare genetic diseases: A multidisciplinary approach. *J Clin Diagn Res*. 2016;10(9):GE01-GE05.

**COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Capítulo 15

Masa mediastinal anterior en un
neonato a propósito de un caso

AUTORES: Priscila Esthefany Arévalo Sandoya; Rosa Esthela Ávila Espinoza

Masa mediastinal anterior en un neonato a propósito de un caso

Anterior mediastinal mass in a newborn in a case report

Resumen

Este caso clínico detalla el hallazgo y tratamiento de un teratoma mediastinal en un lactante de 1 mes y 1 día. Los teratomas son los tumores de células germinales más comunes en el mediastino, aunque son raros en neonatos. El paciente presentó dificultad respiratoria leve desde su nacimiento, que fue inicialmente tratada con oxígeno. Una radiografía de tórax mostró una masa radiopaca en el campo pulmonar derecho, lo que llevó a la sospecha de una neoplasia. Los estudios complementarios, incluyendo una angiotomografía de tórax, revelaron una lesión heterogénea de 5x4x5 cm en el mediastino anterior, con tejido blando y calcificaciones, que desplazaba el timo y el corazón. Los niveles de alfafetoproteína (AFP) estaban elevados, lo que es común en estos casos. El diagnóstico diferencial se planteó entre un timoma y un teratoma. El tratamiento de elección fue la resección quirúrgica completa de la masa tumoral. La pieza extraída pesó 134 gramos y midió 5x6 cm. El análisis anatómopatológico confirmó el diagnóstico de teratoma, mostrando tejidos maduros de las tres capas germinales (ectodermo, endodermo y mesodermo). Tras la cirugía, el paciente pasó 24 horas con ventilación mecánica invasiva y presentó complicaciones como atelectasia pulmonar y sobrecarga hídrica, que fueron manejadas con terapia respiratoria y diuréticos, respectivamente. El paciente fue dado de alta en condiciones estables, con apoyo de oxígeno por cánula nasal. Este caso resalta la importancia de la sospecha clínica, el uso de estudios de imagen para el diagnóstico y la confirmación histopatológica, así como el tratamiento quirúrgico como la única opción curativa para los teratomas mediastinales.

Palabras clave: Teratoma mediastinal, Neonato, Tumor mediastinal anterior, Dificultad respiratoria, Resección quirúrgica, Alfafetoproteína (AFP)

Abstract

This clinical case details the discovery and treatment of a mediastinal teratoma in a 1-month and 1-day-old infant. Teratomas are the most common germ cell tumors found in the mediastinum, although they are rare in newborns. The patient presented with mild respiratory distress from birth, which was initially treated with oxygen. A chest x-ray showed a radiopaque mass in the right lung field, leading to the suspicion of a neoplasm. Further studies, including a thoracic angiotomography, revealed a heterogeneous 5x4x5 cm lesion in the anterior mediastinum, with soft tissue and calcifications, that displaced the thymus and

heart. Alpha-fetoprotein (AFP) levels were elevated, which is common in these cases. The differential diagnosis was between a thymoma and a teratoma. The treatment of choice was the complete surgical resection of the tumor mass. The removed specimen weighed 134 grams and measured 5x6 cm. Anatomopathological analysis confirmed the diagnosis of teratoma, showing mature tissues from all three germ layers (ectoderm, endoderm, and mesoderm). Following surgery, the patient spent 24 hours on invasive mechanical ventilation and experienced complications such as pulmonary atelectasis and fluid overload, which were managed with respiratory therapy and diuretics, respectively. The patient was discharged in stable condition, with oxygen support via a nasal cannula. This case highlights the importance of clinical suspicion, the use of imaging studies for diagnosis, and histopathological confirmation, as well as surgical treatment as the only curative option for mediastinal teratomas.

Keywords: Mediastinal teratoma, Neonate, Anterior mediastinal tumor, Respiratory distress, Surgical resection, Alpha-fetoprotein (AFP).

Introducción

Los teratomas son las neoplasias derivadas de las células germinales que con mayor frecuencia se encuentran en el mediastino. Representan 20% de todas las neoplasias mediastinales encontradas durante la niñez, aunque son muy raros en los neonatos. Son más frecuentes en los adolescentes y en los adultos jóvenes. En general, todos los infantes con esta patología presentan síntomas como tos, dolor torácico y disnea. La presencia de teratoma en un espacio tan pequeño como el mediastino de un niño, comprime estructuras cardiomediastinales y produce dificultad respiratoria.

En el presente trabajo, se reportan los hallazgos clínicos y patológicos de un neonato con teratoma mediastinal, que presentaron sintomatología respiratoria debida a procesos infecciosos sobre agregados.

Caso clínico

El caso corresponde a un lactante de 1 mes 1 día que nace a término, en casa de salud particular por cesárea por compromiso de bienestar fetal, con peso al nacimiento: 3600 gramos, talla 48.5 cm perímetro cefálico 36 cm APGAR 8-9 al 1er y 5to minuto de vida, líquido amniótico tinte meconial. Se realiza apego precoz y lactancia inmediata, durante las primeras horas con signos de dificultad respiratoria leve por lo que se administra oxígeno por cánula nasal sin embargo persiste taquipnea por lo que se solicita radiografía de tórax donde se evidencia radiopacidad que ocupa campo pulmonar derecho con probable sospecha de masa (Figura 14), se decidió transferencia a Hospital del

seguro social, se realiza estudios complementarios para determinar origen, al no ser factible la resolución se transfiere a Hospital Metropolitano con soporte de oxígeno por cánula nasal 0.5 Litros /min, con adecuado patrón respiratorio, a su ingreso paciente con 1 mes 1 día de vida con peso 5.3 kg los exámenes de laboratorio reportan Biometría hemática, química sanguínea, tiempos de coagulación en parámetros normales, HCGb 0.10 mUI/ml (no detectable), Afp 686.7 (elevado) Rx tórax radiopacidad campo pulmonar derecho (Figura 15) angiotomografía de tórax mostró lesión ocupante en mediastino anterior de densidad heterogénea con área de tejido blando y calcificaciones mide 5x4x5 cm, la lesión provoca desplazamiento del timo y del corazón hacia la izquierda tras valoración por cardioradiológica y cardiología pediátrica, ingresa para resección de lesión tumoral del mediastino y colocación de drenaje de tórax.

Paciente pasa a UCIN tras 2 horas de procedimiento, con soporte ventilatorio invasivo bajo sedo analgesia que se titula a las 24 horas, sin embargo para manejo de dolor se mantiene con dexmedetomidina el cual se suspende por tendencia a la bradicardia, con soporte vasoactivo norepinefrina a 0,01 microgramos /kilo/minuto, a su ingreso con presión arterial 72/28 percentil 5% se administra bolo de cristaloides y se mantiene norepinefrina posquirúrgico inmediato, con titulación dosis respuesta, eco cardiaco reporta arco aórtico izquierdo con carácter de bovino, no flujos que condicionen sobrecarga, presión pulmonar 31 (Figura 17-Figura 18), se mantuvo con ventilación mecánica invasiva durante 24 horas, se pasa a no invasiva con adecuado patrón respiratorio sin embargo de forma consecutiva en radiografía de tórax (Figura 19) se evidencia atelectasia en campo pulmonar derecho que mejora con terapia respiratoria pero persiste opacidad apical y basal izquierda con elevación del diafragma por lo que se solicita eco tórax ante la sospecha de derrame pleural y parálisis del diafragma se reporta consolidado con broncograma apical y líquido laminar en un volumen de 5cc en el espacio pleural derecho y de 6cc en el espacio pleural izquierdo, además se evalúa movilidad y espesor del diafragma, el cual está conservado, retiro progresivo de IPPV a CPAP con el que permanece durante 6 días y posterior con cánula nasal, por presencia de estridor se maneja corticoide intravenoso con mejoría del mismo, portador de tubo torácico espiral mediastino pleural derecho inicialmente productivo se retira al 4to día postquirúrgico. En cuanto a la parte hidroelectrolítica, luce con sobrecarga hídrica y balances hídricos acumulados positivos por lo que se inicia diurético de asa y ahorrador de potasio para mejorar balance hídrico. Por evolución clínica tórpida en cuanto al cuadro respiratorio se decide inicio de antibiótico terapia de amplio espectro durante 7 días con hemocultivos negativos.

Con los datos descritos se consideró como primera posibilidad diagnóstica un timoma vs teratoma, realizándose resección de lesión tumoral del mediastino, se evidencia presencia de masa tumoral grande dependiente del timo que se asienta sobre pericardio parietal y el corazón, se adosa lateralmente a las dos pleuras y tiene un pedículo de anclaje discreto hacia la vena innominada y parte de la vena cava superior con ramos venosos nutricios en un total de 5 más un ramo arterial dependiente exclusivamente de la arteria mamaria interna izquierda. Tiene una lateralización hacia la pleura derecha sobre el lóbulo superior ipsilateral. Mide al lograr la extracción de la pieza patológica 5 x 6 cm y pesa 134 gramos (Figura 16). Vestigios del timo sobre el pericardio parietal son resecados al igual que los que están sobre las pleuras parietales

Figura 14.

Rx tórax Fuente. Clínica particular (1 día de vida)



Figura 15.

Rx portátil de tórax (1 mes de vida)



Figura 16.

Resección Quirúrgica



Figura 19.

Rx portátil de tórax (1 er día postquirúrgico). Fuente: Hospital Metropolitano



Hallazgos anatomopatológicos.

Macroscópico: Masa ovoide encapsulada más timo en conjunto pesa 137 gramos, de 6,8 x 6 x 3,8 cm, al corte la lesión es heterogénea.

Microscópico: neoplasia constituida por elementos ecto, endo, mesodérmicos maduros (anexos cutáneos, mucosa respiratoria, gastrointestinal, músculo estriado, liso, tejido adiposo, cartílago, hueso, parénquima cerebral) se identifica tejido tímico en la periferia de la neoplasia.

Discusión

Los tumores mediastínicos al ser infrecuentes en la población pediátrica son un desafío diagnóstico, se debe pensar en varias etiologías como congénitas, inflamatorias, neoplasias infecciosas, benignas, malignas (mayoría son malignas 75%) (1). Las masas mediastínicas pueden ser de compartimento anterior, medio y posterior, a esto se debe orientar la clínica, examen físico, la edad, el sexo, los síntomas, los signos, las características de las imágenes y las investigaciones de laboratorio, incluidos los marcadores tumorales, acercándonos a un diagnóstico más certero, pues bien, un enfoque estructurado de este tipo junto con la histopatología nos conduce a un diagnóstico y tratamiento oportuno. (2). Los teratomas se pueden dividir en tipos congénitos y adquiridos; ocurren principalmente en los ovarios, testículos, retroperitoneo y mediastino (2). Los teratomas mediastínicos en niños ocurren más comúnmente de forma congénita, a menudo sin síntomas, y a menudo solo se descubren accidentalmente durante la radiografía de tórax, como se pudo ver en nuestro

caso. Por lo tanto, los teratomas en bebés e incluso neonatos son raros. Los teratomas mediastínicos fetales se pueden detectar mediante ecografía prenatal y pueden causar hidropesía fetal. En 2019, Sihem y Houda (4) informaron sobre un caso de un feto con teratoma mediastínico a las 24 semanas de gestación que había inducido hidropesía fetal y placentaria grave. Los pacientes con teratomas mediastínicos pueden presentar dolor torácico, disnea o sibilancias si el tumor es grande y comprime gravemente los tejidos y órganos circundantes. En el caso actual, el teratoma mediastínico anterior se detectó en la radiografía posnatal por un cuadro de dificultad respiratoria. La concentración de AFP está aumentada en niños con tumores de células germinales es de gran importancia en el diagnóstico (5), tratamiento y seguimiento de los teratomas malignos. Sin embargo, en el período neonatal, hay un aumento fisiológico de la AFP, con niveles generalmente superiores a 2.000 ng/ml; En los primeros 4 semanas de vida, los niveles de AFP disminuyen un 50% en 5,1 días en los bebés a término. Entre el día 180 y el 720 de vida, los niveles de AFP de hasta 87 ng/ml estuvieron dentro del intervalo del 95,5%. Por lo tanto, el valor de la AFP para el diagnóstico y tratamiento del teratoma es limitado (6) En este caso, el nivel de AFP del paciente fue 686.7ng/ml.

En términos de imagenología, la ecografía es de gran valor en el diagnóstico de teratomas mediastínicos debido a la ausencia de radiación ionizante. Sin embargo, en nuestro caso su primer diagnóstico fue orientado con radiografía de tórax. La radiografía de tórax, TAC y resonancia magnética nos permiten determinar, si la neoplasia se localiza en mediastino anterior, medio o posterior. Estos estudios permiten realizar el diagnóstico diferencial con otras neoplasias mediastinales que se ubican en el mediastino anterior, como los linfomas, timomas, otros tumores de células germinales y tumores intratorácicos del tiroides, en nuestro caso la radiografía realizada a su nacimiento nos permitió sospechar de teratoma y tras la realización de angiotomografía de tórax mostró lesión ocupante en mediastino anterior de densidad heterogénea con área de tejido blando y calcificaciones mide 5x4x5 cm, la lesión provoca desplazamiento del timo y del corazón hacia la izquierda

La resección quirúrgica completa de los teratomas mediastínicos es la opción óptima de tratamiento. El propósito de la cirugía es el siguiente: primero, aclarar la naturaleza de la masa; segundo, aliviar la compresión de la masa en el tejido circundante, evitando así posibles complicaciones graves. Sin embargo, los tumores del mediastino anterior pueden ejercer diferentes grados de compresión en tejidos importantes, como el corazón, los vasos sanguíneos grandes y la tráquea, lo que puede conducir al riesgo de paro cardíaco duran-

te la anestesia general en niños. Por lo tanto, se ha informado que la oxigenación por membrana extracorpórea o la tecnología de derivación cardiopulmonar se pueden utilizar para proporcionar soporte vital perioperatorio (1), sin embargo, en nuestro caso no fue necesario, debido a que fue rápido la progresión a ventilación no invasiva.

En cuanto al pronóstico, en los teratomas mediastinales no hay criterios de pronóstico reportados. Sin embargo, la presentación en el primer año de vida, altos niveles de a-feto proteína y presencia de elementos histológicos inmaduros se consideran factores de peor pronóstico, nuestro paciente egreso con apoyo de oxígeno por cánula nasal en condiciones estables.

El tratamiento de elección para los teratomas mediastinales sigue siendo la cirugía con la resección completa para evitar la recurrencia.

Conclusión

Los teratomas mediastinales de la infancia son infrecuentes y clínicamente se manifiestan con sintomatología respiratoria. Los estudios de imagen continúan siendo los de mayor ayuda clínica para sospechar su existencia. Se debe realizar el diagnóstico diferencial con otras neoplasias que se ubican en mediastino anterior. El tratamiento de elección sigue siendo el quirúrgico y el diagnóstico definitivo es morfoanatómico patológico.

Referencias Bibliográficas

1. Simpson I, Campbell PE. Mediastinal masses in childhood: a review from a paediatric pathologist's point of view. *Prog Pediatr Surg* 1991;27:92-126. 10.1007/978-3-642-87767-4_7 [DOI] [PubMed] [Google Scholar]
2. Olenev A.S., Kurtenok N.V., Tumanova E.L., Latyshkevich O.A., Mere-tukova M.A., Matveenkov E.N., Arutyunyan A.A., Astrakhantseva M.M., Tonoyan D.I. Teratoma mediastínico fetal: reporte de un caso. *Medicina fundamental y clínica*. 2024;9(4):120-129. <https://doi.org/10.23946/2500-0764-2024-9-4-120-129>
3. Darouich S, Bellamine H. Teratoma mediastínico fetal, interpretación errónea como lesiones quísticas congénitas del pulmón en la ecografía prenatal. *J Clin Ultrasound*. (2020) 48(5):287–90. doi: 10.1002/jcu.22808
4. Sereke SG, Oriekot A, Nalikka O, Magala JP, Bongomin F. Teratoma quístico maduro del mediastino anterior en un lactante de 4 meses: informe de un caso poco frecuente. *Gen Thorac Cardiovasc Surg*. (2021) 69(6):1016–21. doi: 10.1007/s11748-021-01590-9

5. Blohm, MEG, Vesterling'Horner, D., Calaminus G. y Gobel, U.)1998= Valores de REferencia de alga1. Fetoproteina (AFP) en lactantes de hasta 2 años de edad. *Pediatric Hematology and Oncology*, 15(2), 135 <https://doi.org/10.3109/0888001980916722>
6. Kao CS, Bangs CD, Aldrete G, Cherry AM, Ulbright TM. A clinicopathologic and molecular analysis of 34 mediastinal germ cell tumors suggesting different modes of teratoma development. *Am J Surg Pathol*. (2018) 42(12):1662–73. doi: 10.1097/PAS.0000000000001164}
7. Kakhoo K, Boyle M, Drake DP. Mediastinal teratomas: Review of 15 pediatric. *J Pediatr Surg* 1993; 28:1161-1164
8. Brenn BR, Reddy SK, Van Arendonk KJ, Morgan WM. Perioperative management of an anterior mediastinal teratoma in an infant: one more tool in the toolbox. *BMJ Case Rep*. (2018) 2018:bcr2018227022. doi: 10.1136/bcr-2018-227022 7. Patil P

**COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Capítulo 16

Neumopericardio espontáneo en el recién nacido. Presentación de caso

AUTORES: Consuelo Erazo; Pamela Izquierdo; Edison Pavón

Neumopericardio espontáneo en el recién nacido. Presentación de caso

Spontaneous Pneumopericardium in the Newborn: Case Presentation

Resumen

Introducción: El neumopericardio es un trastorno definido por la presencia de aire en la cavidad pericárdica, poco frecuente menos del 1%, pero potencialmente grave. Caso clínico: Se presenta un caso clínico de un recién nacido pretermino tardío, que desde el nacimiento presenta signos de dificultad respiratoria marcados, por lo que requirió ventilación a presión positiva progresando hasta ventilación de alta frecuencia (VAFO), con compromiso hemodinámico, se realiza exámenes complementarios y radiológicamente se observa la presencia de neumotórax bilateral y neumopericardio, se realiza descompresión de neumotórax, y persistencia de neumopericardio, por lo que se descomprime con técnica de drenaje, presenta falla cardiaca, sin conseguir resolución del cuadro. Conclusiones: el neumopericardio es una situación clínica infrecuente pero posible, Ante la sospecha clínica se requiere manejo inmediato ya que es causa de inestabilidad hemodinámica y amenaza vital.

Palabras claves: Prematurez, Neumopericardio, Neumotórax, Ventilación de alta frecuencia (VAFO)

Abstract

Introduction: Pneumopericardium, defined as the presence of air in the pericardial cavity, is a rare disorder, occurring in less than 1% of cases, but it's potentially severe. Clinical Case: We present the case of a late preterm newborn who, from birth, showed marked signs of respiratory distress. This necessitated positive pressure ventilation, progressing to high-frequency oscillatory ventilation (HFOV), along with hemodynamic compromise. Complementary and radiological examinations revealed the presence of bilateral pneumothorax and pneumopericardium. A pneumothorax decompression was performed, but the pneumopericardium persisted, requiring decompression using a drainage technique. The patient developed heart failure, but the condition didn't resolve. Conclusions: Pneumopericardium is an uncommon but possible clinical situation. If clinically suspected, immediate management is required as it can lead to hemodynamic instability and be life-threatening.

Keywords: Prematurity, Pneumopericardium, Pneumothorax, High-Frequency Oscillatory Ventilation (HFOV)

Introducción

El neumopericardio en el período neonatal es una condición clínica rara, generalmente asociada con otro síndrome de fuga aérea. Los escapes aéreos, se definen como la acumulación de aire extraalveolar. Pueden ocurrir hacia el espacio pleural (neumotórax), al intersticio pulmonar (enfisema pulmonar intersticial), al mediastino anterior (neumomediastino), o hacia la cavidad pericárdica (neumopericardio). El más frecuente en el periodo neonatal es el neumotórax, con incidencias descritas de entre 0,5-2% de los recién nacidos. (1). Hasta un 2% de pretérminos con enfermedad de la membrana hialina desarrollan esta complicación, particularmente los que requieren elevadas presiones inspiratorias. (2)

El neumopericardio es un trastorno definido por la presencia de aire en la cavidad pericárdica poco frecuente pero potencialmente grave, ya que puede provocar taponamiento cardíaco, que habitualmente es secundaria a una enfermedad pulmonar o a una manipulación de órganos adyacentes con contenido aéreo, aunque también se han descrito casos de neumopericardio espontáneo idiopático. Casi siempre es una complicación de la ventilación mecánica. Su presencia puede condicionar la aparición de compromiso hemodinámico capaz de amenazar o empeorar la situación clínica del paciente, requiriendo manejo oportuno. (2)

Caso clínico

Se trata de un recién nacido sexo femenino, hija de madre de 25 años, primigesta, con antecedente de infección de vías urinarias activa en tratamiento, sin antecedentes prenatales de importancia.

Nace a las 36.4 semanas por cesárea, por distocia de dilatación más circular simple de cordón, que, al nacimiento, presenta cianosis, con buen tono, llanto inmediato. Apgar: 8- 8 Peso. 3.070 gramos, Talla: 48.7 cm. PC: 34 cm.

A los 20 minutos presenta signos de dificultad respiratoria con score de downs de 4 puntos dado por retracción, taquipnea, quejido audible sin fonendoscopio, cianosis generalizada, realiza apnea secundaria que amerita ventilación a presión positiva por 30 segundos, mejora y se coloca CPAP nasal. A las 2 horas, presenta mala mecánica ventilatoria, se decide colocar ventilación mecánica invasiva asistida controlada. Además de antibioticoterapia, por antecedentes infecciosos maternos y con exámenes complementarios que arrojaron los siguientes resultados: hematocrito: 56.90 % glicemia: 82 mg/dl; IL-6: 39.69 pg/ml; ionograma normal, gasometría con (PH 7.46, PCO2 33.1 mmHg, PO2 45 mmHg, EB-1.5 HCO3: 22.6). Se realizó ecocardiograma que concluyo una hipertensión pulmonar, para lo cual se inició tratamiento con sildenafil.

Recién Nacida que persiste con dificultad respiratoria que precisa ventilación de alta frecuencia (VAFO). Se mantuvo con parámetros ventilatorios PAM:18 AMP:26 FiO2: 60% Hz:9, con lo que se mantuvo estable.

A las 24 horas de vida presenta deterioro hemodinámico brusco, con hipotensión arterial, bradicardia, se coloca vasoactivos sin mejoría. Se realiza Radiografía de tórax donde se observó imagen radiotransparente que rodeaba completamente al corazón incluyendo la cara diafragmática, correspondiendo con neumopericardio y un neumotórax bilateral. Paciente que presenta parada cardíaca con ausencia de frecuencia cardíaca, por lo que se inicia reanimación cardiopulmonar avanzada y ante el hallazgo radiológico, se descomprime de forma inmediata el neumotórax, con una aguja de gran calibre en el segundo espacio intercostal, extrayéndose 30 ml de aire, que resulta exitosa sin evidenciarse resolución de neumopericardio, por lo que se realiza drenaje pericárdico, sin conseguir mejoría del cuadro clínico. Frecuencia cardíaca continua ausente, se mantiene reanimación avanzada por 20 minutos, sin mejoría, se declara muerte inminente.

Figura 20.

Radiografía de tórax anteroposterior que muestra neumotórax bilateral y neumopericardio.



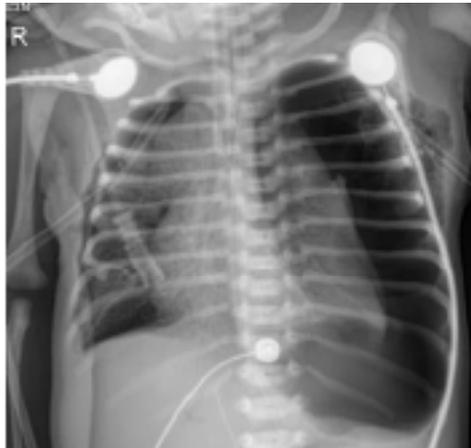
Figura 21.

Radiografía de tórax lateral, donde se evidencia un neumotórax bilateral y neumopericardio.



Figura 22.

Radiografía de tórax anteroposterior que muestra resolución de neumopericardio.



Resultados

El neumopericardio es uno de los síndromes de fuga aérea graves, fue descrita por primera vez por Bricheteau en 1844. (1)

El neumopericardio se clasifica en dos tipos según su patogenia: espontáneo y traumático. El neumopericardio espontáneo en neonatos se asocia con enfermedades pulmonares como hipoplasia y síndrome de dificultad respiratoria. El neumopericardio traumático ocurre por comunicación pleural-pericárdica asociada con traumatismo torácico y lesión torácica iatrogénica. El mecanismo del neumopericardio es la presencia de comunicación directa entre el pericardio y las vías respiratorias. Además, el pericardio tiene relativamente más presión negativa que la presión intrapleural. Por lo tanto, tanto en el neumopericardio espontáneo como en el traumático, la VPP podría ser un factor exacerbante y debe evitarse una vez que se diagnostica el neumopericardio. (4)

En la clasificación clínica, el neumopericardio se divide en no tensional y tensional. El neumopericardio tensional conduce a un colapso hemodinámico que debe tratarse de inmediato. El neumopericardio que resulta en taponamiento cardíaco generalmente es porque recibió VPP. (3)

En nuestro caso, el neonato presentó dificultad respiratoria desde el nacimiento para lo cual requirió ventilación con presión positiva hasta ventilación de alta frecuencia, pensando entonces que el neumopericardio que desarrollo es espontaneo.

En los recién nacidos prematuros ventilados, el neumopericardio suele estar asociada a otras fugas de aire, como neumotórax, enfisema intersticial pulmonar, neumomediastino, enfisema subcutáneo, neumoperitoneo y embolia aérea vascular sistémica, presentando en nuestro caso además un neumotórax bilateral.

La presentación clínica del neumopericardio varía desde asintomática hasta signos de taponamiento cardíaco como hipotensión, cianosis, taquicardia o incluso bradicardia, con ruidos cardíacos apagados en la auscultación. El volumen de aire pericárdico necesario para causar compromiso hemodinámico depende de la frecuencia y la cantidad de acumulación de aire libre. (5)

El neumopericardio asintomático aislado requiere una vigilancia estrecha para detectar signos de taponamiento cardíaco. El tratamiento, depende de la presencia o ausencia de taponamiento cardíaco. Se necesita una aspiración pericárdica percutánea inmediata si se sospecha taponamiento cardíaco. En

casos extensos o recurrentes, puede ser necesario un tubo de drenaje en el saco pericárdico. (6)

En nuestro caso se produjo un neumopericardio espontáneo simultáneamente con otras fugas de aire, neumotórax bilateral, por lo que fue necesario la colocación de tubos torácicos bilaterales para drenaje CONTINUO, extrayéndose 30 ml de aire en cada lado, en la Radiografía de Tórax de control, persiste el neumopericardio, por lo que se realizó drenaje con resolución del mismo, sin embargo clínicamente permaneció en paro cardio respiratorio, por más de 20 minutos pese a la reanimación avanzada y drenaje de fugas de aire.

Conclusión

Se pensó que la causa del deterioro hemodinámico fue el taponamiento cardíaco en desarrollo secundario a neumopericardio a tensión, desencadenado por un neumotórax bilateral, sin poder revertir.

Referencias Bibliográficas

1. Stuart MJ. Dificultad respiratoria y su diagnóstico diferencial. En: Sola A. Cuidados neonatales: descubriendo la vida de un recién nacido enfermo. 1ª ed Buenos Aires: Edimed-Ediciones Médicas; 2011: 831-45
2. Castro-García FJ, Guía-Torrent JM, et al. Neumopericardio espontáneo en un neonato sin otras anomalías. *An Esp Pediatr.* 1997; 46: 413-4.
3. Tani, M., Kanazawa, T., Shioji, N. et al. Tratamiento exitoso con ventilación con presión positiva en las vías respiratorias para el neumopericardio a tensión después de la pericardiocentesis en un neonato: informe de un caso. *JA Clin Rep* 6 , 79 (2020). <https://doi.org/10.1186/s40981-020-00384>
4. Ema Jevtić, Nikola Prodanović, Jelena Savić, Tijana Prodanović, Aleksandra Simović, Neumopericardio iatrogénico en un recién nacido varón a término con neumotórax espontáneo, *Revista Serbia de Investigación Clínica y Experimental*, 10.2478/sjecr-2021-0067, (2022)
5. Claudia M Bonardi, Silvia Spadini, Paola C Fazio, Moreno Galiazzo, Elena Voltan, Nadia Coscini, Massimo Padalino, Marco Daverio, Neumopericardio a tensión no traumática en pacientes pediátricos no ventilados: una revisión, *Journal of Cardiac Surgery*, 10.1111/jocs.14159, 34 , 9 , (829-836) , (2019) .

6. Ammar A Saadoon, MBBS, MRCPCH, Ibrahim A Janahi, MD. Spontaneous pneumomediastinum in children and adolescents. Up to Date.2013.

**COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Capítulo 17

Osteoporosis ligada al cromosoma X
causada por nueva variante en gen
PLS3: Caso Clínico.

AUTORES:

Osteoporosis ligada al cromosoma X causada por nueva variante en gen PLS3: Caso Clínico.

X-Linked Osteoporosis Caused by a Novel Variant in the PLS3 Gene: Clinical Case

Resumen

La osteoporosis secundaria por variación en el gen PLS3, de herencia dominante ligada al cromosoma X en niños, es extremadamente rara. La prevalencia no es aún estimable. Clínicamente son pacientes en edad pediátrica con riesgo alto de fracturas y talla baja en la adultez, aunque por las variantes existentes en el gen, el fenotipo que expresa cada paciente difiere. Se necesita de estudio genético (Next Generation Sequence, NGS) para confirmar el diagnóstico. El tratamiento recomendado en los casos descritos está enfocado en mejorar la mineralización ósea (bifosfonatos) y deficiencias de vitaminas y/o minerales, ya que el mecanismo patológico mediante el cual la mutación genera osteoporosis se encuentra todavía en investigación. Es fundamental que se conozca la patología para poder sospecharla y así mediante estudio genético, identificar la mutación y variantes del gen de forma temprana, lo cual determina la eficacia del tratamiento, motivo por el cual compartimos nuestra experiencia.

Palabras clave: Osteoporosis ligada al cromosoma X, Gen PLS3, Fracturas pediátricas, Secuenciación de Nueva Generación (NGS), Enfermedad ósea rara.

Abstract

Secondary osteoporosis caused by variations in the PLS3 gene, inherited in an X-linked dominant manner in children, is extremely rare. Its prevalence is not yet estimable. Clinically, these are pediatric patients at high risk of fractures and short stature in adulthood, although the phenotype expressed by each patient differs due to existing variants in the gene. Genetic study (Next Generation Sequencing, NGS) is required to confirm the diagnosis. The recommended treatment in described cases focuses on improving bone mineralization (bisphosphonates) and addressing vitamin and/or mineral deficiencies, as the pathological mechanism by which the mutation causes osteoporosis is still under investigation. It's crucial for this pathology to be known to enable suspicion and, through genetic study, to identify the gene's mutation and variants early. This early identification determines treatment efficacy, which is why we're sharing our experience.

Keywords: X-linked osteoporosis, PLS3 gene, pediatric fractures, Next Generation Sequencing (NGS), rare bone disease.

Introducción

La osteoporosis secundaria por variación en el gen PLS3 u osteoporosis monogénica, de herencia dominante ligada al cromosoma X en niños, es extremadamente rara. Por estas variantes, el fenotipo expresado varía. No existe un tratamiento oficial ya que el mecanismo del desarrollo de la enfermedad causada por las variantes en el gen PLS3 se encuentra todavía en investigación.

Caso Clínico

Paciente masculino de 7 años sin antecedentes patológicos personales relevantes valorado por tres fracturas en menos de un año (peso 21 kg (z score -0,97, P17), talla 115 cm (z score -1.74, P4), IMC 15,9 (z score 0,14, P56)). En exámenes de laboratorio llama la atención PTH, FA y fósforo elevado, con vitamina D disminuida, mientras que el resto de valores dentro de rangos normales. Radiografía de huesos largos con disminución DMO, que se corrobora con DXA de columna, 0.374 g/cm², z score -3.3, y de fémur izquierdo/cadera, 0.580 g/cm², z score -2.9. La secuenciación de exoma completo WES determina variante c.365C>A, p.Ser122Ter en gen PLS3. Correspondiente a variante patogénica, con herencia dominante ligada al cromosoma X.

Paciente es manejado con suplemento de calcio y vitamina D hasta hace 6 meses que inicia tratamiento con bifosfonatos, línea de tratamiento recomendada en la literatura para mejorar DMO.

Resultados

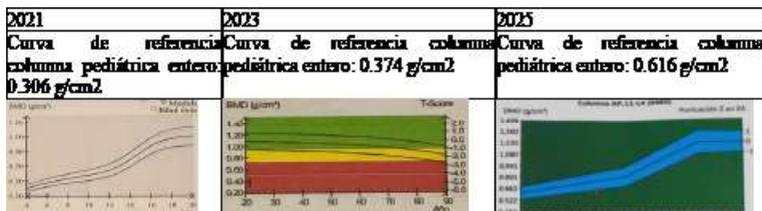
Se confirma el diagnóstico del paciente a pesar de no coincidir con los niveles séricos comunes para osteoporosis. A través del uso de bifosfonatos se logra evitar fracturas, mejorar talla (130 cm (z score -1.92, P3) y DMO, aunque todavía es inferior a rango para la edad (columna, 0,616 g/cm², z score -1,3).

Conclusiones

Este inusual caso muestra que las variantes en el gen PLS3 expresan fenotipos diferentes, los cuales responden de formas distintas al uso de bifosfonatos y vitamina D, como es el caso del paciente. No obstante, es gracias a la detección temprana de la patología que se puede prevenir las fracturas, la cifosis exagerada y talla baja asociada a la enfermedad.

Figura 23.

Densitometría ósea año 2021-2025.



Referencias Bibliográficas

1. Hu J, Zhou B, Lin X, Zhang Q, Guan F, Sun L, et al. Impaired bone strength and bone microstructure in a novel early-onset osteoporotic rat model with a clinically relevant PLS3 mutation. *Elife* [Internet]. 2023 Apr 1 [cited 2024 Feb 2];12. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37083757/>
2. Wu Z, Feng Z, Zhu X, Dai Z, Min K, Qiu Y, et al. Identification of a novel splicing mutation and genotype-phenotype correlations in rare PLS3-related childhood-onset osteoporosis. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2022 Dec 1 [cited 2024 Feb 2];17(1). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35752817/>
3. Kämpe AJ, Costantini A, Mäkitie RE, Jäntti N, Valta H, Mäyränpää M, et al. PLS3 sequencing in childhood-onset primary osteoporosis identifies two novel disease-causing variants. *Osteoporos Int* [Internet]. 2017 Oct 1 [cited 2024 Feb 2];28(10):3023–32. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28748388/>
4. Formosa MM, Christou MA, Mäkitie O. Bone fragility and osteoporosis in children and young adults. *J Endocrinol Invest* [Internet]. 2023 [cited 2024 Feb 2]; Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37668887/>
5. Loid P, Hauta-alus H, Mäkitie O, Magnusson P, Mäkitie RE. Lipocalin-2 is associated with FGF23 in WNT1 and PLS3 osteoporosis. *Front Endocrinol (Lausanne)* [Internet]. 2022 Sep 8 [cited 2024 Feb 2];13. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36157448/>

6. Zhong W, Pathak JL, Liang Y, Zhytnik L, Pals G, Eekhoff EMW, et al. The intricate mechanism of PLS3 in bone homeostasis and disease. *Front Endocrinol (Lausanne)* [Internet]. 2023 [cited 2024 Feb 2];14. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37484945/>
7. Variants in gene PLS3 - ClinVar Miner [Internet]. [cited 2024 Feb 4]. Available from: <https://clinvarminer.genetics.utah.edu/variants-by-gene/PLS3>
8. Sakka SD, Cheung MS. Management of primary and secondary osteoporosis in children. *Ther Adv Musculoskelet Dis* [Internet]. 2020 [cited 2024 Feb 2];12. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33224280/>
9. Schwebach CL, Kudryashova E, Kudryashov DS. Plastin 3 in X-Linked Osteoporosis: Imbalance of Ca²⁺-Dependent Regulation Is Equivalent to Protein Loss. *Front Cell Dev Biol* [Internet]. 2021 Jan 21 [cited 2024 Feb 2];8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33553175/>
10. Schwebach CL, Kudryashova E, Kudryashov DS. Plastin 3 in X-Linked Osteoporosis: Imbalance of Ca²⁺-Dependent Regulation Is Equivalent to Protein Loss. *Front Cell Dev Biol* [Internet]. 2021 Jan 21 [cited 2024 Feb 2];8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33553175/>
11. Brlek P, Anti evi D, Molnar V, Matiši V, Robinson K, Aradhya S, et al. X-Linked Osteogenesis Imperfecta Possibly Caused by a Novel Variant in PLS3. *Genes (Basel)* [Internet]. 2021 Dec 1 [cited 2024 Feb 2];12(12). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34946798/>
12. Eghbali-Fatoureechi G. Bisphosphonate therapy in pediatric patients. *J Diabetes Metab Disord* [Internet]. 2014 [cited 2024 Feb 2];13(1). Available from: [/pmc/articles/PMC4279811/](https://pmc/articles/PMC4279811/)

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 18

Patógenos respiratorios y su relación con el uso de ventilación mecánica no invasiva en pacientes con infección respiratoria aguda ingresados a la unidad de terapia intensiva pediátrica de un hospital de segundo nivel

AUTORES: Priscila Esthefany Arévalo Sandoya; Rosa Esthela Ávila Espinoza

Patógenos respiratorios y su relación con el uso de ventilación mecánica no invasiva en pacientes con infección respiratoria aguda ingresados a la unidad de terapia intensiva pediátrica de un hospital de segundo nivel

Respiratory Pathogens and Their Relationship with Non-Invasive Mechanical Ventilation Use in Patients with Acute Respiratory Infection Admitted to a Secondary-Level Hospital's Pediatric Intensive Care Unit

Resumen

La ventilación mecánica no invasiva (VNI) es clave en la insuficiencia respiratoria pediátrica, impulsada más por la gravedad que por el patógeno. Un estudio retrospectivo de 741 pacientes en UCIP identificó que la mayoría eran hombres de 4 a 6 años. Las infecciones polivirales (35%), rinovirus/enterovirus (29%) y VSR (22%) fueron las más comunes. En casos bacterianos, predominó la coinfección (66%), seguida por *H. influenzae* y *S. pneumoniae*. Se observó una mayor duración de VNI y estancia hospitalaria en pacientes con *S. pneumoniae*, *B. pertussis*, y coinfecciones bacterianas. La falla de VNI se asoció a infecciones polivirales y por *Moraxella catarrhalis*. Las infecciones polivirales, por rinovirus/enterovirus y VSR, mostraron mayor sobreinfección bacteriana. No se halló relación entre patógenos respiratorios y mortalidad.

