



GUATEMALA PEDIÁTRICA

Órgano Oficial de la Asociación Pediátrica de Guatemala

Fundada en 1945

Guat Pediatr (5^a época)

ISSN: 0017-5064

Vol 5(2) 2019

Editores

Dr. Rolando Cerezo
(INCAP)
Dr. Edgar Beltetón
(Centro Pediátrico de Guatemala)
Dr. Luis Ruiz
(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 Tamizaje neonatal, una oportunidad perdida
	Artículos de Revisión
P	Niveles de vitamina D en niños sanos de 6 a 11 años de edad <i>Roblero B, Escobar-Pérez K, Arriola A</i>
	Artículos Originales
P	Granulomatosis con poliangeitis <i>Beltetón E, Bravo M, Cuan Sh, Herman G, Lobos V</i>
P	Manejo multidisciplinario de hernia diafragmática congénita en un hospital de tercer nivel <i>Hernández M, Lucía Diez A, Carbajal A, Paniagua I, Cruz R, Albizurez C, Roman M, Hernández E, Rivas E, Días-Durán S, Herrera C</i>
	Casos Clínicos
P	Síndrome de Klippel-Trénaunan-Weber: informe de un caso <i>Paniagua IO, González AL</i>
P	Caso clínico ¿cuál es su diagnóstico? <i>Cabrera-Meza G</i>

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: mayo-agosto 2019

Volumen 5, Número 2

Año: 2019

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 2019-2020

Dra. Sara Maritza Orellana
PRESIDENTE

Dra. