



GUATEMALA PEDIÁTRICA

Órgano Oficial de la Asociación Pediátrica de Guatemala

Fundada en 1945

Guat Pediatr (5ª época)

ISSN: 0017-5064

Vol 1(2) 2017

Editores

Dr. Rolando Cerezo
(INCAP)
Dr. Edgar Beltetón
(Centro Pediátrico de Guatemala)
Dr. Luis Ruíz
(Facultad de Medicina, USAC)

Consejo Editorial

Dr. Francisco Chew
(MSPAS)
Dr. Carlos Grazioso
(Hospital General San Juan de Dios)
Dr. Carlos Sánchez
(Hospital Roosevelt)

Editores Internacionales

Dr. Adib Rodríguez
(Escuela de Medicina de la Universidad
de Las Vegas, Nevada, USA)
Dr. Gerardo Cabrera-Meza
(Texas Children's Hospital, Baylor
College of Medicine)
Dr. Andrew Colin
(Universidad de Miami)
Dr. Oscar Herrera
(Asociación Chilena de Pediatría)
Dr. Roberto Sosa
(All Children's Hospital, Johns Hopkins
Medicine)
Dr. Fernando Stain
(Texas Children's Hospital, Baylor
College of Medicine)

P

Editorial

Obesidad un problema actual poco reconocido

Artículos Originales

P

Abordaje clínico a pacientes en una Clínica de
Genética

Amado C, Silva G

P

El uso de videoconferencia como una herramienta en
la educación pediátrica internacional

Sosa R, Arriaza C, Ortiz E, Diez AL, Beresford J, Dumois J

P

Mycoplasma pneumoniae: ¿Se puede interpretar un
resultado positivo como diagnóstico de neumonía
pediátrica o se trata de una simple colonización?

Beltetón E, Torres de Matute O

P

Oximetría de pulso como tamizaje de anomalías
congénitas cardíacas en recién nacidos

Vega GE, Hernández A, Chiroy RJ, Magzul MR

Casos Clínicos

P

Síndrome congénito por Zika

Diez AL, Dubón PM, Juárez J, Posadas R

P

Caso clínico ¿cuál es su diagnóstico?

Cabrera-Meza G.

Asociación Pediátrica de Guatemala – ASOPED

12 calle 1-25 zona 10, Edificio Géminis 10
Guatemala, Guatemala, C.A.

Revista “Guatemala Pediátrica”

Órgano Oficial de la Asociación Pediátrica de Guatemala

www.guatemalapediatrica.org

5a. Época: octubre, noviembre, diciembre

Volumen 1, Número 2

Año: 2017

ISSN: 0017-5064

La revista “Guatemala Pediátrica”, órgano oficial de la Asociación Pediátrica de Guatemala fundada en 1961, tiene como objetivo principal servir como medio de divulgación a los profesionales de la salud del país, de su producción intelectual actualizada y originada en la asistencia, docencia e investigación en el cuidado de la niñez guatemalteca. La revista dedica especial atención a los resultados de proyectos de investigación o revisión desarrollada por docentes, estudiantes y profesionales a nivel nacional e internacional en temas referentes a la salud de la niñez en sus diferentes etapas de su vida (recién nacidos, infantes, niñas, niños y adolescentes),.

La revista “Guatemala Pediátrica” es propiedad y está controlada exclusivamente por la Asociación Pediátrica de Guatemala (ASOPED). Se publican actualmente tres fascículos al año. Todos los derechos son reservados. Todas las publicaciones como los anuncios no implican necesariamente la postura de la ASOPED, sino de los propios autores. Los Editores y el Consejo Editorial no asumen ninguna responsabilidad por daños o perjuicios a personas debido a productos de exposiciones, negligencias u otras ideas contenidas en este material. La ASOPED no efectúa pruebas en los productos, por tanto, no puede aseverar su eficacia y seguridad.

CONSIDERACIONES GENERALES

“Guatemala Pediátrica” publica trabajos originales de investigación, artículos de revisión y casos clínicos sobre cualquier campo de la pediatría. Los trabajos enviados para publicación a la revista “Guatemala Pediátrica” deberán ajustarse a las normas publicadas en cada edición. Se devolverán aquellos que no cumplen los requisitos establecidos. Todos los trabajos serán críticamente revisados al menos por dos especialistas y por los editores de “Guatemala Pediátrica”, los cuales decidirán sobre su publicación. Solamente serán considerados los artículos que NO hayan sido, total o parcialmente publicados en otras revistas guatemaltecas o extranjeras.



Asociación Pediátrica de Guatemala

Junta Directiva 2016-2017

Dr. Luis Ernesto Zamora
PRESIDENTE

Dr. Jairo Arturo Ixcot
VICEPRESIDENTE

Dr. Guillermo Lorenzana
TESORERO

Dra. Cinthya Judith Castillo
SECRETARIA

Dra. Sara Martitza Orellana
VOCAL I

Dra. Verónica Alicia Gómez
VOCAL II

Dr. José Napoleón Castillo
VOCAL III

EDITORIAL

Es importante considerar actualmente si ¿estamos los pediatras considerando la obesidad como un problema de salud pública?, o seguimos consintiendo a las madres y padres con sobrepeso en nuestras consultas asegurando “su niño es igualito a usted, que sanito lo veo”.

La obesidad se define como “una enfermedad crónica, recidivante, multifactorial y con consecuencias en el neurodesarrollo, en donde un aumento de la grasa corporal promueve disfunción del tejido adiposo y fuerzas físicas anormales en la masa grasa, dando resultados metabólicos, biomecánicos y psicosociales adversos con graves consecuencias para la salud”.

Guatemala y sus contrastes: mientras que el 50% de la población menor de 5 años padece de desnutrición crónica, el país se ubica en el décimo lugar en el mundo con mayor índice de población mayor de 15 años que padece obesidad; es decir, un 27% de sus habitantes.

Según datos del Instituto de Nutrición de Centroamérica y Panamá (INCAP), en Guatemala el sobrepeso y obesidad en niños y niñas, escolares, mujeres adultas y hombres, es un problema que se ha agudizado significativamente en las últimas cuatro décadas, al extremo que, según estimaciones, uno de cada 20 niños, de entre cero y cinco años, es obeso, lo que equivale al 5.4 por ciento de la población. El problema es cada vez más serio en la etapa de la adolescencia y adulta, en donde el estrés y una mala dieta alimenticia afecta a muchos guatemaltecos y afectará a futuras generaciones.

Aunque los datos del estudio *Euromonitor* son del 2009, coinciden en fecha con los que utiliza el informe Nutricional Mundial: *Perfil Nutricional de países del 2014*, en los que se indica que en Estados Unidos el 38.7 por ciento, mayores de 15 años, es considerado obeso, seguido de México con 31.8 por ciento, mientras que Venezuela y Guatemala registraron un 29.6 y 27.5 por ciento, respectivamente. Se trató de obtener información del Ministerio de Salud Pública, pero no fue proporcionada.

El porcentaje de personas que sufren obesidad en los países en desarrollo y los desarrollados se incrementa de forma acelerada, por lo que según la organización Mundial de la Salud (OMS), para los próximos años, el número de adultos con sobrepeso en el mundo estaría cerca de los 2 mil 300 millones, mientras que el que padece obesidad en más de 700 millones.

La obesidad es un círculo vicioso que trae enfermedad, soledad, angustia, tristeza, depresión y baja autoestima. Actualmente se conocen las consecuencias de que por la mala nutrición se paga un costo muy alto y, aunque es difícil de controlar, no es imposible enfrentarla, siempre que reconozcamos que nosotros los pediatras tenemos un rol muy importante en este problema de salud pública.

Abordaje clínico a pacientes en una clínica de genética

CLINICAL APPROACH TO PATIENTS IN A GENETICS CLINIC

Dr. Carlos Amado Deras¹, Dr. Gabriel Silva Arévalo²

Clínica de Genética Pediátrica. Obras Sociales del Santo Hermano Pedro, Antigua, Guatemala.

Resumen

Presentación descriptiva de la frecuencia de las enfermedades genéticas en base a la clínica y hallazgos de laboratorio en pacientes atendidos en la Clínica de Genética Pediátrica localizada en el complejo de OSSHP en la Antigua Guatemala que funciona desde el año 1999 hasta la actualidad. Los datos estadísticos están basados en el registro de la base de datos utilizado para las consultas, algunas enfermedades, diagnósticos, hallazgos. Se utiliza también el sistema de clasificación internacional de enfermedades (CIE 10). El papel del pediatra en el descubrimiento, diagnóstico, tratamiento y prevención es crucial en los hallazgos de trastornos genéticos. La mayoría de las anomalías encontradas generalmente son parte de un síndrome. La prevención y el diagnóstico temprano siempre serán determinantes para el tratamiento y pronóstico, existen opciones de terapéutica: medicamentos, terapia (física, sensorial, estimulación temprana etc.) y hasta un simple cambio en la dieta que se convierta en fundamental para la vida del paciente.

Summary

Descriptive presentation of the frequency of genetic based on clinic diseases and laboratory findings in patients treated in the Clinic of Pediatric Genetic located in the complex of OSSHP at the Antigua, Guatemala, that works since 1999 up to the present day. Statistical data are based on the registration of database used for the consultations, some diseases, diagnostics, and finds. The international classification of diseases (ICD 10) system is also used. The role of the pediatrician in the diagnosis, treatment and prevention is crucial in the findings of genetic disorders. Most of the abnormalities found usually are part of a syndrome. Prevention and diagnosis early will always be decisive for the treatment and prognosis, there are treatment options: medications, therapy (physical, sensory, early stimulation etc.) and even a simple change in diet that develops fundamental to the life of the patient.

Introducción

Las enfermedades o trastornos genéticos ocurren en todos los países, solamente para los defectos congénitos se calculan alrededor de 276,000 muertes en el mundo (1) durante la etapa neonatal, sin incluir los trastornos hereditarios que pueden representar desde un 25-40 % de admisiones en hospitales de ciudades grandes (1,2). Además, los diferentes trastornos se presentan con manifestaciones clínicas muy diversas, desde metabólicas, dismorfismos, condiciones como retraso en el desarrollo o neurosensoriales, que definitivamente incidirán en discapacidades crónicas, en la familia y en la sociedad. Es importante mencionar que por esta diversidad de presentaciones, incluso si hay uno o dos casos reportados, se les denomina como “enfermedades raras” por su frecuencia no por ser “rara la enfermedad”, nosotros proponemos el término “enfermedades de difícil diagnóstico” y como dice el portal Orphanet “*Ninguna enfermedad es tan rara como para no merecer nuestra atención*”.

Durante los últimas décadas con el apareamiento de alta tecnología, medios diagnósticos y un aumento en el conocimiento de los genes y sus funciones, ha habido un incremento en la morbilidad y mortalidad de casos reportados por causas genéticas, lo que las hace dependientes de tecnología. Sin embargo, las estadísticas son escasas especialmente a nivel latinoamericano, donde al parecer cada institución o servicio,

¹ Pediatra, asistente a la Clínica de Genética.

² Pediatra, Especialista en Genética Clínica Pediátrica. Coordinador de la Clínica de Genética de las OSSHP.

incluso el estado reporta individualmente, lo que hace difícil conocer o ajustar una prevalencia de enfermedades o trastornos genéticos en cada país. De hecho en la Clasificación Internacional de Enfermedades -CIE- no hay cabida para la mayoría de estos diagnósticos.

Hay algunos datos interesantes de otros países. Se calcula que alrededor de 400 millones de personas sufren las “enfermedades raras” o sea de baja prevalencia y en el sur este de Asia el 9 % de la población, unos 45 millones tienen esta condición (3). El 75 % de las enfermedades raras se manifiestan en niños y de ellos mueren un 30% antes de cumplir los 5 años.

Para nuestro país hay pocas publicaciones, entre las más recientes llama la atención, una publicación en septiembre 2015 sobre una mutación en un gen, un caso de “haplotipo” en población maya, realizada por investigadores nacionales, que lo relaciona con poblaciones de África, Europa y nativos americanos (4). En el mes de agosto 2016 se publica otro estudio, un reporte de caso sobre “argininemia” uno de los trastornos que provocan retraso de crecimiento, que no siempre es por desnutrición, en una paciente del área rural (5).

Diseño

Esta es una presentación descriptiva de la frecuencia de las enfermedades genéticas en base a la clínica y hallazgos de laboratorio en pacientes atendidos en la Clínica de Genética Pediátrica localizada en el complejo de Obras Sociales del Santo Hermano Pedro en la Antigua Guatemala (OSSHP), que funciona desde el año 1,999 hasta la actualidad. En éste complejo existen varias clínicas de consulta general y especializada donde se atendieron el año 2015 cerca de 335 mil pacientes entre las diferentes clínicas siendo que los servicios en promedio llegan al millón ochocientos mil (*Memoria de Labores, 2015 OSSHP*).