Palabras clave: Ventilación mecánica no invasiva (VNI), Infección respiratoria aguda (IRA), Patógenos respiratorios, Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP), Falla de VNI

Abstract

Non-invasive mechanical ventilation (NIV) is crucial for pediatric respiratory failure, driven more by severity than specific pathogens. A retrospective study of 741 PICU patients found most were males aged 4 to 6 years. Polyviral infections (35%), rhinovirus/enterovirus (29%), and RSV (22%) were most common. In bacterial cases, coinfection predominated (66%), followed by *H. influenzae* and *S. pneumoniae*. Patients with *S. pneumoniae*, *B. pertussis*, and bacterial coinfections showed longer NIV duration and hospital stays. NIV failure was linked to polyviral infections and *Moraxella catarrhalis*. Polyviral, rhinovirus/enterovirus, and RSV infections had higher rates of bacterial superinfection. No association was found between respiratory pathogens and mortality.

Keywords: Non-invasive mechanical ventilation (NIV), Acute respiratory infection (ARI), Respiratory pathogens, Pediatric Intensive Care Unit (PICU), NIV failure

Introducción

Los patógenos respiratorios son responsables de un número significativo de hospitalizaciones de niños cada año. El virus sincitial respiratorio (VSR) es la principal causa de hospitalizaciones relacionadas con problemas respiratorios, otros patógenos como el rinovirus/enterovirus, virus de la Influenza (A y B), virus parainfluenza, virus metapneumovirus humano, adenovirus, sars-cov-2 pueden causar enfermedades graves que requieren ventilación mecánica. Entre las bacterias, el *Streptococcus pneumoniae* es la causa más común de neumonía bacteriana en niños seguida de *Haemophilus influenzae de tipo b (Hib)* (Organización Mundial de la Salud, 2022).

La Ventilación mecánica no invasiva (VNI) es actualmente una técnica eficaz en el manejo de la insuficiencia respiratoria tanto aguda como crónica y la experiencia en este campo está aumentando exponencialmente. Se ha demostrado su seguridad y su eficacia para evitar la intubación entre un 75 y un 80%. En la práctica clínica pediátrica, la indicación de ventilación mecánica no invasiva (VNI) depende de la gravedad de la insuficiencia respiratoria más que del patógeno específico. Sin embargo, en la mayoría de los casos de insuficiencia respiratoria aguda en niños, la etiología es de origen viral. Es importante recordar que la decisión de iniciar VNI se basa en la evaluación clínica del paciente, el grado de compromiso respiratorio y la respuesta inicial a otras medidas de soporte. Cada caso debe manejarse de manera individualizada, considerando tanto la etiología como las características clínicas y comorbilidades del paciente.

Metodología

Diseño del estudio

El presente estudio es descriptivo, retrospectivo y de corte transversal.

Escenario:

El estudio fue realizado en la Unidad de Cuidados Intensivos del Hospital General del Sur de Quito (IESS Quito Sur). El período de estudio se estableció entre el 1 de enero del 2023 y el 31 de diciembre del 2024.

Participantes

El universo o población la conformó un total de 741 pacientes ingresados a UCIP con infección respiratoria aguda que requirieron ventilación mecánica no invasiva y a quienes se les tomó muestras de aspirado nasofaríngeo para realizar reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y detección de patógenos

virales. Se realizó también detección de patógenos bacterianos en caso de sospecha de este tipo de infección. Se excluyeron pacientes con enfermedades crónicas como: displasia broncopulmonar, fibrosis quística, parálisis cerebral infantil y los pacientes orintubados con ventilación mecánica invasiva.

Variables

Las variables fueron descriptivas demográficas: edad y sexo. Variables descriptivas: los días de ventilación mecánica no invasiva, fallo de ventilación mecánica no invasiva, días de hospitalización en UCIP, requerimiento de antibióticos y mortalidad.

Fuentes de datos / medición

Se recolectó la información de una base de datos de la UCIP y del expediente clínico del paciente en casos puntuales. Los datos fueron compilados en una hoja electrónica.

Manejo de variables cuantitativas

Las variables cuantitativas nominales se presentan con frecuencia y porcentaje.

Métodos Estadísticos

Se utilizó estadística descriptiva. El paquete estadístico utilizado fue SPSS® (IBM Corp, Released. Windows, Version 25.0). Se realizó un análisis univariado con medidas de tendencia central. El análisis bivariado utilizó la variable dependiente: uso de ventilación mecánica no invasiva (VNI), medida a través de variables como la duración de la VNI, el fallo de la VNI y la estancia hospitalaria. Variable independiente: patógenos respiratorios identificados en los pacientes (virus y bacterias específicas como *Streptococcus pneumoniae*, *Bordetella pertussis*, etc.). Se reporta Chi-cuadrado y su intervalo de confianza con el valor P.

Resultados

Participantes

El número de pacientes potencialmente seleccionados en el estudio fue de 859 casos, de los cuales solamente 741 fueron elegibles por cumplir los criterios de inclusión establecidos.

Características de los participantes

Fueron 140/741 (19%) menores de 1 año, 203/741 (27%) entre 2 y 3 años, 243/741 (33%) entre 4 a 6 años, 119/741 (16%) entre 7 a 11 años y 36/741 (5%)

entre 12 a 14 años. Fueron 391/741 (53%) varones y 350/741 (47%) mujeres (ver tabla 1)

Tabla 23.

Descripciones generales del grupo.

Edad	Frecuencia	
	n=741	%
< 1 año	140	19
2 a 3 años	203	27
4 a 6 años	243	33
7 a 11 años	119	16
12 a 14 años	36	5
Sexo		
Masculino	391	53
Femenino	350	47

Patógenos respiratorios identificados

Los patógenos respiratorios identificados en el aspirado nasofaríngeo de 741 (100%) pacientes, fueron: polivirales en 258 (35%), seguido de rinovirus/enterovirus en 214 (29%), virus sincitial respiratorio en 164 (22%), metapneumovirus humano en 37(5%), influenza en 30 (4%), parainfluenza en 25 (3%), sars cov-2, adenovirus y coronavirus en menos del 1%. A 270 pacientes (36,4%) se le realizó panel molecular para neumonía en busca de patógenos bacterianos, identificándose: múltiples bacterias en 178 (66%), *H. influenzae* en 34(13%), *Streptococcus pneumoniae* en 26(10%), *Staphylococcus aureus* en 11(4%), *Mycoplasma pneumoniae* en 9 (3%), *Moraxella catarrhalis* en 5 (2%) y *Klebsiella pneumoniae*, *Bordetella Pertussis* y *Enterobacter cloacae* en el 1% de los pacientes (ver Tabla 24).

Tabla 24.

Patógenos respiratorios identificados.

Virus	Frecuencia	
	n=741	%
Poliviral	258	35
Rinovirus/enterovirus	214	29

Virus sincitial respiratorio	164	22
Metapneumovirus humano	37	5
Influenza	30	4
Parainfluenza	25	3
Sars Cov-2	5	1
Adenovirus	6	1
Coronavirus	2	0

Frecuencia		
Bacterias	n=270	%
Polibacteriana	178	66
<i>Haemophilus influenzae</i>	34	13
<i>Streptococcus pneumoniae</i>	26	10
<i>Staphylococcus aureus</i>	11	4
<i>Mycoplasma pneumoniae</i>	9	3
<i>Klebsiella pneumoniae</i>	3	1
<i>Moraxella catarrhalis</i>	5	2
<i>Bordetella pertussis</i>	3	1
<i>Enterobacter cloacae</i>	1	0

Análisis bivariado:

La prolongación de días de ventilación mecánica no invasiva se asoció estadísticamente con infección por *Streptococcus pneumoniae*, *Bordetella pertussis*, *Enterobacter cloacae* (IC 95%, P: 0,00), *Staphylococcus aureus* (IC 95%, P: 0,010) e infección por múltiples bacterias (IC 95%, P: 0,034). Hubo falla de ventilación mecánica no invasiva en las infecciones por múltiples virus (IC 95%, P: 0,036) y por *Moraxella catarrhalis* (IC 95%, P: 0,008). Los días de hospitalización en UCIP se prolongaron en infecciones por *Streptococcus pneumoniae* (IC 95%, P: 0,000). Parainfluenza (IC 95%, P: 0,002), *Bordetella pertussis* (IC 95%, P: 0,036), infecciones polivirales (IC 95%, P: 0,047) y en las infecciones polibacterianas (IC 95%, P: 0,05). Presentaron mayor sobreinfección bacteriana y requerimiento de antibióticos las infecciones por múltiples virus (IC 95%, P: 0,000), rinovirus/enterovirus (IC 95%, P: 0,000), y virus sincitial respiratorio (IC 95%, P: 0,021). No se asoció estadísticamente ningún germen con mayor riesgo de mortalidad (ver Tabla 25).

Tabla 25.

Análisis bivariado.

Días de ventilación mecánica no invasiva		Significación asintótica (bilateral)
Valor Chi-cuadrado de Pearson		
<i>Streptococcus pneumoniae</i>	37,0	0,000
<i>Bordetella pertussis</i>	82,8	0,000
<i>Enterobacter cloacae</i>	73,2	0,000
<i>Staphylococcus aureus</i>	26,1	0,010
Polibacteriana	22,4	0,034
Fallo de ventilación mecánica no invasiva		
Poliviral	4,4	0,036
<i>Moraxella catarrhalis</i>	7,0	0,008
Días de hospitalización		
<i>Streptococcus pneumoniae</i>	50,1	0,000
Parainfluenza	42,3	0,002
<i>Bordetella pertussis</i>	31,4	0,036
Infecciones polivirales	30,4	0,047
Infecciones polibacterianas	30,0	0,05
Uso de antibioticoterapia		
Poliviral	28,6	0,000
Rinovirus/enterovirus	20,1	0,000
Virus sincitial respiratorio	5,4	0,021
Mortalidad		
Virus sincitial respiratorio	0,90	0,342
Adenovirus/rinovirus	0,20	0,652

Conclusiones

- Los pacientes de sexo masculino en el rango de edad comprendida entre los 4 a 6 años son el grupo etario que ingresó con mayor frecuencia a la UCIP con infección respiratoria aguda y necesitó ventilación mecánica no invasiva.

- Los principales patógenos respiratorios que se relacionaron con el uso de ventilación mecánica no invasiva son los virus, siendo las infecciones polivirales las que más se asocian a falla de ventilación mecánica no invasiva y sobreinfección bacteriana.
- El *Streptococcus pneumoniae* es el principal germen bacteriano asociado a prolongación de la ventilación mecánica no invasiva y de la estancia hospitalaria en la UCIP.
- Ninguno de los patógenos respiratorios se asoció estadísticamente como riesgo para mayor mortalidad.

Referencias Bibliográficas

1. Marra AR, Edmond MB. New insights into the epidemiology of catheter-related bloodstream infections. *Curr Opin Infect Dis*. 2013;26(4):348-51.
2. Solomon T, Wubayehu T, Tegegne B. Catheter-Related Blood Stream Infections and Associated Factors Among Hemodialysis Patients in a Tertiary Care Hospital. *Infect Drug Resist*. 2023;16:3323-3333.
3. O'Grady NP, Alexander M, Burns EP, Dellinger EP, Garland J, Heard SM, et al. Guidelines for the prevention of intravascular catheter-related infections. *Clin Infect Dis*. 2011;52(9):e162-e193.
4. Liu C, Bayer A, Cosgrove SE, Daum RS, Fridkin SK, Gorwitz RJ, et al. Clinical practice guidelines for the management of methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* infections in adults and children: 2011 update by the Infectious Diseases Society of America. *Clin Infect Dis*. 2011;52(3):e18-55.
5. Mermel LA, Allon M, Bouza E, Craven DE, Flynn P, Gordon LA, et al. Clinical practice guidelines for the diagnosis and management of intravascular catheter-related infection: 2009 Update by the Infectious Diseases Society of America. *Clin Infect Dis*. 2009;49(1):1-45.
6. Haddad F, El-Sabrouf O, Al-Shorbagy K, Soliman B. Infective endocarditis in children: A single-center experience from Egypt. *Int J Cardiol Heart Vasc*. 2021;35:100827.
7. Tleyjeh IM, et al. The incidence of infective endocarditis in dialysis patients: a systematic review and meta-analysis. *Am J Kidney Dis*. 2012;59(1):101-109.

8. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Guidelines for the Prevention of Intravascular Catheter-Related Infections. 2011. Disponible en: <https://www.cdc.gov/infectioncontrol/guidelines/bsi/>
9. National Kidney Foundation. KDOQI Clinical Practice Guideline for Vascular Access: 2006. *Am J Kidney Dis*. 2006;48(Suppl 1):S176-S247.

**COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Capítulo 19

Plasmaféresis como opción terapéutica en el manejo del síndrome de DRESS (Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic symptoms) en paciente pediátrico, desafío de un sistema de salud con recursos limitados”

AUTORES:

Plasmaféresis como opción terapéutica en el manejo del síndrome de DRESS (Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic symptoms) en paciente pediátrico, desafío de un sistema de salud con recursos limitados”

Plasmapheresis as a Therapeutic Option in the Management of DRESS Syndrome (Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms) in a Pediatric Patient, a Challenge for a Limited-Resource Healthcare System

Resumen

Paciente pediátrico con antecedentes de rinitis crónica, sibilante recurrente y neumonía complicada, que presenta un cuadro de síndrome de DRESS (puntaje RegiSCAR: 5) asociado a la administración de vancomicina. Evolucionó con afectación cutánea extensa, eosinofilia persistente, compromiso hepático y renal leve, y lesiones pulmonares necrotizantes. Ante el deterioro progresivo, el manejo incluyó corticosteroides a altas dosis e inmunomodulación sin mejoría. El caso plantea la posibilidad de incluir plasmaféresis como terapia emergente en el manejo de DRESS refractario o asociado a toxicidad sistémica significativa. La plasmaféresis podría ayudar eliminando citocinas inflamatorias, inmunocomplejos y eosinófilos activados responsables del daño tisular. Sin embargo, esta intervención debe considerarse cuando el manejo convencional (corticoides, inmunoglobulina intravenosa) no logre controlar el estado inflamatorio. El manejo de DRESS debe incluir vigilancia estrecha, enfoque multidisciplinario e intervenciones personalizadas según la gravedad del cuadro. La plasmaféresis representa una opción terapéutica prometedora en casos graves, aunque es necesaria más evidencia para establecerla como tratamiento estándar.

Palabras clave: Síndrome de DRESS, Plasmaféresis, Paciente pediátrico, Vancomicina, Recursos limitados

Abstract

We present the case of a pediatric patient with a history of chronic rhinitis, recurrent wheezing, and complicated pneumonia, who developed DRESS syndrome (RegiSCAR score: 5) associated with vancomycin administration. The patient's condition evolved with extensive skin involvement, persistent eosinophilia, mild hepatic and renal compromise, and necrotizing pulmonary lesions. Given the progressive deterioration, management included high-dose corticosteroids and immunomodulation without improvement. This case raises the possibility of including plasmapheresis as an emergent therapy in the management of refractory DRESS or DRESS associated with significant systemic toxicity. Plasmapheresis could help by eliminating inflammatory cytokines, immune complexes, and

activated eosinophils responsible for tissue damage. However, this intervention should be considered when conventional management (corticosteroids, intravenous immunoglobulin) fails to control the inflammatory state. The management of DRESS must include close monitoring, a multidisciplinary approach, and personalized interventions based on the severity of the condition. Plasmapheresis represents a promising therapeutic option in severe cases, although more evidence is needed to establish it as a standard treatment, especially in healthcare systems with limited resources.

Keywords: DRESS syndrome, Plasmapheresis, Pediatric patient, Vancomycin, Limited resources

Introducción

El síndrome de reacción a fármacos con eosinofilia y síntomas sistémicos (DRESS, por sus siglas en inglés) es una reacción adversa grave, potencialmente mortal, caracterizada por la combinación de manifestaciones cutáneas, fiebre, compromiso hematológico y afectación multiorgánica (1). Ocurre con mayor frecuencia debido al uso de anticonvulsivantes, sulfonamidas o antibióticos, siendo estos últimos responsables de hasta el 30 % de los casos en niños. La enfermedad suele aparecer entre 2 y 8 semanas después de la exposición al fármaco implicado, manifestándose con fiebre y una erupción cutánea extensa, y en algunos casos, con síntomas prodrómicos virales leves (2)

El síndrome DRESS es un trastorno sistémico prolongado sustentado por dos pilares fisiopatológicos principales: factores desencadenantes, que incluyen fármacos y virus; y respuestas inmunológicas disfuncionales, caracterizadas por una activación anómala de células T mediada por HLA y una inflamación asociada a eosinofilia (3).

El rasgo más característico del síndrome DRESS son las lesiones cutáneas, que se producen en el 73-100% de los pacientes. Las anomalías hematológicas consisten principalmente en eosinofilia (presente en el 66-95% de los pacientes). Los infiltrados eosinofílicos en órganos específicos explican la amplia heterogeneidad de los síntomas y un amplio espectro clínico de la enfermedad. La complicación sistémica más frecuente del síndrome DRESS es el daño hepático (observado en el 75-94% de los pacientes). Los riñones también pueden verse afectados, pero los síntomas suelen ser leves y no suele haber daños posteriores. Sin embargo, en algunos casos, la nefritis intersticial grave, la necrosis tubular aguda o la vasculitis pueden provocar insuficiencia renal y, posteriormente, la muerte. La tercera manifestación sistémica más común es una enfermedad pulmonar, que se presenta como disnea, enfermedad pulmo-

nar intersticial, pleuritis o síndrome de dificultad respiratoria aguda. A veces, también están presentes síntomas neurológicos: dolor de cabeza, convulsiones, coma o ataxia. Estos pueden ser resultado de meningitis o meningoencefalitis. Los síntomas suelen durar 15 días (4)

El seguimiento estrecho y la evaluación de los síntomas clínicos, los datos de laboratorio y los resultados de las imágenes son cruciales. La atención de un equipo multidisciplinario y la consulta oportuna con otros especialistas también son importantes, especialmente cuando hay afectación orgánica grave. (5)

Existe una fuerte asociación entre HLA-A*32:01 y síndrome de DRESS asociada con un antibiótico de uso común, la vancomicina, lo cual plantea la posibilidad de que la prueba de HLA pueda utilizarse como una herramienta de estratificación del riesgo diagnóstico después del inicio del tratamiento con vancomicina. (6)

Caso clínico

Es una paciente femenina de 4 años 3 meses, nacida y residente en Otavalo, indígena, producto de la cuarta gesta, parto eutócico a término, sin complicaciones. Con esquema de vacunas acorde al ministerio de salud pública. Como antecedentes relevantes presentó dermatitis atópica en el primer año; sepsis de foco abdominal con convulsiones febriles. A los cuatro años fue diagnosticada de asma junto a rinitis alérgica con tratamiento habitual. Su hermana padece de dermatomiositis, y su madre de artritis reumatoide. Paciente ingresó a cuidados críticos por Neumonía complicada con pitorax, con hepatización de lóbulo medio y superior derecho, otitis media supurativa bilateral, con aislamiento de coronavirus NL63. Requirió ventilación mecánica invasiva, y se sometió a videotoracoscopia con decorticación con una adecuada evolución, bajo triple terapia antibiótica con Clindamicina, Meropenem y Vancomicina.

Al día 14 presentó pico febril que cedió con antitérmico pero que persistió en los días siguientes con apareamiento de lesiones eritematosas maculares puntiformes generalizadas, pero más marcadas en palmas y rostro; con un abordaje inicial que demostró una ligera leucocitosis, leve eosinofilia, piuria aséptica, coprocultivo negativo. Fue manejado como una Urticaria alérgica aguda asociada a alcohol boricado sin una respuesta completa a corticosteroide sistémico. A los 7 días de las fiebres y lesiones se planteó la sospecha de una farmacodermia asociada a Vancomicina, se suspendió el medicamento. El cuadro inflamatorio global complicó la evolución pulmonar,

incrementando los requerimientos de oxígeno, con aislamiento de S. epidermidis en sangre, se decidió reinicio de Vancomicina, pero se notó que presentaba fiebres a las pocas horas de recibir el antibiótico, se suspendió nuevamente.

Ante el empeoramiento clínico se sometió a la paciente a lobectomía superior derecha, con hallazgos en el postquirúrgico inmediato de leucocitosis de 35.660, eosinofilia de 4.780, trombocitopenia, hipofibrinogenemia. Inició previo a la cirugía pulsos de metilprednisolona. Ante la falta de mejoría se optó por terapias alternativas, que ante la falta de inmunoglobulina humana (GGIV), se inclinó por plasmaféresis. Completó las 5 sesiones y posteriormente se complementa con GGIV a dosis inmunomoduladora con buena evolución del cuadro. A un mes de completar esta terapia y continuar con esquema de descenso del corticosteroide, la paciente se ha recuperado totalmente, manteniendo algunas lesiones maculares hiperpigmentadas en la piel como único recuerdo de la enfermedad. Para completar su abordaje, la paciente es portadora de HLA-A32, causante principal del DRESS asociado a Vancomicina.

Discusión

El síndrome de DRESS en la población pediátrica representa un reto diagnóstico y terapéutico, especialmente en sistemas de salud con recursos limitados. Se trata de una condición potencialmente mortal caracterizada por una activación descontrolada del sistema inmunológico, lo que genera inflamación sistémica, daño tisular multiorgánico y un curso clínico prolongado. El tratamiento estándar incluye la suspensión del fármaco desencadenante, el uso de corticosteroides sistémicos y, en casos más graves, inmunoglobulina intravenosa. Sin embargo, en pacientes con afectación severa o refractaria al tratamiento convencional, la plasmaféresis surge como una opción terapéutica emergente que podría mejorar la evolución clínica al modular la hiperreactividad inmune.

El presente caso destaca el uso potencial de la plasmaféresis en el manejo de DRESS severo, particularmente en pacientes pediátricos con compromiso pulmonar, hepático y hematológico significativo. En este contexto, la plasmaféresis actúa eliminando citoquinas inflamatorias, inmunocomplejos circulantes y eosinófilos activados, permitiendo un mejor control del proceso inflamatorio y evitando el daño progresivo de órganos.

Desde el punto de vista práctico, es fundamental contar con un abordaje multidisciplinario que incluya especialistas en pediatría, dermatología, inmunología, infectología, neumología y cuidados intensivos, quienes deben evaluar de manera conjunta la indicación de plasmaféresis en cada caso. Asimismo,

el monitoreo estrecho de parámetros inflamatorios y de función orgánica es clave para determinar la eficacia de esta terapia y su impacto en la evolución del paciente.

Dado que la evidencia sobre el uso de plasmaféresis en DRESS pediátrico aún es limitada y basada principalmente en reportes de casos, es imperativo fomentar la investigación clínica para establecer su seguridad, eficacia y costo-beneficio en comparación con otras opciones terapéuticas. La realización de estudios multicéntricos, revisiones sistemáticas y metaanálisis podría contribuir a consolidar su papel en el manejo de esta enfermedad.

Conclusiones

- La plasmaféresis debe considerarse en pacientes con DRESS severo, especialmente en aquellos con compromiso multisistémico refractario a corticosteroides e inmunoglobulina intravenosa con inflamación sistémica no controlada.
- Se recomienda establecer criterios de inclusión para el uso de plasmaféresis en pacientes con DRESS pediátrico, priorizando aquellos con mayor riesgo de deterioro, con una red de acción para hospitales de tercer nivel.
- La identificación temprana del síndrome es primordial para definir el pronóstico del paciente, es imperativo sensibilizar al personal médico de este tipo de reacciones.
- El estudio genético complementario puede guiar el diagnóstico y prevenir complicaciones futuras.

Referencias Bibliográficas

1. Manieri E, Dondi A, Neri I, Lanari M. Drug rash with eosinophilia and systemic symptoms (DRESS) syndrome in childhood: a narrative review. *Front Med.* 2023;10:1108345. doi: 10.3389/fmed.2023.1108345
2. Medina-Cáliz I, Sanabria-Cabrera J, Villanueva-Paz M, Aukštikaln L, Stephens C, Robles-Díaz M, et al. Characterization of drug-induced liver injury associated with drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms in two prospective DILI registries. *Arch Toxicol.* 2023;98(1):303-25. doi: 10.1007/s00204-023-03630-0
3. Ramirez GA, Ripa M, Burastero S, Benanti G, Bagnasco D, Nannipieri S, et al. Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms (DRESS):

Focus on the Pathophysiological and Diagnostic Role of Viruses. Microorganisms. 2023;11(2):346. doi: 10.3390/microorganisms11020346

4. Kanabaj K, Jenerowicz D, Jankowska L, Łaba Z. DRESS syndrome – A dermatological emergency – Sulfasalazine-related acute drug reaction case report. Heliyon. 2023;9(9):e20021. doi: 10.1016/j.heliyon.2023.e20021
5. Chen C, Hung W, Wang C, Lee C, Hung S, Chung W. Advances in understanding of the pathogenesis and therapeutic implications of drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms: an updated review. Front Med. 2023;10:1187937. doi: 10.3389/fmed.2023.1187937
6. Konvinse KC, Trubiano JA, Pavlos R, James I, Shaffer CM, Bejan CA, et al. HLA-A*32:01 is strongly associated with vancomycin-induced drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms. J Allergy Clin Immunol. 2019;144(1):183-92. doi: 10.1016/j.jaci.2019.01.045243/741 (33%) entre 4 a 6 años, 119/741 (16%) entre 7 a 11 años y 36/741 (5%)

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 20

Presentación típica de una
enfermedad inusual: Síndrome de
Kawasaki en un lactante de 1 año en
Quito, Ecuador

AUTORES:

Presentación típica de una enfermedad inusual: Síndrome de Kawasaki en un lactante de 1 año en Quito, Ecuador.

Typical Presentation of an Unusual Disease: Kawasaki Disease in a 1-year-old Infant in Quito, Ecuador

Resumen

El presente estudio recopila y analiza la información clínica de un paciente pediátrico que se presentó inicialmente con un cuadro recurrente de infecciones respiratorias, evolucionando posteriormente a un caso atípico de Enfermedad de Kawasaki con compromiso tanto coronario como extra-cardíaco. Se realizó una descripción sistemática de la evolución clínica, los hallazgos en el examen físico y los resultados de laboratorio, así como de las estrategias terapéuticas implementadas, incluyendo el uso de antibióticos, antiinflamatorios, corticoides y terapia antiagregante. Además, se documentaron las complicaciones cardiovasculares identificadas, tales como la dilatación y el desarrollo de aneurismas en las arterias coronarias, se destacó el abordaje multidisciplinario adoptado, y se establecieron pautas de seguimiento ecocardiográfico y cardiológico para minimizar la aparición de secuelas a largo plazo.

Palabras clave: Enfermedad de Kawasaki, Lactante, Aneurismas coronarios, Compromiso extra-cardíaco, Abordaje multidisciplinario

Abstract

This study compiles and analyzes the clinical information of a pediatric patient who initially presented with recurrent respiratory infections, subsequently evolving into an atypical case of Kawasaki Disease with both coronary and extra-cardiac involvement. A systematic description was made of the clinical evolution, physical examination findings, and laboratory results, as well as the therapeutic strategies implemented, including the use of antibiotics, anti-inflammatories, corticosteroids, and antiplatelet therapy. Additionally, the identified cardiovascular complications, such as dilation and the development of coronary aneurysms, were documented. The multidisciplinary approach adopted was highlighted, and guidelines for echocardiographic and cardiological follow-up were established to minimize the appearance of long-term sequelae in this infant.

Keywords: Kawasaki Disease, Infant, Coronary aneurysms, Extracardiac involvement, Multidisciplinary approach

Introducción

La enfermedad de Kawasaki (EK), descrita por primera vez en 1967 por Tomisaku Kawasaki (1), es una vasculitis aguda autolimitada que afecta vasos de pequeño y mediano calibre, con predilección por las arterias coronarias (2). Se considera la causa más común de cardiopatía adquirida en la población pediátrica en países desarrollados, superando a la fiebre reumática (2). Su incidencia anual varía geográficamente; por ejemplo, se estima en 10–20 por 100.000 niños menores de 5 años en Norteamérica, alcanzando 50–250 por 100.000 en Japón (3,4). Aproximadamente el 75–80% de los pacientes son menores de 5 años, con una mediana de 1.5 años, y existe una ligera predominancia masculina (relación ~1.5:1) (2).

Incidencia y prevalencia en Ecuador

La enfermedad de Kawasaki (EK) es poco frecuente en Ecuador, y no se cuenta con datos epidemiológicos nacionales precisos debido a la ausencia de estudios amplios (6). Se estima que la incidencia en Latinoamérica es baja (alrededor de 3 casos por 100.000 niños) (7), muy inferior a la reportada en Asia (por ejemplo, ~265/100.000 en Japón) y menor que en Norteamérica (~17–21/100.000 en EE.UU.) (5). En Ecuador, la mayoría de los casos se presenta en población pediátrica menor de 5 años, con predominio en niños varones, tal como se observa a nivel global (8). Hasta el momento, solo se han documentado casos aislados en la literatura médica ecuatoriana (por ejemplo, 2 casos reportados en publicaciones científicas locales) (9), lo que sugiere que la EK es extremadamente rara en el país (8,9).

Aunque la mayoría de casos ocurre en lactantes y preescolares, la EK puede presentarse en cualquier edad pediátrica e incluso en adultos jóvenes, si bien es infrecuente antes de los 6 meses, posiblemente debido a anticuerpos maternos protectores (2). Genéticamente, se ha observado mayor susceptibilidad en niños de ascendencia asiática (especialmente japonesa) y en familiares cercanos: los hermanos de un paciente con EK tienen un riesgo 10–20 veces mayor que la población general (10,11). Estos hallazgos sugieren una predisposición genética importante, factor que ayudaría a una pronta detección del síndrome en familiares del mismo (12). La etiología de la EK permanece incierta. La hipótesis más aceptada es que un agente infeccioso (todavía no identificado) actúa como desencadenante en un huésped pediátrico genéticamente susceptible, provocando una respuesta inmune desregulada (10,11). Se han implicado superantígenos bacterianos y diversos virus, pero ningún patógeno único ha sido confirmado hasta la fecha (10,12). La fisiopatología involucra una intensa activación inmune in-

nata y adaptativa con liberación de citocinas proinflamatorias (TNF- α , IL-6, IL-1, entre otras) que causan daño endotelial y vasculitis multisistémica (13). Patológicamente, se observa una panvasculitis que afecta al corazón (miocarditis, pericarditis, endocarditis valvular) y especialmente a las arterias coronarias, pudiendo llevar a la formación de aneurismas coronarios en la fase subaguda (14). Sin tratamiento, alrededor del 15–25% de los niños con EK desarrolla anomalías coronarias (dilataciones o aneurismas) (15), lo que puede resultar en infarto de miocardio, isquemia o muerte súbita (2). Afortunadamente, la introducción de la inmunoglobulina intravenosa (IGIV) como terapia estándar ha reducido significativamente esta complicación a menos del 5% de los casos (16).

Metodología

Los métodos utilizados para realizar este reporte de caso clínico fueron:

- 1. Recolección de datos clínicos:** Revisión de la historia clínica detallada del paciente, obtenida durante las consultas médicas sucesivas.
- 2. Revisión de historia farmacológica:** Evaluación de los tratamientos previos, registros de dosis, duración y respuesta clínica observada.
- 3. Exámenes complementarios:** Análisis de resultados de exámenes de laboratorio (hematológicos, serología, uroanálisis) y estudios de imagen (ecocardiograma y angiotomografía).
- 4. Revisión bibliográfica y documental:** Consulta de guías clínicas actualizadas sobre el diagnóstico y manejo de la enfermedad de Kawasaki para fundamentar las decisiones terapéuticas y de seguimiento.
- 5. Seguimiento y monitoreo continuo:** Observación y registro sistemático de la evolución clínica y respuesta al tratamiento, incluyendo controles periódicos para detección temprana de complicaciones.

Resultados

Reporte de caso clínico diagnosticado en la consulta externa del Servicio de Pediatría del Centro de Salud Tipo Chimbacalle

Datos generales

Paciente:

- **Edad:** 1 año 4 meses
- **Sexo:** Masculino
- **Médico tratante:** Dra. Yugsi Balseca Sonia Beatriz
- **Servicio:** Pediatría

Antecedentes relevantes

Enfermedad previa: Enfermedad de Kawasaki.

Historial de infecciones respiratorias a repetición.

- Tratamientos previos: Amoxicilina + ácido clavulánico, azitromicina, salbutamol, paracetamol.
- Diagnóstico previo: Otitis (manejado con amoxicilina + ácido clavulánico + paracetamol).

Historia clínica

Se describe el caso de un lactante de 1 año y 4 meses que presentó un cuadro de infecciones respiratorias a repetición, episodios de broncoespasmo y fiebre de origen desconocido durante aproximadamente un mes. **El 14 de noviembre de 2024**, en una primera casa de salud, paciente recibió un esquema terapéutico basado en amoxicilina más ácido clavulánico, azitromicina y salbutamol, sin alcanzar mejoría clínica significativa, con persistencia de la fiebre de hasta 40 °C en las últimas 24 horas. Posteriormente, en una segunda casa de salud, se le diagnosticó otitis media aguda y se prolongó el uso de amoxicilina más ácido clavulánico, además de paracetamol, logrando únicamente una mejoría parcial.

El 15 de noviembre de 2024, el paciente acudió a una tercera casa de salud acompañado por su madre. A pesar de encontrarse en el segundo día de amoxicilina más ácido clavulánico, persistían la fiebre no cuantificada y la hiporexia, sin la aparición de manifestaciones clínicas adicionales. Ante la refractariedad de la fiebre al tratamiento antibiótico, se solicitaron exámenes complementarios (incluyendo estudios de influenza, reactantes de fase aguda, panel TORCH, hemograma, radiografía de tórax y prueba para COVID, entre otros), además de un ecocardiograma para descartar un compromiso cardíaco. Al examen físico, se observaron eritema conjuntival, adenopatía submaxilar izquierda de 3 cm y labios agrietados, lo cual sugería un proceso

de afectación sistémica. Se solicitó el retorno del paciente para la revisión de resultados.