La clínica de genética en el período desde agosto 2014 a julio 2016 atendió 282 consultas, en 2-3 días por mes, con una reconsulta del 75 %. El promedio de diez a trece pacientes por día, con un amplio espectro de fenotipos y manifestaciones clínicas que nos dan una idea de la heterogeneidad de nuestra población. Los pacientes provienen de todos los departamentos del país principalmente de Guatemala, Escuintla, Sacatepéquez y Chimaltenango, juntos son el 70% (Cuadro 1). Esta es una de las pocas clínicas establecidas para atender a pacientes con condiciones genéticas. Casi en su totalidad los pacientes son referidos desde otras clínicas dentro de OSSHP y algunos de hospitales nacionales vecinos, muy pocos por médicos particulares o por propia decisión.

Los datos estadísticos están basados en el registro de la base de datos utilizada para las consultas, para algunas enfermedades, diagnósticos o hallazgos. Se utiliza también el sistema de clasificación internacional de enfermedades (ICE).

Cuadro 1. Distribución de pacientes por lugar de procedencia

Departamento	Total	%
Alta Verapaz	6	2,12
Baja Verapaz	5	1,77
Chimaltenango	29	10.28
Chiquimula	1	0,35
El Progreso	3	1,06

Escuintla	57	20,21
Guatemala	56	19,82
Huehuetenango	1	0,35
Jalapa	13	4,62
Jutiapa	10	3,55
Petén	3	1,06
Quetzaltenango	4	1,42
Quiché	2	0,71
Retalhuleu	4	1,42
Sacatepéquez	44	15,60
San Marcos	3	1,06
Santa Rosa	14	4,97
Sololá	6	2,12
Suchitepéquez	9	3,19
Totonicapán	11	3,90
Zacapa	1	0,35
Total de pacientes	282	100

Resultados

La consulta de genética está orientada básicamente a la población pediátrica, sin embargo, se atiende a pacientes de diferentes edades. En el Cuadro 2 se muestra la distribución por edad y sexo, con una diferencia del 5% con predominio de sexo masculino. El 73% de los pacientes está entre los grupos de 1 a 10 años, que abarca las etapas desde lactante, preescolar y el inicio de la pubertad, todas etapas críticas en el crecimiento y desarrollo del paciente pediátrico en donde la relación entre los genes, el citoplasma y el ambiente serán determinantes en muchos de los cambios en estos períodos de la edad. Sin desestimar los primeros doce meses de la vida, se puede inferir que el paciente llega tarde a la consulta, por ejemplo si hubiese un error innato del metabolismo sin ser diagnosticado, el daño neuronal y o muscular en este momento sería considerable.

Cuadro 2. Distribución y frecuencia de pacientes por edad y sexo

Edad	Sexo		Total	%
	masculino	femenino		
0 - 12 meses	4	5	9	3,19
1 - 2 años	18	23	41	14,54
2 - 5 años	49	37	86	30,50
6 - 10	43	35	78	27,66
11 - 15	18	8	26	9,22
16 - 20	8	9	17	6,03
21 - 25	5	5	10	3,55
26 - 30	0	3	3	1,06

31 - 35	0	0	0	0,00
36 - 40	1	6	7	2,48
41 - 45	0	1	1	0,36
46 - 50	0	1	1	0,36
55 - +	2	1	3	1,06
	148/52.5	134/47.50	282	100

El diagnóstico y el seguimiento del desarrollo es crucial para definir si los hitos se están alcanzando según la edad del paciente, especialmente el desarrollo cognitivo que siempre irá con el crecimiento de la neurona central, un evento clave sería el lenguaje oral. De los 30 mil genes humanos aproximadamente el 40% se expresa en el sistema nervioso algunos de ellos en forma exclusiva. Debe llamar la atención un paciente cuyo desarrollo está siendo normal y de pronto se estanca o retrocede.

En el Cuadro 3 se describe los hallazgos de los trastornos con mayor frecuencia agrupados en diferentes sistemas, por ejemplo sistema cardiovascular se incluyen cardiopatías y venas varicosas, las cromosomopatías la mas frecuente T21, los trastornos metabólicos como: desnutrición, síndrome pluricarencial.

Cuadro 3. Distribución y frecuencia de diagnósticos, trastornos y sistemas afectados

Enfermedad/trastorno	Total	No/%
Cardiopatía acianógena	6	
Venas varicosas de los miembros inferiores	4	10/3,39
Trisomía 21 (<i>translocación, disyunción</i>)	24	
Síndrome Holt-Oram	4	28/9,49
Criptorquidia	8	8/2,71
Síndrome pluricarencial	6	
Desnutrición proteico calórica	16	22/7,46
Quiste aracnoideo	4	
Síndrome Convulsivo	6	
TDAH	15	
Hidrocefalia	5	30/10,17
Secuencia de Poland	4	
Microtia	5	
Síndrome dismórfico (<i>dismorfismos</i>)	20	29/9,83

Artículos Originales

Anemias diversas	9	9/3,05
Síndrome Ehler Danlos	6	6/2,03
Hipoacusia	4	4/1,35
Osteogénesis imperfecta	8	
Distonías varias	4	
Distrofias musculares	5	
Displasias varias (<i>tibia, peroné, metafisiaria, columna, toraco-lumbar</i>)	9	
Luxación congénita de cadera (<i>displasia de cadera</i>)	5	
Craneosinostosis	5	36/12,20
Hipotiroidismo	13	
Hipofosfatemia	5	
Hipoglicemia	4	
Raquitismo	4	
Errores innatos del metabolismo	5	31/10,51
TOTAL diagnósticos	295	

En el Cuadro 4 se presentan las descripciones según diagnósticos de los órganos y sistemas afectados. Dentro de los defectos en el sistema cardiovascular predominan las comunicaciones intracavidades acianógenas y problemas de retorno venoso; ningún paciente tenía al momento de la consulta síntomas asociados a insuficiencia cardíaca. Dentro de los diagnósticos esta la mutación autosómica dominante que origina el síndrome de Holt-Oram, entidad muy rara. Las cardiopatías siguen en frecuencia.

Cuadro 4. Distribución de casos agrupados por órganos y sistemas

Órganos y Sistemas	No.	%
Corazón y vasos sanguíneos	22	4,75
Cromosomopatías	48	10,37
Enfermedades de los ojos	7	1,51
Enfermedades del sistema inmune	3	0,65
Enfermedades específicas de la mujer	3	0,65
Enfermedades específicas de los hombres	14	3,02
Enfermedades nutricionales y metabólicas	54	11,66
Glándulas y hormonas	16	3,45
Músculo y huesos	59	12,74

Oído, nariz y garganta	5	1,08
Piel y tejido conectivo	16	3,45
Sangre y enfermedades linfáticas	11	2,37
Síndrome dismórfico	67	14,47
Sistema digestivo	3	0,65
Sistema nervioso	131	28,29
Trastornos neonatales	4	0,86
Total	463	100

Discusión

Cromosomopatías o anomalías cromosómicas se han descrito cerca de 20 mil, que pueden ser numéricas, estructurales o mixoploidias, responsables del 50 % de los abortos espontáneos y presentes en 0,5-1,0 % de todos los recién nacidos vivos (6), y también una causa importante que provoca discapacidades en la infancia, de éstos el 0,65 % produce síntomas (7) y problemas como cáncer incluso en la vida adulta.

Entre las frecuencias mas comunes de la casuística aquí presentada esta la aneuploidia en la trisomía 21 con el 50 % de los diagnósticos que corresponde a las cromosomopatías, siendo también la más frecuente en humanos descrita en la literatura; muchas veces el diagnóstico incluye la línea simiana o simiesca pero solo el 45 % de los pacientes afectados la tienen. El cariotipo es recomendable. Otras cromosomopatías frecuentes seguidas de T21 están los síndromes de Holt-Oram con una prevalencia de 1:100 000 nacidos vivos (8), presenta malformaciones en extremidades superiores, incluyendo a los dedos, es mas frecuente lado izquierdo y una cardiopatía congénita que pueden empeorar con los años.

El síndrome de Russel-Silver con cierre tardío de las fontanelas, micrognatia, una pseudohidrocefalia, retraso en el crecimiento prenatal y postnatal, puede presentarse con hipoglicemia en los primeros años de vida, bajo peso motricidad lenta manchas café con leche. Le sigue el Síndrome o secuencia de Pierre-Robin pueden haber problemas respiratorios y de alimentación por malformación en el paladar blando en "U". El resto de hallazgos va desde fiebre del Mediterráneo, síndrome de Turner por ejemplo.

Las consultas mas frecuentes relacionadas con enfermedades de los hombres, como se clasificó es la criptorquidia, frecuente en pacientes con deleciones, duplicaciones y cromosomopatías, correspondería hacer el análisis de cada caso para conocer si hay relación, no es el propósito de ésta revisión.

Las enfermedades nutricionales y metabólicas acusan alrededor del 12 % del total de diagnósticos, según el cuadro: Síndrome pluricarenal y o Desnutrición proteico calórica Raquitismo, errores innatos del metabolismo, hipofosfatemia, hipoglicemia. Aquí se hace interesante la alta frecuencia en problemas de desnutrición, que como mencionamos no es el carácter de éste artículo pero se puede inferir que muchos trastornos metabólicos de origen meramente genéticos se manifiestan de ésta manera: cuando la homeostasis se ha agotado y los mecanismos compensatorios fallan esto condiciona el crecimiento y desarrollo de un niño, lo cual vemos reflejado en los indicadores antropométricos.

En el paciente que se sospecha un trastorno metabólico tipo hiperamonemia debe localizarse en alguna de las enzimas del ciclo de la urea intramitocondriales es de una frecuencia muy rara, pero que evidencia la alta complejidad del fenotipo. La mayoría de casos cerca del 60% son el periodo neonatal (9) con una hiperamonemia que lleva a una

encefalopatía crónica y muerte (10), predominan la sintomatología de sistema nervioso lo que puede confundir con otros diagnósticos como sepsis. También el trastorno puede debutar en niños y adolescentes en crecimiento rápido cuando hay un incremento en la ingesta proteica. La exposición prolongada al amonio puede provocar transformación de los astrocitos a Alzheimer tipo II, se relaciona también con el aumento del glutamato extracelular, disminución de los receptores para el glutamato, alteración de la barrera hematoencefálica, aumento del estrés oxidativo, disfunción mitocondrial y trastorno en la síntesis de neurotransmisores y neuromoduladores (10).

Diversos fenotipos que resultan de desórdenes mendelianos y que se reflejan como un trastorno metabólico primario, hay acumulación de metabolitos tóxicos que provocan trastornos neurológicos como coma, convulsiones, defectos cognitivos como dificultad para el aprendizaje y el lenguaje oral así como también un crecimiento lento, talla corta o muy corta y falla en el crecimiento.

La importancia del tamizaje es innegable en la etapa neonatal, y si hubiera historia aunque sea con un dato que pareciera insignificante es recomendable realizarlo a los seis y doce meses, lo que tampoco descarta en su totalidad el apareamiento de algún error metabólico. Algunos problemas metabólicos se pueden evidenciar en la etapa preescolar y en la adolescencia por los cambios mencionados anteriormente, debido a la haploinsuficiencia enzimática o mecanismos de activación de genes como sucede en algunas cromosopatías o herencias autosómicas dominantes o recesivas. Vale la pena mencionar que el defecto metabólico por ejemplo, la deficiencia de un nutriente, las manifestaciones pueden ser desde subclínicas hasta cambios funcionales, estructurales e irreversibles (9) en el paciente con énfasis en el paciente pediátrico, después de la evaluación clínica corresponde los análisis bioquímicos del estado nutricional disponibles en cualquier laboratorio clínico básico.

El grupo clasificado como glándulas y hormonas casi en su totalidad corresponde a pacientes con hipotiroidismo congénito (81 %) el resto entre hiperplasia adrenal congénita, hiperprolactinemia e hipertiroidismo. Corresponde a algunos reportes una incidencia 1:3,000-3,500 por tamizaje (11) para los pacientes con hipotiroidismo congénito un trastorno frecuente de fácil detección en el tamizaje neonatal igualmente en el tratamiento y con graves consecuencias desde el primer año de vida y a largo plazo especialmente retraso mental, retraso en el crecimiento. Se detectó una paciente sintomática de nueve años con hipotiroidismo que resolvió satisfactoriamente al tratamiento. En los pacientes no se clasificó en detalle el tipo de hipotiroidismo. Al momento se conocen los genes mutantes de la transcripción de tiroides. Las pruebas tiroideas, cuando exista una mínima duda deberían realizarse después del nacimiento.