El **19 de noviembre de 2024**, el menor retornó con sus padres para control y revisión de exámenes, persistiendo la fiebre (ahora con cinco días de evolución), la descamación en palmas y plantas, y el eritema bucal con descamación. Estos hallazgos clínicos orientaron la sospecha diagnóstica hacia la Enfermedad de Kawasaki. El ecocardiograma practicado ese mismo día reveló arterias coronarias dilatadas sin formación de aneurismas, función sistólica preservada del ventrículo izquierdo y un TAPSE de 0.89, lo cual es coherente con la fase aguda inicial de esta entidad. Inmediatamente, se inició tratamiento con ácido acetilsalicílico a dosis antiinflamatoria, y se procedió a la referencia hospitalaria de tercer nivel de atención.

En el Hospital de tercer nivel, el paciente permaneció hospitalizado durante 10 días, recibiendo corticoides (inicialmente prednisona y posteriormente metilprednisolona), carvedilol (indicado por dos meses). La inmunoglobulina intravenosa se prescribió, pero no se administró por falta de stock en esa casa de Salud. Se practicó una angiogramía que confirmó la presencia de aneurismas extracardiacos adicionales, lo que extendió el espectro de la afectación vascular inicialmente descrita. Tras la instauración del tratamiento combinado, se observó un claro mejoramiento del cuadro clínico: cesaron la fiebre y la sintomatología, se normalizó la tolerancia oral y las deposiciones, por lo que se otorgó el alta con la indicación de continuar ácido acetilsalicílico (en dosis antiagregante) y clopidogrel, bajo vigilancia cardiológica periódica.

El **18 de febrero de 2025**, el niño acudió nuevamente a la consulta en la misma tercera casa de salud, acompañado por su madre. Se confirmó que proseguía con el tratamiento de clopidogrel (2 mg/día; 1 mL vía oral) y ácido acetilsalicílico (40 mg/día; 1 mL vía oral). El examen físico evidenció un estado clínico estable, sin signos relevantes de actividad inflamatoria, mientras que los reactantes de fase aguda se encontraban dentro de parámetros normales. El crecimiento y el desarrollo psicomotriz se mantenían adecuados. Adicionalmente, se continuó con la doble antiagregación y se añadió un suplemento de hierro para corregir el cuadro anémico detectado. Se programó una nueva evaluación ecocardiográfica en el plazo de un mes, a fin de controlar la evolución de las arterias coronarias y detectar oportunamente cualquier progresión de la dilatación o la aparición de lesiones aneurismáticas adicionales, así como controles pediátricos mensuales para evitar reagudizaciones o complicaciones en el paciente.

Resultados de exámenes complementarios

14 de noviembre de 2024 – Biometría Hemática (Orden N.º 2411476)

Glóbulos Blancos (WBC): $14.45 \times 10^3/\mu\text{L}$ (Valor de referencia: 4–12)

→ Leucocitosis.

Neutrófilos absolutos: $7.94 \times 10^3/\mu\text{L}$ (VN: 2–7) → Neutrofilia.

Linfocitos absolutos: $3.93 \times 10^3/\mu\text{L}$ (VN: 0.8–4).

Eosinófilos absolutos: $1.43 \times 10^3/\mu\text{L}$ (VN: 0.02–0.5) → Eosinofilia.

Monocitos absolutos: $1.08 \times 10^3/\mu\text{L}$ (VN: 0.12–1.2).

Hemoglobina (Hb): 9.1 g/dL (VN: 12–17) → Anemia.

Hematocrito (Hto): 29.5% (VN: 35–51) → Disminuido.

Volumen Corpuscular Medio (VCM): 71.0 fL (VN: 80–100) → Microcitosis.

Hemoglobina Corpuscular Media (HCM): 21.9 pg (VN: 26–34) → Hipocromía.

Concentración de Hb Corpuscular Media (CHCM): 30.8 g/dL (VN: 32–36) → Ligera hipocromía.

Ancho de Distribución Eritrocitaria (RDW): 16.8% (VN: 11–16) → Elevado.

Plaquetas: $481 \times 10^3/\mu\text{L}$ (VN: 150–400) → Trombocitosis.

Eritrosedimentación (Wintrobe): 17 mm/h (VN: 1–15) → Leve elevación.

14 de noviembre de 2024 – Serología (Orden N.º 2411476)

Antiestreptolisina (ASTO): 200 UI/mL.

Factor Reumatoideo (Latex): < 8 UI/mL.

TORCH (cualitativo): Toxoplasma IgM, Rubeola IgM, Citomegalovirus IgM y Herpes 1/2 IgM → Todos negativos.

15 de noviembre de 2024 – Uroanálisis (Orden N.º 2411554)

Examen Físico-Químico: Color amarillo, aspecto transparente, densidad 1.020, pH 5.0, proteína en trazas (15 mg/dL), glucosa negativa, cuerpos cetónicos ++ (40 mg/dL), urobilinógeno y bilirrubina negativa, sangre negativa, hemoglobina negativa.

Examen Microscópico: Células epiteliales 0-2/campo, leucocitos 1- 2/campo, hematíes 2-3/campo, bacterias escasas.

Gram (gota fresca): presencia de cocos Gram positivos escasos.

19 de noviembre de 2024 – Ecocardiograma

Hallazgos: Situs solitus, levocardia, relación anatómica normal, tamaño y espesor de cámaras conservados, normofunción del ventrículo izquierdo, TAP-SE de 0.89. Sin malformaciones congénitas ni adquiridas. Arterias coronarias dilatadas (ACD de 0.39 cm y ACI de 0.42 cm), sin aneurismas. Flujos valvulares normales, normotensión pulmonar (TAS 26 mmHg) y pericardio normal.

28 de noviembre de 2024 – Epicrisis Hospital Baca Ortiz

Síntesis: Cuadro febril >1 mes de evolución, diagnóstico de Enfermedad de Kawasaki con repercusión coronaria. Ecocardiograma evidenció dilatación importante de las arterias coronarias. Hospitalización con corticoides y doble antiagregación por riesgo de trombosis. Angiotomografía: hallazgo de aneurismas extracardiacos. Evolución estable, asintomático cardiovascularmente, alta con ácido acetilsalicílico, clopidogrel, carvedilol y omeprazol.

Tratamiento y dosis

- Ácido acetilsalicílico: 40 mg vía oral al día (1 ml)
- Clopidogrel: 2 mg vía oral al día (1 ml)
- Carvedilol: 0.8 mg vía oral cada 12 horas (1 ml)
- Omeprazol: 10 mg vía oral al día por 7 días
- Prednisona: 9 mg vía oral cada 12 horas
- Metilprednisolona: 300 mg intravenoso en bolo
- Inmunoglobulina: 18.6 g intravenoso (2 mg/kg/día cada 12 horas)
- Ibuprofeno: 65 mg vía oral, en caso necesario

Impresión diagnóstica

- Enfermedad de Kawasaki típica con compromiso coronario y extracardíaco

Plan de manejo

1. Continuar el régimen terapéutico con clopidogrel y ácido acetilsalicílico según indicación del equipo de cardiología.
2. Monitoreo periódico de la función cardíaca mediante ecocardiografía y angiotomografía, según evolución clínica.

3. Seguimiento estrecho con cardiología pediátrica para evaluar la progresión de los aneurismas extracardiacos y realizar ajustes terapéuticos oportunos.

4. Vigilancia rigurosa de signos y síntomas de trombosis o disección arterial.

5. Educación a la madre sobre la importancia de identificar signos de alarma, cumplir con la medicación y acudir a los controles pautados.

Pronóstico

El pronóstico se mantiene reservado debido a la naturaleza de las lesiones vasculares.

Existe un riesgo considerable de complicaciones cardiovasculares a largo plazo, que hace imprescindible un abordaje multidisciplinario y un estricto apego al tratamiento. Se destacan la necesidad de controles cardiológicos regulares, la realización de ecocardiografías seriadas y la evaluación integral por parte de especialistas en pediatría y cardiología para asegurar una evolución favorable del paciente.

Conclusiones

El caso pone de manifiesto la dificultad diagnóstica de la enfermedad de Kawasaki en sus primeras fases, especialmente cuando los síntomas (fiebre persistente, afecciones respiratorias, otitis) pueden solaparse con otras patologías comunes en pediatría. La tardanza en la detección incrementa el riesgo de compromisos vasculares y de complicaciones cardiovasculares graves.

El manejo oportuno y eficaz de la enfermedad de Kawasaki requiere la participación conjunta de pediatras, infectólogos, reumatólogos y cardiólogos, entre otros especialistas. El trabajo coordinado permite identificar con mayor rapidez los signos sistémicos (conjuntivitis, cambios en mucosas, adenopatías) y proceder con las pruebas diagnósticas pertinentes (ecocardiograma, angiogramografía) para confirmar la afectación vascular.

El hallazgo inicial de dilataciones coronarias sin aneurismas, así como la posterior identificación de aneurismas extracardiacos, confirma la agresividad y progresividad de la enfermedad cuando no se interviene de forma inmediata. El uso sistemático y temprano de la ecocardiografía resulta esencial para evaluar la repercusión cardiovascular y establecer un pronóstico más preciso.

Un control multidisciplinario (pediátrico, reumatológico y cardiológico) regular son fundamentales para prevenir desarrollo de complicaciones y brindar una mejor calidad de vida al paciente

En conjunto, estos hallazgos y el desenlace clínico refuerzan la urgencia de un diagnóstico temprano de la enfermedad de Kawasaki, la necesidad de un tratamiento óptimo y oportuno—preferiblemente con IVIG—y la relevancia de un abordaje multidisciplinario para mejorar tanto la supervivencia como la calidad de vida de los pacientes afectados.

Referencias bibliográficas

1. Kawasaki T. Acute febrile mucocutaneous lymph node syndrome in young children with unique digital desquamation. *Arerugi*. 1967;16(5):178–222.
2. Newburger JW, Takahashi M, Burns JC. Kawasaki Disease. *J Am Coll Cardiol*. 2016;67(14):1738–49.
3. Uehara R, Belay ED. Epidemiology of Kawasaki disease in Asia, Europe, and the United States. *J Epidemiol*. 2012;22(2):79–85.
4. Sudo D, Monobe Y, Yashiro M, Nakamura Y, Yanagawa H. Epidemiologic features of Kawasaki disease in Japan: results of the 2007–2008 nationwide survey. *J Epidemiol*. 2010;20(4):302–7.
5. Belay ED, Holman RC, Curns AT, Link-Gelles R, Steiner CA, Schonberger LB. Kawasaki syndrome hospitalizations in the United States, 1997–2007. *Pediatr Infect Dis J*. 2011;30(6):483–8.
6. Organización Panamericana de la Salud (OPS). Informe epidemiológico regional de enfermedades infantiles. Washington D.C.: OPS; 2015.
7. Palacios A, Ramírez J. Enfermedad de Kawasaki en Latinoamérica: revisión de la literatura y análisis de casos reportados. *Rev Panam Salud Pública*. 2018;42:e126.
8. Ramos W, Suárez E, Cabrera M, Ortiz S. Enfermedad de Kawasaki en Ecuador: revisión de casos y dificultades diagnósticas. *Rev Ecuat Pediatr*. 2019;25(2):35–41.
9. Moyón M, Vaca C. Reporte de dos casos de enfermedad de Kawasaki en lactantes en Ecuador. *Bol Méd Ecuat*. 2020;15(1):21–5.

10. Rowley AH, Shulman ST. The epidemiology and pathogenesis of Kawasaki disease. *Front Pediatr.* 2018;6:144.
11. Burns JC, Kushner HI, Bastian JF, Shike H, Shimizu C, Pitzer VE, et al.
12. Kawasaki disease: a brief history. *Pediatrics.* 2000;106(2):E27.
13. Cohen E, Sundel R. Kawasaki Disease at 50 years. *JAMA Pediatr.* 2016;170(11):1093–9.
14. Takahashi K, Oharaseki T, Yokouchi Y, Naoe S, Nakagawa M. Neutrophilic involvement in the damage to coronary arteries in acute stage of Kawasaki disease. *Pediatr Int.* 2005;47(3):305–10.
15. Kato H, Sugimura T, Akagi T, Sato N, Hashino K, Maeno Y, et al. Long-term consequences of Kawasaki disease: 10- to 21-year follow-up study. *Pediatrics.* 1996;98(4):649–55.
16. McCrindle BW, Rowley AH, Newburger JW, Burns JC, Bolger AF, Gewitz M, et al. Diagnosis, treatment, and long-term management of Kawasaki disease: a scientific statement for health professionals from the American Heart Association. *Circulation.* 2017;135(17):e927–99.
17. Newburger JW, Takahashi M, Beiser AS, Burns JC, Bastian J, Chung K, et al. A single intravenous infusion of gamma globulin as compared with four infusions in the treatment of acute Kawasaki syndrome. *N Engl J Med.* 1991;324(23):1633–9.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 21

Presión arterial: un signo vital o un
riesgo mortal

AUTORES:

Presión arterial: un signo vital o un riesgo mortal

Blood Pressure: A Vital Sign or a Life-Threatening Risk

Resumen

La toma de presión arterial (PA) es usualmente un registro monótono y banalizado en las salas de internación y consulta pediátrica. La hipertensión arterial (HTA) en muchas ocasiones se convierte en un hallazgo clave que lleva a desenmascarar patologías de elevada morbimortalidad. Presentamos una serie de casos que evidencian la importancia de evaluar adecuadamente la PA.

Palabras clave: Presión Arterial (PA), Hipertensión Arterial (HTA), / Pediátrico, Morbimortalidad, Diagnóstico

Abstract

Blood pressure (BP) measurement is typically a monotonous and trivial process in pediatric inpatient and outpatient clinics. Hypertension (HTN) often becomes a key finding that unmasks pathologies with high morbidity and mortality. We present a series of cases that demonstrate the importance of properly assessing BP.

Keywords: Blood Pressure (BP), Hypertension (HTN), Pediatric, Morbidity and Mortality, Diagnosis

Introducción

La HTA pediátrica tiene una prevalencia creciente, elevada comorbilidad a mediano y largo plazo, y con frecuencia está infradiagnosticada.

Se define HTA como los valores de PA sistólica y/o diastólica por encima del percentil 95 ($\geq P95$) correspondiente a la edad, sexo y talla, en tres o más ocasiones; considerando que la PA se incrementa con la edad y el tamaño corporal.

La medición correcta de la PA precisa una serie de elementos indispensables como: dispositivos de medición adecuadamente calibrados, procedimiento reglado e interpretación de resultados con base en percentiles según edad, sexo y talla. Todo pediatra debe estar familiarizado con el manejo de las tablas de referencia de PA según la edad, el sexo y la talla.

En general, cuanto menor es la edad del niño y mayor sean los valores de PA, más probable es que la HTA sea de causa secundaria, y la causa más frecuente de base en la infancia es la patología renal y renovascular

(80%), siendo causas menos frecuentes las endocrinológicas, cardiológicas, autoinmunes.

Como ejemplo, presentamos cinco casos emblemáticos, donde la HTA fue un signo de especial relevancia que condujo al diagnóstico de patologías muy severas: estenosis de la arteria renal (EAR), Enfermedad de Kawasaki, microadenoma hipofisario, glomerulonefritis postinfecciosa aguda y uropatía obstructiva por estenosis pieloureteral.

Metodología

Trabajo de investigación bibliográfica y estudio descriptivo retrospectivo de 5 casos clínicos

Resultados

	PCTE 1	PCTE 2	PCTE 3	PCTE 4	PCTE 5
Edad	3 años	6 años	3 meses	8 años	1 año
Sintomatología principal	Dolor abdominal	Episodios convulsivos	fiebre, irritabilidad, exantema, edema	Hematuria macroscópica, edema, cefalea	vómitos, Hematuria macroscópica, fiebre
Sintomatología asociada	HTA fallo del medro	HTA, hipertricotosis, fenotipo cushing	HTA, insuficiencia respiratoria	HTA	HTA
Hallazgos laboratoriales	actividad de renina plasmática elevada	actividad de renina plasmática elevada cortisol sérico y urinario elevado	Leucocitosis, anemia, trombocitosis PCR elevada, hematuria	C3 disminuido	EMO sedimento infeccioso, urocultivo positivo
Ecocardiograma	hipertrofia ventrículo izquierdo (VI)	hipertrofia VI	Derrame pericárdico, Aneurismas: coronaria izquierda Z +5.6, descendente anterior Z+10.6, circunfleja Z+2.6, derecha Z+6.3.	normal	normal

Fondo de ojo	retinopatía hipertensiva	retinopatía hipertensiva	normal	normal	normal
Eco renal morfológico	asimetría renal	normal	normal	normal	hidronefrosis IV derecha, II izquierda
Doppler ir	resistencia aumentada	normal	resistencia aumentada	normal	normal
Hallazgos imagenológicos	Angio TAC: estenosis significativa bilateral de arterias renales	RMN silla turca: región nodular de realce tardío en cara antero inferior de hipófisis de 2.9mm	Angio TAC: estrechez del 50% de luz de tercio proximal de arteria renal derecha. Tronco celíaco y tercio Proximal y medio de la arteria mesentérica superior arro-sariados en todo su trayecto	no aplica	URO-RMN dilatación severa de pelvis renal derecha
Imágenes				no aplica	
Diagnóstico	Ear bilateral	Microadenoma hipofisario	Enfermedad de kawasaki	Glomerulo- nefritis postinfecciosa aguda	Uropatía obstructiva por estenosis pieloureteral
Tratamiento	Angioplastia con balón	Resección transeptoesfenoidal vía subgingivobial microscópica	Inmunoglobulina, Metilprednisolona, ácido acetil salicílico, prednisona, ciclofosfamida, azatioprina	diuréticos, anti-hipertensivos	pieloplastia
Evolución	favorable	favorable	estacionaria	favorable	favorable

Conclusiones

- Confirmado el diagnóstico de HTA es mandatorio realizar una evaluación adecuada y considerar el grupo etéreo, ya que, a menor edad, mayor probabilidad de etiología secundaria.
- La HTA pediátrica se presenta con frecuencia, su principal etiología es la patología renal o renovascular en los periodos neonatal, lactante, preescolar y escolar. Sin embargo, no se debe pasar por alto causas autoinmunes, endocrinológicas y cardíacas.

Referencias Bibliograficas

1. Flynn JT, Kaelber DC, Baker-Smith JJ, Blowey D, Carroll AE, Daniels SR, et al. Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescents. *Pediatrics*. 2017;140(3):e20171904. (Esta es la guía más influyente y citada para la definición y manejo de HTA pediátrica).
2. Lande MB, Kupferman JC. Pediatric Hypertension: Diagnosis and Management. *Pediatr Rev*. 2018;39(12):604-12. (Revisión general sobre diagnóstico y causas).
3. Daniels SR. The problem of childhood hypertension. *Hypertension*. 2018;72(2):292-8. (Artículo que aborda la prevalencia creciente y el infradiagnóstico).
4. Lurbe E, Agabiti-Rosei E, Kennedy B, Mahmud A, Redon J, et al. 2016 European Society of Hypertension guidelines for the management of high blood pressure in children and adolescents. *J Hypertens*. 2016;34(9):1718-42.
5. Brady TM. Hypertension in children and adolescents. *J Am Heart Assoc*. 2017;6(12):e008112. (Revisión que enfatiza la etiología secundaria en niños pequeños).
6. Flynn JT. Etiology of hypertension in children and adolescents: a review. *Pediatr Nephrol*. 2013;28(9):1733-43. (Discute las causas más frecuentes, incluyendo renal y renovascular).
7. Newburger JW, Takahashi M, Gerber AH, Gewitz MG, Tani LY, Burns JC, et al. Diagnosis, Treatment, and Long-Term Management of Kawasaki Disease: A Scientific Statement for Health Professionals From the Ame-

- rican Heart Association. *Circulation*. 2004;110(17):2747-78. (Aunque es de 2004, es una guía fundamental para Kawasaki, incluyendo sus complicaciones cardiovasculares como los aneurismas).
8. Al-Sanafi Y, Al-Hashimi N, Al-Hashimi B, Al-Hashimi F, Al-Saad M. Post-streptococcal acute glomerulonephritis in children: clinical features, course, and outcome. *J Pediatr (Rio J)*. 2021;97(3):318-24. (Aborda la glomerulonefritis postinfecciosa, una causa renal común).
 9. Nielsen J, Nygaard U, Jensen KT. Clinical characteristics and outcomes of children with ureteropelvic junction obstruction: a systematic review. *J Pediatr Urol*. 2020;16(2):161-170. (Relevante para la uropatía obstructiva).
 10. Tani LY, Shaddy RE. Echocardiography in Kawasaki Disease. *Prog Pediatr Cardiol*. 2006;21(2):189-94. (Específico sobre los hallazgos ecocardiográficos en Kawasaki).
 11. Miller BS, Thompson DA, Hassan M, Lee PA. Adrenocorticotropic Hormone-Dependent Cushing Syndrome in Children: Diagnostic and Therapeutic Strategies. *Pediatr Clin North Am*. 2013;60(4):861-75. (Relacionado con el microadenoma hipofisario y síndrome de Cushing en niños).
 12. Silverstein DM, Lerner BP. Pediatric renovascular hypertension: current management and outcomes. *Pediatr Nephrol*. 2011;26(8):1227-38. (Artículo sobre la estenosis de la arteria renal).

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 22

Prevalencia y caracterización
epidemiológica de la Sífilis
Congénita en el Hospital Básico San
Luis de Otavalo: Estudio descriptivo
basado en datos, no relatos.

AUTORES: Flores Yépez Diana; Icaza Mora Melanie

Prevalencia y caracterización epidemiológica de la Sífilis Congénita en el Hospital Básico San Luis de Otavalo: Estudio descriptivo basado en datos, no relatos.

Prevalence and Epidemiological Characterization of Congenital Syphilis at Hospital Básico San Luis de Otavalo: A Data-Driven Descriptive Study

Resumen

La sífilis congénita (SC), causada por la transmisión intrauterina de *Treponema pallidum*, persiste como un desafío de salud pública global. A menudo, su aparición se vincula con la ausencia o insuficiencia de atención prenatal y tratamiento materno. Este estudio tuvo como objetivo principal describir la prevalencia y las características epidemiológicas de la SC en pacientes ingresados en Pediatría-Neonatología del Hospital Básico San Luis de Otavalo (HSLO) entre 2020 y 2024, incluyendo datos de sus madres. Adicionalmente, se analizaron las tendencias de SC a nivel provincial (Imbabura) y nacional. Se realizó un estudio observacional, descriptivo y retrospectivo. Los datos de pacientes con SC en el HSLO se obtuvieron de historias clínicas físicas y electrónicas del periodo 2020-2024. Se recopilieron variables sobre el recién nacido (sexo, edad gestacional, peso, sintomatología) y la madre (edad, etnia, estado civil, nivel de instrucción, número de controles prenatales). Para las tendencias nacionales y provinciales de SC, se consultaron datos del Instituto Nacional de Estadísticas y Censos (INEC). El análisis estadístico se llevó a cabo utilizando SPSS v.30 y Excel 2019, calculando prevalencias y describiendo características sociodemográficas. Durante el quinquenio 2020-2024, el HSLO registró 6838 nacimientos, de los cuales 16 fueron diagnosticados con SC, resultando en una prevalencia del 0.23%. De los casos de SC, el 63% eran hombres y el 37% mujeres; todos nacieron a término y con peso adecuado. Solo un caso (16%) presentó sintomatología compatible (ictericia prolongada). En cuanto a las madres, el 50% eran ecuatorianas, seguidas por venezolanas (38%) y colombianas (12%). La mayoría se autoidentificó como mestiza (69%) o indígena (31%). El estado civil predominante fue soltera o en unión de hecho (37% cada una). Respecto al nivel de instrucción, el 56% completó la educación básica y el 44% el bachillerato. Un hallazgo preocupante fue el seguimiento prenatal: el 68% de las madres tuvieron menos de cinco controles prenatales, una cifra inferior a lo recomendado por la OMS. Finalmente, se evidenció una tendencia al alza en los casos de SC tanto a nivel nacional como en la provincia de Imbabura. La prevalencia de sífilis congénita en el Hospital Básico San Luis de Otavalo entre 2020 y 2024 fue del 0.23%. La mayoría de los recién nacidos afecta-

dos nacieron a término y sin síntomas evidentes, a excepción de un caso con ictericia prolongada. Las madres, predominantemente ecuatorianas y extranjeras, mestizas e indígenas, en su mayoría eran jóvenes con niveles educativos de educación básica o bachillerato. Es notable y preocupante que más de la mitad de ellas no cumpliera con el mínimo de controles prenatales recomendados. Esta situación, sumada a la tendencia creciente de casos de SC a nivel provincial y nacional, subraya la urgente necesidad de fortalecer las estrategias de salud pública para la detección temprana y el tratamiento adecuado de la sífilis durante el embarazo, con especial énfasis en la promoción de un control prenatal completo y accesible.

Palabras clave: Sífilis Congénita (SC), Control Prenatal, Prevalencia, Epidemiología, Salud Materno-Infantil

Abstract

Congenital syphilis (CS), caused by the intrauterine transmission of *Treponema pallidum*, persists as a global public health challenge. Its occurrence is often linked to the absence or insufficiency of prenatal care and maternal treatment. This study's main objective was to describe the prevalence and epidemiological characteristics of CS in patients admitted to the Pediatric-Neonatology department of Hospital Básico San Luis de Otavalo (HSLO) between 2020 and 2024, including data from their mothers. Additionally, CS trends at the provincial (Imbabura) and national levels were analyzed. An observational, descriptive, and retrospective study was conducted. Data on CS patients at HSLO were obtained from physical and electronic medical records from the 2020-2024 period. Variables collected included data on the newborn (sex, gestational age, weight, symptomatology) and the mother (age, ethnicity, marital status, education level, number of prenatal check-ups). For national and provincial CS trends, data from the National Institute of Statistics and Censuses (INEC) were consulted. Statistical analysis was performed using SPSS v.30 and Excel 2019, calculating prevalences and describing sociodemographic characteristics. During the 2020-2024 five-year period, HSLO recorded 6838 births, of which 16 were diagnosed with CS, resulting in a prevalence of 0.23%. Of the CS cases, 63% were male and 37% female; all were born at term and with adequate weight. Only one case (16%) presented compatible symptomatology (prolonged jaundice). Regarding the mothers, 50% were Ecuadorian, followed by Venezuelan (38%) and Colombian (12%) women. The majority identified themselves as Mestiza (69%) or Indigenous (31%). The predominant marital status was single or in common-law marriage (37% each). Regarding education level, 56% completed basic education

and 44% completed high school. A worrying finding was related to prenatal follow-up: 68% of the mothers had fewer than five prenatal check-ups, a figure below the World Health Organization (WHO) recommendation. Finally, an upward trend in CS cases was observed at both the national level and in the province of Imbabura. The prevalence of congenital syphilis at Hospital Básico San Luis de Otavalo between 2020 and 2024 was 0.23%. Most affected newborns were born at term and without obvious symptoms, with the exception of one case with prolonged jaundice. The mothers, predominantly Ecuadorian and foreign, Mestiza and Indigenous, were mostly young with basic education or high school levels. It is noteworthy and concerning that more than half of them did not meet the minimum recommended prenatal check-ups. This situation, coupled with the increasing trend of CS cases at the provincial and national levels, underscores the urgent need to strengthen public health strategies for early detection and adequate treatment of syphilis during pregnancy, with a strong emphasis on promoting complete and accessible prenatal care.

Keywords: Congenital Syphilis (CS), Prenatal Care, Prevalence, Epidemiology, Maternal and Child Health

Introducción

La sífilis es una enfermedad infecciosa causada por la bacteria *Treponema pallidum*, esta Infección de Transmisión Sexual se adquiere horizontalmente por contacto con una lesión cutánea infectada o de forma vertical de una madre infectada hacia el feto por transmisión transplacentaria o contacto con una lesión materna en el momento del parto (1).

En las últimas décadas, pese a los esfuerzos que se han realizado para disminuir la carga social de la sífilis ésta se mantiene endémica en los países con ingresos bajos y medianos (2). De acuerdo con el Ministerio de Salud Pública del Ecuador (MSP) (3) la sífilis es una de las patologías de declaración obligatoria.

La Sífilis Congénita (SC) que es el resultado de la infección fetal con *Treponema pallidum*, a pesar de ser una enfermedad antigua sigue aun afectando a recién nacidos en todo el mundo; y aunque se la conoce ampliamente y se dispone de estrategias preventivas adecuadas sigue siendo una de las principales causas de mortalidad fetal y neonatal a nivel mundial (4).

A nivel mundial aproximadamente 7 de cada 1000 mujeres en estado de gestación son diagnosticadas con sífilis cada año, estos casos llevan a una incidencia mundial de 473 casos de SC por cada 100000 nacidos vivos (total de 661.000 casos) (5).

Además de ser un problema de salud pública importante que complica aproximadamente un millón de embarazos por año en todo el mundo, la mayoría de los casos se desarrollan porque la madre no recibió atención prenatal o recibió tratamiento insuficiente para la sífilis antes o durante el embarazo (6). De acuerdo con lo establecido por la Organización Mundial de la Salud (OMS) se recomienda realizar como mínimo 5 consultas de atención prenatal (3).

La OMS para el año 2007 puso en marcha una iniciativa sanitaria mundial para la eliminación de la transmisión materno fetal de la sífilis a través de la reducción de las tasas a 50 casos por cada 100000 nacidos vivos en el 80% de los países de América Latina y el Caribe (entre ellos Ecuador) para el año 2030 (2, 7).

Ecuador notificó una tasa de incidencia de sífilis congénita de 0.7 casos/1000 recién nacidos en el año 2019 que disminuyó a 0.2 para el 2020 sin embargo para el 2021 aumento a 0.7 lo que indica un notorio impacto de la pandemia por COVID-19 en el acceso a servicios de salud (8).

El Hospital Básico San Luis de Otavalo (HSLO) en la provincia de Imbabura dispone del área de Pediatría-Neonatología donde se da atención a niños y niñas de todas las edades, y es ahí donde se presenta la necesidad de conocer la prevalencia y el perfil epidemiológico de esta enfermedad.

Por lo anteriormente expuesto se presenta la siguiente investigación.

Metodología

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo, los datos fueron obtenidos de las historias clínicas físicas y electrónicas de los recién nacidos con diagnóstico de SC en el Hospital Básico San Luis Otavalo durante el periodo 2020-2024; además se obtuvieron datos estadísticos a nivel nacional y provincial del Instituto Nacional de Estadísticas y Censos (INEC).

Las variables analizadas fueron sexo, edad gestacional al nacimiento, peso al nacimiento y sintomatología en el recién nacido, así como edad, etnia, estado civil, nivel de instrucción y número de controles en sus madres.

Para el procesamiento y análisis de los datos, se utilizó el paquete estadístico SPSS v.30 y el programa Excel 2019. El análisis descriptivo incluyó cálculos de prevalencia de los casos presentados, así como descripción de características sociodemográficas de los pacientes y de sus madres. Adicionalmente se presentan tendencias de los casos de sífilis congénita a nivel nacional y de la provincia de Imbabura.

Resultados

Análisis Descriptivo

Tabla 26.

Número de nacimientos, número de casos y prevalencia de sífilis congénita en el HSLO durante el periodo 2020-2024.

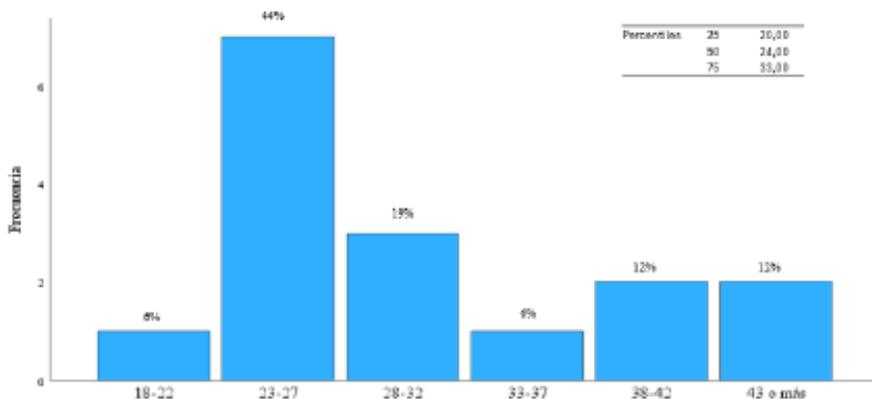
Año	Nacimientos (partos normales y cesáreas)	Casos de sífilis congénita
2020	1398	3
2021	1396	4
2022	1432	3
2023	1435	4
2024	1177	2
Total	6838	16

Fuente: Departamento de Estadística HSLO.

La descripción epidemiológica en la Tabla 26 nos indica que durante el periodo 2020 -2024 se presentaron 6838 nacimientos, 16 de los cuales tuvieron un diagnóstico de SC, representando una prevalencia de 0.23%.

Figura 24.

Edad de las madres de los neonatos con diagnóstico de SC en el HSLO durante el periodo 2020-2024.



Fuente: Departamento de Estadística HSLO.

El Figura 24. Edad de las madres de los neonatos con diagnóstico de SC en el HSLO durante el periodo 2020-2024. Figura 24 nos muestra que el 44% de las madres pertenecían al grupo de 23 a 27 años, el 24% al grupo con edades de 38 años en adelante, el 19% fueron madres cuyas edades se encontraban entre los 28 y 32 años. Adicionalmente se puede explicar que el 50% de las madres presentaba una edad menor a 24 años.

Tabla 27.

Características sociodemográficas y de la atención prenatal de las madres de los recién nacidos con diagnóstico de sífilis congénita en el HSLO durante el periodo 2020-2024.

Característica	Frecuencia (n)	Porcentaje (%)
NACIONALIDAD		
Ecuatoriana	8	50
Colombiana	2	12
Venezolana	6	38
Total	16	100
ETNIA		
Mestiza	11	69
Indígena	5	31
Total	16	100
ESTADO CIVIL		
* Casada	4	25
Soltera	6	37
Unión de Hecho	6	37
Total	16	100
NIVEL DE INSTRUCCIÓN		
Primaria	9	56
Bachiller	7	44
Total	16	100
CONTROLES PRENATALES		
Menor a 5	10	62
5 o más	6	38
Total	16	100

Fuente: Departamento de Estadística HSLO.

La descripción epidemiológica de los datos proporcionados en la Tabla 27 nos indica que de una muestra de 16 mujeres madres de neonatos con sífilis congénita el 50% son de nacionalidad ecuatoriana, seguidas de la nacionalidad venezolana y colombiana con el 38 y 12% respectivamente; en lo que se refiere a la etnia el 69% se autoidentifican como mestizas y el 31% como indígenas; al referirnos al estado civil se reportan con el 37% cada una de las solteras y unión de hecho, representando las casadas el 25%; al hablar de nivel de instrucción el 56% de estas mujeres completaron la educación básica y el 44% el bachillerato. Algo que llama mucho la atención es el número de controles prenatales: apenas el 38% de las mujeres estudiadas tuvo 5 controles prenatales, el 68% restante reportó menos de 5 controles en su embarazo.

Tabla 28.

Características de los recién nacidos con diagnóstico de sífilis congénita en el HSLO durante el periodo 2020-2024.

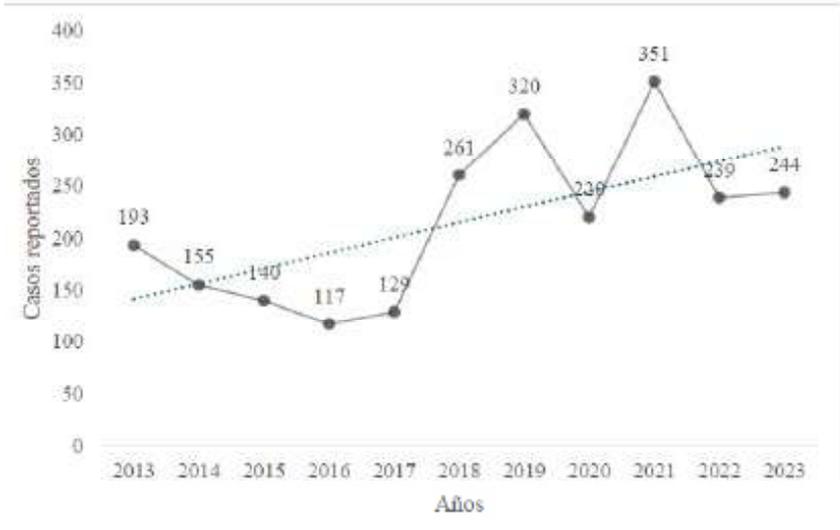
Frecuencia (n)		Porcentaje (%)
SEXO		
Hombre	10	63
Mujer	6	37
Total	16	100
EDAD GESTACIONAL AL NACIMIENTO		
A término	16	100
Prematuro	0	0
Total	16	100
PESO AL NACIMIENTO		
Adecuado	16	100
Bajo	0	0
Total	16	100
SINTOMATOLOGÍA AL NACIMIENTO		
Si	1	6
No	15	94
Total	16	100

Fuente: Departamento de Estadística HSLO.