En el sistema músculos y huesos entre los diagnósticos mas frecuentes están las displasias: tibia, peroné, metafisiarias, columna y toraco-lumbar las cuales estarían asociadas a diversos síndromes. Le sigue la osteogénesis imperfecta, diagnóstico por clínica y seguimiento por mediciones de iones en sangre (calcio, fósforo, vitamina D3) densitometrías, con historia de múltiples fracturas después del nacimiento especialmente en los huesos largos, talla corta y paro en el crecimiento, dentinogénesis imperfecta, ocasionalmente escleras azules; en ninguno de los pacientes hay historia familiar positiva pudiendo existir mutaciones nuevas. Una enfermedad del colágeno (*aquí clasificada como de esqueleto por ser la principal manifestación*) de herencia autosómica dominante la mayoría heterocigotos para la mutación, que se caracteriza por una disminución de la masa ósea y la fragilidad de los huesos, pero por ser una enfermedad del colágeno afecta otros órganos y sistemas, por ejemplo la córnea, vasos sanguíneos, piel (9). Uno de los pacientes recibe tratamiento en el extranjero con bifosfonatos.

La craneosinostosis otro de los hallazgos, en casi todos los pacientes hay defecto del crecimiento, retraso psicomotor, parálisis cerebral, microcefalia por estar asociada a un síndrome. Uno de los pacientes con síndrome de Apert, un grado de desnutrición, y desarrollo adecuado a su edad, proviene del área de Ixcán, Playa Grande y la madre refiere "hay muchos niños con problemas parecidos, y que sus papas no los sacan con el médico"; en el área por ser eminentemente agrícola, en donde la epigenética tiene cabida. El diagnóstico de craneosinostosis es fácil y de encontrarlo es obligatoria la búsqueda de la anomalía asociada y el tratamiento inmediato, mejora notablemente el pronóstico. Igual número de pacientes presentan displasia o luxación de cadera, todos conjuntamente con otras anomalías menores pertenecientes a un síndrome. En este grupo están los pacientes con distrofia muscular la mayoría de Duchenne, uno de Becker y otro aun no definido por sospecha de distrofia tipo Ulrich; hay dos pacientes, hermanos, hombres adolescentes que tardaron mas de dos años buscando entre varios médicos un diagnóstico, refería la madre que uno de ellos rehusaba verlos en su clínica. La historia clínica es determinante para el diagnóstico, la bioquímica de las enzimas musculares y con un pedigrí casi siempre negativo por la elevada frecuencia de mutaciones; no hay ninguna mujer entre los pacientes tampoco déficit intelectual ni problemas cardiacos. El tratamiento en la Clínica inicia con antioxidantes, terapia física adecuada al padecimiento, los resultados se reflejan en la mejoría de la movilidad y disminución del dolor.

Sigue en orden las distonias en donde todos los pacientes tienen asociado el diagnóstico de parálisis cerebral, retraso mental y desnutrición, uno solo se clasifica como distonía primaria heredofamiliar. *¿Pudieran ser trastornos metabólicos no diagnosticados previamente?* Recordando que la clínica es una clínica de referencia.

Los problemas de piel y tejido conectivo, el síndrome de Ehlers-Danlos se presenta con la mas alta frecuencia y en estos pacientes no hay asociación con ninguno otro trastorno genético; sin embargo hay casos como la Hipomelanosis de Ito, Ictiosis lamelar congénita y Displasia ectodérmica anhidrótica que aunque son uno de cada uno están descritos en la literatura como extremadamente raros.

Los pacientes clasificados bajo síndromes dismórficos son una gran proporción en los diagnósticos clínicos que van desde anomalías únicas, menores, algunas secuencias y otras anomalías mayores, varias de ellas en asociación con síndromes (*hay diagnósticos, hallazgos o trastornos*). Las anomalías menores son hallazgos poco usuales y que no tiene consecuencia médicas o cosméticas relevantes, pero si se encuentran tres o mas, el 90% de pacientes tendrán uno o mas defectos con serias consecuencias (13). La dismorfología o estudio de las malformaciones congénitas ha avanzado en los últimos años especialmente en la patogénesis y el diagnóstico prenatal, existen varias clasificaciones de las malformaciones como simples o primarias y múltiples, luego si corresponden a estrictamente malformaciones, interrupciones y deformaciones según sea el error en la morfogénesis, por ejemplo, de aquí la importancia de la clasificación para tratar de definir el origen de la alteración que llevaría al diagnóstico y consecuente estrategia de tratamiento así como el consejo genético.

Se propone como causas probables de las malformaciones, las mutaciones monogénicas con un 20 %, el desequilibrio cromosómico 25 % (trisomías) las herencias complejas 50% (causa no identificable pero recidivante con frecuencia superior a lo normal por ejemplo labio leporino, cardiopatías congénitas y el restante 5% a exposiciones ambientales (12).

Entre los pacientes atendidos el número mayor es para los dismórficos (síndrome dismórfico) que van desde anomalías menores hasta secuencias, otros que involucran al sistema urogenital, ano imperforado, criptorquidia, micropene e hipospadias en un solo paciente siendo que los síndromes con múltiples anomalías son poco frecuentes; es de

particular importancia en estos pacientes no solo detallar los hallazgos sino que el desarrollo cognitivo y sicomotor lo que puede orientar hacia el origen del problema; la evaluación biométrica por ejemplo es muy útil, digamos la circunferencia cefálica donde el paciente nace con tamaño normal pero puede desarrollar microcefalia posterior o todo lo contrario un crecimiento anormal del cráneo. La micro y macrocefalia son hallazgos frecuentes en niños dismórficos. Estas medidas reflejan el crecimiento y desarrollo fetal. Las anomalías esqueléticas son las más frecuentes, en áreas de mayor complejidad como manos, pies y cara para anomalías menores y para las mayores como la descrita anteriormente.

Siguen en orden de diagnósticos frecuentes los pacientes con microtia, están entre los mas comunes, esta malformación se encuentra en una gran cantidad de síndromes dismórficos, poliploidias, deleciones, duplicaciones, en trastornos metabólicos maternos como diabetes, alcoholismo (14), mas común en hombres y del lado derecho aunque la deformidad puede presentarse como anomalía única, se hace necesario buscar otras en el paciente especialmente porque el origen embriológico del pabellón es sumamente complejo así como la dinámica cromosómica que le da origen, tiene también asociación con otros órganos y sistemas. Debe considerarse una malformación mayor. Presentan patrones de herencia mendeliana, autosómica recesiva, autosómica dominante así como ligada a X. La evaluación de la agudeza auditiva es mandatorio en el paciente afectado. La secuencia de Poland continúa entre los más frecuentes

En los trastornos relacionados con el sistema nervioso, el retraso sicomotor es el hallazgo con mayor frecuencia, dato que se corrobora en la literatura médica en temas relacionados con genética. En todos los diagnósticos donde se cataloga al paciente con algún tipo de retraso: sicomotor, del crecimiento, del desarrollo así como retraso mental o discapacidad intelectual como también se le llama, en todos los casos se presenta una combinación de cualquiera de los anteriores. Otras de las asociaciones frecuentes que se presentan con estos pacientes son parálisis cerebral, craneosinostosis, microcefalia, cromosomopatías y algunos con eventos perinatales. Al momento de la evaluación del paciente es imprescindible una buena historia clínica, la progresión o el estancamiento en el desarrollo también en el crecimiento, al menos un pedigrí de tres generaciones, un examen físico muy preciso para detallar los hallazgos y algo que involucra principalmente a los pediatras es mientras mas joven el paciente mejor el diagnóstico y el seguimiento a largo plazo, y las etapas críticas del crecimiento y desarrollo, la evolución del fenotipo puede cambiar notablemente.

Con conocimientos básicos del desarrollo embrionario del sistema nervioso se puede encontrar muchas veces la causa del retraso así como reconocer los logros que van de acuerdo a la maduración del sistema en la etapa postnatal, recordando que las funciones normales de las células nerviosas dependen de sus estructuras moleculares, el ensamblaje de conexiones y el medio ambiente dando como resultado una progresión en desarrollo intelectual, aprendizajes, el lenguaje oral, etcétera teniendo que reconocerse para detectar el momento de la regresión o estancamiento. El retraso mental o discapacidad intelectual puede tener una asociación especial en donde debe tomarse en cuenta la manera lógica del desarrollo de tejidos, los cambios que dan lugar a la formación de las sinapsis desde la etapa embrionaria hasta la postnatal también el metabolismo neuronal, la formación de los canales iónicos y la producción de neurotransmisores que todo en conjunto puede orientar a la causa o el momento probable cuando se dio el daño.

Entre las causas que pueden dar lugar al retraso se menciona el síndrome de X frágil, siendo la mayoría pacientes masculinos y que se diagnostica y se investiga en muy raras ocasiones, donde se produce un trastorno de las funciones normales de las células nerviosas con consecuencias severas en problemas de aprendizaje, discapacidad

intelectual y los hallazgos en el fenotipo, así como trastornos dentro del espectro autista. En nuestros pacientes se sospecha frecuentemente este problema pero por acceso a la tecnología aún no se hace diagnóstico preciso, lo mencionamos aquí por ser un diagnóstico que tiene que incluirse en todo paciente con problema de retraso mental, mas aún si es hombre. Otras causas pueden ser errores innatos del metabolismo, exposición a tóxicos como el alcohol en etapa embrionaria, infecciones.

Otro de los hallazgos frecuentes relacionados con sistema nervioso es la microcefalia, en los pacientes un poco mas de la tercera parte del total de los diagnosticados, esta relacionada con algún tipo de retraso (desarrollo, psicomotor) y un 23 % con parálisis cerebral, sigue con un porcentaje del 14 % la craneosinostosis, el resto de asociaciones va desde anomalías congénitas, asfisia perinatal, epilepsia. La microcefalia se presenta en la mayoría de los casos, a nivel general, en pacientes con deleciones de tipos diversos, al igual con anomalías en cara y dedos, en cromosopatías por ejemplo las trisomías, la microcefalia es frecuente.

El trastorno por déficit de atención e hiperactividad se presenta asociado ocasionalmente patologías como trastornos del lenguaje oral, convulsiones, en la totalidad de los diagnósticos los pacientes son referidos por neurología, ya con tratamiento. En la clínica se busca la asociación con síndromes genéticos. Al igual que el TDAH los pacientes con síndrome convulsivo tienen el diagnóstico establecido, sin embargo en su totalidad están asociados con problemas como parálisis cerebral, anomalías estructurales congénitas del encéfalo, retraso sicomotor, microcefalia.

Referencias

1. Anomalías congénitas Nota descriptiva N°370 Abril de 2015 <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/#> Visita: 20 octubre 2016.
2. Cruz Cabàn, Emmanuel et al. La Frecuencia de Desórdenes Genéticos y Metabólicos en Puerto Rico *Estudio Retrospectivo de 2000-2005 En: Revista Portorriqueña de Medicina y Salud Pública*, 19 abril 2011.
3. Shafie et al. State of rare disease management in Southeast Asia. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2016) 11:107 DOI 10.1186/s13023-016-0460-9
4. Carranza C. et al. A Mayan founder mutation is a common cause of deafness in Guatemala. *Clinical Genetics* 2015 doi: 10.1111/cge.12676.
5. King et al. Argininemia as a cause of severe chronic stunting in a low-resource developing country setting: a case report *BMC Pediatrics* (2016) 16:142 doi 10.1186/s12887-016-0668-9
6. Turpenney, P.D. *Emery, Elementos de Genética Médica*, 13ª. Ed. 2009
7. Lewis, Ricki *Human Genetics*, 9th edition 2010 pp 499.
8. Jones, K.L. *Smith: Patrones reconocibles de malformaciones humanas* 2007 Elsevier pp 358.
9. Sanjurjo, Pablo, Antonio Baldellou. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias 3ª. Ed. Ergon pp 1309
10. Lee, Brendan and Fernando Scaglia Editors En: *"Inborn errors of metabolism"* 2015; pp 365.
11. Velásquez Estrada, Luis O. Errores Innatos del Metabolismo, Guatemala 2011; 1-8, 91-94.
12. Nussbaum, Robert et al. Thompson & Thompson: Genética en medicina 7a. edición 2008 14:438-415
13. Van Esch, Hilde & Jean-Pierre Fryns, Dysmorphism: Syndromes ENCYCLOPEDIA OF LIFE SCIENCES & 2005, doi:10.1038/npg.els.0001880
14. Aguinaga-Ríos, Mónica et at. Microtia-atresia: aspectos clínicos, genéticos y genómicos. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2014;71(6):387---395 dx.doi.org/10.1016/j.bmhmx.2014.11.001

El uso de la videoconferencia como una Herramienta en la Educación Pediátrica Internacional

Dr. Roberto Sosa¹, Dr. Carlos Arriaza², Dr. Edgardo Ortiz³, Dra. Ana Lucía Diez², Dra. Julia Beresford¹, Dr. Juan Dumois¹.

Resumen

Se desarrolló un programa piloto educativo de teleconferencia para determinar la factibilidad de realizar rondas de educación pediátrica en un entorno internacional. Mediante el uso de teleconferencia se desarrollaron rondas educativas entre el Hospital de Niños de Johns Hopkins en San Petersburgo, Florida y Pediatras de Guatemala y El Salvador. El programa fue desarrollado para evaluar la viabilidad de que los médicos de postgrado participen en la educación internacional a través de videoconferencias. Para compensar las diferencias de horario entre los países participantes, se usaron conferencias previamente gravadas, obtenidas de un banco de datos de conferencias magistrales pediátricas. Para aliviar la barrera del idioma y proporcionar interacción “cara a cara” con el público, especialistas locales con amplio conocimiento sobre el tema estuvieron presentes durante las conferencias. La asistencia y las puntuaciones de satisfacción fueron evaluadas a través de una encuesta que cada participante respondió al final del evento. Los aspectos técnicos y costos del programa fueron mínimos y el promedio de puntuaciones de satisfacción fueron altas. Para responder con éxito algunos de los problemas didácticos en teleconferencia internacional, se introdujeron nuevos conceptos, tales como el uso de conferencias previamente gravadas, participación de especialistas locales, trabajar en horarios regionales y reducción de los costos.

Summary

A teleconferencing educational pilot program was developed to determine the feasibility of conducting Pediatric Grand Rounds in an international setting. Through the use of teleconferencing Grand Rounds were presented between Johns Hopkins Medicine All Children’s Hospital in Saint Petersburg Florida and pediatricians in Guatemala and El Salvador. The program was developed to assess the feasibility of participating in post graduate international medical education through the use of video conferencing. To manage time zone differences the teleconferences were downloaded from a repository of educational meetings previously recorded. To alleviate the language barrier and provide face to face interaction with the audience a local speaker with knowledge on the subject was present during the conference. Satisfaction scores and attendance were evaluated through a survey, completed by each participant at the end of the event. The technical aspects and costs of the program were minimal. Overall Satisfaction scores were high. To alleviate some of the problems with international didactic teleconferencing we successfully introduced novel concepts, such as the introduction face to face participation, dealing with different time zones and minimizing costs.

Introducción

La videoconferencia es un método probado que ofrece educación médica en distancias largas. Se ha utilizado en medicina para los propósitos de educación para la salud, diagnóstico y capacitación médica (1,2). Puede reducir el problema de viajar, costos y gastos de tiempo (3,4). Repasando los aspectos técnicos de estudios anteriores, la claridad de la presentación y la falta de interacción “cara a cara” con el instructor han sido citados como las causas más comunes de insatisfacción del participante (5,6).

¹ Johns Hopkins Medicine All Children’s Hospital. International Department, Saint Petesburg Florida.

² Hospital Herrera Llerandi, Guatemala.

³ Hospital Centro Ginecológico de El Salvador, San Salvador.

Las rondas de educación pediátrica en el Hospital de Niños Johns Hopkins, están diseñadas para presentar los enfoques de vanguardia para el cuidado del paciente y revisar nuevos avances en el campo de la pediatría. En un esfuerzo para ampliar la información pediátrica para médicos en América Central, nos asociamos con instituciones en Guatemala y El Salvador para desarrollar rondas educativas, como un programa piloto.

Material y Métodos

Durante un período de 16 meses se realizaron rondas de educación pediátrica internacional entre el Hospital de Niños de Johns Hopkins y los Pediatras de Guatemala y El Salvador. Las conferencias fueron descargadas a través de la web y por medio de un dispositivo ubicado en el Hospital de Niños Johns Hopkins, que fueron grabadas previamente.

Planificación del Programa y Logística

Un clínico y un coordinador técnico fueron designados para cada país para ser los encargados de facilitar y preparar la logística de cada evento. El equipo de videoconferencia de Internet se instaló en los sitios de recepción. Para asegurar la calidad de las transmisiones, varias pruebas fueron completadas antes de cada sesión. El coordinador médico fue el responsable de llevar a cabo los detalles y las necesidades de evaluación, en coordinación con sus colegas. Una lista de conferencias estaba disponible para ser descargada en cada sesión y el tema a ser presentado fue seleccionado por el coordinador médico y un comité de pediatras locales. Las horas y días de las conferencias fueron escogidos para acomodar horarios locales y zonas de tiempo internacionales. Todo el material didáctico fue presentado en el idioma inglés.

Para proporcionar la interacción "cara a cara" y para superar las barreras del idioma local, estuvo presente durante cada conferencia un especialista en pediatría, bilingüe y experto en el tema a discutir. El papel del "Especialista pediátrico Local" era proporcionar la comunicación cara a cara, ayudar en la traducción y críticas de la presentación, así como para fomentar la discusión y comentarios. Personal de apoyo técnico también estuvo disponible durante la sesión.

Todas las presentaciones fueron anunciadas por adelantado y se enviaron invitaciones individuales a los miembros de cada Sociedad de Pediatría. Los créditos de educación médica continua fueron proporcionados por la Asociación Pediátrica de Guatemala y la Sociedad Médica en El Salvador.

Contenidos educativos

Las presentaciones fueron seleccionadas de una base de datos almacenadas en el sitio web educativo del Hospital de Niños Johns Hopkins. Las rondas educativas del hospital son conferencias semanales e impartidas por expertos en el campo de la medicina pediátrica.

Los temas elegidos por los respectivos grupos pediátricos en cada país variaron desde avances en urgencias pediátricas hasta el manejo de problemas comunes de la práctica pediátrica. La duración de cada presentación fue de aproximadamente 45 minutos, seguidos de un breve resumen de la conferencia presentada por el especialista pediátrico invitado, así como preguntas y comentarios del público participante.

Evaluación

El proyecto fue evaluado mediante un cuestionario de satisfacción universal avalado por los grupos pediátricos en cada país, para obtener retroalimentación sobre las dificultades técnicas, calidad, formato y datos presentados, y de esta manera, determinar si se cumplieron los objetivos educativos. Después de cada presentación los participantes completaron el cuestionario de satisfacción. Cada cuestionario consistió en seis categorías relacionadas con la experiencia educativa: 1) relevancia/interés 2) contenido, 3) comprensión de material didáctico, 4) tiempo asignado para la interacción "cara a cara" 5) respuesta a preguntas y 6) calidad del moderador. Los participantes debían indicar su nivel de satisfacción y anotar su respuesta en una escala de clasificación de tres puntos: 1 insatisfecho, 2 neutral y 3 satisfecho. También se incluyó una sección con posibilidad de comentarios abiertos.

Resultados

Un promedio de 80 invitaciones para cada conferencia se distribuyó entre los pediatras en las ciudades de Guatemala y San Salvador. El porcentaje de asistencia para cada presentación varió entre setenta y tres y ochenta por ciento (Tabla 1). Las sesiones de vídeo duraron aproximadamente de 45 minutos a una hora y la interacción "cara a cara" entre el público y el especialista pediátrico entre veinte y treinta minutos (Tabla 2). No se reportaron dificultades técnicas.

Tabla 1. Porcentaje de asistencia

País	Asistencia por presentación	Invitaciones enviadas
Guatemala	55 (73%)	75
El Salvador	48 (80%)	60

Tabla 2. Conferencias, duración y temas seleccionados

No. Conferencias	14
Temas seleccionados:	
• Pediatría general	6/14 (43%)
• Contenidos psico-sociales	5/14 (36%)
• Relacionados a nutrición	4/14 (29%)
Duración	45 minutos
Interacción "cara a cara"	30 minutos

Las puntuaciones de satisfacción total en cada país mostraron una valoración general positiva de 83% en Guatemala y 92% en El Salvador (Tabla 3). No hubo diferencias significativas dentro de cada país. Las puntuaciones en El Salvador fueron más homogéneas (99%-90%) que en Guatemala (95%-60%).

En parámetros individuales, los puntajes más altos de satisfacción en ambos países el tiempo de interacción fue de mayor importancia (99%-90%). Las puntuaciones más bajas de satisfacción se relacionan con el material didáctico debido a la audiencia de español/inglés, con un porcentaje de satisfacción en Guatemala de 59%. La calidad de los asesores en Guatemala y El Salvador tuvieron un porcentaje de satisfacción de 77% y 88% respectivamente. La calidad técnica de la presentación fue calificada como excelente.

Tabla 3. Porcentaje de satisfacción en ambos países

Parámetro evaluado	Guatemala	El Salvador
No. de teleconferencias	9	5
Porcentaje general de satisfacción	83	92
Calidad de las videoconferencias	100	100
Relevancia para la práctica	90	99
Contenido	86	87
Material didáctico (inglés)	60	91
Claridad de la presentación	89	98
Tiempo de interacción "cara a cara"	95	97
Especialista local invitado	77	88

Conclusiones

La educación médica de post grado es un elemento importante en el desarrollo profesional, aunque los créditos de educación médica no sean necesarios o disponibles en algunos países. Los médicos que desean participar en esta forma de educación médica con frecuencia tienen que viajar y realizar gastos considerables, lo que resulta oneroso para los pediatras donde estos programas no están disponibles (7,8). La videoconferencia se ha utilizado en variedades de usos en el campo de la medicina. Los estudios han demostrado que el uso de videoconferencia puede superar dificultades como el tiempo de viaje, gastos y limitaciones geográficas (9,10). El presente estudio optó por un sistema de bajo costo con conferencias pregrabadas que se podían descargar sin restricciones de horario y que podrían ser vistas en la comodidad de la audiencia. Es importante tener en cuenta, que todas las conferencias fueron seleccionadas de acuerdo a su calidad del video y sonido, así como por los contenidos médicos. La selección de temas para la presentación, fue completada por un grupo de pediatras locales, lo cual, determina la relevancia y el valor didáctico para el público pediátrico, según las necesidades locales (11).

Incluir a un especialista bilingüe familiarizado con el tema fue muy valioso ya que ayuda con la traducción cuando es necesario y estimula la interacción y la discusión. Por lo que consideramos, que la combinación de teleconferencia y el proceso de interacción "cara a cara" con un especialista designado local representa múltiples ventajas. El especialista ayuda a mantener el interés y atención durante la conferencia, permite una discusión animada, escuchar diversas opiniones y las utiliza para la interacción personal (12,13). En ambos países la mayoría de los asistentes quedaron satisfechos con una presentación en inglés (75%), en Guatemala, en dos de las nueve conferencias, los pediatras sugieren que la traducción simultánea podría ser beneficiosa.

La adquisición de créditos de "educación médica continua", actualmente es muy importante para la mayoría de los pediatras, por lo tanto, los créditos de aprendizaje fueron designados según cada país siguiendo los programas y el proceso de educación médica. El "una vez al

mes”, proporcionó continuidad y familiaridad con la programación de eventos futuros. El costo del programa fue sólo relacionado con infraestructura de equipos en cada sitio y el uso de la sede.

Este estudio demuestra que una intervención de bajo costo en la provisión de educación médica continua a través de teleconferencias, hace hincapié en el potencial de llegar a otras comunidades médicas internacionales incluso en para llegar a distintas zonas geográficas sin interferir con los horarios de atención locales.

Referencias

1. Lamba, Pankaj. "Teleconferencing in medical education: a useful tool." *The Australasian medical journal* 4.8 (2011): 442.
2. Bitterman, Jeanne E., Joseph Schappert, and John Schaefer. "Overcoming remoteness in CME videoteleconferencing: "I want my MD TV". " *Journal of Continuing Education in the Health Professions* 20.1 (2000): 7-12.
3. Krupinski, Elizabeth A., et al. "Successful models for telehealth." *Otolaryngologic Clinics of North America* 44.6 (2011): 1275-1288.
4. Curran, Vernon R., et al. "Web-based continuing medical education (II): Evaluation study of computer-mediated continuing medical education." *Journal of Continuing Education in the Health Professions* 20.2 (2000): 106-119.
5. Curran, Vernon R., Lisa Fleet, and Fran Kirby. "Factors influencing rural health care professionals' access to continuing professional education." *Australian Journal of Rural Health* 14.2 (2006): 51-55.
6. Hu, Stephanie W., Henry BB Foong, and David J. Elpern. "Virtual Grand Rounds in Dermatology: an 8-year experience in web-based teledermatology." *International journal of Dermatology* 48.12 (2009): 1313-1319.
7. Odedra, Katy, and Jan Hitchcock. "Implementation of nursing grand rounds at a large acute hospital trust." *British Journal of Nursing* 21.3 (2012).
8. Langille, D. B., J. M. Sargeant, and M. J. Allen. "Assessment of the acceptability and costs of interactive videoconferencing for continuing medical education in Nova Scotia." *Journal of Continuing Education in the Health Professions* 18.1 (1998): 11-19.
9. Allen, Betty Archer. *Measurement of factors related to student and faculty satisfaction with video based and interactive television courses in distance learning*. 1995.
10. Daines, G., et al. "Students' perceptions of telecourse instruction." *Distance Learning Research Conference, San Antonio, TX.(ERIC Document Reproduction Service No. ED 369 898)*, 1994.
11. Frehywot, Seble, et al. "E-learning in medical education in resource constrained low-and middle-income countries." *Human resources for health* 11.1 (2013): 1.
12. Allen, Michael, et al. "Videoconferencing for continuing medical education: from pilot project to sustained programme." *Journal of Telemedicine and Telecare* 8.3 (2002): 131-137.
13. Whitten, Pamela, et al. "Comparison of face-to-face versus interactive video continuing medical education delivery modalities." *Journal of Continuing Education in the Health Professions* 18.2 (1998): 93-99.
14. Sorensen, Christine Knupp, "Evaluation of two-way interactive television for community college instruction: development of an instrument and assessment of student attitudes " (1994). *Retrospective Theses and Dissertations*. 11323. <http://lib.dr.iastate.edu/rtd/11323>
15. Curran, Vernon R. "Tele-education." *Journal of Telemedicine and Telecare* 12.2 (2006): 57-63.
16. Gellman, Elliot F., and Thomas C. Franke. "Experience with four years of CME teleconferencing at St. Louis Children's hospital, Washington University School of Medicine." *Journal of Continuing Education in the Health Professions* 16.4 (1996): 250-253.
17. Ganapathy, Krishnan, and Aditi Ravindra. "Telemedicine in India: the Apollo story." *Telemedicine and e-Health* 15.6 (2009): 576-585.