La descripción epidemiológica de la Tabla 28 nos muestra que de 16 neonatos con diagnóstico de sífilis congénita en el Hospital San Luis Otavalo el 63% fueron hombres y el 37% mujeres, el 100% nacieron a término y con peso adecuado; en lo referente a la sintomatología se observó que solo el 16% (1 caso) presentó sintomatología compatible con SC.

Figura 25.

Casos de sífilis congénita a nivel nacional durante el periodo 2013-2023.

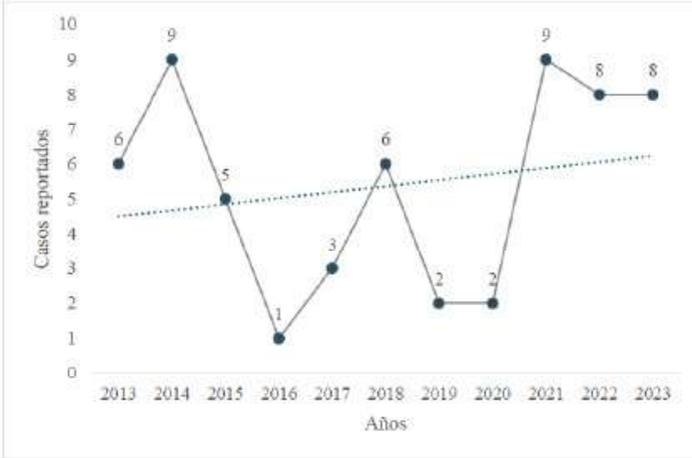


Fuente: Instituto Nacional de Estadísticas y Censos (INEC).

La Figura 25 nos muestra que durante los años 2013 a 2017 hubo una disminución de casos de SC, pasando de 193 a 129 casos; posteriormente se observa un aumento variante de casos con valores de hasta 351 casos para el año 2021; adicionalmente durante el periodo 2020- 2024 se reportaron 1064 casos de SC a nivel país. En resumen, existe una tendencia al alza en los casos de SC que se presentan a nivel nacional.

Figura 26.

Casos de sífilis congénita a nivel de la provincia de Imbabura durante el periodo 2013-2023.



Fuente: Instituto Nacional de Estadísticas y Censos (INEC).

El Figura 26 nos muestra que durante el periodo 2013-2023 en la provincia de Imbabura los años con mayor número de casos de SC fueron el 2024 y 2021 con 9 cada uno, siendo por el contrario el 2016 el año con reporte de 1 solo caso, de forma general se observa una tendencia al alza de casos si bien es discreta.

Discusión

A pesar de ser una enfermedad antigua y prevenible, la sífilis congénita continúa siendo un problema de salud pública en muchos países, para el año 2016 la prevalencia estimada mundial de sífilis en mujeres embarazadas fue del 0,69%, dando como resultado un total de 661000 casos de sífilis congénita (9).

Según la OMS en Ecuador durante el periodo 2020-2023 se reportaron 917 casos de sífilis congénita (10); sin embargo, reportes que nos muestra el INEC durante el mismo periodo fueron de 1054 casos de sífilis congénita (11). En nuestro estudio se encontró una prevalencia del 0.23%.

En lo referente a la edad de las madres estudiadas, se observó que el 75% de ellas tenía una edad menor a 33 años, estos datos son similares a un estudio descriptivo realizado en Brasil en el 2020 donde más de la mitad de las madres estaban en el intervalo etario de 20 a 34 años (12).

Acerca del nivel de instrucción se pudo observar que el 56% tenían educación básica y el 44% restante eran bachilleres, no existían madres con educación de tercer nivel; estos datos concuerdan en gran medida con un estudio transversal realizado en el 2013 en Paraguay por Leguizamón donde el nivel de instrucción de las mujeres era: primaria 63%, seguida por la secundaria en 21% y la universitaria solo en el 3% (13).

En una revisión sistemática realizada por Pascoal y colaboradores en el año 2023 se observó que el riesgo de sífilis congénita era seis veces mayor cuando la madre no tuvo atención prenatal, en este estudio el 62% de las madres no tenía o tenía menos de 5 controles prenatales como indica la normativa vigente en Ecuador (3). Datos similares fueron reportados por la investigación de Zambrano Álava en el 2024 en Ecuador donde el mayor factor de riesgo para SC fue la carencia de atención prenatal (14).

En nuestro estudio en cuanto al sexo de los neonatos afectados por SC hubo un predominio de hombres con el 63%, dato coincidente con un estudio realizado por Henríquez y colaboradores en Venezuela 2019 donde el 53% lo eran (15).

Adicionalmente únicamente el 6% (1 caso) de los neonatos presentó manifestaciones clínicas compatibles con SC, un estudio como el elaborado por Pizarro en 2023 destacó que la mayoría de los neonatos con SC fueron asintomáticos (16), estos datos similares a los reportados a nivel mundial donde aproximadamente entre el 60-90% de los pacientes neonatos con SC con asintomáticos al nacimiento (17).

Para continuar, se observó que todos los recién nacidos nacieron a término con peso adecuado al nacimiento.

Adicionalmente los casos reportados de sífilis congénita a nivel de la provincia de Imbabura y a nivel país han tenido una tendencia al alza.

Conclusiones

La sífilis congénita es una enfermedad que en Hospital Básico San Luis Otavalo presentó una prevalencia del 0.23% durante el periodo 2020-2024, todos los 16 pacientes fueron recién nacidos a término con peso adecuado al nacimiento y únicamente 1 de ellos presentó sintomatología (ictericia prolongada). Sus madres tanto de nacionalidad ecuatoriana en su mayoría, así como extranjeras se autoidentificaron como mestizas e indígenas quienes en su mayoría tenían menos de 33 años con niveles de educación básico y bachillerato; llama mucho la atención que más de la mitad de ellas no tenía los

controles prenatales mínimos recomendados por la Organización Mundial de la Salud. Como dato adicional los casos reportados de sífilis congénita a nivel de la provincia de Imbabura y a nivel país han tenido una tendencia al alza.

Referencias Bibliográficas

1. Sankaran D, Partridge E, Lakshminrusimha S. Congenital Syphilis—An Illustrative Review. *Children*. 2023 Aug 1;10(8):1310. doi: 10.3390/children10081310.
2. Gilmour LS, Walls T. Congenital Syphilis: a Review of Global Epidemiology. *Clin Microbiol Rev*. 2023 Jan 18;36(1):e0012622. doi: 10.1128/cmr.00126-22.
3. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Control Prenatal. Guía de Práctica Clínica. Quito: Ministerio de Salud Pública del Ecuador; 2015.
4. Cooper JM, Sánchez PJ. Congenital syphilis. *Semin Perinatol*. 2018 May;42(3):176–84. doi: 10.1053/j.semperi.2018.02.005.
5. Salomè S, Cambriglia MD, Montesano G, Capasso L, Raimondi F. Congenital Syphilis: A Re-Emerging but Preventable Infection. *Pathogens*. 2024 May 29;13(6):481. doi: 10.3390/pathogens13060481.
6. Korenromp EL, Rowley J, Alonso M, Mello MB, Wijesooriya NS, Mahiané SG, et al. Global burden of maternal and congenital syphilis and associated adverse birth outcomes—Estimates for 2016 and progress since 2012. *PLoS One*. 2019 Feb 13;14(2):e0211720. doi: 10.1371/journal.pone.0211720.
7. Organización Panamericana de la Salud. Documento conceptual iniciativa regional para la eliminación de la transmisión materno-infantil del VIH y de la sífilis congénita. Washington, D.C.: OPS; 2009. Available from: <http://perinatal.bvsalud.org/>
8. Organización Mundial de la Salud, Organización Panamericana de la Salud. Hoja Informativa: Iniciativa EMTCT PLUS 2011-2021. Intervenciones esenciales para la prevención de la sífilis congénita. Washington, D.C.: OMS/OPS; 2022. Available from: <https://www.paho.org/es/documentos/hoja-informativa-iniciativa-emtct-plus-2011-2021-intervenciones-esenciales-para>

9. Pascoal LB, Carellos EVM, Tarabai BHM, Vieira CC, Rezende LG, Salgado BSF, et al. Maternal and perinatal risk factors associated with congenital syphilis. *Trop Med Int Health*. 2023 Jun;28(6):442–53. doi: 10.1111/TMI.13881.
10. The Global Health Observatory, WHO. Congenital syphilis number of cases reported [Internet]. 2024. Available from: <https://www.who.int/data/gho/data/indicators/indicator-details/GHO/congenital-syphilis-number-of-reported-cases>
11. Instituto Nacional de Estadísticas y Censos. Camas y Egresos Hospitalarios [Internet]. Quito: Instituto Nacional de Estadísticas y Censos; 2023. Available from: <https://www.ecuadorencifras.gob.ec/camas-y-egresos-hospitalarios/>
12. Maronezzi da Silva G, Brichi Pesce G, Martins D. Sífilis en la gestante y congénita: perfil epidemiológico y prevalencia. *Enfermería Global*. 2020 Jan;19(57).
13. Leguizamón R, Vega M, Godoy Gladys. Syphilis in pregnant women and newborns. *Rev Nac (Itauguá)*. 2013;5(1): [pages unknown, likely a single article].
14. Zambrano Alava N, Ruiz Alava K, Mina Ortiz J. Sífilis congénita en América Latina: prevalencia, factores de riesgo y complicaciones en la salud materno-fetal. *Rev Cient Salud Biosana*. 2014;4(4). Available from: <https://soeici.org/index.php/biosana/article/view/204/375>
15. Henríquez C, García F, Carnevalle M. Caracterización clínica y epidemiológica de la sífilis congénita en neonatos. Servicio Desconcentrado Hospital Pediátrico Dr. Agustín Zubillaga. *Bol Med Postgrado*. 2014;36(1).
16. Fabián Pizarro C, Dávila-Aliaga CR. Factores Asociados a Sífilis Congénita en recién nacidos del Instituto Nacional Materno. PERINATAL, 2018-2021. *Rev Peru Investig Materno Perinatal*. 2023 Dec;12(3):30–8. doi: 10.33421/inmp.2023363.
17. Bowen V, Su J, Torrone E. Increase in Incidence of Congenital Syphilis — United States, 2012–2014. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 2015 Nov 13;64(44):1241-5.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 23

Relación entre rinitis y asma en
pacientes pediátricos de
Quito-Ecuador

AUTORES: Sandra Luzuriaga-Morejón; Nancy Bravo-Rodas; Nancy Santillán-Yaulema

Relación entre rinitis y asma en pacientes pediátricos de Quito-Ecuador

Relationship Between Rhinitis and Asthma in Pediatric Patients in Quito-Ecuador

Resumen

El asma es una enfermedad crónica frecuente en la infancia y ha sido asociada con la presencia de rinitis junto a otros factores. Su identificación, así como la valoración de la severidad de la rinitis, permitirá el diagnóstico e intervención oportuna para reducir la morbimortalidad. Se presenta un estudio observacional, transversal analítico realizado en menores de 6 años con diagnóstico de rinitis alérgica, atendidos en consulta externa de un hospital de segundo nivel de Quito, en quienes se investigó la comorbilidad con asma y los factores de riesgo asociados. Se encontró asociación con el antecedente de asma en los padres, tabaquismo pasivo y eczema atópico. La rinitis de grado moderado a severo, tanto intermitente como persistente, se asociaron de forma significativa con el diagnóstico de asma. Se concluye que es importante un diagnóstico y tratamiento oportuno de la rinitis, como patología asociada a asma en pacientes menores de 6 años, así como la intervención en prevención de factores de riesgo y reforzamiento de factores protectores como la lactancia materna.

Palabras clave: Asma, Rinitis, Pediátrico, Comorbilidad, Factores de Riesgo.

Abstrac

Asthma is a common chronic disease in childhood and has been associated with the presence of rhinitis along with other factors. Identifying this relationship, as well as assessing the severity of rhinitis, will allow for timely diagnosis and intervention to reduce morbidity and mortality. This is an observational, cross-sectional analytical study conducted in children under 6 years old with a diagnosis of allergic rhinitis, treated in the outpatient clinic of a second-level hospital in Quito. The study investigated comorbidity with asthma and associated risk factors. An association was found with a parental history of asthma, passive smoking, and atopic eczema. Moderate to severe rhinitis, both intermittent and persistent, were significantly associated with an asthma diagnosis. It is concluded that timely diagnosis and treatment of rhinitis, as a pathology associated with asthma in patients under 6 years old, is important, as well as intervention in preventing risk factors and strengthening protective factors such as breastfeeding.

Keywords: Asthma, Rhinitis, Pediatric, Comorbidity, Risk Factors

Introducción

El asma es una enfermedad inflamatoria crónica frecuente en la infancia cuya prevalencia se ha ido incrementando en países de bajos y medianos ingresos. Ha sido asociada con la presencia de rinitis junto a otros factores (1). Por su parte, la rinitis alérgica es la enfermedad alérgica de mayor prevalencia en edad pediátrica y aunque es considerada una enfermedad banal, repercute de manera importante en la calidad de vida, aún más si se identifica su asociación con la evolución hacia asma, por lo que su identificación, así como la valoración de la severidad de la rinitis, permitirá el diagnóstico e intervención oportuna para reducir la morbimortalidad. (2, 3).

Se plantean como objetivos medir la prevalencia de asma en pacientes menores de 6 años con diagnóstico de rinitis alérgica, identificar los factores de riesgo involucrados y la asociación entre tipo de rinitis y la presentación de asma.

Metodología

Estudio observacional transversal analítico en el que se incluyeron 206 pacientes menores de 6 años atendidos en la consulta externa del Hospital Pablo Arturo Suárez de Quito- Ecuador entre marzo 2017 a marzo 2020 y que fueron positivos para el diagnóstico de rinitis. Se les realizó una valoración clínica para definir el diagnóstico de asma y se aplicó un cuestionario para investigar los factores de riesgo.

Resultados

Tabla 29.

Relación entre diagnóstico de asma y tipos de rinitis.

Diagnóstico Asma					
Rinitis	Sí				
N (%)	No				
N (%)	p	OR	IC (G5%)		
Intermitente leve					
No	81(61.8%)	50(38.2%)		1	
0.04					
Sí	5(6.7%)	70(93.3%)	0.00		0.02-0.12
Intermitente Moderada a Severa					
No	57(35.9%)	102(64.2%)		1	

2.88					
Sí	29(61.7%)	18(38.3%)	0.001		1.47-5.64
Persistente leve					
No	67(44.7%)	83(55.3%)		1	
0.63					
Sí	19(33.9%)	37(66.1%)	0.10		0.33-1.20
Persistente Moderada a Severa					
No	58(32.6%)	120(67.4%)		1	
Sí	28(100%)	0(0%)	0.000	NA	

Tabla 30.

Relación multivariada entre factores de riesgo y diagnóstico de asma en relación con rinitis intermitente moderada.

Factor	OR*	G5% IC	Valor P
Edad	7.2	2.60-20.07	<0.001
Sexo	1.51	0.59-3.84	0.38
Antecedente de asma en padres	176.21	32.22-G63.64	<0.001
Tabaquismo pasivo	2.68	1.03-6.94	0.04
Sensibilidad a alérgenos	13.60	4.27-43.28	<0.001
Eccema	31.28	8.11-12.6G	<0.001
Lactancia materna hasta 6 meses	0.12	0.04-0.37	<0.001
Rinitis intermitente moderada	1.89	0.66-5.38	0.23

OR ajustado.*

La prevalencia de asma fue de 41,7%. Los factores asociados a diagnóstico concomitante de asma fueron la edad de 4 a 6 años OR: 2,95 (1,6-5,3), el antecedente de asma en los padres OR:9,46 (4,63-19,3), la exposición a tabaquismo pasivo OR:1,87 (1,05-3,32) y la presencia de eccema atópico OR:3,77 (2,1-6,8). En relación con el tipo de rinitis, la de tipo intermitente moderada a severa presentó 3 veces mayor riesgo, con OR:2,88 (1,47-5,64) y la rinitis persistente moderada a severa se asoció en 100% al diagnóstico de asma. La lactancia materna exclusiva durante 6 meses se presentó como factor protector OR: 0,49 (0,28-0,86).

En general, el incremento del nivel de severidad de la rinitis alérgica estuvo asociado con una mayor probabilidad del diagnóstico de asma (Test for trend: OR=6.10 95%IC= 3-12.5, valor $P < 0.0001$)

Conclusiones

La prevalencia de asma y rinitis alérgica en pacientes pediátricos de Quito es similar a la mundial y el aumento de la severidad de los síntomas de rinitis incrementa esta asociación (4). Los factores como el tipo de rinitis, antecedente de asma en los padres y presencia de eccema atópico pueden ser detectados y tratados oportunamente para reducir su impacto en el diagnóstico y evolución a asma. La reducción del tabaquismo pasivo y la promoción de la lactancia materna son acciones importantes por reforzar para reducir la morbilidad y mejorar la calidad de vida de estos pacientes (5).

Es importante la capacitación al personal médico para la detección y tratamiento oportuno de la rinitis alérgica, tomando en cuenta el impacto en la calidad de vida de la de tipo moderado a severo, así como su asociación con asma.

Referencias bibliográficas

1. Guía Española para el Manejo del Asma (GEMA). GEMA 5.3. 2024 [cited 2025 Jun 27]. Available from: https://neumoped.org/wp-content/uploads/2024/05/GEMA-5.3_2024.pdf
2. Brozek JL, Bousquet J, Agache I, Agarwal A, Bachert C, Schünemann HJ. Allergic Rhinitis and its Impact on Asthma (ARIA) guidelines—2016 revision. *J Allergy Clin Immunol*. 2017 Oct;140(4):950-958. doi: 10.1016/j.jaci.2017.06.047.
3. Skylogianni E, Triga M, Douros K, Bolis K, Priftis K, Fouzas S. Small-airway dysfunction precedes the development of asthma in children with allergic rhinitis. *Allergol Immunopathol (Madr)*. 2018 Jul-Aug;46(4):313-321. doi: 10.1016/j.aller.2017.11.002. Epub 2018 Jan 12.
4. Reza H, Mallahc N, Takkouche B. Allergic rhinitis history and asthma risk; a systematic review and meta-analysis. *Iran J Allergy Asthma Immunol*. 2019 Oct;18(5):540-554. [cited 2025 Jun 27]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31660100/>
5. Ochoa-Avilés C, Morillo D, Rodríguez A, Cooper PJ, Andrade S, Molina M, et al. Prevalence and risk factors for asthma, rhinitis, eczema, and ato-

py among preschool children in an Andean city. PLoS One. 2020 Jul 23;15(7):e0234633. doi: 10.1371/journal.pone.0234633.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 24

Reporte de caso: Ictiosis Congenita
no específica

AUTORES: Sandra Luzuriaga-Morejón; Nancy Bravo-Rodas; Nancy Santillán-Yaulema

Reporte de caso: Ictiosis Congenita no específica

Case report: Non-specific congenital ichthyosis

Resumen

La ictiosis epidermolítica es una enfermedad de herencia rara y dominante que requiere un diagnóstico prenatal inmediato e ideal para un apoyo adecuado para los recién nacidos, el tratamiento temprano y, por lo tanto, reducir la morbilidad y la mortalidad. Se distingue por la presencia de ampollas, numerosas erosiones y piel descamativa con eritrodermia desde el nacimiento. Todos los tipos de ictiosis queratinopáticas son causadas por mutaciones en los genes de la familia de queratina KRT1, KRT2 y KRT10. Presentamos el caso clínico de un neonato nacido en nuestro hospital con diagnóstico de ictiosis epidermolítica sin antecedente familiar. El propósito de esta publicación es describir una genodermatosis poco frecuente, resaltar la importancia del diagnóstico precoz, comprender su manejo y sus posibles complicaciones, así como enfatizar la necesidad de una atención integral por parte de un equipo multidisciplinario conformado por neonatólogos, dermatólogos, genetistas y pediatras.

Palabras clave: Ictiosis; Piel; Recién Nacido

Abstract

Epidermolytic ichthyosis is a rare and dominantly inherited disease that requires immediate prenatal diagnosis and is ideal for adequate support for newborns, early treatment and thus reducing morbidity and mortality. It is distinguished by the presence of blisters, numerous erosions and scaly skin with erythroderma from birth. All types of keratopathy ichthyosis are caused by mutations in the keratin family genes KRT1, KRT2 and KRT10. We present the clinical case of a neonate born in our hospital with a diagnosis of epidermolytic ichthyosis without a family history. The purpose of this publication is to describe a rare genodermatosis, highlight the importance of early diagnosis, understand its management and possible complications, as well as emphasize the need for comprehensive care by a multidisciplinary team made up of neonatologists, dermatologists, geneticists and pediatricians.

Keywords: Ichthyosis; Skin; Newborn.

Introducción

La ictiosis es un grupo de trastornos genéticos de la piel, alteraciones en la queratinización, se caracterizan principalmente por la formación de escamas

gruesas, secas y ásperas en la piel. Estas escamas pueden variar en tamaño y grosor dependiendo de la gravedad del caso. Además de la sequedad y la picazón, las personas con ictiosis pueden experimentar enrojecimiento de la piel, especialmente en las áreas más afectadas. Existen diferentes tipos de ictiosis, algunos de los cuales son hereditarios en un patrón autosómico dominante, mientras que otros pueden desarrollarse durante la vida debido a factores ambientales o de salud.

En Ecuador, la ictiosis se presenta con mayor frecuencia en la región costera, especialmente en la parroquia urbana de San Mateo, en la ciudad de Manta. También hay casos en la Sierra y otras regiones del país (1).

Las ictiosis siguen patrones de herencia mendeliana y causan síntomas desde el nacimiento o poco tiempo después. Desde el punto de vista clínico se dividen en ictiosis no sindrómicas (cuando los síntomas están causados únicamente por el defecto de la barrera epidérmica) e ictiosis sindrómicas (cuando el gen causal también tiene funciones extra cutáneas que determinan manifestaciones en otros órganos).

Tabla 31.

Características clínicas y genéticas de los tipos de Ictiosis No Sindrómica más frecuentes (2).

Ictiosis no sindrómica	Gen	Herencia	Características clínicas
Ictiosis comunes			
Ictiosis vulgar	FLG	AD	Inicia la infancia. Xerosis, descamación generalizada, blanquecina, sin eritema basal. Respeta foveas poplíteas y antecubitales. Se asocia a hiperlinealidad palmoplantar.
Ictiosis recesiva ligada al X	STS	AR	Nacimiento: eritrodermia y/o descamación generalizada. Escamas grandes, oscuras, adheridas, generalizadas, sin eritema. Respeta cara, pliegues, palmas y plantas.
ICAR			
Formas mayores			
Ictiosis lamelar	TGM1/ALOXE3/ALOX12B/NIPAL4/YP4F22/ABCA12, otros	AR	Nacimiento: bebé colodión. Escamas grandes, oscuras, generalizadas. No respeta pliegues. Se asocia a ectropión, alopecia cicatricial, alteraciones ungueales e hipohidrosis.
Eritrodermia ictiosiforme congénita	ALOXE3/ALOX12B, TGM1/ NIPAL4/ CYP4F22/ABCA12, otros	AR	Nacimiento: bebé colodión. Escamas blancas, finas, generalizadas, con eritema de base. Se puede asociar a ectropión leve, alopecia cicatricial, alteraciones ungueales e hipohidrosis.
Ictiosis arlequín	ABCA12		Nacimiento: bebé colodión severo. La presentación clínica es similar a un cuadro severo de IL o EIC.
Formas menores			
Bebé colodión autorresolutivo	TGM1, ALOX12, ALOXE3	AR	Nacimiento: bebé colodión, pero se resuelve en forma completa a los tres meses.
Bebé colodión autorresolutivo acral	TGM1	AR	Nacimiento presenta membrana colodión acral, se resuelve en forma completa a los tres meses.
Ictiosis en traje de baño	TGM1	AR	Inicio al nacimiento. Descamación tipo II, en áreas de mayor temperatura.
Ictiosis queratinopáticas.			
Formas mayores			
Ictiosis epidermolítica	KRT1/KRT10	AR	Nacimiento con eritrodermia, descamación leve y grandes erosiones. Hiperqueratosis con patrón en empujador, más prominente en articulaciones y zonas de fricción. Mal olor, eritema, ampollas tras traumatismos, infecciones cutáneas recurrentes y prurito. Queratodermia palmoplantar en caso de mutación en KRT1.
Ictiosis epidermolítica superficial	KRT2	AD	Nacimiento: eritrodermia y ampollas. Hiperqueratosis sobre articulaciones, áreas desnudas superficiales, ampollas tras traumatismos, prurito sin eritema y sin afectación palmoplantar.

Fuente: 1° Consenso Conferencia de Ictiosis. Sorce, 2009. Ictiosis hereditaria: desafío diagnóstico y terapéutico. Revista Chilena de Pediatría, 2016.
 ICAR: ictiosis congénita autosómica recesiva; IH: ictiosis hipotricosis; IHCE: ictiosis-hipotricosis congénitas escleromante; AD: autosómica dominante; AR: autosómica recesiva; XR: recesiva ligada a X; RN: recién nacido.

Tabla 32.

Características clínicas y genéticas de los tipos de Ictiosis Síndrómica más frecuentes (2).

Ictiosis síndrómica	Gen	Herencia	Características clínicas
Ligadas a X			
Ictiosis recesivas ligadas a X	STS	XR	Ídem forma no síndrómica, pero asocia criptorquidia y opacidad corneales.
Síndrome IFAP	MBTPS 2	XR	Descamación con leve eritema. Queratosis folicular generalizada. Asocia fotofobia, retraso psicomotor y atriquia congénita.
Síndrome de Conradi Hunermann Happle	EBP	XD	Eritrodermia que evoluciona a hiperqueratosis lineal con hiper/hipo pigmentación estriada y atrofodermia folicular. Alteraciones óseas.
Autosómicas trastornos del pelo Síndrome de Netherton	SPINK 5	AR	Ictiosis lineal circunfleja. Asocia tricorrexis invaginada, diátesis atópica e infecciones cutáneas frecuentes.
Tricotodistrofia	ERCC2/XPERCC3/XPBGFT2H5/TTDA	AR	Ictiosis tipo vulgar asociada a pelo quebradizo, fotosensibilidad, retraso psicomotor, estatura baja, hipogonadismo, cataratas, infecciones recurrentes. Hipotricosis, atrofodermia folicular, fotofobia y pingüecula.
Síndrome IH	ST 14	AR	Descamación tipo II con hipohidrosis. Se asocia a hipotricosis, atrofodermia folicular, fotofobia y pingüecula.
Síndrome IHCE	CLDN 1	AR	Ictiosis tipo vulgar con colangitis esclerosante, hipotricosis y alopecia cicatricial frontotemporal.
Trastornos neurológicos			
Síndrome de Sjogren Larsson	ALDH3A2	AR	Descamación fina generalizada, eritema e hipohidrosis asociada a paraplejía espástica, retraso mental, alteraciones oculares.

Fuente: 1^o Consenso Conferencia de Ictiosis. Soresze, 2009. Ictiosis hereditaria: desafío diagnóstico y terapéutico. Revista Chilena de Pediatría, 2016.
 ICAR: ictiosis congénitas autosómicas recesivas; IH: ictiosis hipotricosis; IHCE: ictiosis-hipotricosis congénitas esclerosante; AD: autosómica dominante; AR: autosómica recesiva; XR: recesiva ligada a X; RN: recién nacido.

Fisiopatología

Una alteración de la barrera epidérmica que impide el cumplimiento de sus funciones expone al organismo a agresiones físicas, químicas y biológicas, además de favorecer la evaporación transepidérmica de agua. Como respuesta homeostática, el cuerpo aumenta la producción de células diferenciadas y engrosa el estrato córneo. Esto da lugar a uno de los signos característicos de los trastornos de la epidermis, la hiperqueratosis, acompañada de un aumento en la descamación. El engrosamiento del estrato

córneo reduce la elasticidad de la piel, dificultando su movilidad y pudiendo generar fisuras. La evaporación transepidérmica de agua conlleva un riesgo de deshidratación y, junto con la hipohidrosis asociada a estos trastornos, provoca intolerancia al calor. Además, el defecto en la barrera incrementa la exposición del sistema inmune a patógenos, lo que provoca una hiperactivación de las vías inflamatorias, eritema y prurito.

En la actualidad se han descrito más de cien genes cuyas variantes patogénicas causan algún tipo de trastorno de la diferenciación epidérmica (TDE). La presentación fenotípica de estas enfermedades es muy heterogénea, ya que esta depende de las funciones de la proteína afectada (3).

Histopatología:

Los cambios histopatológicos no son diagnósticos. Se observa hiperqueratosis ortoqueratósica masiva. La epidermis es acantósica y en ocasiones presenta un patrón psoriasiforme. La tasa de proliferación celular es normal o está ligeramente elevada (2). Los pacientes con eritrodermia ictiosiforme congénita

(EIC) presentan hiperqueratosis menos marcada, con paraqueratosis focal o extensa, granulosa normal o aumentada y acantosis más pronunciada. La tasa de renovación epidérmica está incrementada (4).

Pruebas genéticas: Solicitar una prueba genética para detectar mutaciones genéticas que causan formas hereditarias de ictiosis y realizar un análisis de ADN a partir de una muestra de sangre, amniocentesis o biopsia de vellosidades coriónicas (5).

Manifestaciones clínicas:

Las manifestaciones clínicas varían ampliamente. Al nacer, los pacientes suelen presentar eritrodermia acompañada de ampollas, erosiones y descamación durante el primer mes de vida, lo que dificulta su diferenciación de la epidermólisis ampollosa. Posteriormente, la hiperqueratosis comienza a hacerse visible en codos y rodillas, volviéndose más evidente a los tres meses. Con el tiempo, las escalas verruciformes de color marrón grisáceo cubren gran parte de la piel, incluidos los pliegues y zonas intertriginosas. Palmas y plantas pueden verse afectadas en distintos grados, con mayor gravedad en pacientes con mutación (6).

Un olor corporal desagradable es una manifestación común en las formas más severas de este trastorno, asociada con el notable engrosamiento de la piel, la maceración y el crecimiento.

Dependiendo del tipo de ictiosis, otros síntomas pueden incluir:

- Ampollas que pueden romperse y causar heridas
- Pérdida o debilidad del cabello
- Sequedad ocular y dificultad para cerrar los párpados
- Dificultad para sudar debido a que las escamas obstruyen las glándulas sudoríparas
- Problemas auditivos
- Engrosamiento de la piel en las palmas de las manos y plantas de los pies
- Piel estirada
- Dificultad para flexionar ciertas articulaciones.

Tratamiento:

El tratamiento es sintomático y debe ser individualizado, ya que la efectividad y tolerancia de cada paciente es diferente. Es importante considerar la edad, el tipo y gravedad de la ictiosis, la extensión y/o localización de las lesiones y la respuesta a terapias previas. Es fundamental educar tanto al paciente como a su familia respecto al carácter crónico de esta enfermedad y la importancia de un tratamiento permanente, que, si bien no es curativo, permite aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida. El dermatólogo tiene un rol fundamental en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento, sin embargo, el manejo debe ser realizado por un equipo multidisciplinario.

Los neonatos nacidos con membrana colodión o eritrodermia presentan un alto riesgo neonatal debido a una insuficiencia cutánea grave. Los avances en la terapia intensiva neonatal han sido fundamentales para mejorar el pronóstico de las ictiosis congénitas graves. El uso de incubadoras con humedad controlada (50-70%) previene la inestabilidad térmica y la deshidratación hipernatrémica. Además, el apoyo nutricional temprano es crucial para hacer frente al aumento de la demanda metabólica debido al rápido recambio epidérmico, evitando la desnutrición. La piel debe ser monitoreada de cerca debido al alto riesgo de infecciones. La higiene es fundamental para prevenir la sobreinfección y facilitar la eliminación de las escamas. Los hidratantes, como la vaselina, deben aplicarse regularmente, ya que sustituyen parcialmente la función de barrera, favorecen la descamación y crean un ambiente adecuado para la curación de fisuras y erosiones. El uso de

retinoides sistémicos se reserva para neonatos con ictiosis arlequín, ya que se cree que su aplicación temprana podría aumentar la supervivencia de estos pacientes (7).

Caso clínico

Madre de 35 años, casada, nacida en Carchi y residente en Quito, etnia: afroamericana, grupo de sangre: O Rh +, ocupación: docente. Tiene antecedentes patológicos personales de Hipertensión arterial, Hiperprolactinoma, Miomatosis uterina, manejada con losartán 100 mg cada día, amlodipina 10mg cada día, cabergolina 0.5 mg.

Antecedentes Gineco-obstétricos: producto de tercera gesta, 37.2 semanas de acuerdo a fecha de última menstruación. Se realiza 6 controles prenatales desde la semana 7 hasta la semana 36, con 5 ecografías que no reportaron alteración alguna.

Antecedentes prenatales de IgG para Toxoplasma, rubeola, citomegalovirus reactivos, presenta infección del tracto urinario por dos ocasiones, en la semana 35 y 36, recibe tratamiento con cefalexina 500mg cada 12 horas por 7 días. Además: amenaza de parto pretérmino con sangrado vaginal en la semana 36 sin necesidad de ningún tratamiento.

Suplementos con hierro, ácido fólico, calcio, ácido acetilsalicílico, multivitamínicos hasta la semana 36.

Se recibe por parto céfalo vaginal, a recién nacido de sexo femenino, líquido amniótico en cantidad normal, con abundantes grumos, presenta buen tono, llanto fuerte y vigoroso. Escala de APGAR: 8-9, sin dificultad respiratoria. Sus medidas antropométricas al nacimiento fueron las siguientes: Peso 2800 (percentil 42), talla 49 cm (percentil 68), perímetro cefálico 32 cm (percentil 22).

Al examen físico se evidencia piel seca, escamosa, descamativa, engrosada, en placas distribuidas en tórax, extremidades, plantas y palmas como se ilustra en las figuras a continuación:

Figura 27.

Lesiones de piel al momento del nacimiento.



Figura 28.

Lesiones en palmas al nacimiento.



Figura 29.

Lesiones en plantas de pies al nacimiento.



Observamos que la piel tiene una apariencia gruesa, escamosa y seca. La escama es de color blanco, gris o amarillento, con un patrón que forma placas. Tiene escamas gruesas, que se desprenden fácilmente, dejando una capa de piel roja o inflamatoria debajo como se aprecia en la Figura 29.

Encontramos además áreas de engrosamiento excesivo de la capa córnea de la epidermis, lo que da lugar a una textura áspera y rugosa, particularmente en las zonas de flexión, como los codos, las rodillas y el cuello.

La piel puede presentar fisuras y grietas debido a la deshidratación excesiva, lo que aumenta el riesgo de infecciones o de pérdida de líquidos y electrolitos.

Figura 30.

Lesión descamativa eritematosa en espalda.



Figura 31.

Imágenes de las uñas de la paciente al momento de nacer.



Las uñas impresionan parcialmente desprendidas y deformadas, posiblemente debido al mal desarrollo en la fase de queratinización. Tienen una apariencia más frágil y quebradiza.

Paciente fue manejada durante su hospitalización con analgesia oral y tratamiento con antibiótico tóxico, e hidratantes, dada de alta a los 13 días.

Ha recibido manejo multidisciplinario en consulta externa; neonatología y nutrición, quienes realizan énfasis en su alimentación, recalcando la importancia de un adecuado aporte calórico, ya que se puede apreciar en las curvas de crecimiento a continuación: el inicio de un fallo de medro.

Figura 32.

Gráfico de curva de crecimiento de Peso en relación a edad, en puntaje z.

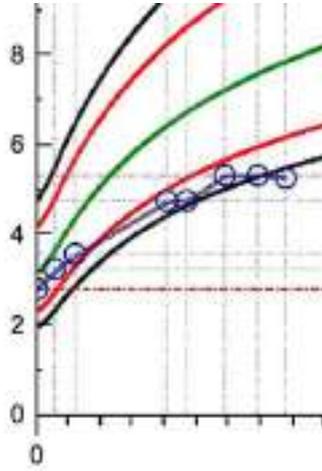


Figura 33.

Gráfico de curva de crecimiento de Talla en relación a edad, en puntaje z.