***Mycoplasma pneumoniae*: ¿Se puede interpretar un resultado positivo como diagnóstico de neumonía pediátrica o se trata de una simple colonización?**

Dr. Edgar Beltetón¹, M.Sc. Olga R. Torres de Matute²

Centro Pediátrico de Guatemala, Diagnóstico Molecular, S. A. y Kids' Lab

Antecedentes

En los últimos años ha existido en nuestro medio un “aparente” aumento de la incidencia de procesos infecciosos pulmonares en los cuales el *Mycoplasma pneumoniae* aparece en una proporción inusualmente elevada, comparando con otras regiones. Los métodos rápidos de detección antigénica, así como de inmunoglobulinas por métodos de ELISA de membrana (comúnmente IgM) han sido usados como parte puntual del diagnóstico en los casos arriba mencionados. Actualmente se conoce que estas pruebas son muy poco específicas y presentan reacción cruzada con Mycoplasmas que colonizan en forma natural las vías aéreas altas.

En los países desarrollados, los métodos antigénicos y serológicos rápidos han sido substituidos por el diagnóstico basado en ensayos de PCR. El diagnóstico de *M. pneumoniae* debe interpretarse con cautela para no hacer un uso inapropiado de antibióticos, puesto que, en la mayoría de los casos, refleja una colonización en la nasofaringe y no una verdadera infección. Tanto la IgM específica contra *M. pneumoniae*, como los métodos modernos que usan microarreglos y detectan molecularmente la presencia de este agente, pueden detectar dicha colonización y llevarnos a un falso positivo si lo que buscamos es un agente de neumonía pediátrica.

El *Mycoplasma pneumoniae* podrá considerarse como la causa de una neumonía solamente si la detección por PCR de tiempo real, se realiza detectando el ADN del microorganismo en sangre completa, método que lo amplifica a partir de los leucocitos de la sangre.

Revisión

Globalmente, la neumonía es una de las dos causas infecciosas más importantes de morbilidad y mortalidad en niños, con 81% de las muertes ocurriendo en menores de dos años, lo que sugiere que es crucial lograr un mayor énfasis en prevención y tratamiento entre neonatos y niños menores de 24 meses edad (1). Asimismo, el Forum of International Respiratory Societies identificó las infecciones respiratorias agudas como una de las cinco condiciones que contribuyen a la carga global de enfermedad respiratoria (2). La Organización Mundial de la salud estimó en 2008 que se daban 150.7 millones de casos de neumonía en menores de cinco años, y que hasta 20 millones de casos son lo suficientemente severos para requerir hospitalización. En 2015, la OMS estimó que el 16% de las muertes de niños en edad pre-escolar se asoció con neumonías, siendo la causa de muerte de 920,136 niños durante ese

¹ Pediatra, Intensivista

² Microbióloga

año (3). La OMS reporta que el costo del diagnóstico y terapia antimicrobiana para niños con neumonía en 66 países durante 2015, alcanzó alrededor de 109 millones de dólares. Por lo tanto, recomienda prevenir las neumonías a través de inmunización, lactancia materna exclusiva y atención clínica oportuna.

M. pneumoniae es la segunda causa de neumonía bacteriana en niños después de *Streptococcus pneumoniae* (4). No obstante, en un estudio conducido en Holanda Por Spuesens *et al.* en 2013, se encontraron títulos similares para IgM e IgG en sangre de niños con y sin síntomas de una neumonía. Usando hisopos nasofaríngeos, así como lavados nasofaríngeos, con PCR de tiempo real que provee resultados rápidos, sensibles y específicos en la fase aguda de una infección, se encontró una prevalencia similar de *M. pneumoniae* por PCR de tiempo real en niños asintomáticos y sintomáticos, con 21.2% [95% CI 17.2%e25.2%] *versus* 16.2% [95% CI 12.2%e20.2%], respectivamente. Los autores concluyeron que no es factible diferenciar cuándo *M. pneumoniae* es parte de la microbiota normal de la nasofaringe y cuándo se trata de una verdadera neumonía por esta bacteria (5).

Comúnmente, los niños con neumonía adquirida en la comunidad reciben antibióticos contra *Mycoplasma pneumoniae* (6). Biondi & Mcculloh (7), condujeron un metaanálisis revisando 17 estudios en los que el desenlace fue mejoría de los síntomas después de dar antibiótico contra *M. pneumoniae* en casos de neumonía comunitaria. No obstante, concluyeron que la evidencia científica que apoye o rechace el tratamiento de *M. pneumoniae* en neumonías adquiridas en la comunidad es insuficiente, recomendando que se lleven a cabo ensayos clínicos bien diseñados, prospectivos, libres de sesgo y con un desenlace objetivo y claro, para evaluar el efecto de tratar a *M. pneumoniae* en estos casos.

Davey *y col.* (8), en un metaanálisis Cochrane que evaluó 89 estudios en 19 países, estudiaron cómo mejorar la prescripción de antibióticos por médicos en el ambiente hospitalario, concluyendo que, existen intervenciones que protegen del serio problema de la resistencia antimicrobiana tanto el feedback sobre la pertinencia de sus prescripciones como la restricción en el uso de los mismos, mejora la práctica de la prescripción médica.

El *M. pneumoniae* es una bacteria atípica, de la clase *Mollicutes*, cuya pared celular consta de esteroides y cuyo cultivo es difícil y extremadamente poco sensible. Como no tiene una pared celular típica, no responde a la penicilina ni a otros beta-lactámicos. Su genoma es el más pequeño de las bacterias caracterizadas a este nivel, constando solamente de 816 pares de bases. No fue sino hasta 1960 que este agente pudo ser cultivado *in vitro*, por Leonard Hayflick del Instituto Wistar de Filadelfia, quien lo identificó como un *Mycoplasma* y lo denominó *Mycoplasma pneumoniae* (9).

M. pneumoniae es la causa más frecuente de neumonía atípica en niños y en adultos, al unirse al epitelio respiratorio e introducirse entre los cilios en los que induce ciliostasis y resulta en una infección persistente. Es un patógeno intracelular obligado. Es endémico y produce brotes, incidiendo más frecuentemente en niños, pero es “infrecuente” entre niños menores de 6 meses. El período de incubación es de alrededor de 3 semanas. Produce malestar general con fiebre y cefalea al inicio y tres a cinco días después sigue con tos, inicialmente no productiva sino en paroxismos y finalmente, productiva con secreción mucosa. Los escasos signos pulmonares en discordancia con el compromiso respiratorio son una clave diagnóstica muy importante para sospechar *Mycoplasma pneumoniae*.

La neumonía por *M. pneumoniae* requiere un tratamiento antibiótico restringido a macrólidos, tetraciclinas o fluoroquinolonas de tal manera que esta limitante ha resultado en la búsqueda de métodos diagnósticos específicos, sensibles y rápidos para la detección de infecciones por *M. pneumoniae* en la práctica diaria (10).

Los métodos serológicos tienen limitantes por la edad, el desarrollo de inmunoglobulinas IgA e IgM específicos, la existencia de anticuerpos de contactos previos con *M. pneumoniae* resultan en niveles muy variables de sensibilidad y especificidad de los kits disponibles, las cuales influyen en la significancia de los resultados. Por lo tanto, los esfuerzos con PCR extendieron el espectro de los métodos disponibles y demostraron superioridad sobre la serología para la confirmación de *M. pneumoniae* en la primera semana (clínicamente importante) después de aparecidos los síntomas (5).

El hemograma es inespecífico, puede presentar recuento leucocitario normal o neutrofilia leve o moderada. Durante la etapa aguda de la enfermedad, la velocidad de eritrosedimentación puede estar moderadamente alta. Prueba de Coombs, anticuerpos antinucleares y VDRL pueden ser positivos de manera inespecífica. El cultivo es difícil e impráctico como herramienta de diagnóstico. Las pruebas serológicas para detectar IgM e IgG, dan falsos positivos.

M. pneumoniae también es detectado por microarreglos como el que se está usando en Guatemala, a partir de hisopados nasofaríngeos, detectando bacterias que colonizan la nasofaringe pero no necesariamente están causando neumonía. Kanak y col. (11), reportaron que el 62% de hisopos nasofaríngeos congelados por varios hospitales y corridos por microarreglos detectaron tanto *M. pneumoniae* como Rhinovirus y Enterovirus, otro 14% de las muestras positivas para *M. pneumoniae* también detectaron virus sincitial respiratorio, 5% de los *M. pneumoniae* fueron acompañados por *Streptococcus pneumoniae*, otro 5% de *M. pneumoniae*, también detectó coronavirus NL63 y Enterovirus, mientras que en 5% de los casos se detectaron *M. pneumoniae* más tres virus: coronavirus NL63, Enterovirus y virus sincitial respiratorio. Como los microarreglos no cuantifican, no se puede saber cuál patógeno predomina.

La reacción cuantitativa de polimerasa en cadena que cuantifica los genomas de *Mycoplasma pneumoniae* en sangre, es la prueba más confiable, diseñada para detectar la más amplia gama de *M. pneumoniae* pero permaneciendo específica para esta bacteria.

Conclusión

El diagnóstico de *Mycoplasma pneumoniae* por IgM/IgG, por métodos rápidos, así como por microarreglos moleculares, resulta en falsos positivos debido a la alta proporción de niños colonizados con esta bacteria en las vías respiratorias superiores y estos falsos positivos pueden resultar en tratamientos antimicrobianos repetitivos e innecesarios, poniendo en riesgo la efectividad de los mismos para verdaderas infecciones. *M. pneumoniae* podrá considerarse como la causa de una neumonía, solamente si la detección por PCR de tiempo real, se realiza detectando el ADN del microorganismo en sangre completa, método que lo amplifica a partir de los leucocitos de la sangre.

Referencias

1. Walker, C. L. F., Rudan, I., Liu, L., Nair, H., Theodoratou, E., Bhutta, Z. A., ... Black, R. E. (2013). Childhood Pneumonia and Diarrhoea 1 Global burden of childhood pneumonia and diarrhoea. *The Lancet*, 381: 1405–1416. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(13\)60222-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(13)60222-6).
2. Ferkol, T., & Schraufnagel, D. (2014). The Global Burden of Respiratory Disease, *Ann Am Thorac Soc* 11(3): 404–406. <https://doi.org/10.1513/AnnalsATS.201311-405PS>.
3. Spuesens, E. B. M., Meyer, P. M., Vink, C., & Rossum, A. M. C. Van. (2014). *Mycoplasma pneumoniae* infections: Does treatment help ? *Journal of Infection*, 69: S42–S46. <https://doi.org/10.1016/j.jinf.2014.07.017>.
4. Michelow, I. C., Olsen, K., Lozano, J., Duffy, L. B., Mccracken, G. H., & Hardy, R. D. (2004). Diagnostic Utility and Clinical Significance of Naso- and Oropharyngeal Samples Used in a PCR Assay To Diagnose *Mycoplasma pneumoniae* Infection in Children with Community-Acquired Pneumonia. *J Clin Microbiol* 42(7): 3339–3341. <https://doi.org/10.1128/JCM.42.7.3339>.
5. Spuesens, E. B. M., Fraaij, P. L. A., Visser, E. G., Hoogenboezem, T., & Hop, W. C. J. (2013). Carriage of *Mycoplasma pneumoniae* in the Upper Respiratory Tract of Symptomatic and Asymptomatic Children : An Observational Study. *PLOS Medicine* 10(5):1-12. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1001444>
6. Messinger, A. I., Kupfer, O., Hurst, A., & Parker, S. (2017). Management of Pediatric Community-acquired Bacterial Pneumonia. *Pediatrics in Review* 38(9): 394-407. <https://doi.org/10.1542/pir.2016-0183>
7. Biondi, A. E., & Mcculloh, R. (2014). Treatment of Mycoplasma Pneumonia: A Systematic Review, *Pediatrics* 133(6), 1081–1090. <https://doi.org/10.1542/peds.2013-3729>
8. Davey P., Brown E., Charani E., Felon L., Gould I.M., Holmes A., Ramsay C.R., Wiffen P.J., Wilcox M. Interventions to improve antibiotic prescribing practices for hospital inpatients. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2013, Issue 4. Art. No.: CD003543. DOI: 10.1002/14651858.CD003543.pub3.
9. Waites K., Taylor-Robinson D. Mycoplasma and Ureaplasma, p 1088-1105. In Jorgensen J, Pfaller M, 2015.
10. Atkinson, T. P., Balish, M. F., & Waites, K. B. (2008). Detection of *Mycoplasma pneumoniae* infections, *FEMS Microbiology Reviews*, 32(11), 956–973. <https://doi.org/10.1111/j.1574-6976.2008.00129.x>
11. Kanack K., Bourzac K., Richards S., Lems R., Klenk P-G., Bloch K., Oswald, W., and Lingenfelter B. (2012). Detection of Bacterial Targets by a Multiplexed Respiratory Panel: *Bordetella pertussis*, *Chlamydomphila pneumoniae*, and *Mycoplasma pneumoniae*. 112th General Meeting of the American Society for Microbiology. <http://biofiredefense.com/media/Detection-of-Bacterial-Targets-by-a-Multiplexed-Respiratory-Panel.pdf>. Consultado 20 de octubre de 2017.

Oximetría de pulso como tamizaje de cardiopatías congénitas en recién nacidos

PULSE OXIMETRY FOR DETECTION OF CONGENITAL HEART DISEASE

Gloria Elizabeth Vega Amenabar¹, Angelica Hernández Patzán¹, Rosa Julia Chiroy², Mynor Ramón Magzul³

Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de San Carlos de Guatemala. Hospital Pedro de Betancourt, Antigua Guatemala. Unidad de Cirugía Cardiovascular de Guatemala (UNICAR).

Resumen

Las cardiopatías congénitas presentan una incidencia de 8 por 1000 nacidos vivos constante a nivel mundial. Basándonos en estudios y protocolos de tamizaje por oxímetro de pulso para la detección de cardiopatías congénitas, se implementó dicho protocolo en el Hospital Pedro de Bethancourt.

Objetivo: Detectar tempranamente cardiopatías congénitas por medio de tamizaje por oximetría de pulso en el servicio de alojamiento conjunto desde junio del 2015 a julio del 2016.

Diseño: Estudio descriptivo prospectivo donde se realizó tamizaje por oxímetro de pulso en recién nacidos entre 24 a 48 horas de vida, los cuales al presentar saturación de oxígeno menor a 95% se consideró prueba positiva y fueron referidos a Unidad de Cirugía Cardiovascular de Guatemala (UNICAR) para realizar ecocardiograma y detectar tempranamente cardiopatías congénitas.

Resultados: De los seleccionados de 60 pacientes el 53% fueron del sexo masculino, con una edad media al momento del estudio de 32.5 horas de vida, IC 90% [38.02, 38.50]. El 48% no asistió a su cita de ecocardiograma, 31 pacientes asistieron de los cuales presentaron diagnóstico de cardiopatía cianógena 7 pacientes, cardiopatía acianógena 17 y 7 con resultado normal del estudio, Se documentó como primer diagnóstico al Foramen Oval Permeable con un 50% y como segundo diagnóstico más frecuente Estenosis Pulmonar con 29%.

Conclusiones: De los 60 pacientes con prueba de oximetría de pulso positiva. Se detectaron tempranamente 24 pacientes con cardiopatías congénitas de los 31 que asistieron a ecocardiograma trastorácico. De las cuales 12% fueron cianógenas y 28% acianógenas.

Palabras clave: Oximetría, tamizaje, cardiopatías, ecocardiograma

Summary

Congenital heart defects have an incidence of 8 per 1000 live births constant worldwide. Based on studies and screening protocols by pulse oximetry for detection of congenital heart disease, the protocol was implemented in the Hospital Pedro de Bethancourt.

Objective: *Congenital Heart Disease Early detection through screening by pulse oximetry in rooming in from June 2015 to July 2016.*

Methods: *prospective descriptive study where screening was performed by pulse oximetry in newborns between 24 to 48 hours of life, with a saturation less than 95% on oxygen test was considered positive and were referred to the Cardiovascular Surgery Unit of Guatemala (UNICAR) for echocardiogram and early detection of congenital heart disease.*

Results: *Of the 60 selected patients 53% were male, with an average age at study 32.5 hours of life, 90% CI [38.02, 38.50]. 48% did not attend their appointment for echocardiography, of 31 patients attended 7 had a diagnosis of cyanotic heart disease, 17 acyanotic heart disease and 7 had a normal result, was documented as the first diagnosis Foramen Ovale with 50% and as the second most frequent diagnosis Pulmonary Stenosis with 29%.*

Conclusions: *Of the 60 patients with positive test pulse oximetry. 24 patients with congenital heart disease were detected of the 31 who attended transthoracic echocardiogram of those 12% were cyanotic and 28% acyanotic.*

Key words: Oximetry, screening, congenital heart disease, echocardiography

¹ Estudiante de posgrado de Maestría en Pediatría

² Revisor de Tesis

³ Asesor de Tesis

Introducción

Las cardiopatías congénitas son la malformación más común presentada al nacimiento con una incidencia cercana al 1% (8 a 11 de cada 1000 recién nacidos vivos), causan 6 a 8 % de las muertes infantiles en menores de un año (1).

El estudio realizado en la Unidad de Cirugía Cardiovascular de Guatemala (UNICAR) en el año 2010, estimó una incidencia de cardiopatías congénitas para Guatemala de 3,935 anuales, de los cuales 1,380 pacientes (35%) presentan lesiones cardíacas severas que requieren de atención quirúrgica antes del primer año de vida. El 75% con cardiopatías cianógenas y el 50% de cardiopatías acianógenas (2).

La cuarta parte requerirá algún procedimiento quirúrgico o cateterismo en el primer año de vida. A este tipo de cardiopatías se les conoce como cardiopatías críticas (síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, atresia pulmonar, tetralogía de Fallot, retorno pulmonar venoso anómalo pulmonar total, transposición de grandes vasos, atresia tricuspídea y tronco arterioso)(1).

En el 2009 La Asociación Americana del Corazón (AHA) y La Academia Americana de Pediatría (AAP) publicaron en conjunto en la revista *Pediatrics* sobre la oximetría de pulso para evaluar al recién nacido con cardiopatía congénita (1).

En 2011, el comité de Enfermedades Heredables en Neonatos y Niños hizo oficial la recomendación de realizar tamizaje de cardiopatías a todos los niños con el propósito de detectar oportunamente cardiopatías críticas asociadas a hipoxia neonatal. Esta recomendación se basó en la evidencia previa y dos estudios importantes que se llevaron a cabo en Alemania y Suecia (1).

La oximetría de pulso es un método no invasivo que permite la estimación de la saturación de oxígeno de la hemoglobina arterial y también vigila la frecuencia cardíaca y la amplitud del pulso (3). Para la determinación de la saturación de hemoglobina arterial con oxígeno (SpO₂), el oxímetro de pulso usa la espectrofotometría basada en que la oxihemoglobina o hemoglobina oxigenada (HbO₂) y la desoxihemoglobina o hemoglobina reducida (Hb) absorben y transmiten determinadas longitudes de onda del espectro luminoso para la luz roja (640-660nm) y la luz infrarroja (910-940nm). La HbO₂ absorbe más la luz infrarroja y permite el paso de la luz roja; por el contrario, la Hb absorbe más la luz roja y permite el paso de la luz infrarroja. El radio de la absorción de la luz roja e infrarroja mide el grado de oxigenación de la hemoglobina (4).

En Estados Unidos de América se estima que 300 recién nacidos son dados de alta hospitalaria sin detectarles una cardiopatía congénita, un dato que es desconocido en nuestra población guatemalteca. Estos pacientes están en riesgo de tener serias complicaciones en los primeros días o semanas de vida que podrán necesitar cuidados de emergencia e intervención quirúrgica inmediata por lo que el objetivo de la oximetría de pulso es identificar a estos recién nacidos antes que muestren signos de cardiopatía para que puedan ser vistos por un cardiólogo, recibir tratamiento especializado y prevenir discapacidades y una muerte temprana (5).

Por lo anterior se realizó un estudio descriptivo en el Hospital Pedro de Bethancourt en el cual se implementó realizar tamizaje de oximetría de pulso considerándose positivo al

presentar una saturación de oxígeno menor de 95%. A todos los recién nacidos, tomando en cuenta un promedio de 600 recién nacidos atendidos al mes excluyendo recién nacidos con diagnóstico de Enfermedad de Membrana Hialina, Síndrome de Aspiración de Meconio y Neumonía Neonatal entre otras patologías que fueran una enfermedad de base que alterara la saturación de oxígeno, para reducir el sesgo que puede causar la alteración de la oximetría.

Se realizó el estudio con el objetivo de detectar tempranamente cardiopatías congénitas y darles el seguimiento adecuado, así como conocer las cardiopatías congénitas más comunes detectadas por oximetría de pulso e identificar las características epidemiológicas de la población según edad en horas, sexo, edad gestacional, tipo de parto y procedencia.

Diseño

Se realizó un estudio descriptivo prospectivo de tamizaje dentro de las 24 a 48 de vida. La población de estudio estaba compuesta por todos los recién nacidos vivos del Hospital Pedro de Bethancourt durante el periodo 2015 a 2016. En todos los niños sanos, de ambos sexos del servicio de alojamiento conjunto se tomó la saturación de oxígeno con oxímetro de pulso (FINGERTIP PULSE OXIMETER); si el recién nacido presentaba una saturación entre 91 y 95% se debía realizar una confirmación de la misma, mejorando la colocación del sensor, y controlando la temperatura del paciente. Si la saturación fue mayor de 95% el paciente podría ser dado de alta con el seguimiento habitual, sin embargo si la saturación continuaba menor del 95% se informaba a los padres de la necesidad de descartar la presencia de cardiopatías congénitas por medio de un ecocardiograma transtorácico. En todos los casos se solicitó consentimiento informado de los padres para participar en el estudio. El ecocardiograma se tramita libre de costo en UNICAR por medio del sistema de salud nacional de referencia y contra referencia (1).

Las Variables incluidas en el estudio fueron: a) edad dentro de 24 a 48 horas, b) sexo, c) edad gestacional, d) tipo de parto, e) procedencia, f) diagnóstico de cardiopatía congénita.

Se calculó la prevalencia de cardiopatías utilizando la siguiente fórmula: Número de casos existentes con cardiopatía/dentro del número total de individuos con ecocardiograma realizado. Cada una de las variables se expresó en porcentajes. Para la realización de tablas y gráficas se utilizó el programa "epi info 7" y "Excel". Para el cálculo de sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, valor predictivo negativo se utilizó el programa "open epi".

Resultados

La edad al momento del estudio de los pacientes con prueba positiva de oximetría de pulso dentro de un rango de 24 a 48 horas, fue con una media de 32.53, desviación estándar 7.32, IC 90% [30.95, 34]. El 53% fueron del sexo masculino IC 90% [0.40, 0.65]. En cuanto a la edad gestacional tenemos una media de 38.26, desviación estándar de 1.10, mediana 38 con IC 90% [38.02, 38.50]. Se encontraron 11% pequeños para edad gestacional, 12% grandes para edad gestacional y el 67% adecuado para edad gestacional. Siendo por parto eutócico simple un 38% con IC 90% [0.27, 0.48] y 62% por cesárea transperitoneal 62% con IC del 90% [0.51, 0.72]. Observando mayor porcentaje de nacimientos por cesáreas teniendo en cuenta las complicaciones que esto implica para la madre y el recién nacido.

La procedencia departamental de las madres de los neonatos fue el 62% de Sacatepéquez con IC 90% [0.51, 0.72], seguido por Chimaltenango 18%, Escuintla 3% y Guatemala 15%, dato

importante tomando en cuenta, que el Hospital Pedro de Betancourt no es un hospital de referencia (Tabla 1). Con una distribución en el Departamento de Sacatepéquez: Antigua (27.78%), Ciudad Vieja (16.67%) y San Lucas Sacatepéquez (13.89%).