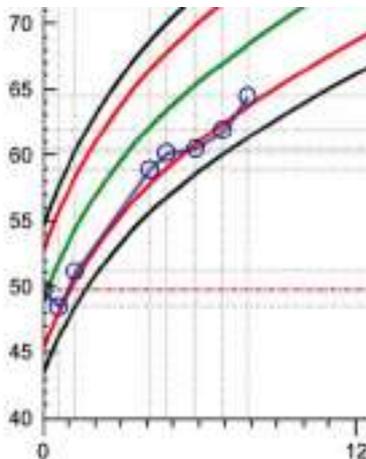
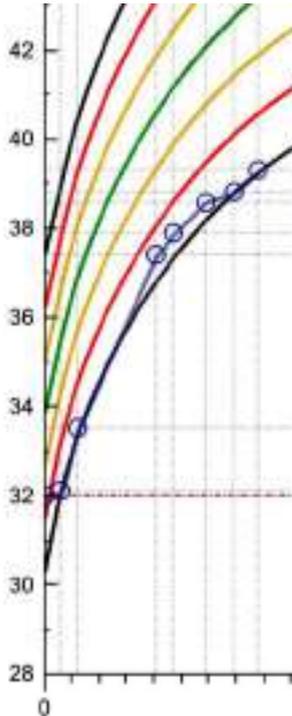


Figura 34.

Gráfico de curva de crecimiento de Perímetro cefálico en relación a edad, en puntaje z.



Dermatología pediátrica continúa seguimiento y manejo con tratamientos emolientes e hidratantes tópicos, se ha solicitado estudio genético, muestra fue enviada a Corea, está pendiente resultado.

Neurología pediátrica realiza seguimiento, solicita estudios complementarios: Resonancia Magnética de Encéfalo con reporte normal, TORCH negativo, tamizaje auditivo no pasa oído izquierdo, por lo que se solicita potencial evocado auditivo y se indica incluir en programa de intervención temprana.

Inmunología pediátrica indica que hay datos de endogamia en la familia que justifican el cuadro, por lo que de momento no hay un manejo inmunológico que se pueda agregar, se dará vigilancia del caso con un control al cumplir 6 meses, a fin de evidenciar como se enfrenta el sistema inmunológico a infecciones.

Figura 35.

Paciente a los 8 meses de vida.



Discusión

El caso presentado corresponde a una patología poco común, considerada una enfermedad “rara” debido a su baja o variable prevalencia en la población (1/200.000-300.000). Esta rareza hace que su diagnóstico sea poco sospechado en la práctica clínica; sin embargo, es de gran relevancia debido a su alta morbilidad y mortalidad en la etapa neonatal, como se mencionó antes en Ecuador no hay estudios que permitan conocer la incidencia de esta enfermedad.

En este caso presentado aún no se confirma la enfermedad por estudio genético ya que la muestra fue enviada a Corea y tardaría los resultados en venir de 6 a 12 meses según lo informado por la madre de la paciente; No obstante, se sabe que existe una alta tasa de mutaciones esporádicas, y

hasta un 50% de los casos no se identifican antecedentes familiares. Diversos genes están implicados en el proceso de cornificación, cuyo correcto funcionamiento es esencial para preservar una barrera cutánea funcional. El defecto en la barrera cutánea estimula la producción de queratinocitos, resultando en una hiperqueratosis por aumento de recambio.

El diagnóstico se fundamenta en las características clínicas, histológicas y genéticas. Cuando se dispone de análisis genético, es posible alcanzar un diagnóstico más preciso, ofrecer opciones terapéuticas y establecer un pronóstico más definido, además de brindar atención genética familiar, aunque este recurso no siempre está disponible en las instituciones públicas de países como el nuestro y garantizar un abordaje integral del paciente y un manejo adecuado de esta patología que ayudará a prevenir futuras complicaciones.

Los tratamientos tópicos incluyen emolientes y queratolíticos. Sin embargo, los retinoides son el único tratamiento que mejora significativamente la dermatosis y permite alcanzar una calidad de vida aceptable. Aunque su uso debe mantenerse de por vida para lograr estos efectos, principalmente en casos severos además que llega hacer una carga significativa para los padres y su economía familiar.

Conclusión

La ictiosis epidermolítica es una enfermedad rara de curso crónico, que puede diagnosticarse de manera prenatal o sospecharse en presencia de antecedentes familiares. Es fundamental planificar el momento del nacimiento y disponer de un equipo de recepción adecuado y especializado para pacientes con piel frágil. La aplicación de cuidados estandarizados mediante pautas específicas mejora el pronóstico y reduce las complicaciones en el período neonatal.

Referencias Bibliográficas

1. Maruri Aroca G, Álava Rodríguez ÁG, Guamán Lozada MD, Valdivieso Uriquen MP. Ictiosis. Revisión bibliográfica. *Med Hoy*. 2017;33(2):9-16.
2. De Franco M, López A, Acosta A, De María M, Álvarez M. Ictiosis epidermolítica en un recién nacido. Reporte de un caso. *Arch Pediatr Urug* [Internet]. 2024 [cited 2025 Jun 27];95(1):e306. Available from: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492024000101306&lng=es. Epub 2024 Jun 01. doi: 10.31134/ap.95.1.13.

3. Richard G, Ringpfeil F. Ictiosis, eritroqueratodermias y enfermedades relacionadas. In: Bolonia J, editor. *Dermatología*. 3rd ed. Barcelona: Elsevier; 2019. p. 892–4.
4. Williams ML, Elias PM. Heterogeneity in autosomal recessive ichthyosis: clinical and biochemical differentiation of lamellar ichthyosis and non-bullous congenital ichthyosiform erythroderma. *Arch Dermatol*. 1985 May;121(5):[602-12].
5. Rodríguez-Pazos L, Ginarte M, Vega A, Toribio J. Clasificación clínica y molecular de las ictiosis. *Piel (Barc)*. 2012;27(2):[75-84].
6. Peña-Peñabadi C, García-Silva J, de Unamuno-Pérez P. Estudio clínico e histopatológico de 17 casos de ictiosis laminar. *Actas Dermosifiliogr*. 1996;87:381–9.
7. DEBRA España. Equipo de Enfermería. Identificación de heridas infectadas en EB. *Rev EstarBien [Internet]*. 2015 [cited 2025 Jun 27];46:12.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 25

Síndrome de OHVIRA, una entidad inusual de dolor abdominal: reporte de 3 casos.

AUTORES: Gabriela Tinajero; Mónica Idrovo, Gabriela Peñaherrera, Edith Pogo, Michele Ugazzi

Síndrome de OHVIRA, una entidad inusual de dolor abdominal: reporte de 3 casos.

OHVIRA Syndrome, an Unusual Cause of Abdominal Pain: A Report of 3 Cases

Resumen

El síndrome de OHVIRA (Obstructed Hemi Vagina Ipsilateral Renal Anomaly) es una malformación congénita rara que se da por un desarrollo anómalo de los conductos de Müller y de Wolff durante el desarrollo del embrión, dando como resultado patologías a nivel renal y genito urinario. En el presente estudio se describen 3 casos de síndrome de OHVIRA izquierdo con su diagnóstico y manejo quirúrgico inicial mediante la resección de los tabiques de la hemivagina afectada y el drenaje del hematocolpos, hematometra y hematosalpinx

Palabras clave: Síndrome de OHVIRA, Malformación congénita, Dolor abdominal, Diagnóstico, Manejo quirúrgico.

Abstract

OHVIRA syndrome (Obstructed Hemi Vagina Ipsilateral Renal Anomaly) is a rare congenital malformation resulting from anomalous development of the Müllerian and Wolffian ducts during embryonic development, leading to renal and genitourinary pathologies. This study describes three cases of left-sided OHVIRA syndrome, including their diagnosis and initial surgical management, which involved resection of the affected hemivaginal septa and drainage of the hematocolpos, hematometra, and hematosalpinx.

Keywords: OHVIRA Syndrome, Congenital malformation, Abdominal pain, Diagnosis, Surgical management.

Introducción

Los defectos müllerianos representan un amplio espectro de anomalías que incluyen agenesia o duplicación uterina y vaginal, así como anomalías uterinas menores que ocurren en aproximadamente el 7% de las mujeres en edad reproductiva. El útero didelfo asociado a una hemivagina obstruida fue descrito por primera vez en 1922; pero no fue hasta 1971 que se describió su asociación con agenesia renal y se denominó síndrome Herlyn-Werner-Wunderlich.^{4,5} En la actualidad se conoce con el acrónimo de OHVIRA (Obstructed Hemivagina and Ipsilateral Renal Anomaly), el cual fue sugerido en el 2007 para describir la asociación entre anomalías uterinas obstructivas y renales como displasia, atrofia renal, riñón pélvico o uréter ectópico. Su incidencia es baja, ya que se reportan de 1/2.000 a 1/28.000 casos. En el 65% de casos es más frecuente en

el lado derecho. El objetivo del presente estudio es realizar la descripción de 3 casos de síndrome de OHVIRA diagnosticados y tratados entre 2020 y 2023 en Quito y su manejo quirúrgico durante la adolescencia.

Metodología

Se realizó un estudio descriptivo de 3 casos de adolescentes con síndrome de OHVIRA, con su diagnóstico y manejo respectivos.

Resultados

Se describen 3 casos de adolescentes entre 12 y 14 años, quienes presentaron dismenorrea primaria progresiva. En todos los casos se evidencia la presencia de un tabique vaginal, con un riñón derecho único, útero didelfo, 2 hemivaginas y hematometra en el cuerpo uterino izquierdo en los estudios de imagen (ecografía y resonancia magnética). En dos pacientes se realizó una laparoscopia exploratoria y en todos los casos resección de los tabiques transverso y longitudinal de la hemivagina izquierda, además del drenaje del colpohematometra.

Figura 36.

Resonancia magnética donde se evidencia riñón derecho único (cruz), útero didelfo con colpohematometra en cuerpo uterino izquierdo (flecha)



Figura 37.

Laparoscopia exploratoria evidenciando útero bicornue (cruz), menstruación retrógrada (flecha), e implantes endometriósicos (triángulo)

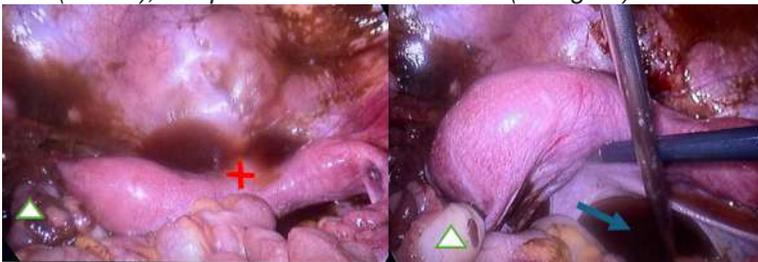


Figura 38.

Tabique vaginal longitudinal y transverso antes y después de su resección.



Conclusiones

El síndrome de OHVIRA es una entidad infrecuente de dolor abdominal en adolescentes. El tratamiento quirúrgico inicial durante la adolescencia consiste en reseccionar los tabiques de la hemivagina afectada y el drenaje del colpohematometra, evitando las posibles complicaciones que puedan ocasionar a futuro problemas de fertilidad.

Referencias Bibliográficas

1. Gholoum S, Puligandla PS, Hui T, Su W, Quiros E, Laberge JM. Management and outcome of patients with combined vaginal septum, bifid uterus, and ipsilateral renal agenesis (Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome). *J Pediatric Surg.* 2006; 41: 987-92.
2. Uribe AS, et al. Síndrome de OHVIRA: características clínicas y complicaciones, nuestra experiencia. *Cir Pediatr.* 2019; 32: 11-16
3. Xiomara M. Santos MD, Jennifer E. Dietrich MD. Obstructed Hemivagina with Ipsilateral Renal Anomaly. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2016; 29: 7-10.
4. Sosa-Tejada RE, Hernández-Díaz EM, López-Ruano A, Bolaños-Bendfeldt J, González-Arrechea F, Alvizures-Borrayo FJ, et al. Síndrome de Herlyn-Werner-Wunderlich o síndrome OHVIRA. Reporte de Caso. *Rev Guatem Cir* 2016;22:29- 32.

5. Sanghvi Y, Shastri P, Mane SB, Dhende N. Prepubertal presentation of Herlyn- Werner-Wunderlich Syndrome: A case report. *J Pediatr Surg* 2011;46:1277-80.
6. Smith NA, Laufer MR. Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly (OHVIRA) syndrome: management and follow-up. *Fertil Steril*. 2007; 87: 918.
7. Pérez Rodríguez S, et al. Síndrome de OHVIRA: reporte de 3 casos. *Prog Obstet Ginecol* 2020;63(1):32-35. DOI: 10.20960/j. pog.00259
8. Friedman M, Aguilar L, Heyward , Wheeler C, Caldamone A. Screening for Mullerian anomalies in patients with unilateral renal agenesis: Leveraging early detection to prevent complications. *J Pediatr Urol*. 2018;14(2):144-9. DOI: 10.1016/j.jpuro.2018.01.011
9. Paz-Montañez, John Jamer, Gaitán-Guzmán, Luisa Fernanda, C Acosta-Aragón, María Amparo. (2020). Síndrome de OHVIRA, a propósito de un caso. *Universidad y Salud*, 22(3), 288-291. Epub September 01, 2020. <https://doi.org/10.22267/rus.202203.201>
10. Jacquinet A, Millar D, Lehman A. Etiologies of uterine malformations. *Am J Med Genet*. 2016; 170: 2141-72.
11. Huneeus A, Sanz A, Pino V.M, Cunill E. Síndrome de Hemivagina Obstruida, Útero Didelfo y Agenesia Renal Ipsilateral (OVHIRA), Drenado Parcialmente por Fístula Útero-Uterina Espontánea. *Rev. chil. obstet. ginecol*. 2017; 82(6): 595- 602.
12. Cabellos A. Síndrome de OHVIRA: Causa Inusual de Sangrado Intermensual y Descarga Vaginal en una Adolescente. Reporte de un Caso. *Rev. Soc. Chil. Obstet. Ginecol. Inf. Adol*. 2019 | Vol. XXVI | Número 1. https://cembra.uchile.cl/sogia/pdf/2019/Sogia_1_2019_1.pdf
13. Guillán-Maqueira C, Sánchez-Merino J, Méndez-Díaz C. Síndrome OHVIRA (hemivagina obstruida y anomalía renal ipsilateral) asociado a útero didelfo. *Progresos de Obstetricia y Ginecología*. 2012. Vol. 55. Núm. 6. Págs 281-284
14. Jáuregui Meléndrez RA, Alanís Fuente J. Estado actual de la clasificación, diagnóstico y tratamiento de las malformaciones müllerianas. *Ginecol Obstet Mex* 2013;81:34-46.
15. Tan YG, Laksmi NK, Yap TL, et al. Preventing the O in OHVIRA (obstructed hemivagina ipsilateral renal agenesis): early diagnosis and manage-

- ment of asymptomatic Herlyn–Werner–Wunderlich syndrome. *J Pediatr Surg* 2020; 55: 1377–1380.
16. Santos X, Dietrich J. Obstructed Hemivagina with Ipsilateral Renal Anomaly. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2016;29(1):7-10. DOI: 10.1016/j.jpag.2014.09.008
 17. Afrashtehfar CD, Pina-García ~ A, Afrashtehfar KI. Malformaciones müllerianas. Síndrome de hemivagina obstruida y anomalía renal ipsolateral (OHVIRA). *Cir Cir.* 2014;82:460---71.
 18. González Ruiz Y, et al. Diagnóstico prepuberal del síndrome de OHVIRA: ¿es posible?. *An Pediatr (Barc).* 2019;90(4):244---249
 19. Sijmons A, et al. OHVIRA syndrome: Early recognition prevents genitourinary complications. *Ultrasound* 2023, Vol. 31(1) 61–64. DOI: 10.1177/1742271X221102576
 20. Reyhan Gündüz, Elif A açayak C Mehmet Siddik Evsen (2021): OHVIRA syndrome presenting with acute abdomen findings treated with minimally invasive method: three case reports, *Acta Chirurgica Belgica*, DOI: 10.1080/00015458.2021.1911096
 21. Goswami D, Sharma A, Vyas V, Vasudevan B. Association of OHVIRA syndrome with aortic stenosis and block vertebra: A case report and anaesthetic management. *J Obstet Gynaecol.* 2016;36(6):764-6. DOI: 10.3109/01443615.2016.1157156
 22. Arakaki R, et al. Obstructed hemivagina and ipsilateral renal agenesis (OHVIRA) syndrome: A case report. *Int J Surg Case Rep.* 2023 Jun;107:108368. doi: 10.1016/j.ijscr.2023.108368.
 23. Dora AK, Choudhury S, Halder A, Kaur M. OHVIRA syndrome: hysteroscopy and intraoperative sonography - a value addition in the management. *BMJ Case Rep.* 2023 Sep 26;16(9):e256552. doi: 10.1136/bcr-2023-256552.
 24. Lecka-Ambroziak A, Skobejko-Włodarska L, Ruta H. The Need for Earlier Diagnosis of Obstructed Hemivagina and Ipsilateral Renal Agenesis/Anomaly (OHVIRA) Syndrome in Case of Renal Agenesis in Girls-Case Report and Review of the Literature. *J Clin Med.* 2023 Nov 24;12(23):7284. doi: 10.3390/jcm12237284.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 26

Síndrome Inflamatorio Multisistémico
Post-COVID: Dilemas Diagnósticos
fuera de la Pandemia del
COVID-19 - Un Caso Clínico de Éxito
Terapéutico

AUTORES: Marcela Macarena Freire Lascano; Mónica Porras Cabezas;
Ana Carolina Logroño Alulema; Paul Villares

Síndrome Inflamatorio Multisistémico Post-COVID: Dilemas Diagnósticos fuera de la Pandemia del COVID-19 - Un Caso Clínico de Éxito Terapéutico

Post-COVID Multisystem Inflammatory Syndrome: Diagnostic Dilemmas Outside of the COVID-19 Pandemic - A Case of Therapeutic Success

Resumen

Se describe el caso de una paciente femenina de 4 años con diagnóstico de síndrome inflamatorio multisistémico asociado a COVID-19, se inició tratamiento con inmunoglobulina intravenosa, antibióticos, corticoides, antiagregantes plaquetarios y anticoagulantes. La paciente mostró una notable mejoría clínica con reducción del edema, mejoría respiratoria y remisión del exantema. El seguimiento mostró la normalización de los reactantes de fase aguda y la disminución del dímero D, permitiendo la suspensión de la anticoagulación y el ácido acetilsalicílico. El ecocardiograma mostró insuficiencia tricúspidea leve sin lesiones coronarias. La paciente egresó con tratamiento ambulatorio de ácido acetilsalicílico a dosis bajas, con evolución favorable posterior.

Palabras clave: Síndrome Inflamatorio Multisistémico (MIS-C), COVID-19, Inmunoglobulina Intravenosa, Corticoides, Anticoagulantes

Abstract

We describe the case of a 4-year-old female patient diagnosed with Multisystem Inflammatory Syndrome associated with COVID-19. Treatment was initiated with intravenous immunoglobulin, antibiotics, corticosteroids, antiplatelet agents, and anticoagulants. The patient showed remarkable clinical improvement with reduction of edema, respiratory improvement, and remission of the rash. Follow-up showed normalization of acute phase reactants and a decrease in D-dimer, allowing for the discontinuation of anticoagulation and acetylsalicylic acid. The echocardiogram revealed mild tricuspid regurgitation without coronary lesions. The patient was discharged with low-dose acetylsalicylic acid for outpatient treatment, with subsequent favorable evolution.

Keywords: Multisystem Inflammatory Syndrome (MIS-C), COVID-19, Intravenous Immunoglobulin, Corticosteroids, Anticoagulants

Introducción

La extensión global de la epidemia de enfermedad infecciosa causada por el SARS-CoV-2 (COVID-19) motivó la declaración de pandemia por la Organización Mundial de la Salud el 11 de marzo de 2020 y el 15 de mayo de 2020

se alerta sobre el Síndrome Inflamatorio Multisistémico (SIM), que afecta a niños y adolescentes. El SIM se manifiesta con inflamación de varios órganos vitales y evoluciona a disfunción multiorgánica y shock. Hasta mayo del 2021 se estima se presentaron cerca de 100 casos a nivel de Hospital Baca Ortiz y en forma general en nuestro país existe informe de situación epidemiológica hasta junio de 2023; si bien su incidencia a disminuido, aun se evidencia su presentación, por lo que es importante la descripción actual de casos que nos mantengan alerta para su identificación oportuna.

El Síndrome Inflamatorio Multisistémico (SIM), inicialmente reconocido como una complicación post-COVID-19, ha planteado desafíos diagnósticos significativos, especialmente en el contexto de la disminución de casos de COVID-19.

Esta paciente presentó un cuadro clínico complejo, con manifestaciones multisistémicas que requerían un diagnóstico diferencial exhaustivo. A pesar de la disminución de la incidencia de COVID-19, la sospecha clínica de SIM fue crucial para iniciar un tratamiento agresivo con inmunoglobulina intravenosa, corticoides y anticoagulación, entre otros. La respuesta clínica fue notable, con una rápida mejoría de los síntomas y la normalización de los marcadores inflamatorios.

Este caso subraya la necesidad de mantener una alta sospecha de SIM, incluso en ausencia de un contexto pandémico agudo, y resalta la importancia de un abordaje multidisciplinario para el manejo de esta condición. Nuestro objetivo hoy es compartir esta experiencia clínica, discutir los desafíos diagnósticos y terapéuticos, y destacar la importancia del seguimiento a largo plazo para prevenir complicaciones cardiovasculares.

Metodología

Reporte de caso retrospectivo de una paciente con diagnóstico de Síndrome Inflamatorio Multisistémico Post-COVID que recibió terapia con Inmunoglobulina como tratamiento principal. Se analizaron variables clínicas y resultados de parámetros antes y después del tratamiento. Los datos fueron recolectados a partir del historial clínico.

Resultados

El Síndrome Inflamatorio Multisistémico Pediátrico vinculado a SARS-CoV-2 se considera como una complicación rara que se presenta 1 a 6 semanas después de la infección, muestra una base fisiopatológica ampliamente estudiada que se fundamenta en un sistema inmune sobre activado provocando un estado de hiperinflamación.

Debido a que existen ciertos síndromes con fenotipo clínico e inmunológico semejante como la Enfermedad de Kawasaki, Síndrome de choque tóxico y el Síndrome de activación macrófagica, entre otros, el diagnóstico se ha convertido en un verdadero reto al hacer un diagnóstico diferencial con dichas enfermedades y sobre todo posterior a la finalización de una pandemia y con un porcentaje bajo de casos reportados posterior al año 2021.

Para establecer el diagnóstico de nuestra paciente se basó en los criterios empleados por The Royal College of Pediatrics and Child Health, Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC 2020) y la Organización Mundial de la Salud (OMS).

Inicialmente se realizó diagnóstico diferencial con la enfermedad de Kawasaki clásica sin embargo se confirmó el diagnóstico con el resultado de la serología IgG SARS-CoV-2 positiva. Los paraclínicos a su ingreso muestran leucocitosis con neutrofilia, reactante de fase aguda elevados, alteración en la coagulación con dímero D elevado. Dentro de las medidas de soporte la paciente requirió soporte respiratorio con apoyo de oxígeno por cánula nasal, no requirió soporte hemodinámico manteniendo su micro y macro dinámica adecuada catalogando la gravedad como moderada.

Tabla 33.

Evolución de Exámenes de laboratorio.

Examen De Laboratorio	Ingres O	Día 1	Día 3	Día 5	Unid Ad	Valores De Referencia
Leucocitos	17700	19700	14280		10 /ul	4.9 – 12.8
Neutrofilos	10620	11240	10530		10 ³ /U1	1.77 – 7.7
Linfocitos	3880	4550	2680		10 ³ /ul	2.7 – 8.9
Hemoglobina	12.9	12.3	13.5		G/dl	10.1 – 14.7
Hematocrito	37,7	36.3	41.9		%	34 – 42
Plaquetas	303000	310000	475000		10 ³ /ul	150 – 450
Tp		12.4	11.4	10.9	Seg.	9.9 – 11,8
Inr		1.14	1.04	0.99		0.9-1.2
Ttp		22.2	19.9	18.3	Seg.	21.7-38
Urea	11.1		31.1		Mg/dl	16.8 – 43.37
Creatinina	0.43		0.40		Mg/dl	0.5 – 0.9
Proteinas Totales	6.2				G/dl	6.6 – 8.3

Sodio	136				Mmol/ L	137- 147
Potasio	3.99				Mmol/ L	3.5 – 5.3
Cloro	101				Mmol/ L	99 – 110
Albumina	3.5				G/dl	3.6 – 5.1
Tgo/ast		38			U/L	0 – 31
Tpg/alt		30			U/L	0 – 34
Pcr ultrasensible	18.66	15.27		0.78	Mg/dl	0 – 0.4
Procalcitonina		0.31			Ng/ml	0 – 2
Pro-bnp		20.13	< 10		Pg/ml	0 – 26.4
Ferritina		112.2	106.4	104.3	Ng/ml	12 – 135
Eritrosedimentación		50	14		Mm/ho ra	0 -10
Dimero d		2280	1090	690	Ng/ml	0 - 1000
ANTIGENO SARS- cov-2Ag	Negativo				-----	NEGATIVO
Anticuerpos Sars-cov 2 igg		5.16			UI/ml	0 – 0.4
ANTICUERPOS SARS-COV 2 IGM		0.03			UI/ml	0 – 0.4
Influenza A	Negativo				-----	NEGATIVO
Influenza B	Negativo				-----	NEGATIVO
Hemocultivo	Negativo a los 5 días de incubación					

El abordaje se basó principalmente en el tratamiento inmunomodulador con Inmunoglobulina humana intravenosa dosis inicial (2gr/kg) un ciclo y Glucocorticoide metilprednisolona (2 mg/kg/día) con una respuesta favorable a esta fase inicial logrando encontrarse afebril por más de 48 horas, se mantuvo su estabilidad hemodinámica y se observó disminución progresiva de reactantes de inflamación, por lo que no se requirió una segunda administración de Inmunoglobulina humana, tomando en cuenta que alrededor del 53% requieren una segunda dosis por presentar refractariedad o persistencia de la fiebre. En cuanto al tratamiento de anticoagulación y trombopprofilaxis se adaptó de acuerdo con el riesgo de trombosis de la paciente, y las alteraciones en los paraclínicos de la coagulación, además como tratamiento preventivo para la formación de aneurismas a nivel de las arterias coronarias, se reajustó el es-

quema de acuerdo con el control de recuento plaquetario, reactantes de fase aguda y el reporte ecocardiográfico.

Tabla 34.

Ecocardiograma.

Situs Abdominal normal. Situs auricular solitus. Levocardia. Retorno venoso sistémico normal. Vena cava inferior con dimensión normal y colapsabilidad inspiratoria preservada. Retorno venoso pulmonar se observa 2 venas pulmonares drenando en pared posterior de aurícula izquierda. Conexión aurículo ventricular concordante. Conexión ventrículo arterial concordante. Septo interauricular e interventricular normal. Válvula tricúspide con aspecto y movimiento normal de sus cúspides. Al estudio Doppler y mapeo del flujo en color demostraron insuficiencia de grado leve. Presión sistólica del ventrículo derecho estimada de 18 mmHg, considerando presión de aurícula derecha de 5 mmHg. Válvula mitral de aspecto y movimiento normal de sus cúspides con amplia apertura durante la diástole y sin prolapso durante la sístole. Estudio Doppler y mapeamiento con flujo en color normales. Aurícula derecha e izquierda con dimensión normal. Ventrículo derecho con dimensión normal. Función sistólica preservada a evaluación cualitativa. TAPSE: 1.73 cm. Ventrículo izquierdo con dimensión normal. Función sistólica preservada a evaluación cualitativa. Fracción de Eyección (Teicholz): 72.5%. Valva aórtica trivalvular con aspecto y movimiento normal de sus válvulas. Ostio de coronaria derecha mide 1.8 mm (Z-score: 0.74) no se observan aneurismas. Tronco de coronaria izquierda mide 3.6 mm (Z-score: 1.5) no se observa dilatación o aneurismas. Valva pulmonar de aspecto y movimiento normal de sus válvulas. Arterias pulmonares confluentes. Arco aórtico a izquierda con aorta abdominal posicionada a izquierda. Ausencia de derrame Pericárdico.

Observación: paciente con diagnóstico de Covid, recibe el día 13/12/2025 ciclo de inmunoglobulina.

Diagnóstico:

Insuficiencia Tricúspide de grado leve. Función sistólica biventricular preservada

La paciente evolucionó favorablemente con la terapia inicial o fase I, ya que la eficacia de la misma se establece mejor dentro de los primeros 7 a 10 días de la enfermedad, lo cual coincide con el progreso de nuestra paciente logrando disminuir progresivamente la sintomatología, evitando las posibles afectaciones de órganos diana (cardiovascular, renal, respiratorio, neurológico) y reduciendo el riesgo de secuelas a largo plazo con un pronóstico favorable.

Figura 39.

Manifestaciones cutáneas en la paciente.



Conclusiones

La sospecha clínica y el diagnóstico temprano permite el inicio oportuno de la terapia inmunomoduladora, por lo que no se debe descartar a pesar de ya no encontrarnos en Pandemia ni con un bajo reporte de casos.

Referencias Bibliográficas

1. García-Salido, A., Antón, J., Martínez-Pajares, J. D., Garcia, G. G., Gómez, B., Tagarro, A., ... & Pinto, E. V. (2021, February). Documento español de consenso sobre diagnóstico, estabilización y tratamiento del síndrome inflamatorio multisistémico pediátrico vinculado a SARS-CoV-2 (SIM-PedS). In *Anales de pediatría* (Vol. 94, No. 2, pp. 116-e1). Elsevier Doyma.
1. CDC. (2024a, 6 de junio). Tratamiento clínico del síndrome inflamatorio multisistémico en niños. Síndrome inflamatorio multisistémico (MIS). <https://www.cdc.gov/mis/hcp/clinical-care-treatment/index.html>
2. Henderson, L. A., Canna, S. W., Friedman, K. G., Gorelik, M., Lapidus, S. K., Bassiri, H., Behrens, E. M., Kernan, K. F., Schulert, G. S., Seo, P., Son, M. B. F., Tremoulet, A. H., VanderPluym, C., Yeung, R. S. M., Mudano, A. S., Turner, A. S., Karp, D. R., & Mehta, J. J. (2022). 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 & Rheumatology*, 74(4). <https://doi.org/10.1002/art.42062>

3. Ensinck G, Gregorio G, Flores RM, Crowe CI, et al. Consenso sobre el tratamiento del síndrome inflamatorio multisistémico asociado a COVID-19. *Arch Argent Pediatr* 2021;119(4):S198-S211.
4. Giraldo-Alzate, C., Tamayo-Múnera, C., López-Barón, E., Caicedo-Baez, M. C., & Piñeres-Olave, B. E. (2022). Síndrome inflamatorio multisistémico en niños asociado a COVID-19. Revisión narrativa de la literatura a propósito de un caso. *Acta Colombiana de Cuidado Intensivo*, 22(2), 137–148. <https://doi.org/10.1016/j.acci.2020.11.002>
5. Scheffler-Mendoza, S. C., Toledo Salinas, C., Castaño Jaramillo, L. M., & Gutiérrez Hernández, A. (2023). Síndrome multisistémico inflamatorio pediátrico (MIS- C/PIMS): bases inmunológicas que sustentan el tratamiento. *Acta Pediátrica de México*, 44(2), 146–160. <https://doi.org/10.18233/apm.v44i2.2326>
6. Cárdenas Cárdenas, PM, & Rivas Toledo, A. (2023). Síndrome inflamatorio multisistémico asociado a enfermedad por Sars Cov 2 en pacientes pediátricos en países de Latinoamérica: Revisión sistemática. *Revista Ecuatoriana de Pediatría*, 24 (2), 126–138. <https://doi.org/10.52011/220>
7. Flores Cevallos, MM, Albuja Echeverría, BO y Rivas Ojeda, YJ (2021). Síndrome Inflamatorio Multisistémico pediátrico vinculado a Sars-Cov-2, reporte de un caso clínico: Síndrome inflamatorio multisistémico en niños debido

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 27

Síndrome Inflamatorio Multisistémico
Post-COVID: Dilemas Diagnósticos
fuera de la Pandemia del
COVID-19 - Un Caso Clínico de Éxito
Terapéutico

AUTORES: Marcela Macarena Freire Lascano; Mónica Porras Cabezas;
Ana Carolina Logroño Alulema; Paul Villares

Trisomía 8 en mosaico, Síndrome de Warkany2: reporte de caso

Mosaic trisomy 8, Warkany 2 syndrome, case report

Resumen

La trisomía 8 en mosaico o Síndrome de Warkany 2 es un trastorno cromosómico autosómico e infrecuente, caracterizado por presentar tres copias del cromosoma 8 en algunas células de la economía. Su expresión de fenotipos varía desde dismorfias leves a malformaciones graves. El diagnóstico es orientado principalmente por las anomalías faciales nasolabiales, grados de discapacidad intelectual y profundos pliegues palmoplantares. El diagnóstico es por cariotipo e hibridación in situ fluorescente. Se reporta el caso clínico de un varón de 5 años de edad con déficit intelectual, características dismórficas craneofaciales, osteoarticulares, y pliegues palmoplantares profundo; con diagnóstico por cariotipo y estudio array. El objetivo es mostrar que es esencial la alta sospecha clínica del síndrome por los cuatro signos más frecuentes, así como ejercer la vigilancia clínica y paraclínica post diagnóstico, por el riesgo incrementado de presentar complicaciones como el tumor de Wilms, mielodisplasias, leucemias, así como mejorar su calidad de vida.

Palabras Clave: Trisomía, Retraso mental, Cariotipo mosaicismo, Cromosoma 8, Array-polimorfismo de nucleótido simple.

Abstrac

Mosaic trisomy 8 or Warkany 2 syndrome is a rare autosomal chromosomal disorder characterized by the presence of three copies of chromosome 8 in some cells of the economy. Its phenotype expression varies from mild dysmorphies to severe malformations. Diagnosis is mainly guided by nasolabial facial anomalies, degrees of intellectual disability and deep palmoplantar folds. The diagnosis is made by karyotyping and fluorescent in situ hybridization. We report the clinical case of a 5-year-old male with intellectual deficit, craniofacial and osteoarticular dysmorphic features, and deep palmoplantar folds; diagnosed by karyotype and array study. The objective is to show that it is essential to have a high clinical suspicion of the syndrome by the four most frequent signs, as well as to exercise clinical and paraclinical surveillance after diagnosis, due to the increased risk of presenting complications such as Wilms' tumor, myelodysplasia, leukemias, as well as to improve their quality of life.

Keywords: Trisomy, Mental retardation, Mosaicism karyotype, Chromosome 8, Array-single nucleotide polymorphism. Translated with DeepL.com (free version)

Introducción

Según la clasificación internacional de enfermedades la trisomía 8 en mosaico es CIE-10: Q92.1 (1). Esta anomalía autosómica infrecuente conocida como trisomía 8 en mosaico o síndrome Warkany 2, es definida por la presencia de tres copias del cromosoma 8 en algunas células corporales y es el resultado de un evento postcigótico de novo. A su vez la trisomía 8 completa o síndrome de Warkany 1, es debida a un error de segregación cromosómica durante la meiosis y usualmente, provoca un aborto espontáneo. La prevalencia descrita es 1/25.000 a 1/50.000 con una proporción mayor en varones de 5:1 (2). Sus características incluyen grados de deficiencia intelectual, talla alta, escafocefalia, orejas grandes displásicas con antihélix prominentes y lóbulos grandes, frente amplia, hipertelorismo, ojos hundidos, estrabismo, opacidad corneal, nariz bulbosa y punta elevada, paladar hendido u ojival, labio eversión inferior, micrognatia, cuello corto, hombros, tórax y pelvis estrechos y alargados, escoliosis, artrogriposis, surcos palmares y plantares profundos. Las anomalías detectadas por la paraclínica: agenesia del cuerpo caloso, alteraciones cardiacas, de grandes vasos, reflujo vésicoureteral, hidronefrosis, alteraciones de segmentación vertebral. (3). El diagnóstico se realiza mediante cariotipo, microarray o secuenciación del exoma completo. Se ha documentado que este síndrome predispondría el desarrollo de tumor de Wilms, mielodisplasias, leucemia mieloide, linfoma maligno no Hodgkin, neoplasias linfoides y mieloproliferativas crónicas, tumores sólidos en piel, tiroides, pulmonares y renales. El tratamiento es multi e interdisciplinario, con esperanza de vida normal, salvo existencia de malformaciones y complicaciones graves. Se requiere consejo genético a progenitores. (4)

Los objetivos al reportar el caso del niño de 5 años con el síndrome de Warkany 2, son demostrar que es esencial la detección clínica mediante los cuatro signos más frecuentes, así como ejercer la vigilancia clínica y paraclínica post diagnóstico, debido al riesgo incrementado de presentar complicaciones como neoplasias y alteraciones hematooncológicas; logrando así mejorar la calidad de vida.

Reporte de caso

Se reporta el caso clínico de un niño sexo masculino de 5 años de edad, mestizo, producto de segundo embarazo no planificado, con un intervalo intergenésico de tres años, de buen medio socioeconómico y cultural, nacido de madre de 38 años; sin consanguinidad ni endogamia. Gestación con adecuado control prenatal, y se diagnosticó restricción de crecimiento intrauterino y colpocefalia.

Nació por parto institucional distócico a las 38 semanas, con llanto inmediato al nacer y peso 2,4 Kg. Completamente inmunizado según esquema de salud pública. Con mal crecimiento ponderal y límite estatural. Antecedentes patológicos familiares: hipertensión arterial en línea materna. Sus antecedentes patológicos personales: Colpocefalia con agenesia de cuerpo calloso.

Valoración de lactante: cardiaco, pulmonar y renal descartó hallazgos patológicos. Portador de intolerancia a la lactosa. Antecedente de neumonía a los 2 años, e historial de infecciones respiratorias agudas superiores y dispepsias frecuentes. Desnutrición crónica. Discapacidad intelectual grave con lenguaje, limitado a mono y bisílabos. no camina solo, tiene dificultad leve para deglutir, muy sensible a los ruidos, hay autoagresión y movimientos estereotipados tipo aleteo de manos y balanceo de pies.

Al examen físico Signos vitales: Saturación 93% aire ambiente 114 ciclos cardíacos por minuto, frecuencia respiratoria: 23 ciclos por minuto, temperatura: 36.8 C. Peso 13 Kg < percentil 3, Talla 98 cm < percentil 3. Relación peso talla percentil 5. Paciente masculino de hábito asténico, pelo negro abundante liso de implantación masculina frente pequeña, cejas bien formadas, ptosis palpebral, comisuras oculares externas hacia abajo, pestañas cortas y lisas, nariz con puente nasal alto y ancho, punta bulbosa, filtrum poco marcado, boca con labio superior más grueso que el inferior, orejas de implantación baja aladas, con hélix poco marcadas, cuello corto, tórax en escudo, resaltes óseos costales visibles. Abdomen globoso; pelvis estrecha, desviación de la columna a izquierda, genitales externos masculinos sin alteraciones, digitalización de pulgares, clinodactilia, manos con dedos gruesos, el pliegue plantares profundos son evidentes, no así los palmares, pliegue simiano, pies con segundos dedos sobre los terceros. (Figura 40, Figura 41, Figura 42, Figura 43, Figura 44). Exámenes Paraclínicos: Hemograma: Bioquímica y función tiroidea (TSH T4 libre) dentro de la normalidad. Exámenes realizados Eco Prenatal reporta Colpocefalia; TAC Craneal simple a los 9 meses reporta agenesia de cuerpo calloso; Eco renal y de vías urinarias y Ecocardiograma sin hallazgos patológicos. Para su diagnóstico se realiza estudio citogenético mediante siembra de linfocitos en sangre periférica con medio de cultivo RPMI 1640.

Se estudian 25 metafases y se encuentra un cariotipo con dos líneas celulares, una normal y otra con un cromosoma pequeño extra o cromosoma marcador. Cariotipo: 46, XY/47, XY,+mar46 metafases /54 metafases. El estudio array CGH (750) reporta, arr [GRCh38]8p12p11.22(35,759,699_39,372,794)x4,8p11.22p11.1(39,540,213_43,968,892) x3. Donde indica que se ha detectado una ganancia del número de copias de la cito banda 8p12p11.22, de aproximada-

mente 3.6 Mb, indicando una tetrasomia de la región. Esta involucra 25 genes OMIM, incluidos FGFR1 (136350) ERLIN2(611605) está asociado a paraplejia espástica, el gen ADAM9 (602713) asociado a Distrofia 9 de Cone-rod y DDHD2 (615003) asociado a paraplejia espástica. El gen FGFR está asociado a Displasia Osteoglofónica (Figura 45)

Figura 40.

Imagen frontal.



Se aprecia alteración osteoarticular en las extremidades se puede apreciar cuello corto, tórax en escudo se aprecian los bordes costales pelvis, tórax y hombros estrechos y alargados

Figura 41.

Imagen dorsal alteración osteoarticular en extremidades con evidente escoliosis.



Figura 42.

Nariz bulbosa con la punta elevada, escafocefalia, ojos hundidos, micrognatia (con eversión del labio inferior), orejas displásicas grandes con antihélix prominentes y lóbulos grandes.



Figura 43.

Digitalización de pulgares y clinodactilia, surcos palmares con pliegue simiano.



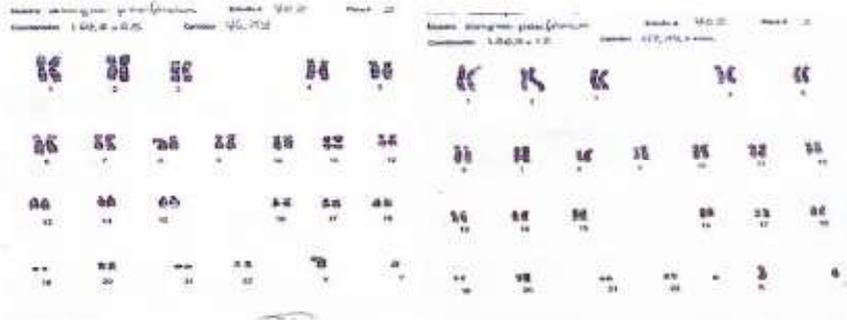
Figura 44.

Pliegues plantares profundos, pies con segundos dedos sobre los terceros.



Figura 45.

Cariotipo de paciente con reporte 46, XY/47, XY,+mar 46 metafases /54 metafases.



Discusión

La trisomía 8 en mosaico o síndrome Warkany 2, caracterizada por la presencia de tres copias del cromosoma 8 en algunas células corporales, es la resultante de un evento poscigótico de novo, debido a un error de segregación cromosómica durante la mitosis en un feto con un cariotipo normal o podría ser debido a la corrección espontánea de la trisomía 8. Se diferencia de la trisomía 8 completa que sería denominado síndrome de Warkany 1 o simplemente síndrome de Warkany y ésta es debida a un error de segregación cromosómica durante la meiosis lo que usualmente, provoca el aborto espontáneo en el primer trimestre de gestación, más de forma excepcional si el feto logra sobrevivir, mostraría un fenotipo similar a la trisomía en mosaico (5).

El caso del niño que se reporta aquí corresponde inequívocamente al tipo Warkany 2. Si bien este síndrome consta en la clasificación de enfermedades raras, la prevalencia publicada es de 1/25.000 a 1/50.000 habitantes, en la bibliografía revisada y en nuestro medio no se ha encontrado descripciones del mismo y si la población actual en nuestra provincia de Tungurahua según censo (2022) de 563.532 habitantes, se esperaría 11 casos de este síndrome. La proporción de sexos es 4-5:1 predominando en varones, lo que concuerda con este caso (6,7).

Este síndrome presenta características clínicas variables lo que dificulta su diagnóstico, siendo algunos signos más frecuentes como la tétada de: pliegues palmares y plantares profundos (75%), las alteraciones de camptodactilia y artrogriposis (70%), cuello corto, tórax y pelvis estrecha (65%), junto con la discapacidad intelectual (65%). Además, se ha reportado escafocefalia, hiper-

telorismo, micrognatia, orejas displásicas malformaciones vertebrales debido a defectos de segmentación vertebral (vertebras en bloque, vertebras en barra unilateral, hemivértebras, sinostosis o barras óseas), costales, escoliosis, así como opacidad corneal y estrabismo, agenesia del cuerpo calloso, anomalías cardíacas y urinarias (hidronefrosis y reflujo vésicoureteral) la que orientarían al diagnóstico clínico (1,8). El niño causa de este reporte presenta estos signos como son los pliegues palmares se observan sobre todo en la época de lactante por ello en nuestro paciente no son muy visibles ya, más si la camptodactilia y la artrogriposis (Figura 43).

Los pliegues plantares profundos si son evidentes, además presenta alteraciones musculoesqueléticas en el tórax con escoliosis y hombros estrechos mas no así las alteraciones de segmentación vertebral como vértebras en bloque o en barra unilateral, hemivértebras; la discapacidad intelectual en nuestro paciente está presente a pesar de no existir una correlación entre el porcentaje de células trisómicas y la gravedad de la misma siendo lo más frecuente la de leve a moderada con cociente intelectual entre 50 a 75 % aunque algunos presentan una inteligencia normal y por lo general el habla se retrasa más que otros dominios del desarrollo.

El diagnóstico se basa en el cariotipo o mediante microarray, detectando la variación del número de copias o por secuenciación del exoma completo. Debido a que este síndrome parece predisponer al desarrollo de tumor de Wilms, mielodisplasias y leucemia mieloide o de tumores sólidos de (cáncer de mama) y de neoplasias mieloproliferativas crónicas en donde los pacientes durante su periodo de remisión mantienen un riesgo de 1.5 a 3 veces de presentar tumores sólidos en piel, pulmones, tiroides y riñones y el 2.5 a 3.5 de veces de neoplasias linfoides por lo que es necesario mantener un estricto seguimiento en estos pacientes en donde se debe realizar estudios paraclínicos que orienten a detectar de manera temprana el desarrollo de estas alteraciones clínicas (9,10). El tratamiento es multi e interdisciplinario incluyendo consejo genético para los padres y su pronóstico por lo general es bueno ya que en ausencia de malformaciones graves la esperanza de vida es normal (11, 12).

Conclusión

Se presenta el caso clínico de un niño de 5 años de edad con trisomía 8 o síndrome de Warkany 2 en quien se encuentran signos inequívocos como surcos palmoplantares profundos, dismorfias faciales, alteraciones musculoesqueléticas y discapacidad intelectual. Cuyo diagnóstico se confirmó por estudio Array CGH (750) y cariotipo. El reporte permite una alta sospecha de esa

anomalía, al encontrar esta tétada de signos clínicos, para luego confirmar el diagnóstico por la paraclínica y efectuar un seguimiento orientado a la detección oportuna de eventuales complicaciones oncológicas y hematológicas. Siendo pertinente, el dar al paciente, una buena calidad de vida, así como el asesoramiento genético a los padres.

Referencias bibliograficasOrphanet:

1. Trisomía 8 en mosaico [Internet]. Paris: Orphanet; [cited 2025 Mar 08]. Available from: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/96061>
2. Machuca S. Trisomía 8 (síndrome de Warkany 2) reporte de dos casos. *Rev Peru Investig Materno Perinatal*. 2016;5(1):66–71. doi: 10.33421/INMP.201667.
3. Gómez AMG, Guio JA, Zarante I. Síndrome de Warkany: reporte de caso. *Iatreia*. 2010;23(4-S):75. doi: 10.17533/udea.iatreia.8223.
4. Esquivel Vázquez B, Alfonso Hernández MS, Otero Gómez A, Clavijo Rodríguez M, García Castro C, Rancel Torres MN, et al. Diagnóstico prenatal de un caso de trisomía 8 mosaico, asociado a la existencia de un quiste unilateral de plexos coroideos. *Diagnóstico Prenatal*. 2011 Ene;22(1):20–5. doi: 10.1016/j.diapre.2009.06.001.
5. Anestesia y síndrome de Warkany [Internet]. Santiago: Revista Chilena de Anestesia; 2024 Jan 23 [cited 2025 Jun 27]. Available from: <https://revistachilenadeanestesia.cl/revchilanestv53n1-13/>
6. Giraldo G, Gómez AM, Mora L, Suárez-Obando F, Moreno OM. Mosaic trisomy 8 detected by fibroblasts cultured of skin. *Colombia Médica (Cali, Colombia)*. 2016 Apr-Jun;47(2):100–4. doi: 10.25100/CM.V47I2.2258.
7. Manthiram K, Xu Q, Wu Z, Bowes M, Gao S, Oguz C, et al. Trisomy 8-associated Autoinflammatory Disease (TRIAD) is Characterized by Dysregulated Myeloid Cells. *J Immunol*. 2023 May 1;210(Supplement_1):155.07–155.07. doi: 10.4049/jimmunol.210.supp.155.07.
8. Bumbea H, Popov VM, Tomuleasa C, Omer M, Dobrea C, Manea I, et al. Coexistence of trisomy 8 and 13 in a newly diagnosed patient with diffuse large B cell non-Hodgkin lymphoma and acute myeloid leukemia secondary to primary myelofibrosis. *Cureus [Internet]*. 2022 Feb 15 [cited 2025 Jun 27];14(2):e22256. Available from: https://assets.cureus.com/uploads/case_report/pdf/86615/20220215-24508-15x3nuf.pdf

9. Toribio-Castelló S, Castaño S, Villaverde-Ramiro Á, Such E, Arnán M, Solé F, et al. Mutational profile enables the identification of a high-risk subgroup in myelodysplastic syndromes with isolated trisomy 8. *Cancers (Basel)* [Internet]. 2023 Jul 29 [cited 2025 Jun 27];15(15):3822. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0006497123055556>. doi: 10.3390/cancers15153822.
10. Udayakumar AM, Al-Kindy A. Constitutional trisomy 8 mosaicism syndrome: case report and review. *J Pediatr Genet*. 2013 Dec;2(4):197–201. doi: 10.3233/PGE-13069.
11. Fu Y, Wu W, Chen Z, Gu L, Wang X, Ye S. Trisomy 8 associated clonal cytopenia featured with acquired auto-inflammation and its response to JAK inhibitors. *Front Med (Lausanne)*. 2022 Oct 24;9:895965. doi: 10.3389/fmed.2022.895965.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 28

Xantinuria familiar tipo II: Un reporte
de caso clínico

AUTORES: Marcela Macarena Freire Lascano; Mónica Porras Cabezas;
Ana Carolina Logroño Alulema; Paul Villares

Xantinuria familiar tipo II: Un reporte de caso clínico

Familial Xanthuria Type II: A Clinical Case Report

Resumen

La Xantinuria tipo II es un trastorno metabólico autosómico recesivo poco frecuente, causado por mutaciones en el gen MOCOS, que impiden la conversión de xantina en ácido úrico y provocan su acumulación en los tejidos. Esto puede generar cálculos renales e insuficiencia renal grave. Se presenta el caso de un niño de 5 años con antecedentes de litiasis renal recurrente. Tras acudir a nefrología por la formación de nuevos cálculos, los estudios metabólicos evidenciaron hipouricemia e hipouricosuria, lo que llevó a sospechar un déficit de xantina o hipoxantina. El análisis genético confirmó el diagnóstico de Xantinuria tipo II al identificar dos variantes en el gen MOCOS. El abordaje inicial incluyó estudios metabólicos, ecografía renal y análisis espectroscópico de los cálculos, que confirmaron depósitos de xantina. Se realizó litotripsia intracorpórea y se estableció un tratamiento basado en hidratación adecuada, dieta controlada y soluciones alcalinizantes para prevenir nuevas litiasis. Aunque rara, la Xantinuria tipo II debe considerarse en pacientes con litiasis renal recurrente. El diagnóstico genético es fundamental para un manejo preciso. El tratamiento requiere vigilancia estricta de la dieta, uso de alcalinizantes y un seguimiento a largo plazo para prevenir complicaciones renales.

Palabras clave: Xantinuria tipo II, Trastorno metabólico, Litiasis renal, Diagnóstico genético, Manejo clínico

Abstract

Xanthuria Type II is a rare autosomal recessive metabolic disorder caused by mutations in the MOCOS gene, which prevent the conversion of xanthine to uric acid, leading to its accumulation in tissues. This can result in kidney stones and severe renal failure. We present the case of a 5-year-old boy with a history of recurrent kidney stones. After consulting nephrology due to the formation of new calculi, metabolic studies revealed hypouricemia and hypouricosuria, leading to a suspicion of xanthine or hypoxanthine deficiency. Genetic analysis confirmed the diagnosis of Xanthuria Type II by identifying two variants in the MOCOS gene. The initial approach included metabolic studies, renal ultrasound, and spectroscopic analysis of the stones, which confirmed xanthine deposits. Intracorporeal lithotripsy was performed, and treatment was established based on adequate hydration, a controlled diet, and alkalinizing solutions to prevent new stone formation. Although rare, Xanthuria Type II should be considered in patients with recurrent kidney stones. Genetic diagnosis is crucial for precise

management. Treatment requires strict dietary monitoring, the use of alkalinizing agents, and long-term follow-up to prevent renal complications.

Keywords: Xanthuria Type II, Metabolic disorder, Renal lithiasis, Genetic diagnosis, Clinical management

Introducción

La xantínuria familiar tipo II es una rara condición hereditaria que afecta el metabolismo de las purinas, específicamente la capacidad del cuerpo para convertir la xantina en ácido úrico. Esta deficiencia se debe a mutaciones en los genes que codifican la enzima xantina oxidasa, y en el caso de la xantínuria tipo II, también afecta la enzima aldehído oxidasa, lo que la diferencia de la xantínuria tipo I, en la que solo está afectada la xantina oxidasa. En algunos pacientes, puede pasar desapercibida debido a la ausencia de síntomas evidentes, mientras que otros pueden presentar problemas renales severos. Esto genera una variabilidad fenotípica que destaca en la presentación clínica de la enfermedad. Los estudios genéticos de nuevos casos permiten mapear con mayor precisión las mutaciones asociadas a la xantínuria tipo II y aunque no existe un tratamiento específico para la xantínuria, iniciar el manejo preventivo de las complicaciones de forma oportuna es clave en el pronóstico de esta enfermedad.

Metodología

El presente caso clínico se documentó a partir de la historia clínica de un paciente pediátrico con antecedentes de litiasis renal. Se realizó una evaluación clínica completa, incluyendo examen físico y estudios de laboratorio, que evidenciaron hipouricemia e hipouricosuria, hallazgos sugestivos de un trastorno del metabolismo de las purinas. Se efectuaron estudios de imagen y análisis espectroscópico de los cálculos renales, confirmando la presencia de depósitos de xantina.

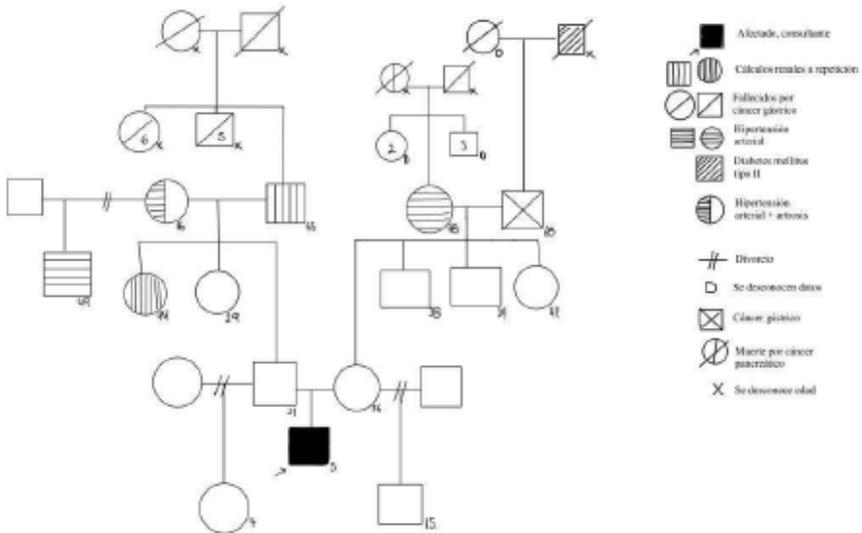
Posteriormente, se llevó a cabo una secuenciación completa del exoma, identificando dos variantes en el gen MOCOS asociadas con Xantínuria tipo II.

Caso clínico

Se trata de un paciente masculino de 5 años de edad, nacido y residente en Santo Domingo de los Tsáchilas. Cursa el primero de básica y recibe seguimiento en el Hospital de Especialidades Policía Quito Nro 1. Los padres del paciente residen en Santo Domingo de los Tsáchilas. La madre de 28 años, es bachiller y comerciante. El padre de 31 años, tiene estudios superiores y trabaja como cabo segundo de la Policía. No refieren antecedentes patológicos de importancia.

Figura 46.

Árbol Genealógico.



Paciente que consulta por dolor lumbar. Los estudios de imagen y laboratorio evidenciaron cálculos renales, por lo que fue derivado a urología pediátrica para litotripsia intracorpórea. El análisis histopatológico del cálculo mostró composición de xantina.

En la evaluación nefrológica, los estudios bioquímicos revelaron acidosis metabólica con anión gap alto, cloro normal, hipouricosuria e hipouricemia, sugiriendo un déficit enzimático de xantina o hipoxantina, lo que impide la producción de ácido úrico y genera acumulación de purinas con depósito renal de xantina o hipoxantina.

Cardiología pediátrica realizó un monitoreo ambulatorio de presión arterial (MAPA), registrando 64 cargas presoras válidas, con valores de presión arterial sistólica y diastólica mayormente por debajo del percentil 90, descartando hipertensión arterial.

Genética clínica solicitó un Exoma Completo, que identificó dos variantes en el gen MOCOS

NM_017947.4, asociadas a Xanturinuria tipo II de herencia recesiva: c.1218+1G>C, en heterocigosis, probablemente patogénica.

c.866A>G (p.Tyr289Cys), en heterocigosis, variante de significado incierto (VUS).

Por la presencia de esta enfermedad metabólica rara se decide medidas de soporte para evitar la formación de nuevos litos, cuidado estricto a lo largo de la vida con la dieta y apego al tratamiento farmacológico alcalinizante.

Conclusiones

En casos de litiasis renal recurrente se debe realizar pruebas genéticas que permitan diagnosticar las enfermedades monogénicas que causan cálculos, como: cistinuria, la deficiencia de APRT (Adenina Fosforribosiltransferasa) y la xantínuria. Además, es obligatorio realizar un análisis de los cálculos con espectroscopia infrarroja o difracción de rayos X para determinar la composición (1)

La Xantínuria tipo II, es una enfermedad hereditaria, tipo autosómica recesiva, cuya prevalencia se desconoce. Es causada por alteraciones en el gen MOCOS, situado en el brazo largo del cromosoma 18(18q12). Dicho gen codifica la enzima cofactor molibdeno sulfurasa, que es necesaria para la función de otras dos enzimas, la xantina deshidrogenasa (XDH) y la aldehído oxidasa (AO) (2).

La mutación impide que la xantina deshidrogenasa y la aldehído oxidasa se activen, lo cual inhibe la conversión de la xantina en ácido úrico y lleva a la acumulación de xantina en tejidos y riñones. La deficiencia de AO no parece causar problemas de salud significativos pero la acumulación de xantina puede llevar a la formación de cristales y cálculos renales y en casos severos lleva a insuficiencia renal. Se han identificado varias mutaciones en el gen MOCOS que causan xantínuria tipo II, en este caso el paciente es heterocigoto para la variante c.1218+ 1G>C, que se encuentra en el intrón 6 del gen MOCOS, esta variante según ClinVar es probablemente patológica, debido a que afecta el empalme de la enzima por la pérdida del sitio de empalme constitutivo y la introducción de un nuevo sitio de empalme que llevaría a una terminación prematura de la proteína y una pérdida de la función. Se considera variante de un solo nucleótido (variante donante de empalme) (3, 4)

Las manifestaciones clínicas son variables: litiasis renal e insuficiencia renal son las más comunes. Otras menos frecuentes son: artropatía, miopatía y úlcera duodenal.

En cuanto al tratamiento, se deben dar medidas para evitar la formación de cálculos como hidratación abundante y en ocasiones soluciones alcalinizantes.

Existen en estudio medicamentos inhibidores de xantinas como 7-metilxantina y la 3-metilxantina, cuya función es inhibir significativamente la cristalización de xantina hasta el momento de forma significativa en las series realizadas (5).

Referencias Bibliográficas

1. Papatsoris A, Alba AB, Galán Llopis JA, Musafér MA, Alameedee M, Ather H, et al. Management of urinary stones: state of the art and future perspectives by experts in Stone disease. *Arch Ital Urol Androl*. 2024 Jun 18;96(2):12703. doi: 10.4081/aiua.2024.12703.
2. Mráz M, Hurba O, Bartl J, Doležel Z, Marinaki A, Fairbanks L, et al. Modern diagnostic approach to hereditary xanthinuria. *Urolithiasis*. 2015 Feb;43(1):61–7. doi: 10.1007/s00240-014-0734-4.
3. Sekine M, Okamoto K, Ichida K. Association of Mutations Identified in Xanthinuria with the Function and Inhibition Mechanism of Xanthine Oxidoreductase. *Biomedicines*. 2021 Nov 19;9(11):1723. doi: 10.3390/biomedicines9111723.
4. National Center for Biotechnology Information. ClinVar: VCV002072695.4 [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US); [updated 2024 Sep 29; cited 2025 Jun 27]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/variation/VCV002072695.4>
5. Grases F, Costa-Bauza A, Roig J, Rodríguez A. Xanthine urolithiasis: Inhibitors of xanthine crystallization. *PLoS One*. 2018 Aug 9;13(8):e0198881. doi: 10.1371/journal.pone.0198881.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 29

Trastorno de la conducta: más que
niños “problemáticos”

AUTORES: Andrea Sofía Dulcey Ayala; Angélica María Pineda Parra; María Fernanda Fino Blanco; Alexander Blanco Palomino



Trastorno de la conducta: más que niños “problemáticos”

Conduct Disorder: More Than Just “Problem Kids”

Introducción

El trastorno de la conducta puede tener comportamientos compartidos con rasgos de personalidad antisocial, generando efectos negativos en el individuo y la sociedad. Los datos epidemiológicos son escasos, sin embargo, los estudios realizados a nivel nacional evidencian prevalencias mayores, de hasta 28,6%, respecto a la tendencia mundial descrita en valores entre 0,6% al 3%. Por este motivo, resulta importante abordar esta problemática, entendiendo la presunta correlación entre este trastorno y las altas tasas de presentación de problemas legales en esta población en la etapa de adolescencia y adultez.

Caso clínico

Se presenta el caso de un paciente masculino escolar de 9 años con historia de alteraciones del comportamiento desde la época preescolar, caracterizada como irritabilidad, oposición hacia figuras de autoridad, desobediencia y no acatamiento de normas en la casa y el colegio, con episodios en los que prende fuego a los colchones, raya las paredes, “untar de popo las paredes del baño”. También ha presentado antecedentes de heteroagresividad hacia los animales como rociarles alcohol, empujarlos por las escaleras, y golpearles con objetos. En el colegio inicia peleas, es desafiante y miente para evadir sus responsabilidades. El paciente ha acudido a múltiples consultas de medicina general y psicología, junto con asesorías dadas por la policía de infancia y adolescencia y el Instituto Colombiano de Bienestar Familiar, en dichas intervenciones se consideró que estos comportamientos correspondían a conductas normales y acordes para la edad. sin hacer seguimiento terapéutico especializado ni otro tipo de tratamiento. Paciente llega a consulta de psiquiatría infantil donde se define diagnóstico de trastorno de la conducta y se inicia proceso de terapia cognitivo conductual junto a manejo farmacológico con metilfenidato y risperidona.

Figura 47.

Factores de riesgo predictores de violencia.



Nota. Adaptado de Rev Chil Neuro-Psiquiat 2009; 47 (3): 190-200. (5)

Referencias Bibliográficas

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. American Psychiatric Association; 2013.
2. Pisano S, Muratori P, Gorga C, Levantini V, Iuliano R, Catone G, et al. Conduct disorders and psychopathy in children and adolescents: aetiology, clinical presentation and treatment strategies of callous-unemotional

- traits. *Ital J Pediatr* [Internet]. 2017;43(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s13052-017-0404-6>
3. Fairchild G, Hawes DJ, Frick PJ, Copeland WE, Odgers CL, Franke B, et al. Conduct disorder. *Nat Rev Dis Primers* [Internet]. 2019;5(1):43. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1038/s41572-019-0095-y>
 4. Zarakoviti E, Shafran R, Papadimitriou D, Bennett SD. The Efficacy of Parent Training Interventions for Disruptive Behavior Disorders in Treating Untargeted Comorbid Internalizing Symptoms in Children and Adolescents: A Systematic Review. *Clin Child Fam Psychol Rev*. 2021 Sep;24(3):542-552. doi: 10.1007/s10567-021-00349-1. Epub 2021 May 15. PMID: 33991282; PMCID: PMC8324591.
 5. Rioseco S P, Vicente P B, Saldivia B S, Cova S F, Melipillán A R, Rubi G P. Prevalencia de trastornos psiquiátricos en adolescentes infractores de ley: Estudio caso-control. *Rev Chil Neuro-Psiquiatr* [Internet]. 2009 [citado el 27 de septiembre de 2024];47(3):190–200.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 30

Caso Clínico: Hiperbilirrubinemia Neonatal Con Exanguinotransfusión Total

AUTORES: Mullo Anilema Fausto; Almeida Pinto Santiago; Llano De la Torre Robinson;
Robalino Quintana Miguel



Caso Clínico: Hiperbilirrubinemia Neonatal Con Exanguinotransfusión Total

Case Report: Neonatal Hyperbilirubinemia with Total Exchange Transfusion

Introducción

La Hiperbilirrubinemia neonatal es una condición clínica frecuente que se presenta en el recién nacido y su etiología en algunos casos está relacionado con la prematuridad asociado con la incompatibilidad ABO potencian el riesgo de las complicaciones. El cuadro clínico va en función del grado de bilirrubina sérica acumulada. El manejo inicial se basa en fototerapia con el cual se logra controlar sin embargo en algunos casos es necesario realizar la exanguinotransfusión como una medida terapéutica. El manejo oportuno reduce el riesgo de producir neurotoxicidad y complicaciones asociadas.

Caso Clínico

Paciente recién nacido pretermino tardío femenino (36 semanas por Ballard) nace por cesárea de emergencia, con peso bajo al nacimiento (2365 gramos), peso adecuado para edad gestacional, Riesgo de sepsis por cuadro clínico de sepsis materna, Hiperbilirrubinemia por incompatibilidad del grupo ABO anti B (Grupo sanguíneo materno: ORH + Grupo sanguíneo neonato: B RH+ Coombs Directo: Positivo 2+). Paciente es ingresado por los antecedentes para manejo clínico con antibióticoterapia por riesgo de sepsis previa toma de hemocultivo.

A las 6 horas de vida se evidencia tinte icterico zona Kramer III se realiza examen de control (Biometría hemática: leucocitos: 10.6 neutrófilos 62.0 % linfocitos: 35 % hemoglobina: 14.1 hematocrito: 39,1 % plaquetas: 341. Bilirrubina total: 7.27 mg/dl Bilirrubina directa: 0.48 mg/dl bilirrubina indirecta: 6.79 mg/dl.) se evidencia niveles séricos de bilirrubina elevado por encima de límite para exanguinotransfusión, por lo cual se inicia fototerapia intensa con triple lámpara con buena respuesta al mismo en los controles subsecuentes. A las 93 horas de vida y 23 horas posterior a mantenerse con fototerapia simple se evidencia aumento exponencial de bilirrubina séricas alcanzando el valor de 23.2 por lo que se inicia fototerapia intensa con triple lámpara y se hace control a las 12 horas con aumento a valor de bilirrubina total: 24.8 encontrándose a las 105 horas y con factor de riesgo con límite de exanguinotransfusión: 22.5 mg/dl y así encontrándose con 2.3 puntos por encima y se decide realizar exanguinotransfusión total con un volumen de recambio de 253 cc procedimiento sin complicaciones.

Se completó esquema antibiótico (ampicilina, gentamicina), se suspendió al 6to día con hemocultivos y reactantes de fase aguda negativos. Paciente con evolución clínica favorable en controles posteriores.

Tabla 35.

Evolución y relación de niveles de bilirrubina con valores límites, terapéutica.

FECHA	NIVEL DE BILIRRUBINA	VALOR PARA FOTOTERAPIA	VALOR PARA EXANGUINOTRANSFUSION	TERAPEUTICA
15/02/2025	7.27 mg/dl	3.21 mg/dl	5,84 mg/dl	FOTOTERAPIA INTENSA: TRIPLE LAMPARA (22H30)
16/02/2025	11.70 mg/dl	10.4 mg/dl	17.6 mg/dl	CONTINUA TRIPLE FOTOTERAPIA
17/02/2025	12.80 mg/dl	13 mg/dl	19.2 mg/dl	FOTOTERAPIA DOBLE LAMPARA (16H00)
18/02/2025	14.20 mg/dl	14.6 mg/dl		FOTOTERAPIA SIMPLE (13H00)
19/02/2025 (11H00)	23.2 mg/dl	17.1 mg/dl	22.1 mg/dl	FOTOTERAPIA TRIPLE (11H00)
19/02/2025 (22H45)	24.8 mg/dl	17.1 mg/dl	22.1 mg/dl	FOTOTERAPIA TRIPLE MAS EXANGUINOTRANSFUSION
20/02/2025 (04H30)	EXANGUINOTRANSFUSION			
20/02/2025 (12H44)	15.3 mg/dl	17.1 mg/dl	22.3 mg/dl	FOTOTERAPIA TRIPLE
21/02/2025	10.1 mg/dl	17.1 mg/dl	22.5 mg/dl	FOTOTERAPIA DOBLE (DESDE LAS 16H00)
22/02/2025 (18H00)	9.46 mg/dl	17.4 mg/dl	22.7 mg/dl	FOTOTERAPIA SIMPLE 00H00-06H00
22/02/2025 (18H00)	9.46 mg/dl	17.4 mg/dl	22.7 mg/dl	SE RETIRO FOTOTERAPIA A LA 06H00

Figura 48.

Paciente en tratamiento con fototerapia.



Discusión

En la mayoría de pacientes con hiperbilirrubinemia por incompatibilidad ABO suele controlarse con fototerapia, y la evolución habitual es en descenso como se puede evidenciar en los controles subsecuentes del paciente. Sin embargo, se evidencia aumento repentino del nivel sérico de bilirrubina relacionado con el retiro paulatino de las lámparas de fototerapia. En los exámenes de control el nivel sérico de bilirrubina sobrepasa el percentil límite para exanguinotransfusión y se realiza el procedimiento. En los registros posterior al procedimiento se evidencia descenso de niveles séricos de bilirrubina a pesar del retiro paulatino de fototerapia con evolución clínica favorable.

Conclusiones

En los últimos años y con el avance de la tecnología el manejo de la hiperbilirrubinemia neonatal se ha logrado controlar de manera efectiva en la mayoría de los casos con fototerapia. Sin embargo, para un pequeño porcentaje de pacientes no es suficiente la fototerapia, por lo cual se hace inevitable recurrir a procedimientos como exanguinotransfusión total como

medida terapéutica a fin de reducir el nivel sérico de la bilirrubina y con ello reducir el riesgo de neurotoxicidad.

Referencia Bibliográfica

1. Criado Vega, E. A. (2014). Exanguinotransfusión. *Anales de Pediatría Continuada*, 12(3), 137–141. [https://doi.org/10.1016/S1696-2818\(14\)70182-9](https://doi.org/10.1016/S1696-2818(14)70182-9)
2. Villegas Cruz, Débora, Durán Menéndez, Raisa, Alfonso Dávila, Antonio, López De Roux, María del Rosario, Cortina, Lázaro, Vilar Carro, Mirtha, & Orbeal Aldama, Lissette. (2007). Enfermedad hemolítica del recién nacido por incompatibilidad ABO. *Revista Cubana de Pediatría*, 79(4) Recuperado en 10 de marzo de 2025, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312007000400002&lng=es&tln-g=es.
3. Labrune P, TriocheEberschweiler P, Gajdos V. Diagnóstico de la ictericia en el recién nacido. *EMC – Pediatría* 2024;59(3):1-6 [Artículo E – 4- 002-r-30].

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 31

Síndrome de Joubert: la huella genética de una ciliopatía rara

AUTORES: Jenny Maza; Santiago Estrella; Ángeles Iza



Síndrome de Joubert: la huella genética de una ciliopatía rara

Joubert Syndrome: The Genetic Footprint of a Rare Ciliopathy

Introducción

El síndrome de Joubert es una enfermedad genética rara, de herencia autosómica recesiva, incluida dentro de las ciliopatías, que afecta principalmente al cerebelo y las estructuras adyacentes, y cuya prevalencia sigue siendo incierta debido a su diagnóstico a menudo tardío. La epidemiología de este síndrome es compleja, con una prevalencia estimada de 1 en 100,000 a 1 en 250,000 nacidos vivos, aunque los casos pueden ser subdiagnosticados debido a la heterogeneidad clínica. Hasta el momento se han identificado más de 30 genes asociados al síndrome, lo que refuerza su naturaleza genética compleja. Los pacientes pueden presentar un amplio espectro de manifestaciones clínicas, desde trastornos motores hasta alteraciones respiratorias y renales. El diagnóstico temprano es clave para proporcionar un manejo adecuado (1,2,3).