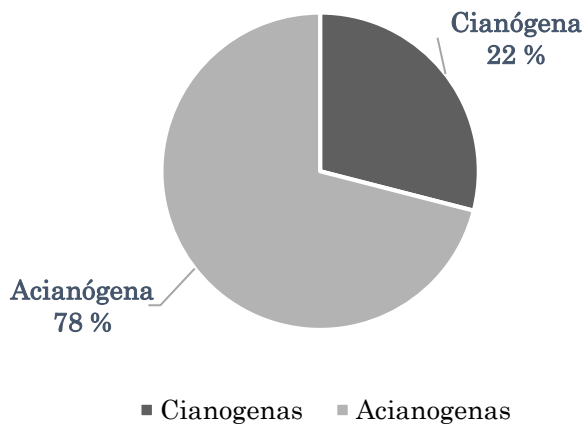
Tabla 1. Características generales del grupo

Edad en horas de vida	No.	%
24-35	39	81.25
36-40	3	6.25
41-48	6	12.50
Total	48	100.00
Sexo		
Masculino	28	46.60
Femenino	32	53.30
Total	60	100.00
Edad Gestacional		
Pequeño para edad gestacional	7	11.60
Grande para edad gestacional	7	11.60
Adecuado para edad gestacional	46	76.60
Tipo de parto		
Parto Eutócico Simple	23	38.00
Cesaria Transperitoneal	37	62.00
Total	60	100.00
Procedencia		
Chimaltenango	11	18.33
Escuintla	2	3.33
Guatemala	9	15.00
Mazatenango	1	1.67
Sacatepéquez	37	61.67
Total	60	100.00

Del los 60 pacientes con prueba positiva de tamizaje de oximetría de pulso 31 (52%) de ellos asisten a la Unidad de Cirugía Cardiológica de Guatemala (UNICAR) para la realización de Ecocardiograma y 29 (38%) no asistió (Gráfica 1).

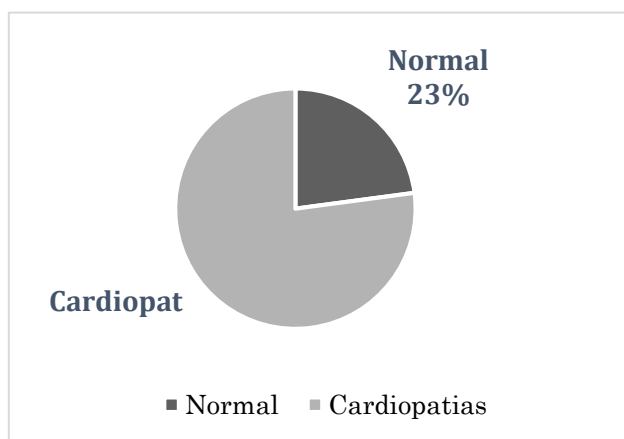
Las cardiopatías más comunes diagnosticadas tempranamente tomando en cuenta primer y segundo diagnostico son: cianógenas con un 22%, la más común de estas fue estenosis pulmonar con 7 (22%). A si mismo las cardiopatías acianógenas representadas con un 74% siendo con más frecuencia Foramen Oval Permeable con 16 (51%) , seguido de comunicación interventricular 1 (3%), comunicación interauricular 3 (9%), persistencia del ductos arterioso 3 (9%). Todas estas cardiopatías no son evidentes a simple vista y presentaron prueba de tamizaje de oximetría positiva, con saturación de menor del 95% esto refleja la importancia de su realización para hacer una detección temprana de un problema cardiaco estructural asociado con hipoxemia en el periodo neonatal que podría tener una morbilidad significativa o una mortalidad temprana. Obteniendo resultados similares a estudio realizado en Chiquimula en el 2014 en el cual un 75% de pacientes presento una cardiopatía congénita al realizarse ecocardiograma posterior a oximetría positiva. (7)

GRÁFICA 1. Porcentaje de pacientes con cardiopatía congénita cianógena y acianógena según resultados de ecocardiograma tomando en cuenta primer diagnóstico.



De los 31 neonatos a los que se les realizó ecocardiograma, 7 (23%) tuvieron un resultado normal de ecocardiograma y 24 (77%) presentaron algún tipo de cardiopatía de las cuales 71% eran cardiopatías acianógenas las cuales no se encuentran entre las cardiopatías críticas con IC del 90% [0.80, 0.61]. Encontrándose 29% de neonatos con de cardiopatías cianógenas tomando en cuenta el primer diagnóstico, con IC del 90% [0.39,0.19]. La más común fue la Estenosis Pulmonar sin embargo no se detectó ningún caso en que esta requiriera cateterismo o intervención quirúrgica inmediata.

GRÁFICA 2. Porcentaje de pacientes con cardiopatías congénitas diagnosticadas tempranamente



Discusión

Al realizarse la evaluación de la prueba diagnóstica se obtuvo una sensibilidad del 40%, la cual es baja, podría aumentar al mejorar la cobertura de pacientes y el equipo utilizado, sin embargo con una especificidad alta del 99% lo cual nos indica que al obtener un tamizaje

negativo tenemos un valor predictivo negativo del 99%, o sea que, al ser el tamizaje negativo la probabilidad de que curse con una cardiopatía es baja. Siendo el valor predictivo positivo del 77% nos indica que al obtener un tamizaje positivo tenemos esa probabilidad de que al realizar el ecocardiograma el paciente curse con una cardiopatía, siendo esto acorde con los resultados del estudio ya que de los 31 pacientes que asistieron a ecocardiograma transtorácico, 24 (77%) cursaban con cardiopatías congénitas concordando esto con el valor predictivo positivo. Se observa entonces un valor por arriba del 20% con respecto al estudio realizado en Chiquimula en el cual la sensibilidad de la oximetría de pulso es de 57% (6).

En otro estudio realizado en el Reino Unido que incluyó 20,055 recién nacidos se obtuvo una sensibilidad de la oximetría de pulso de 75% para cardiopatías críticas y 49% para el resto de cardiopatías, siendo esto compatible con los resultados de este estudio probablemente debido a que las cardiopatías que se diagnosticaron no fueron críticas. En el estudio mencionado se encontró una especificidad del 99% lo cual concuerda (7).

La implementación del tamizaje cardiológico nos permite intervenir antes de que un recién nacido presente sintomatología grave ya que los neonatos no tamizados al examen rutinario antes del alta hospitalaria pueden sufrir serias consecuencias clínicas incluso la muerte. Siendo dicho tamizaje una prueba de muy bajo costo se propone se realice en el Hospital Pedro de Bethancourt a todo recién nacido sano como prueba rutinaria, ya que del 100% de los pacientes que asistieron a ecocardiograma en UNICAR el 77% presentó algún tipo de cardiopatía.

Dentro de las limitantes del estudio encontramos la falta de asistencia por parte de los pacientes a su cita para ecocardiograma en UNICAR ya que de los pacientes con tamizaje positivo fue de un 48% de inasistencia considerándose que de haber contado con una mayor muestra se hubieran podido diagnosticar más cardiopatías críticas para las cuales están orientados los protocolos de forma internacional sin embargo por no contar con ecocardiograma de fácil acceso, ya que a pesar que no genera ningún costo a la familia realizarse el estudio, muchos de ellos presentan problemas socioeconómicos que dificultan el transporte. Quedo clara la importancia de contar con equipo y personal especializado (Cardiólogo o Técnico) en Ecocardiograma en el Hospital Pedro de Bethancourt para el diagnóstico de cardiopatías congénitas y cubrir así el 100% de los pacientes detectados.

El personal médico, el cual cuenta con sobrecarga de trabajo y la falta de una persona asignada para el tamizaje cardiológico a pesar de haberse implementado en el servicio de alojamiento conjunto, se considera que no se abarcó al 100% de los recién nacidos, tomando en cuenta fines de semana en los cuales hay menos personal médico. Esto llevó al Departamento de Pediatría a iniciar una rotación de tamizaje cardiológico en el mes de agosto del 2016, en la cual un médico capacitado se encuentra a cargo del tamizaje por oximetría de pulso de todos los recién nacidos en el área de alojamiento conjunto y así mismo de realizar las referencias para realizar los ecocardiogramas en UNICAR.

Durante el estudio fue imposible la adquisición de un oxímetro de pulso con sensor de movimiento por razones económicas, sin embargo gracias al impacto del diagnóstico de las cardiopatías durante este periodo, que aunque no fueron cardiopatías críticas si fueron cardiopatías en las cuales se necesita un seguimiento especializado. El Departamento de Pediatría realizó las gestiones para adquirir un oxímetro de alta sensibilidad con sensor de movimiento especializado para tamizaje cardiológico, el cual se inició su uso como parte de una nueva rotación de del postgrado de pediatría.

En el proceso estadístico como complicación se encontró no haber podido contar con un grupo control de pacientes con tamizaje por oximetría de pulso negativo, a quienes se les realizara ecocardiograma, ya que por no contar con un ecocardiograma en el hospital fueron referidos a UNICAR donde no es posible realizar este estudio sin una indicación justificada. Por lo que tuvo que inferirse los valores por medio de “open epi” para realizar el cálculo de sensibilidad y prevalencia.

Para futuros estudios se sugiere determinar la sobrevida de los recién nacidos detectados teniendo ahora la posibilidad de mayor captación de pacientes gracias a la rotación de tamizaje cardiológico y un oxímetro de alta sensibilidad pudiendo así determinar la prevalencia de cardiopatías críticas en el Hospital Pedro de Bethancourt así poder proporcionar a estos pacientes la atención inmediata y especializada necesaria. Debido al impacto de los resultados del estudio se ha iniciado en el Hospital Pedro de Bethancourt una rotación específica de tamizaje cardiológico, con personal capacitado y se ha adquirido un oxímetro de alta sensibilidad. Al obtener un ecocardiograma y personal especializado sería óptimo realizar un estudio de tamizaje con un grupo control para reevaluar esta prueba, al comparar ambos grupos.

Referencias

1. Benítez P, Guzmán C. Tamiz de cardiopatías congénitas críticas. Recomendaciones actuales. *Acta Médica Grupo Ángeles* [Internet]. 2014;12(1):24-9. Available from: <http://www.medigraphic.com/pdfs/actmed/am-2014/am141d.pdf>
2. Sandoval M. Incidencia de cardiopatías en neonatos [Internet]. Vol. 1. Universidad San Carlos de Guatemala; 2015. Available from: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9713.pdf3.
3. Knowles R, Griebisch I, Dezateux C, Brown J, Bull C, Wren C. Newborn screening for congenital heart defects. 2005;9(44). Available from: http://www.journalslibrary.nihr.ac.uk/_data/assets/pdf_file/0017/65015/FullReport-hta9440.pdf
4. Aguilera S, Rodríguez J, Enríquez G, Vascope M, Pizarro O, Almuna R. Cardiopatías congénitas con diagnóstico prenatal: seguimiento. *Rev Chil Obstet Ginecol* [Internet]. 2006;71:320-6. Available from: <http://www.scielo.cl/pdf/rchog/v71n5/art05.pdf>
5. Murillo C. Evaluación del niño con sospecha de cardiopatía congénita cianótica. *Rev Peru Cardiol* [Internet]. 1999;1-2. Available from: http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/cardiologia/v25_n2/eval-niño.htm
6. Yanes C, Urrutia L. Oximetría de pulso como tamizaje de cardiopatías congénitas en neonatos [Internet]. Universidad de San Carlos de Guatemala; 2014. Available from: http://cunori.edu.gt/descargas/TRABAJO_DE_GRADUACION_OXIMETRIA_DE_PULSO.pdf
7. Ewer A, Furnston A, Bhojar A, Daniels J, Thangaratnam S. Pulse oximetry screening for congenital heart defects in newborn infants (PulseOx): a test accuracy study. *Lancet* [Internet]. 2011 Aug 27 [cited 2014 Jul 13];378(9793):785-94. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21820732>

Síndrome Congénito por Zika

ZIKA CONGENITAL SINDROME

Dra. Ana Lucía Díez¹, Dra. Perla Marina Dubón², Dr. Julio Juárez³; Dr. Rubén Posadas⁴

Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt, Guatemala.

Resumen

Recién nacido de 37 semanas de edad gestacional, con antecedente materno de cuadro clínico compatible con infección por Zika en el primer trimestre de embarazo. Hallazgos en ultrasonido prenatal a las 22 semanas de edad gestacional de ventriculomegalia y calcificaciones intracraneales.

Summary

37 weeks gestational age Newborn, with a maternal history of clinical picture compatible with infection by Zika in the first trimester of pregnancy. Findings on prenatal ultrasound at 22 weeks of gestational age of ventriculomegaly and intracranial calcifications.

Introduccion

La infección por virus Zika se transmite principalmente a través de la picadura de vectores, específicamente *A. aegypti* y *A. albopictus*, aunque también está descrita la transmisión transplacentaria a fetos e intraparto a recién nacidos de gestantes infectadas, por vía sexual y transfusiones de hemoderivados. Se ha encontrado presencia del virus en múltiples secreciones como orina, semen, secreciones vaginales, lágrimas y en algunos reportes saliva.

El Virus ZIKA (ZIKV) es un arbovirus emergente, de ARN monocatenario; pertenece a la familia Flaviviridae, género Flavivirus. Dentro de este género también se encuentra el virus de la Fiebre Amarilla, el Virus del Nilo Occidental, y el Virus del Dengue.