Caso Clínico

Paciente de 3 años, sin antecedentes relevantes en la etapa prenatal, nacido de embarazo controlado sin complicaciones aparentes. Desde el periodo neonatal, present crisis convulsivas, hipotonía generalizada con retraso en la adquisición de los hitos motores del desarrollo, sin dimorfismos evidentes, lo que llevó a la evaluación neurológica temprana se utilize una resonancia magnética nuclear (RMN), que permitió identificar el clásico “signo de diente molar” en el cerebelo, hallazgo característico de la enfermedad. Confirmación molecular con análisis de exoma complete donde se identificó una variante patogénica y una variante probablemente patogénica en heterocigosis compuesta en el gen *CC2D2A*, asociado con el syndrome de Joubert tipo 9.

En cuanto al manejo, se estableció un enfoque multidisciplinario que incluyó atención neurológica, genética, de otorrinolaringología, oftalmológica, gastroenterológica y fisioterapia. El seguimiento clínico se realiza mediante visitas periódicas y evaluación de los progresos en los aspectos motor y cognitivo, aunque la progression de la enfermedad sigue siendo motive de seguimiento a largo plazo.

Figura 49.

RMN de encéfalo: signo del diente molar.

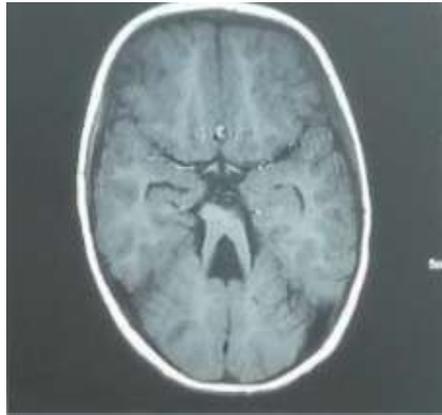


Tabla 36.

Variantes en genes potencialmente relacionados con el fenotipo del paciente.

Gen	DNA Proteína	Id SNV	Clasificación variante	Cigosisdad			Patología asociada H	Herencia
				Pa-ciente	Pa-dre	Ma-dre		
CC2D2A	c.2181 +3A>G -	-	PROBABLEMENTE PATOGENÉTICA H	Het	Het	NP	Síndrome de Joubert (MIM_612285) (*)	Autosómica recesiva
	c. 2197G>T	-	PATOGÉNICA	Het	NP	Het		

El diagnóstico fue sospechado por el signo clásico de “diente molar” en la RMN y confirmado en el estudio molecular donde se identificaron variants en heterocigosis compuesta en el gen CC2D2A. Las 2 variantes identificadas fueron heredadas de cada uno de sus progenitores, es por esto que, al tratarse de una condición de herencia autosómica recesiva, cada posible hermano de un individuo afectado tiene un 25% de posibilidades de estar afectado. De aquí la importancia del asesoramiento genético en esta familia.

No existe un tratamiento curativo. El tratamiento de estos pacientes se centra en el manejo sintomático y multidisciplinario, que incluye terapia de rehabilitación, seguimiento neurológico y oftalmológico, apoyo psicológico para la familia y monitoreo de las complicaciones sistémicas y la asesoría genética.

Conclusiones

- El síndrome de Joubert, una condición rara en nuestro medio, debe ser considerado en el diagnóstico diferencial de niños con retraso en el desarrollo motor, problemas respiratorios y presencia de crisis convulsivas.
- El diagnóstico temprano nos ayuda a realizar un manejo multidisciplinario adecuado evitando exámenes innecesarios, costosos y mejorando la calidad de vida y funcionalidad del paciente.
- El diagnóstico oportuno permite realizar un adecuado asesoramiento genético, riesgo de recurrencia y pronóstico de la enfermedad.

Referencias Bibliográficas

1. Tabassum S, Naeem A, Ahmad RU, Naeem F, Afzal F. An infant with Joubert syndrome: A case report. Radiol Case Reports [Internet]. 2023;18(2):661-4. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2022.11.024>
2. Ullah I, Khan KS, Afridi RU, Shirazi F, Naz I, Ambreen A, et al. Joubert syndrome a rare entity and role of radiology: A case report. Ann Med Surg [Internet]. 2022;79(April):104113. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.amsu.2022.104113>
3. Radha Rama Devi A, Naushad SM, Lingappa L. Clinical and Molecular Diagnosis of Joubert Syndrome and Related Disorders. Pediatr Neurol [Internet]. 2020;106:43-9. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pediatr-neurol.2020.01.012>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 32

Bronquiolitis obliterante postinfecciosa.
Presentación de un caso

AUTORES: Rojas, M. María



Bronquiolitis obliterante postinfecciosa. Presentación de un caso

Post-infectious Bronchiolitis Obliterans: Case Presentation

Introducción

La bronquiolitis obliterante (BO) es una enfermedad pulmonar obstructiva crónica poco frecuente debida a un daño de la vía aérea que puede ser secundaria a un trasplante de médula ósea, trasplante pulmonar o como consecuencia de una infección respiratoria viral, denominándose en este caso, bronquiolitis obliterante postinfecciosa (BOPI). Aunque se han descrito casos de BOPI secundarios a virus influenza, parainfluenza, sarampión, virus respiratorio sincitial (VRS) y *Mycoplasma pneumoniae*, el adenovirus es el agente infeccioso implicado con más frecuencia. La incidencia y la prevalencia de esta enfermedad son desconocidas a escala mundial. Los reportes se limitan a series de casos en algunos países; sin embargo, se ha descrito una mayor casuística en Sudamérica. En su mayoría se presenta en menores de 2 años. De evolución tórpida caracterizada por dificultad respiratoria marcada, sibilancias, crepitantes e hipoxemia persistente. La importancia de la presentación de este caso clínico, es conocer que esta enfermedad radica en la necesidad de establecer el diagnóstico acertado y temprano con la finalidad de prescribir un tratamiento oportuno y beneficioso.

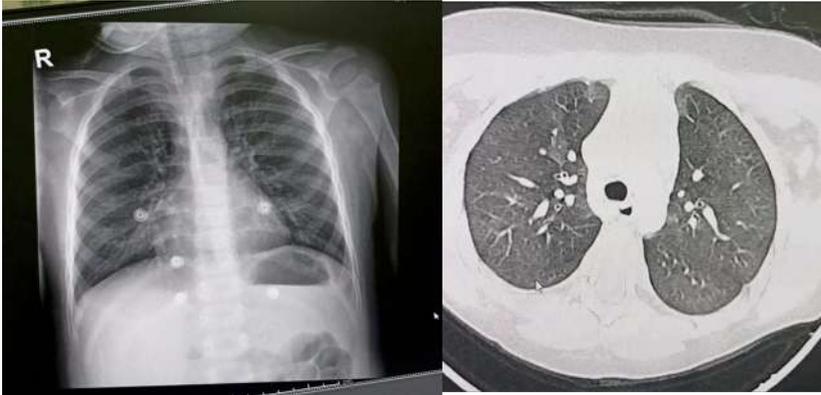
Caso clínico

Se trata de paciente de 2 años 11 meses con antecedente de ocho hospitalizaciones por neumonía, 5 de ellas requirieron de terapia intensiva. Ingresa a emergencia por signos de dificultad respiratoria, por persistencia de broncoespasmo es ingresado a Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) con necesidad de ventilación mecánica no invasiva, durante su estancia recibió corticoide y terapia broncodilatadora.

A pesar del adecuado manejo inicial, el paciente persistía taquipneico, con retracciones subcostales e intercostales, a la auscultación con crepitantes y sibilancias. Por antecedentes, clínica y evolución se solicita tomografía de tórax en donde se observa afectación intersticial tipo parches deslustrados, pensando en bronquiolitis obliterante como secuela de infecciones virales anteriores, entre los tratamientos se inició pulsos de corticoides mensuales e inicio de azitromicina como inmunomodulador.

Figura 50.

Tomografía de tórax. Afectación intersticial tipo parches deslustrados.



Análisis

La BOPI es una enfermedad pulmonar crónica con pocos reportes y posiblemente subdiagnosticada. El adenovirus es el microorganismo más reportado en esta enfermedad; las manifestaciones clínicas más frecuentes son la tos, dificultad respiratoria y sibilancias; sin embargo, son poco específicas, pues comparten similitud con otras enfermedades pulmonares crónicas. Por esto, el diagnóstico de BOPI puede ser erróneo por confusión con patologías más comunes como el síndrome obstructivo bronquial agudo o asma. En estos casos, la poca respuesta al tratamiento y la recurrencia orienta a buscar otros diagnósticos como fibrosis quística, inmunodeficiencias, discinesia ciliar primaria, entre otros. En nuestro paciente se había descartado patologías de sospecha. Las inmunoglobulinas (IgA, IgM, IgG, C3 Y C4) fueron normales, la prueba de cloro en sudor por sospecha de fibrosis quística fue negativa, se realizó esofagograma ante la sospecha de reflujo gastroesofágico, mismo que descarto patología. Dentro del tratamiento se inició pulsos de corticoides mensuales e inicio de inmunomodulador

Conclusiones

La bronquiolitis obliterante postinfecciosa (BOPI) es una enfermedad crónica pulmonar poco frecuente y de difícil diagnóstico, frecuentemente confundida con otras patologías respiratorias. En este caso, la persistencia de síntomas graves y los hallazgos tomográficos permitieron su identificación. Su abordaje requiere un enfoque multidisciplinario con el uso de corticoides sistémicos, broncodilatadores, terapia inmunomoduladora y rehabilitación pulmonar para reducir la inflamación y preservar la función respiratoria. Un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado son clave para mejorar el pronóstico y la calidad de vida del paciente.

Referencias Bibliográficas

1. Beltrán-García, Sara, Aranda-Conchello, Elena, Martín-de Vicente, Carlos, OdriozolaGrijalba, Mercedes, & Cemeli-Cano, Mercedes. (2024). Bronquiolitis obliterante posinfecciosa secundaria a adenovirus. *Pediatría Atención Primaria*, 26(101), 81-84. Epub 10 de octubre de 2024. <https://dx.doi.org/10.60147/8ef93f7f>
2. Xiaohui Hao, C. P. (2022). Effect of azithromycin on bronchiolitis obliterans syndrome in posttransplant recipients: A systematic review and meta-analysis . *Medicine (Baltimore)*, 15;101(28):e29160.
3. Salazar, Juliana Quintero, Ceballos, Andrés Aranzazu, Montes, Leonardo Múnera, Buitrago, Andrea Parra, & Ciro, Jorge García. (2022). Bronquiolitis obliterante y SARSCoV-2: el inicio de una asociación. *Revista chilena de infectología*, 39(5), 649- 653. <https://dx.doi.org/10.4067/s0716-10182022000500649>
4. Atamari-Anahui, Noé, Nuñez-Paucar, Héctor, Paredes-Rodríguez, Luz K & Untiveros-Tello, Alex. (2023). Bronquiolitis obliterante postinfecciosa en niños: serie de casos en un hospital pediátrico de Perú. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 80(5), 312-319. Epub 19 de enero de 2024. <https://doi.org/10.24875/bmhim.23000045>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 33

Miocardopatía hipertrófica en lactante con doble heterocigosidad en MYBPC3 y MYH7: diagnóstico temprano y relevancia clínica

AUTORES: Sofía Ortiz; Sebastián Chiguano



Miocardopatía hipertrófica en lactante con doble heterocigosidad en MYBPC3 y MYH7: diagnóstico temprano y relevancia clínica

Hypertrophic Cardiomyopathy in an Infant with Double Heterozygosity for MYBPC3 and MYH7: Early Diagnosis and Clinical Relevance

Introducción

La Miocardopatía Hipertrófica es la enfermedad cardíaca hereditaria más frecuente en la infancia. Esta se asocia a mutaciones de genes del sarcómero, proteínas relacionadas a este o enzimas involucradas con el metabolismo del calcio. Entre los genes más frecuentemente afectados en la MCH encontramos a MYBPC3 (40% a 50% de los casos) y al gen MYH7 (35% al 40% de los casos).

Si bien la mayoría de pacientes presentan variantes en un solo gen, el pronóstico de los casos doble heterocitos no se ha logrado definir debido a su baja prevalencia (0.4%). Sin embargo, se ha encontrado una asociación a un diagnóstico más temprano en pacientes con esta característica, por lo cual, describimos el caso de un paciente en el que se ha detectado esta patología a los 7 meses de edad.

Se reporta el caso de paciente masculino de 7 meses de edad, el cual presenta un diagnóstico de miocardopatía hipertrófica (MCH) asociado a antecedentes familiares de abuela paterna y padre con la misma patología. Se identificó una doble heterocigosidad para los genes MYH7 (probablemente patogénica) y MYBPC3 (patogénica) cuya función es fundamental para el funcionamiento del sarcómero. Este caso resalta la importancia del diagnóstico temprano en niños con antecedentes familiares positivos para MCH.

Caso Clínico

Se realizó evaluación clínica completa asociado a historia perinatal, antecedentes familiares y examen físico. Se solicitó ecocardiografía con el objetivo de evaluar el grosor del septum interventricular y función ventricular para determinar la presencia de MCH. Se realizó estudio genético mediante la secuenciación de un panel de 44 genes asociados a MCH en el patient y el padre, el cual reveló doble heterocigosidad en MYH7 (probablemente patogénica) y MYBPC3 (patogénica).

Resultados

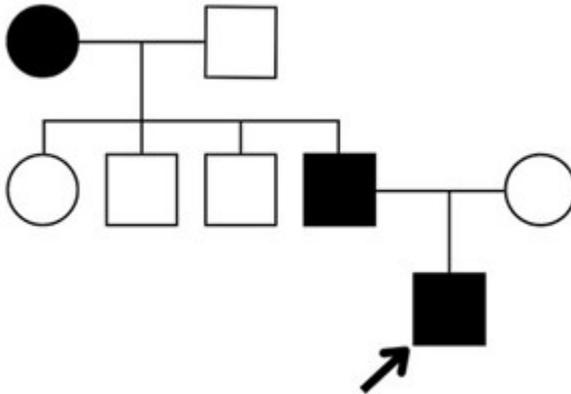
Lactante masculino de 7 meses de edad fue remitido a la consulta de genética tras estudio cardiológico debido a antecedente familiar de padre con miocardiopatía hipertrófica obstructiva con riesgo de muerte súbita. Durante la evaluación clínica, el paciente se encontraba asintomático, en buen estado general y sin signos de cianosis; al examen físico cardíaco se encontró un corazón rítmico, ausencia de soplos y pulsos palpables en las cuatro extremidades.

Debido a dicho antecedente, se realizó ecocardiografía, donde se encontró la presencia de hipertrofia leve del septum interventricular, normotensión pulmonar y función ventricular conservada.

Además del padre, la abuela paterna también tiene diagnóstico de MCH, ambos, sin embargo, no lograron especificar la edad de diagnóstico. Por esta razón se solicitó panel genético con secuenciación y análisis de cuarenta y cuatro genes relacionados con esta patología, tanto para padre como para hijo, encontrándose en ambos pacientes:

Figura 51.

Panel genético con secuenciación y análisis.



Gen	Variante	Cigotidad	Clasificación de la variante
MYBPC3	c.906-36G>A (Intrónica)	Heterocigoto	Patogénica
MYH7	c.5459G>A (p.Arg1820Gln)	Heterocigoto	Probablemente patogénica

La variante del gen MYBPC3 genera un nuevo sitio receptor de splicing, introduciendo un prematuro codón de parada, provocando una posterior degradación del mRNA resultante por medio de degradación mediada por mutaciones sin sentido. Por otro lado, la variante del gen MYH7 provoca un cambio de guanina por adenina en la posición c.5459, generando un reemplazo de arginina por glutamina en el codón 1820 de la proteína en cuestión, produciendo una disrupción de la proteína.

Conclusiones

El caso de este paciente enfatiza la relevancia del diagnóstico temprano en lactantes con antecedentes familiares de MCH. La ecocardiografía es un método efectivo para este fin ya que logra detectar signos iniciales antes de la aparición de síntomas clínicos. La identificación de doble heterocigosidad en MYH7 y MYBPC3 subraya la relevancia del análisis genético en la estratificación del riesgo y el manejo clínico. Un enfoque multidisciplinario es clave para el seguimiento de estos pacientes.

Referencias Bibliográficas

1. Girolami, F., Ho, C. Y., Semsarian, C., Baldi, M., Will, M. L., Baldini, K., Torricelli, F., Yeates, L., Cecchi, F., Ackerman, M. J., & Olivetto, I. (2010). Clinical features and outcome of hypertrophic cardiomyopathy associated with triple sarcomere protein gene mutations. *Journal of the American College of Cardiology, 55*(14), 1444–1453. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2009.11.062>
2. Lopes, L. R., Ho, C. Y., & Elliott, P. M. (2024). Genetics of hypertrophic cardiomyopathy: Established and emerging implications for clinical practice. *European Heart Journal, 45*(30), 2727–2734. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae421>
3. Fourey, D., Care, M., Siminovitch, K. A., Weissler-Snir, A., Hindieh, W., Chan, R. H., Gollob, M. H., Rakowski, H., & Adler, A. (2017). Prevalence and clinical implication of double mutations in hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation: Cardiovascular Genetics, 10*(2). <https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.116.001685>
4. Marian, A. J. (2021). Molecular genetic basis of hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation Research, 128*(10), 1533–1553. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.121.318346>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 34

Reporte de caso clínico en
neonato con genitales ambiguos más
masa quística ovárica con cariotipo
46,XX

AUTORES: Balda D. Estefania; Pazmiño M. Johana; Balda D. Pamela; Palacios A. Alicia



Reporte de caso clínico en neonato con genitales ambiguos más masa quística ovárica con cariotipo 46,XX

Case Report: Neonate with Ambiguous Genitalia and Ovarian Cystic Mass with 46,XX Karyotype

Introducción

Los genitales ambiguos son una manifestación de los trastornos del desarrollo sexual (DSD), que se caracterizan por una discrepancia entre el sexo genético, gonadal y genital.

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), una enfermedad autosómica recesiva, es una causa común de genitales ambiguos en neonatos de sexo genético femenino con cariotipo 46,XX.

Este caso clínico destaca la importancia del diagnóstico temprano y del manejo multidisciplinario en pacientes con trastornos del desarrollo sexual.

Caso Clínico

Recién nacida de 38 semanas de gestación, producto de cesárea. Peso de 3.320 g, talla de 51 cm, perímetro cefálico de 33 cm. Sin antecedentes maternos relevantes. Fue ingresada en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales por la presencia de genitales ambiguos y una masa quística abdominal. Examen físico se identificó hipertrofia del clítoris (2cm), fusión de labios mayores e hiperpigmentación genital.

Estudios hormonales: Elevación de andrógenos, cortisol bajo, ACTH elevada y 17OH-Progesterona aumentada

Cariotipo: 46XX, sexo genético femenino.

Imagenología: Ecografía pélvica mostró masa quística ovárica derecha de 46x27 mm.

Intervención quirúrgica: Laparotomía exploratoria y ooforocistectomía derecha para remover el quiste ovárico.

Manejo postoperatorio: Evaluación endocrinológica con tratamiento de glucocorticoides para controlar la producción de andrógenos y prevenir crisis adrenales.

Figura 52.

Genitales ambiguos: hiperpigmentación genital, fusión de labios mayores e hipertrofia de clítoris (2cm)



Hallazgos clínicos:

- *Genitales ambiguos:* Hipertrofia de clítoris, fusión de labios mayores e hiperpigmentación genital.
- *Masa quística por ecografía:* quiste ovárico derecho de 46x27 mm.

Diagnóstico hormonal:

- Andrógenos elevados
- Cortisol bajo
- ACTH elevada
- 17OH-Progesterona aumentada

Tratamiento quirúrgico:

Ooforocistectomía derecha, con buena evolución postoperatoria

Figura 53.

Ecografía pélvica.



Discusión

La hiperplasia suprarrenal congénita es una enfermedad genética autosómica recesiva que se presenta con deficiencia enzimática en la síntesis de cortisol, causando virilización de genitales femeninos. La mutación más común ocurre en el gen CYP21A2, responsable de la producción de cortisol y aldosterona.

En este caso, el tamizaje neonatal, implementado en Ecuador desde 2011, facilitó el diagnóstico temprano. Los quistes ováricos en neonatos, son raros, pero generalmente benignos y están relacionados con alteraciones hormonales durante la vida fetal.

En este caso, se realizó una intervención quirúrgica para evitar complicaciones como la torsión ovárica.

El abordaje multidisciplinario fue esencial para el manejo integral de esta paciente, involucrando neonatólogos, pediatras, cirujanos, genetistas, psicólogos y endocrinólogos, lo que permitió una intervención oportuna y un seguimiento adecuado.

Conclusiones

El diagnóstico temprano de genitales ambiguos y la intervención quirúrgica para tratar la masa ovárica en esta paciente con cariotipo 46, XX resultaron en un manejo integral y exitoso. La corrección hormonal mediante tratamiento con glucocorticoides será crucial para controlar la hiperplasia suprarrenal y prevenir complicaciones a largo plazo.

Este caso resalta la importancia del manejo multidisciplinario en los trastornos del desarrollo sexual para mejorar el pronóstico y calidad de vida.

Referencias Bibliográficas

1. Murya R, et al. "Advances in Congenital Adrenal Hyperplasia." *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, vol. 106, no. 1, 2021, pp. 25-38.
2. Witchel SF. "Management of Disorders of Sex Development." *Pediatric Endocrinology Reviews*, vol. 18, no. 2, 2022, pp. 124-135.
3. Speiser PW, et al. "Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency." *Endocrine Reviews*, vol. 42, no. 3, 2021, pp. 215-240.
4. White PC. "Update on Diagnosis and Treatment of Congenital Adrenal Hyperplasia." *Hormone Research in Paediatrics*, vol. 95, no. 1, 2022, pp. 49-60.
5. Greenblatt JM, et al. "Ovarian Cysts in Neonates and Children: A Review of Diagnostic and Management Considerations." *Journal of Pediatric Surgery*, vol. 56, no. 5, 2023, pp. 1023-1032.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 35

Situs inversus abdominalis y bazo errante asociado a onfalocele

AUTORES: Jose León; Santiago Pilataxi



Situs inversus abdominalis y bazo errante asociado a onfalocele

Situs Inversus Abdominalis and Wandering Spleen Associated with Omphalocele

Introducción

El Situs Inversus Partialis hace referencia a una variante anatómica infrecuente de los órganos abdominales, caracterizada por la transposición de izquierda-derecha de los mismos respecto al plano sagital, es menos habitual en comparación al Situs Inversus Totalis, con una prevalencia de 1:22.000 nacidos, y una relación mujer-hombre 1:1,5 (1).

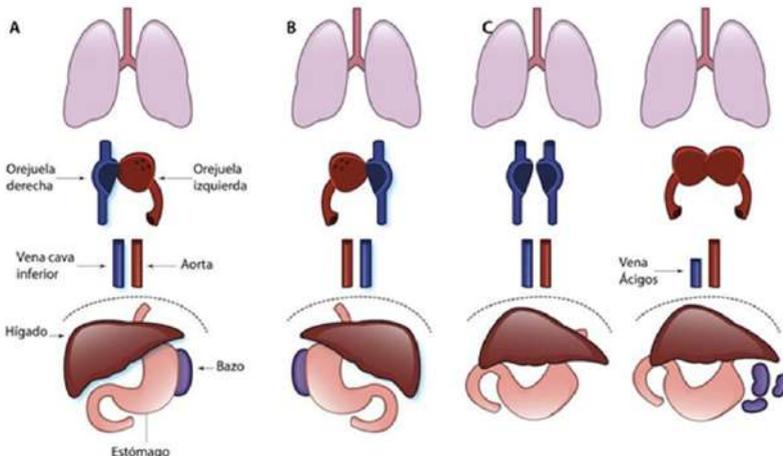
Su origen se atribuye a una perturbación durante la tercera semana del desarrollo embriológico que corresponde a la etapa de gastrulación en la que se establecen los ejes derecha-izquierda del embrión. Esta modificación de herencia autosómica recesiva, se atribuye a alteraciones genéticas descritas en el factor de crecimiento fibroblástico 8, el gen Lefty1 y PITX2 (2).

El caso descrito a continuación, está asociado a onfalocele (defecto de cierre de pared abdominal que ocurre a partir de la sexta semana de desarrollo embriológico, con una prevalencia aproximada de 1 / 6.000).

La asociación entre defectos de cierre de pared abdominal y situs inversus es extremadamente rara, se han reportado tan solo 2 casos previamente en la literatura mundial, de asociación de gastroquisis + Situs inversus totalis (3).

Figura 54.

Asociación de gastroquisis + Situs inversus totalis (3)



Dada su tortuosa evolución y múltiples complicaciones secundarias a la resección de íleon terminal que compromete válvula ileocecal dando como resultado un Síndrome de intestino corto, infecciones a repetición, NPT prolongada, soporte ventilatorio durante su periodo de múltiples intervenciones, ductus arterioso cerrado quirúrgicamente a los 7 días y displasia broncopulmonar es dada de alta finalmente a los 104 días de vida

Reporte de caso

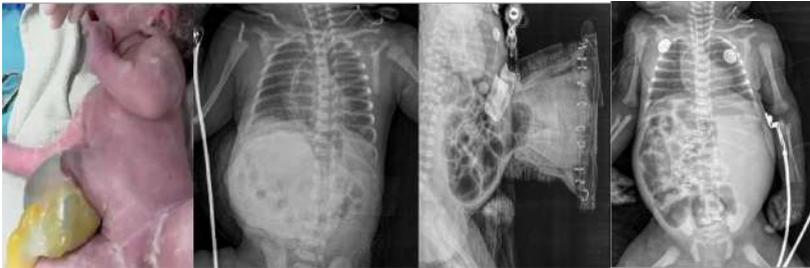
Neonato de sexo femenino de 39 SG, primera gesta de madre de 45 años por inseminación in vitro, con antecedentes de hipertensión y diabetes gestacional e hipotiroidismo previo.

Ecografía prenatal reporta defecto de cierre de pared en ecografía prenatal. Perinatal adecuado, con APGAR de 8-9-9 evidenciando onfalocele integro de tipo II según clasificación de Aitken (hígado fuera de la cavidad).

Evolución clínica inicial adecuada, se realiza primera cirugía correctiva a las 24 horas de vida con Técnica de Schuster (colocación de silo o bolsa de Bogotá). Tres días después se realiza segunda cirugía, constatando múltiples alteraciones viscerales, entre ellas malrotación intestinal, una disposición intestinal anómala, un bazo errante con localización final en fosa iliaca derecha y hepatomegalia con hígado a nivel de flanco izquierdo.

Figura 55.

Imagenología del caso. Situs inversus abdominalis y bazo errante asociado a onfalocele.



Posteriormente requiere múltiples reintervenciones quirúrgicas (n=17) por volvulación y malrotación intestinal, requiriendo excéresis de segmento de íleon terminal hasta la válvula ileocecal + anastomosis ileocólica latero-lateral, siendo posible el cierre definitivo de defecto de pared al mes de vida.

Discusión

Si bien se desconoce el origen de esta patología, se han postulado múltiples teorías que podrían relacionan entre sí, entre las cuales destacan intervención de factores genéticos y ambientales que predisponen a alteraciones de desarrollo embriológico, tales como embarazo en edad temprana, tabaquismo o exposición a agentes teratogénicos, relacionándose con alteraciones en la rotación del intestino primitivo, disposición de vasos sanguíneos abdominales y falta de reducción de vísceras abdominales al tercer mes de vida fetal.

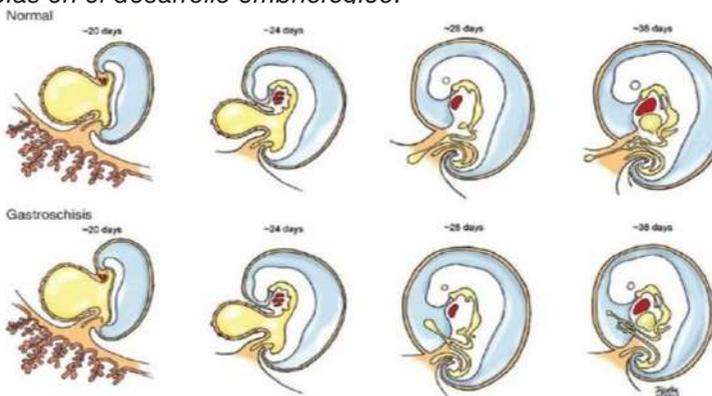
Figura 56.

Evolución exitosa de paciente.



Figura 57

Diferencias en el desarrollo embriológico.



Conclusiones

Generalmente, el Situs Inversus Partialis suele ser un hallazgo imagenológico que no se asocia a sintomatología alguna, siendo en nuestro paciente un hallazgo quirúrgico asociado al proceso de reducción de defecto de pared abdominal, que en este caso, estuvo asociado con múltiples complicaciones que ameritan manejo de cuidado intensivo neonatal y simultáneamente múltiples intervenciones para funcionalizar el remanente de intestino, dejando a la paciente con un pronóstico reservado por la complejidad de su patología y de la múltiples intervenciones a las que fue sometida

Referencias Bibliográficas

1. B.G. Dalton, et al. Improved outcomes for inborn babies with uncomplicated gastroschisis J Pediatr Surg (2016), 10.1016/j.jpedsurg.2016.12.003
2. Echenique M, Urkía JM. Situs inversus totalis. Primera descripción científica realizada durante la ilustración en México. Cir Esp 2001;70: 247-250
3. K.S. Wang, E.D. Skarsgard Left-sided gastroschisis associated with situs inversus J Pediatr Surg, 39 (2004), pp. 1883-1884

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 36

Síndrome de Denys-Drash y Síndrome
Nedishm: Variantes en los genes WT1
y ZNF142, Reporte de caso

AUTORES: Gabriela Espin Osejo; Adriana Cueva; Santiago Estrella;
Sofía Ortiz; Junior Gahona



Síndrome de Denys-Drash y Síndrome Nedishm: Variantes en los genes WT1 y ZNF142, Reporte de caso

Denys-Drash Syndrome and Nanishm Syndrome: Variants in WT1 and ZNF142 Genes, Case Report

Introducción

El síndrome de Denys-Drash (SDD) OMIM # 194080 es una enfermedad rara, de herencia autosómica dominante, causada por variantes patogénicas en el gen WT1. Se caracteriza por la asociación de síndrome nefrótico resistente a esteroides de aparición temprana, tumor de Wilms y, en algunos pacientes, divergencias del desarrollo sexual, con un riesgo aumentado de gonadoblastoma (1)

El trastorno del neurodesarrollo con deterioro del lenguaje y movimientos hipercinéticos (NEDISHM, OMIM # 618425) está causado por variantes patogénicas bialélicas en el gen ZNF142, de herencia autosómica recesiva (2). Es un trastorno que se caracteriza por un retraso global del desarrollo, la mayoría de los pacientes presentan un leve retraso en la marcha, en el habla y el lenguaje, y un trastorno hipercinético con distonía, temblor, ataxia o corea. Algunos pueden desarrollar epilepsia (3).

No existe reporte en la literatura médica de un paciente con doble diagnóstico de síndrome de Denys-Drash y Síndrome NEDISHM.

Caso clínico

Paciente femenina de 14 años de edad, nació por parto cefalovaginal a las 40 semanas de gestación, antecedente de epilepsia desde los 8 meses de edad con electroencefalograma reportando trastorno organizativo y lento difuso de la actividad eléctrica cerebral con focalización temporal izquierda, al 1 año 4 meses se reporta Tumor de Wilms bilateral estadio V por lo que recibió quimioterapia 31 sesiones, se realizó nefrectomía total izquierda + tumerectomía parcial derecha, a los 2 años 2 meses glomerulonefritis membrano proliferativa en donde fue intervenida quirúrgicamente con tumerectomía derecha de recidiva, a los 7 años de edad aproximadamente nefrectomía total derecha, posteriormente enfermedad renal crónica estadio IV desde 8 mayo 2015 ingreso a diálisis estadio V por lo que se realizó trasplante renal de donante cadavérico, reflujo vesicoureteral grado IV en uréter de riñón trasplantado diagnosticado.

Se realizó a los 11 años de edad evaluación neuropsicológica de inteligencia Wechsler WISC IV.

Al examen físico ginecológico a los 13 años se evidenció tabique vaginal, genitales femeninos externos sin alteraciones, Tanner 3, por lo que se realizó genitoscopia+resección de tabique y confección de mitrofanoff.

A los 12 años se realizó exoma y cariotipo convencional con el siguiente reporte:

Cariotipo convencional 46, XX sin alteraciones para sexo femenino.

Tabla 37.

Reporte exoma y cariotipo convencional.

Gen DNA	Proteína	Clasificación variante	Cigotidad	Herencia	Patología
WT1	c.1387C>T p.Arg463	Patogénica	Heterocigoto	Autosómica dominante	Síndrome de Denys- Drash
ZNF142,	c34630C>T p.Arg544	Probablemen- te patogénica	Homocigoto	Autosómica recesiva	NEDISHM

Discusión

El tratamiento en este tipo de pacientes es multidisciplinario, la terapia incluyó tratamiento de reemplazo renal para la paciente con daño renal en etapa terminal (ESRD), nefrectomía y quimioterapia estándar para pacientes con tumor de Wilms (2).

La nefrectomía bilateral profiláctica se realiza en todos los casos de ESRD, incluido el tumor de Wilms unilateral (4), se realizó el adecuado asesoramiento genético. Uso adecuado de anti comiciales y dentro de la parte cognitiva se realiza seguimiento y terapia conductual, de reforzamiento académico, tratamiento farmacológico dirigido.

En pacientes 46XX se ha determinado el diagnóstico tardío del Síndrome de Denys-Drash debido a la infrecuencia del mismo en los pacientes pediátricos, además en nuestro caso se determinó con exoma completo (2), variantes patogénicas, cabe mencionar que no se ha reportado en la literatura un estudio similar por lo que se recalca la importancia de su análisis.

El riesgo estimado de desarrollar un tumor de Wilms para los heterocigotos que tienen una variante patógena exónica WT1 es de un tumor cada nueve años de riesgo (5).

Conclusiones

La posibilidad de padecer 2 enfermedades con variantes genéticas diferentes es extremadamente rara. Se desconoce la prevalencia del trastorno WT1. Hasta la fecha, se han registrado menos de 500 casos de personas afectadas, No existen variantes fundadoras de WT1 ni distribución geográfica sesgada en poblaciones específicas (6). No existen muchos estudios en cuanto a NEDISMS, se cabe mencionar que tiene predominio en el sexo femenino (7).

Además, no existe ningún reporte de otro paciente con ambas condiciones concurrentes, es por eso la importancia del manejo interdisciplinario, un adecuado y oportuno examen genético.

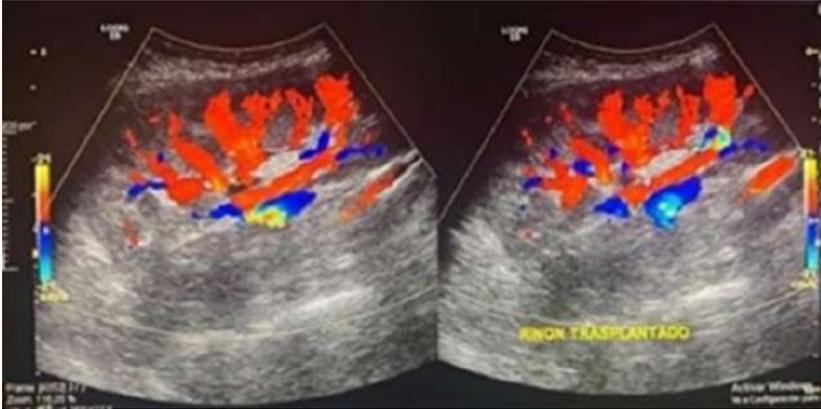
Figura 58.

Imagenología de seguimiento (A).



Figura 59.

Imagenología de seguimiento (B).