La preocupación actual en la mayoría de casos, que incluyen a mujeres embarazadas y mujeres en edad fértil, es que el cuadro es benigno y en el 80% de los casos puede ser asintomático.

El síndrome congénito asociado a Zika es una emergencia sanitaria en la actualidad [1,2]. La infección por este virus ha sido vinculada con microcefalia, la cual puede ser más severa que con los agentes del grupo TORCH, y otras anomalías congénitas en innumerables estudios, aunque es incierto hasta el momento, cuánto tiempo persiste la viremia en los bebés infectados congénitamente.

Se ha reportado el caso de un niño nacido en Sao Paulo, Brasil quien persistió virémico hasta el día 67 después de su nacimiento [3]. Otra situación preocupante es el descubrimiento realizado por investigadores del CDC respecto a que la microcefalia puede afectar a los fetos en una etapa tardía del embarazo y no manifestarse sino hasta meses después del nacimiento. Según un reporte de los primeros 1500 casos de síndrome congénito documentados en Brasil, los recién nacidos de mujeres que presentaban rash en el 3er trimestre de gestación tenían al

¹ Pediatra, Neonatóloga

² Médico Pediatra, práctica privada

³ Unidad de Infectología Pediátrica

⁴ Neurólogo Pediatra

nacer anomalías cerebrales sin microcefalia. En general 1 en 5 de casos probables y definitivos presentaban perímetro cefálico normal manifestándose varias semanas en la edad post natal [4-5].

Caso clínico

Se presenta el caso de un paciente masculino de 37 semanas de edad gestacional, parto por cesárea por oligohidramnios severo y malformación fetal. Amniorexis en sala de parto, líquido amniótico claro, placenta y cordón umbilical descritos como normal en historia clínica. APGAR 8 al minuto y 9 a los 5 minutos respectivamente, no precisa reanimación. Peso al nacer: 2.1 kg, talla 45 cm y circunferencia cefálica 27 cm (percentil <3). Antecedentes maternos: madre de 24 años, sana, originaria y residente de San Antonio Suchitepéquez.

Antecedente de cuadro clínico caracterizado por fiebre, rash descendente, conjuntivitis, artralgias y malestar general compatible con Infección por Zika a las 8 semanas de embarazo, diagnosticado por médico privado. No realizan pruebas serológicas complementarias. Recibió tratamiento sintomático con paracetamol. Secundigesta, hija previa sana. Recibió control prenatal con ginecólogo privado en la ciudad de Mazatenango; durante el control ecográfico a las 22 semanas de gestación se evidencia aumento en el tamaño del ventrículo lateral por lo que se envía a ultrasonido nivel II en hospital de tercer nivel en donde se reportan los siguientes hallazgos: Embarazo de 22 semanas 2 días por biometría, ventriculomegalia bilateral infratentorial y supratentorial con sospecha de obstrucción o agenesia de cuarto ventrículo. Circunferencia cefálica percentil <5 para edad gestacional, crecimiento fetal en percentil 30 para 24 semanas por UR. Patrón cerebral correspondiente a clasificación de microcefalia al cual se asocia obstrucción de 4o ventrículo con desarrollo de ventriculomegalia en diferente nivel cerebral.

Al examen físico del nacimiento se encuentra bien perfundido, activo y reactivo a estímulos. Microcefalia, fontanela anterior cerrada. (Fig.1) Pupilas isocóricas y fotorreactivas. Cuello móvil y simétrico, sin masas ni adenopatías palpables. Tórax simétrico y expandible. Pulmones con adecuada entrada de aire bilateral, murmullo vesicular audible, no ruidos patológicos. Corazón rítmico y sincrónico con el pulso, no se auscultan soplos. Abdomen blando, plano, depresible, ruidos gastrointestinales presentes con tono y frecuencia adecuados. No se palpan masas ni visceromegalia. Extremidades móviles y simétricas. Neurológico con fuerza muscular normal, reflejos osteotendinosos y primitivos aumentados.



Fig. 1 Fotografía del paciente con microcefalia.

Pruebas complementarias de ingreso:

Hematología: hemoglobina de 14.3 g/dL, hematocrito 43.8%, leucocitos 12,380 (N 55%, L 33.8%, M 7.6%), plaquetas 37,1000. Bioquímica sanguínea: glucemia y electrolitos normales, pruebas hepáticas dentro de límites normales.

Pruebas de IgG e IgM para toxoplasma, citomegalovirus, herpes, rubeola en madre y neonato con resultado negativo.

Citoquímica de líquido cefalorraquídeo normal y cultivo negativo.

Casos clínicos

Se solicita TAC cerebral que reporta calcificaciones de plexos coroideos, periventriculares y de ganglios basales; no diferenciación entre sustancia gris y blanca. Se observa prominencia y dilatación del sistema ventricular. Agenesia del cuerpo calloso. Craneosinostosis. (Fig.2)

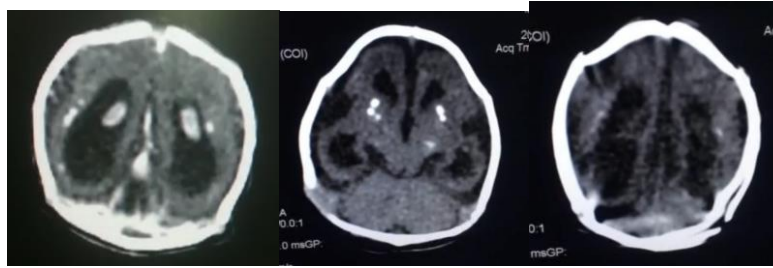


Fig. 2 Imágenes de Tomografía axial Computarizada cerebral.

Se realiza a los 5 días de vida prueba para Zika en sangre a la madre, LCR y sangre del neonato. Obteniéndose resultado positivo para PCR en tiempo real de Virus Zika (realizado en LightCycler 2.0 Instrument, Roche Master: Fast Start) en suero materno y líquido cefalorraquídeo del neonato.

La evaluación por oftalmología evidencia fondo de ojo normal a los 8 días de vida y control al mes de vida.

Se realiza a los 25 días de vida cribado auditivo con emisiones otoacústicas que se encuentra alterado; además se realiza potenciales evocados no concluyentes por la edad del paciente.

Se realiza resonancia magnética cerebral informada como alteración en la estructura cerebral con cisura de Silvio amplia y prominente, ventriculomegalia por atrofia cortico-subcortical, áreas hiperintensas en mesencéfalo (descrito en TAC como calcificación adyacente al cuarto ventrículo) poco desarrollo de tallo y puente; además simplificación del patrón de circunvoluciones. (Fig. 3)

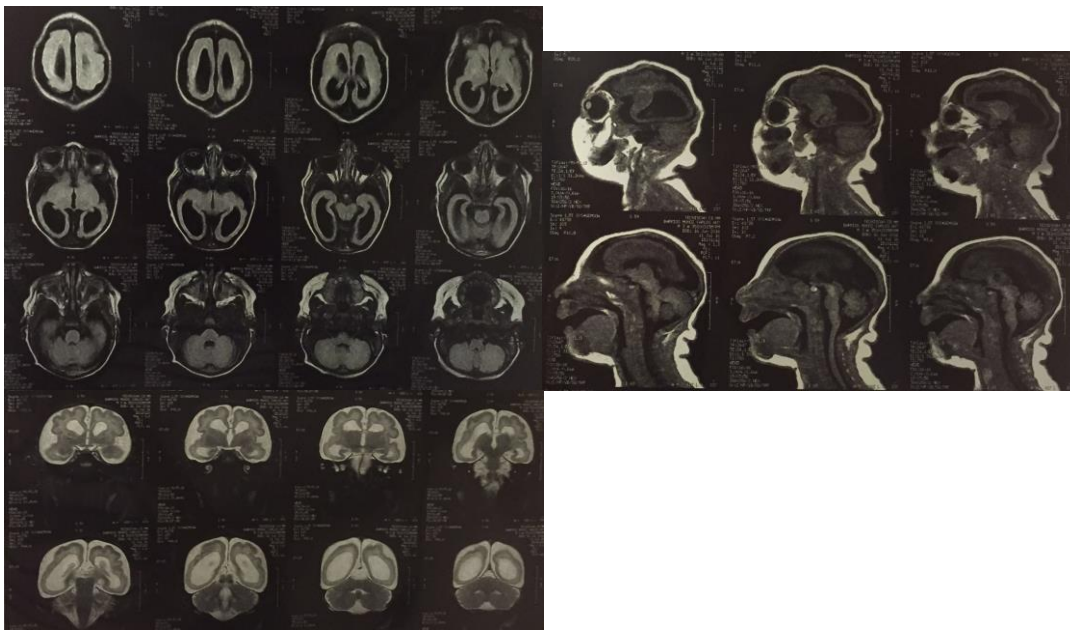


Fig.3 Resonancia Magnética Cerebral del paciente al mes de vida.

Se decide egreso hospitalario a los 14 días de vida; con seguimiento multidisciplinario por pediatría, infectología, neurología, oftalmología, otorrinolaringología y rehabilitación, con los siguientes diagnósticos:

Recién nacido masculino a término 37 semanas de edad gestacional. Bajo peso al nacer / Pequeño para edad gestacional. Microcefalia a estudio.

Se realiza tamizaje neonatal extendido y pruebas tiroideas dentro de límites normales a los 45 días de vida.

A los 60 días de vida se realiza control de LCR, sangre y orina para RT-PCR para Zika con resultado negativo.

Actualmente el paciente de 4 meses de edad, con alteraciones en EEG compatibles con crisis convulsivas secundarias a foco irritativo parieto-frontal derecho por lo que se inicia tratamiento con ácido valproico con adecuada respuesta. Al examen físico con circunferencia cefálica 32 cms (-3 DE), parálisis espástica de predominio izquierdo, persiste hiperreflexia principalmente en miembros inferiores. Reflejos primitivos persisten exaltados y asimétricos.

Discusión

El síndrome congénito por Zika y su asociación con microcefalia es uno de los temas más controversiales en este momento, ya que el pronóstico de estos niños es bastante incierto. El rango de daños documentados es extenso, desde calcificaciones en la unión de la sustancia gris con la blanca y ganglios basales, hasta reducción importante del volumen del parénquima cerebral con trastornos de la migración como lisencefalia, paquigiria. Se ha descrito ventriculomegalia con formación de quistes, lo que puede hacer que el perímetro cefálico sea normal al momento de nacer (5,6). Los daños oculares incluyen retinopatía, microftalmia y calcificaciones con hipoplasia del nervio óptico [7]. Por ello es de suma importancia la prevención de la infección por Zika, ya que una vez existe tenemos el riesgo de malformaciones fetales hasta en el 30% de los casos según lo descrito en la literatura.

Según los hallazgos de los estudios publicados hasta el momento, la recomendación es agregar el Zika a la categoría de infecciones congénitas capaces de afectar al recién nacido antes, durante o después del nacimiento; la lista incluye actualmente toxoplasmosis, sífilis, rubeola, infección por citomegalovirus, VIH y herpes.

Es de relevancia el seguimiento de estos lactantes por una atención con equipo multidisciplinario debido a las múltiples complicaciones neurológicas y de otros sistemas, secundarias a la infección prenatal.

Conclusión

Es importante implementar un protocolo de actuación urgente a nivel nacional para lograr un adecuado diagnóstico y seguimiento en la embarazada y los niños afectados, pero principalmente unir esfuerzos en lo que respecta a prevención de la infección y control de vectores y ofrecer los servicios de salud multidisciplinarios para el adecuado control y tratamiento de estos pacientes.

Referencias

1. World Health Organization. Zika virus and complications: Questions and answers. <http://www.who.int/features/qa/zika/en/> (Accessed on April 19, 2016).
2. Johansson MA, Mier-Y-Teran-Romero L, Reefhuis J, et al. Zika and the Risk of Microcephaly. *N Eng J Med*, 2016

Casos clínicos

3. Oliveira Melo AS, Malinger G, Ximenes R, et al. Zika virus intrauterine infection causes fetal brain abnormality and microcephaly: tip of the iceberg? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2016;47:6.
4. Giovanni V A França. et al. Congenital Zika virus syndrome in Brazil: a case series of the first 1501 livebirths with complete investigation. *www.thelancet.com* Published online June 29, 2016.
5. Soares de Oliveira-Szejnfeld et al. Congenital brain abnormalities and Zika virus: What the radiologist can expect to see prenatally and postnatally. *Radiology*: Volume 281: Number 2. August 2016.
6. Hazin AN, Poretti A, Turchi Martelli CM, et al. Computed Tomographic Findings in Microcephaly Associated with Zika Virus. *N Engl J Med* 2016; 374:2193.
7. Mlakar J, Korva M, Tul N, et al. Zika Virus Associated with Microcephaly. *N Engl J Med* 2016; 374:951.