Referencias Bibliográficas

1. Donahue PA. Disorders of Sexual Development. In: Nelson Textbook of Pediatrics. Denys-Drash Syndrome; Elsevier, 2020: 3008-3019.
2. Miyashita, Y., Joyce, E. and Demetrius, E., January 1, 2018. Zitelli And Davis' Atlas Of Pediatric Physical Diagnosis. Saunders: 510-539.
3. Khan, K., Zech, M., Morgan, AT, Amor, DJ, Skorvanik, M., Khan, TN, Hildebrand, MS, Jackson, VE, Scerri, TS, Coleman, M., Rigby, KA, Scheffer, IE y otros 18. Las variantes recesivas en ZNF142 causan un trastorno complejo del desarrollo neurológico con discapacidad intelectual, deterioro del habla, convulsiones y distonía. Genet. Med. 21: 2532-2542, 2019.
4. Sorbara, JC, Wherrett, DK. Disorders of Sex Development. In: Fanaroff and Martin's Neonatal-Perinatal Medicine, 11th Edition. Elsevier, 2020: 1665-1705.
5. Lipska-Ziętkiewicz BS. WT1 Disorder. 2020 Apr 30 [Updated 2021 Apr 29]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556455/>
6. Proskorovski-Ohayon, R., Eskin-Schwartz, M., Shorer, Z., Kadir, R., Halperin, D., Drabkin, M., Yogev, Y., Aharoni, S., Hadar, N., Cohen, H., Eremenko, E., Perez, Y., Birk, OS La mutación ZNF142 causa un trastorno neurológico dependiente del sexo. J. Med. Gineta. 61: 566-577, 2024.

**COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL**

Capítulo 37

Lactante menor indígena con anemia
severa como debut de uncinariasis
masiva

AUTORES: Angelica Pineda; Silvia Suárez Mantilla; Sofia Dulcey; Luis Miguel Sosa



Lactante menor indígena con anemia severa como debut de uncinariasis masiva

Indigenous Infant with Severe Anemia as the Debut of Massive Hookworm Infection

Introducción

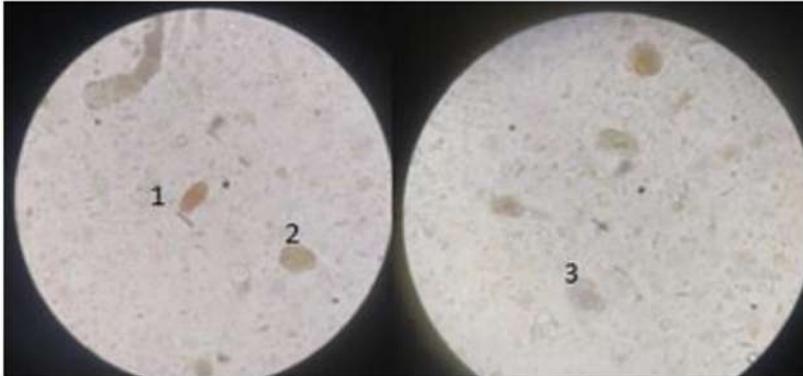
Uncinariasis es el nombre que recibe la infestación por Geohelminetos, hacen parte los nemátodos hematófagos de la familia *Ancylostomidae* y *Necator americanus*, varían en su longitud según la especie de más o menos un centímetro, y se pueden encontrar adheridos a la mucosa intestinal por vía endoscópica (1, 2). En Colombia, el 56.2% de los niños de 7 y 10 años encontró presentaron infección por geohelminetos. Los niños preescolares y escolares están altamente predispuestos a adquirirlos porque tienden a realizar más actividades en el suelo especialmente si son arenosos o arcillosos porque favorecen el desarrollo larvario (1, 2). A continuación, se presenta un caso de uncinariasis en una lactante menor procedente de una comunidad indígena de Arauca, Colombia.

Caso clínico

Femenina de 3 meses de edad, con peso y talla adecuada, producto de parto vaginal sin complicaciones, madre adolescente, padres consanguíneos, procedente de comunidad indígena de Arauca, en alimentación con lactancia materna exclusiva (LME), sin acceso a servicios de saneamiento básico, quien consulta por cuadro clínico de 1 mes de evolución caracterizado por episodios de melenas y palidez generalizada, manejado en casa con remedios caseros: “agua de guayaba, mejoral y pericón(hoja de Tagetes Lucida)”. Consultaron a Hospital de Arauca, donde encuentran paciente con anemia severa (3.9gr/dl), transfunden 1 UGR y remiten a Hospital Universitario de Santander. Al ingreso se realiza hemograma que reporta eosinofilia > 40% así como anemia moderada no en rango transfusional, función renal, electrolitos en límites de normalidad, radiografía toracoabdominal sin alteraciones, se descartó síndrome de migración larvaria. se realiza inicialmente coprológico y coprocultivo sin hallazgos patológicos (Tabla 31), sin embargo, se toma segunda muestra de materia fecal con pruebas de termotropismo con reporte de uncinaria, (Figura 31). Se dio tratamiento con albendazol por tres días; de igual forma se hace estudios a madre, dado paciente con LME con evidencia de poli parasitismo intestinal. Previo egreso se transfunde, dado riesgo de nuevos episodios por el entorno social, indicaciones de higiene y manejo aguas negras.

Figura 60.

Huevos de tricocéfalo (1) huevo de uncinaria (2-3) Parásitos vistos al microscopio. Muestra fetal materna.



Discusión

La hemorragia de vías digestivas y la anemia ferropénica con sus signos propios como astenia y palidez son las principales manifestaciones clínicas en niños, sin embargo, la anemia es un diagnóstico tardío y afectar otras áreas del desarrollo como el crecimiento y el neurodesarrollo. Esta manifestación es tan prevalente que la uncinariasis se podría considerar responsable de casi la mitad de los casos de anemia en países de bajos y medianos ingresos (3). Es posible adquirir el parásito a través de los pies descalzos o a través de agua y alimentos contaminados (5), su sitio de maduración es el duodeno donde dura al menos un año adherido a la mucosa intestinal con sus estructuras dentarias para succionar la sangre, las pérdidas sanguíneas pueden alcanzar de 8 a 60 mL diarios (3, 4).

En el 2020 se reportó un caso cuya evolución fue similar en Ecuador; una lactante femenina de 4 meses perteneciente a una comunidad indígena, con clínica de melenas y palidez de 3 meses de evolución, se evidenciaron presencia de huevos de uncinarias en la lactante, pero no en la madre, con buena respuesta al manejo con albendazol (5). Teniendo en cuenta el contexto general de la paciente, se podría inferir que la dificultad para acceder a los servicios de salud fuese responsable del tiempo de evolución y por ende de la progresión a la severidad de la anemia.

Tabla 38.

Paraclínicos institucionales.

Hemograma	Leucocitos 11.75, neutrófilos 11%, linfocitos 65.5%, eosinófilos 15.5%, basó 0.7%, Hemoglobina 7.3g/dl, hematocrito 22.9%, MCHC 31.9 g/dl, MCV 76.3fL, 19.2% plaquetas 587.000 Ferritina 106.50 ng/ml
Perfil ferrocínético	Reticulocitos: 9.37% Coombs directo negativo Ácido fólico 11.1 ng/ml Extendido de sangre periférica: -Glóbulos blancos aumentos en número, normales en morfolo -Glóbulos rojos: Hipocromía, policromatofilia leve, microcitosis Dianocitos 1+. Ovalocitos 1+. Dacriocitos 1+ -Plaquetas: Aumentadas en número, con agregados plaquetar
Albumina	3.21g/dl
PCR	0.6 mg/l
Función hepática	TGO: 39.20 U/L, TGP: 11.20 U/L
LDH	298 U/L
Electrolitos	Sodio 140 mmol/L, Potasio 4.25 mmol/L, Cloro 107.90 mmol/L, Magne 1.97 mg/dl, Calcio iónico 5.40 mg/dl.
Bilirrubinas	Bilirrubina directa 0.13mg/dl, Bilirrubina total 0.19 mg/dl
Hemoparásitos (gota gruesa)	Negativo
Coprocópico	Macroscópico: Color verdoso, consistencia blanda, pH 5, azúcares reductores trazas, parásitos intestinales: no se observan, moco +, no levaduras. Microscópico: leucocitos: 5-10 xc pmn
Coprológico	Macroscópico: Color verde, presencia de parásitos intestinales Blastocystis spp. Microscopico: Leucocitos 5-10x campo, 40% PMN, 60% MN
Coprocultivo	Negativo

Conclusiones

Identificar un caso de uncinariasis es un indicador fuerte de una posible presentación endémica, y teniendo en cuenta el impacto que puede tener la uncinariasis en un lactante menor evidencia la necesidad de reforzar los programas de prevención y de tratamiento en las comunidades más vulnerables y con mayores dificultades de acceso, para así poder evitar desenlaces negativos que podrían haber sido evitables

Referencias Bibliográficas

1. Uncinariasis PC, De vida C, Carrada-Bravo T. Uncinariasis: ciclo vital, cuadros clínicos, patofisiología y modelos animales [Internet]. Medigraphic.com. [citado el 3 de mayo de 2023].
2. Silva N, Brooker S, Hotez P, Montresor A, Engels D, Savioli L. Soil-transmitted helminth infections: updating the global picture. *Trends Parasitol.* 2003;19(12):547–51.
3. Pizza-Restrepo J, Mosquera-Klinger GA. Diagnóstico endoscópico de Uncinariasis, presentación de un caso con anemia ferropénica grave. *Rev Colomb Gastroenterol* [Internet]. 2019;34(4):433–7.
4. MinSalud. Encuesta nacional de parasitismo intestinal en Población Escolar, fase II [citado el 3 de mayo 2023]. Disponible en: <https://www.minsa-lud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PP/ET/FASE%20ENCUESTA%20NAL%20PARASIT.pdf>
5. Hotez OJ, Brooker S, Bethony JM, Bottazzi ME, Loukas A, Xiao S. Hookworm Infection, current concepts. *N Engl J Med.* 2004;351:799–807.

Asociación VACTERL: Caso Clínico

VACTERL Association: Case Report

Introducción

La asociación VACTERL (anomalías vertebrales, atresia anal, malformaciones cardíacas, fistula traqueoesofágica, anomalías renales y anomalías de las extremidades) es la aparición no aleatoria de al menos tres de estas anomalías congénitas: anomalías vertebrales, anales, cardíacas, traqueoesofágicas, renales y de las extremidades. El diagnóstico de los pacientes con VACTERL es difícil, ya que muchos trastornos tienen múltiples características en común con VACTERL. Las características VACTERL observadas con mayor frecuencia fueron malformaciones anorrectales y atresia esofágica/fistula traqueoesofágica (ambas ocurrieron en el 62% de los casos VACTERL), seguidas de anomalías cardíacas (57%), renales (51%), vertebrales (33%) y de las extremidades (25%), en todas las combinaciones posibles.

Caso clínico

Paciente femenina producto de primera gesta con antecedente intrauterino de polihidramnios, más quistes en plexos coroides y hallazgo de 1 arteria y 1 vena en cordón umbilical, al momento del nacimiento se evidencian salida de líquido amniótico abundante 1800 ml aproximadamente con abundantes secreciones de boca y nariz, al momento de la aspiración de secreciones se presenta dificultad para pasar sonda orogástrica, se sospecha atresia esofágica y se realiza radiografía toracoabdominal, donde se evidencia atresia esofágica, además evidenciamos como hallazgo incidental 3 hemivertebrae 2 dorsales y lumbar, por asociación se sospecha asociación VACTERL.

Figura 61.

Rx de tórax, en la que se evidencia sonda a la altura de T2-T3.



Figura 62.

Rx de tórax, hallazgo incidental 3 hemivertebbras 2 dorsales y lumbar 3.



Figura 63.

Se evidencia arteria umbilical única.

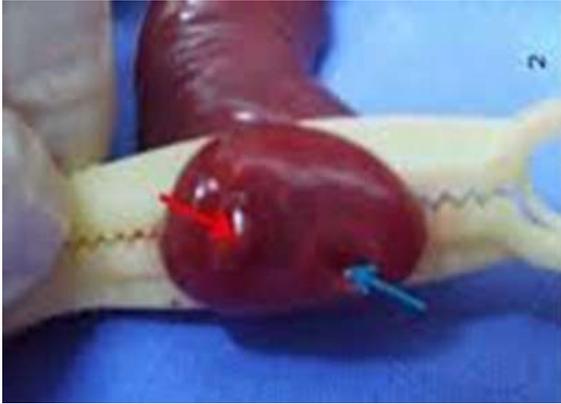


Figura 64.

Eco transfontanelar Quiste del plexo coroideo izquierdo de 3 mm.



Figura 65.

Eco cardiografía: foramen oval permeable.



Seguimiento:

Paciente es transferido a sus 72 horas de vida a un hospital de tercer nivel donde realizan botón gástrico, es dado de alta a los 20 días de vida y posterior seguimiento por consulta externa de traumatología., cirugía, cardiología y genética.

Discusión

Posterior a completar examen complementarios debido a cuadro de atresia esofágica, además por hallazgo incidental en radiografía de sospecha VACTERL, (teniendo 3 criterios positivos, malformación cardiaca, malformación traqueoesofágicas y defectos vertebrales), sin embargo debido a la baja incidencia de presentación de esta patología y a la baja recurrencia que se presenta en el sexo femenino, es importante analizar los factores de riesgo asociados a esta patología y realizar un estudio más detallado para poder establecer una relación entre genética y factores ambientales que pudiesen ser los causantes de la presentación de esta patología.

Conclusiones

La etiología del VACTERL es desconocida y probablemente multifactorial, por lo que no puede catalogarse como un síndrome específico, además sus componentes son variables. Su incidencia es de 1 por cada 10,000 a 40,000 recién nacidos vivos y tiene predilección por el sexo masculino con una relación 2.6:1.2,3. La relevancia de este caso radica en la baja recurrencia en el sexo femenino como es el caso de nuestra paciente además del aparente control adecuado del embarazo que descartaría los factores ambientales.

Referencias Bibliográficas

1. Van de Putte R, van Rooij IALM, Marcelis CLM, Guo M, Brunner HG, Addor MC, Cavero-Carbonell C, Dias CM, Draper ES, Etxebarriarteun L, Gatt M, Haeusler M, Khoshnood B, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Lanzoni M, Latos-Bielenska A, Luyt K, O'Mahony MT, Miller N, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, Perthus I, Pierini A, Randrianaivo H, Rankin J, Rissmann A, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Wiesel A, Zymak-Zakutnia N, Loane M, Barisic I, de Walle HEK, Roeleveld N, Bergman JEH. Spectrum of congenital anomalies among VACTERL cases: a EUROCAT population-based study. *Pediatr Res.* 2020 Feb;87(3):541-549. doi: 10.1038/s41390-019-0561-y. Epub 2019 Sep 9. PMID: 31499513.
2. Ávila-Iglesias MC, Rojas-Maruri CM. Asociación VACTERL. Presentación de un caso en sesión anatómo-patológica y consideraciones generales. *Acta Pediatr Mex.* 2017;38(5):330-336.
3. Galarreta CI, Hoyt E, Forero L, Curry CJ, Bird LM. Ear anomalies and hearing loss in patients with VACTERL association and the effect of maternal diabetes. *Am J Med Genet A.* 2023 Nov;191(11):2693-2702. doi: 10.1002/ajmg.a.63382. Epub 2023 Aug 31. PMID: 37649433.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 39

Fiebre más catéter venoso central:
una combinación letal

AUTORES: Daysi Pinto; Daniela Cifuentes; Astrid León Monar; Franklin Loachamin



Fiebre más catéter venoso central: una combinación letal

Fever Plus Central Venous Catheter: A Lethal Combination

Introducción

La terapia de reemplazo renal (TRR) de urgencia, modalidad hemodiálisis, inicia a través de catéter venoso permanente (CVP) en un 90%. La infección asociada al catéter (IAC) es la principal complicación y es la segunda causa de mortalidad en niños en hemodiálisis. Dependiendo del agente causante, la IAC puede ser susceptible de tratamiento o retiro, y re inserción del dispositivo constituyendo la principal causa de agotamiento de capital venoso en estos pacientes.

Adolescente, 13 años, portador de enfermedad renal crónica (ERC) estadio 5, secundaria a glomeruloesclerosis focal y segmentaria; en hemodiálisis trisemanal por CVP yugular derecho, recolocado 1 semana previa. Acudió a urgencias por fiebre de 4 días, parámetros clínicos y de laboratorio de sepsis, catalogado como neumonía, inició ceftriaxona y oseltamivir, sin mejoría, 48 horas después, catalogado por nefropediatría como IAC, inició vancomicina. Por criterio infectológico, al aislar *Staphylococcus aureus* meticilino sensible (SAMS) se rotó a ampicilina/sulbactam, con evolución desfavorable. Ecocardiograma al 6to día: describió 2 vegetaciones de 8-10 mm adosadas a válvula tricúspide, con criterios para plastia anular con circulación extracorpórea, encontrándose absceso subendocárdico del anillo de la tricúspide y varias vegetaciones. Posquirúrgico con evolución favorable, recibió vancomicina 21 días.

Figura 66.

Ecocardiograma de control: insuficiencia tricúspidea moderada y función ventricular 30-35%.



AD: Aurícula derecha, VT: Válvula tricúspide, VD: Ventrículo derecho, AI: Aurícula izquierda, VI: Ventrículo izquierdo

Al momento en hemodiálisis trisemanal, por CVP y en evaluación de trasplante renal.

Se describe el caso de adolescente portador CVP que ingresó por IAC, relatamos el manejo antibiótico, evolución y desenlace en la complicación más temida: endocarditis y absceso subendocárdico que requirió cirugía cardiaca de alta complejidad.

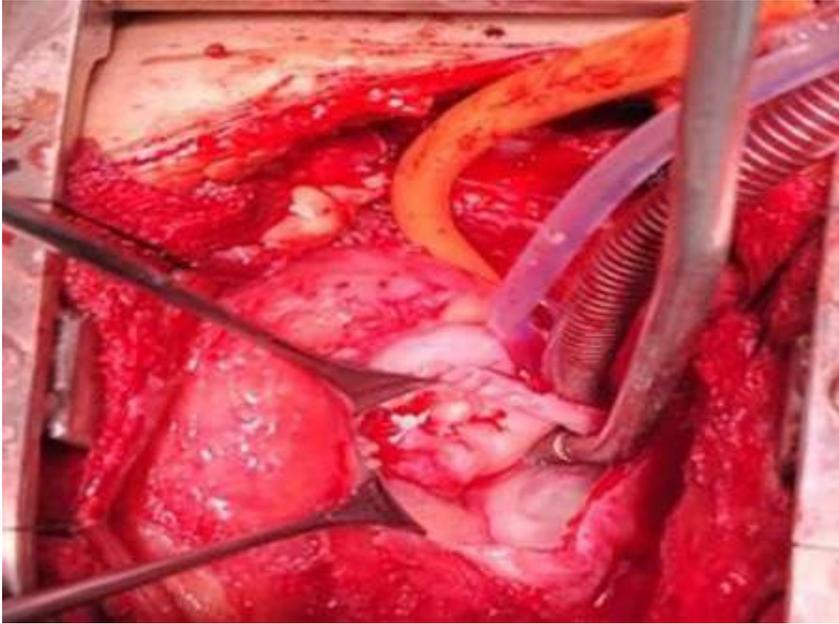
Caso Clínico

La IAC es la principal complicación de pacientes en TRR por CVP. A nivel mundial, la incidencia es 3.25/1000 días de catéter, en nuestro medio se desconoce. Los agentes más frecuentes son Staphylococcus aureus y epidermidis. El antecedente de infección previa aumenta 3 veces más el riesgo de bacteriemia.

Desde 2007 se evidencia que, en IAC, los microorganismos y patrones de sensibilidad han cambiado con el tiempo, con disminución significativa de susceptibilidad a penicilinas y cefalosporinas. Los fármacos de elección empíricos son: glucopéptidos u oxazolidinonas, teniendo en cuenta función renal residual y riesgo de sobrecarga hídrica.

Figura 67.

Cirugía cardíaca de alta complejidad.



Conclusiones

- Se asumirá como principal causa de fiebre en un paciente con CVP, la infección de este hasta demostrar lo contrario.
- Los antibióticos empíricos de elección en sospecha de IAC son: Glucopéptidos u oxazolidinonas, previa toma de retrocultivos
- El retiro del catéter es la medida principal considerando resultados de retrocultivos y estado de accesos venosos del paciente.
- La endocarditis asociada a CVP es una condición de alta mortalidad que modifica evolución, tratamiento y pronóstico.
- Los CVP son una necesidad vital y su manejo debe ser personalizado.
- Toda institución debe contar con protocolos de manejo de CVP, y perfil epidemiológico de IAC.

Referencias Bibliográficas

1. Yahia A, Ali M, Zedan M, Moemen D. Hemodialysis Catheter-Related Infections among Pediatric Patients in Mansoura University Children Hospital. *Egypt J Med Microbiol.* 2022;31(1):7-14.
2. Guimarães HP, Cavalcante AC, Ciol MA, Ramos ML, Almeida R, Almeida CP, et al. Incidence of bloodstream infection among patients on hemodialysis by central venous catheter. *Rev Lat Am Enfermagem.* 2017;25:e2920.
3. Solomon T, Wubayehu T, Tegegne B. Catheter-Related Blood Stream Infections and Associated Factors Among Hemodialysis Patients in a Tertiary Care Hospital. *Infect Drug Resist.* 2023;16:3323-3333.
4. Liu C, Bayer A, Cosgrove SE, Daum RS, Fridkin SK, Gorwitz RJ, et al. Clinical practice guidelines for the management of methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* infections in adults and children: 2011 update by the Infectious Diseases Society of America. *Clin Infect Dis.* 2011;52(3):e18-55.
5. Picard E, Asseray N, Rincel M, Cady A, Cottrel G, Potel G. Central venous catheter-related bloodstream infection: guidelines from the French Infectious Diseases Society (SPILF). *Infect Dis Now.* 2021;51(1):15-28.
6. Wolk N, et al. Antibiotic Resistance Pattern of *Staphylococcus Aureus* Isolated From Pediatrics With Ocular Infections: A 6-Year Hospital-Based Study in China. *Front Pediatr.* 2021;9:728634.
7. Mermel LA, Allon M, Bouza E, Craven DE, Flynn P, Gordon LA, et al. Clinical practice guidelines for the diagnosis and management of intravascular catheter-related infection: 2009 Update by the Infectious Diseases Society of America. *Clin Infect Dis.* 2009;49(1):1-45.
8. Cure ML, O'Grady NP. Central venous catheter management in high-risk children with bloodstream infections. *Pediatr Infect Dis J.* 2020;39(1):17-22.
9. Haddad F, El-Sabrouit O, Al-Shorbagy K, Soliman B. Infective endocarditis in children: A single-center experience from Egypt. *Int J Cardiol Heart Vasc.* 2021;35:100827.
10. Tleyjeh IM, et al. The incidence of infective endocarditis in dialysis patients: a systematic review and meta-analysis. *Am J Kidney Dis.* 2012;59(1):101-109.

11. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Guidelines for the Prevention of Intravascular Catheter-Related Infections. 2011. Disponible en: <https://www.cdc.gov/infectioncontrol/guidelines/bsi/>
12. National Kidney Foundation. KDOQI Clinical Practice Guideline for Vascular Access: 2006. *Am J Kidney Dis*. 2006;48(Suppl 1):S176-S247.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 40

Osteoporosis ligada al cromosoma X
causada por nueva variante en gen
PLS3: Caso Clínico.

AUTORES: Junior Rafael Gahona Villegas; Pamela Reyes Jurado,
Borys Roberto Abrigo Maldonado



Osteoporosis ligada al cromosoma X causada por nueva variante en gen PLS3: Caso Clínico.

X-Linked Osteoporosis Caused by a Novel Variant in the PLS3 Gene: Clinical Case

Introducción

La osteoporosis secundaria por variación en el gen PLS3 u osteoporosis monogénica, de herencia dominante ligada al cromosoma X en niños, es extremadamente rara. Por estas variantes, el fenotipo expresado varía. No existe un tratamiento oficial ya que el mecanismo del desarrollo de la enfermedad causada por las variantes en el gen PLS3 se encuentra todavía en investigación.

Metodología

Estudio observacional de carácter descriptivo: caso clínico.

Caso Clínico

Paciente masculino de 7 años sin antecedentes patológicos personales relevantes valorado por tres fracturas en menos de un año (peso 21 kg (z score -0,97, P17), talla 115 cm (z score -1.74, P4), IMC 15,9 (z score 0,14, P56)). En exámenes de laboratorio llama la atención PTH, FA y fósforo elevado, con vitamina D disminuida, mientras que el resto de valores dentro de rangos normales. Radiografía de huesos largos con disminución DMO, que se corrobora con DXA de columna, 0.374 g/cm², z score -3.3, y de fémur izquierdo/cadera, 0.580 g/cm², z score -2.9. La secuenciación de exoma completo WES determina variante c.365C>A, p.Ser122Ter en gen PLS3. Correspondiente a variante patogénica, con herencia dominante ligada al cromosoma X.

Paciente es manejado con suplemento de calcio y vitamina D hasta hace 6 meses que inicia tratamiento con bifosfonatos, línea de tratamiento recomendada en la literatura para mejorar DMO.

Resultados

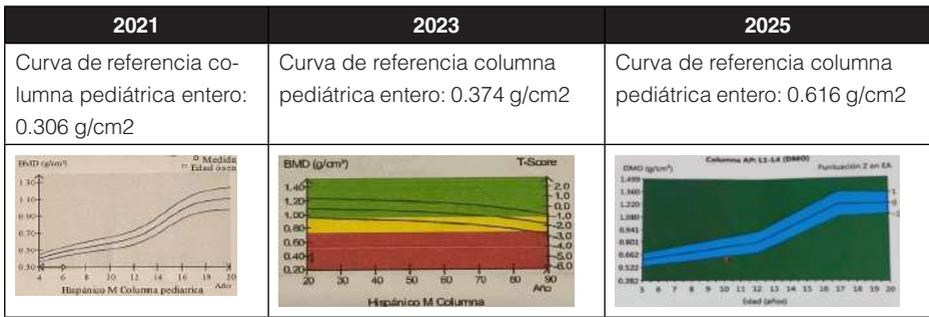
Se confirma el diagnóstico del paciente a pesar de no coincidir con los niveles séricos comunes para osteoporosis. A través del uso de bifosfonatos se logra evitar fracturas, mejorar talla (130 cm (z score -1.92, P3) y DMO, aunque todavía es inferior a rango para la edad (columna, 0,616 g/cm², z score -1,3).

Conclusiones

Este inusual caso muestra que las variantes en el gen PLS3 expresan fenotipos diferentes, los cuales responden de formas distintas al uso de bifosfonatos y vitamina D, como es el caso del paciente. No obstante, es gracias a la detección temprana de la patología que se puede prevenir las fracturas, la cifosis exagerada y talla baja asociada a la enfermedad.

Figura 68.

Densitometría ósea año 2021-2025.



Referencias Bibliográficas

- Hu J, Zhou B, Lin X, Zhang Q, Guan F, Sun L, et al. Impaired bone strength and bone microstructure in a novel early-onset osteoporotic rat model with a clinically relevant PLS3 mutation. *Elife* [Internet]. 2023 Apr 1 [cited 2024 Feb 2];12. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37083757/>
- Wu Z, Feng Z, Zhu X, Dai Z, Min K, Qiu Y, et al. Identification of a novel splicing mutation and genotype-phenotype correlations in rare PLS3-related childhood-onset osteoporosis. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2022 Dec 1 [cited 2024 Feb 2];17(1). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35752817/>
- Kämpe AJ, Costantini A, Mäkitie RE, Jäntti N, Valta H, Mäyränpää M, et al. PLS3 sequencing in childhood-onset primary osteoporosis identifies two novel disease-causing variants. *Osteoporos Int* [Internet]. 2017 Oct 1 [cited 2024 Feb 2];28(10):3023–32. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28748388/>

4. Formosa MM, Christou MA, Mäkitie O. Bone fragility and osteoporosis in children and young adults. *J Endocrinol Invest* [Internet]. 2023 [cited 2024 Feb 2]; Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37668887/>
5. Loid P, Hauta-alus H, Mäkitie O, Magnusson P, Mäkitie RE. Lipocalin-2 is associated with FGF23 in WNT1 and PLS3 osteoporosis. *Front Endocrinol (Lausanne)* [Internet]. 2022 Sep 8 [cited 2024 Feb 2];13. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36157448/>
6. Zhong W, Pathak JL, Liang Y, Zhytnik L, Pals G, Eekhoff EMW, et al. The intricate mechanism of PLS3 in bone homeostasis and disease. *Front Endocrinol (Lausanne)* [Internet]. 2023 [cited 2024 Feb 2];14. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37484945/>
7. Variants in gene PLS3 - ClinVar Miner [Internet]. [cited 2024 Feb 4]. Available from: <https://clinvarminer.genetics.utah.edu/variants-by-gene/PLS3>
8. Sakka SD, Cheung MS. Management of primary and secondary osteoporosis in children. *Ther Adv Musculoskelet Dis* [Internet]. 2020 [cited 2024 Feb 2];12. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33224280/>
9. Schwebach CL, Kudryashova E, Kudryashov DS. Plastin 3 in X-Linked Osteoporosis: Imbalance of Ca²⁺-Dependent Regulation Is Equivalent to Protein Loss. *Front Cell Dev Biol* [Internet]. 2021 Jan 21 [cited 2024 Feb 2];8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33553175/>
10. Schwebach CL, Kudryashova E, Kudryashov DS. Plastin 3 in X-Linked Osteoporosis: Imbalance of Ca²⁺-Dependent Regulation Is Equivalent to Protein Loss. *Front Cell Dev Biol* [Internet]. 2021 Jan 21 [cited 2024 Feb 2];8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33553175/>
11. Brlek P, Antičević D, Molnar V, Matišić V, Robinson K, Aradhya S, et al. X-Linked Osteogenesis Imperfecta Possibly Caused by a Novel Variant in PLS3. *Genes (Basel)* [Internet]. 2021 Dec 1 [cited 2024 Feb 2];12(12). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34946798/>
12. Eghbali-Fatourehchi G. Bisphosphonate therapy in pediatric patients. *J Diabetes Metab Disord* [Internet]. 2014 [cited 2024 Feb 2];13(1). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24279811/>

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA:
INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS
DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL

Capítulo 41

Quistes renales, anemia y enfermedad renal crónica de etiología no filiada en adolescentes

AUTORES: Franklin Loachamin Caiza; Jorge Erazo Narea



Quistes renales, anemia y enfermedad renal crónica de etiología no filiada en adolescentes

Renal Cysts, Anemia, and Chronic Kidney Disease of Undetermined Etiology in Adolescents

Introducción

Descrita por primera vez en 1945, englobadas bajo el término de nefronoptisis familiar juvenil, y hoy conocidas como ciliopatías relacionadas con la nefronoptisis (NPHP-RC), alteran múltiples genes que codifican proteínas implicadas en la composición y el correcto funcionamiento del aparato ciliar (cuerpos basales, cilios primarios y centrosomas).

Esta enfermedad AR, de gran penetrancia, evoluciona a ERC en las primeras dos décadas de la vida. Se clasifica en 3 tipos: Infantil, juvenil y adolescente.

Es común el desarrollo de una nefritis tubulointersticial crónica y sedimento urinario normal. Es una enfermedad poco común, responsable de entre el 2,4-15% de los casos de ERC antes de los 20 años de vida, los hallazgos más frecuentes son: trastornos de concentración urinaria y anemia desproporcionada al grado de falla renal, proteinuria tubular.

La enfermedad renal crónica (ERC) de etiología no filiada ocupa un gran porcentaje de casos en nuestros registros, describimos el caso de dos hermanas con cuadro de quistes renales bilaterales, anemia desproporcionada y enfermedad renal crónica. Se sospecha de enfermedad autosómica recesiva (AR) y se confirma con estudio de panel genético.

Caso Clínico

Adolescente femenino de 14 años de edad en tratamiento con diálisis peritoneal es derivada para adecuación, se evidencia anemia severa y presencia de proteinuria sub nefrótica, en el interrogatorio se evidencia que la hermana menor de la paciente presenta síntomas de mala concentración urinaria: caracterizados por enuresis , poliuria , polidipsia nocturna, se la evalúa encontrando creatinina elevada , filtrado glomerular de 48 ml min , proteinuria significativa , estudio inmunológico negativo , riñones de tamaño normal, se piensa en nefropatía recesiva, por lo que se decide biopsia con microscopia electrónica, reporta nefropatía crónica en estadio avanzado con glomeruloesclerosis global y focal y segmentaria del 80% de los glomérulos, por antecedente familiar, se solicitó panel genético encontrando: mutación en NPHP1 , asociado con Nefronoptisis y KIAA0586 asociado con síndrome de Joubert, en heterocigosis

Conclusiones

No existe actualmente tratamiento para la enfermedad. La terapia renal sustitutiva preferida es el trasplante renal, no hay reportes de ningún caso de recurrencia de la enfermedad en el riñón trasplantado.

Las ciliopatías requieren de un alto grado de sospecha clínica, sobre todo en las enfermedades renales crónicas con componente familiar.

Referencias bibliográficas

1. Hildebrandt F, Zhou W. Nephronophthisis-associated ciliopathies. *J Am Soc Nephrol*. 2007;18(6):1855-69.
2. Wolf MT, Saunier S, Nolan J, Attanasio M, Gigante M, Pieri M, et al. Nephronophthisis-related ciliopathies: An emerging cause of chronic kidney disease in childhood. *Kidney Int*. 2007;72(2):142-7.
3. Salomon R, Saunier S, Hildebrandt F. Nephronophthisis. *Curr Opin Nephrol Hypertens*. 2009;18(5):427-34.
4. Otto EA, Hoefele J, Hildebrandt F. Nephronophthisis and other ciliopathies. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2009;4(6):1111-5
5. Konrad M, Schickel J, Kitzis A, Griese M, Gekeler F, Hildebrandt F. Mild phenotypes of nephronophthisis: Diagnostic features and genotype-phenotype correlations. *Pediatr Nephrol*. 2011;26(10):1785-92.
6. Saunier S, Salomon R, Bastin P. Nephronophthisis and related ciliopathies: recent advances in genetics and disease mechanisms. *Annu Rev Genet*. 2010;44:289-311.
7. Romani M, Micalizzi A, Valente EM. Joubert syndrome: from genetics to clinical practice. *J Med Genet*. 2013;50(12):807-16.
8. Cheong HI. Genetic diseases with renal cysts and tubulointerstitial kidney disease in children. *Kidney Res Clin Pract*. 2015;34(3):141-8.
9. Braun DA, Hildebrandt F. Ciliopathies. *Cold Spring Harb Perspect Biol*. 2017;9(4):a028191.
10. Sayer JA, Slaats GG, Schaefer F, Hildebrandt F. Nephronophthisis: a review of the disease and its manifestations. *Kidney Int*. 2011;80(12):1260-8.

Conclusión General

El XXIII Congreso Internacional de Pediatría ha consolidado su rol como un foro esencial para la difusión de la ciencia pediátrica más reciente y relevante. Los trabajos presentados en este compendio no solo evidencian la creciente complejidad de las patologías que afectan a la población pediátrica, sino también la sofisticación de las herramientas diagnósticas y terapéuticas disponibles. Desde la identificación temprana de errores innatos de la inmunidad y la aplicación de terapias avanzadas para enfermedades genéticas, hasta la optimización de protocolos de ventilación en neonatos y la gestión de síndromes inflamatorios emergentes, cada estudio contribuye a una comprensión más profunda y a una práctica clínica más efectiva. La recurrencia de temas como las infecciones asociadas a dispositivos, la nefropatía de etiología desconocida y la importancia del diagnóstico precoz en condiciones complejas subraya áreas críticas para futuras investigaciones. Este volumen reafirma el compromiso de la comunidad pediátrica con la mejora continua de los resultados en salud infantil, destacando la necesidad imperante de un enfoque multidisciplinario, la vigilancia clínica constante y la aplicación rigurosa de la evidencia científica para enfrentar los desafíos que la medicina pediátrica presenta en el siglo XXI. La colaboración y el intercambio de conocimientos, tal como se promueven en este Congreso, son indispensables para forjar un futuro más saludable para nuestros niños y adolescentes.

COMPENDIO DE PEDIATRÍA CONTEMPORÁNEA: INVESTIGACIONES Y CASOS CLÍNICOS DEL XXIII CONGRESO INTERNACIONAL



Publicado en Ecuador
Enero 2025

Edición realizada desde el mes de julio del 2025 hasta
septiembre del año 2025, en los talleres Editoriales de MAWIL
publicaciones impresas y digitales de la ciudad de Quito.

Quito – Ecuador

Tiraje 30, Ejemplares, A5, 4 colores; Offset MBO
Tipografía: Helvetica LT Std; Bebas Neue; Times New Roman.
Portada: Collage de figuras representadas y citadas en el libro.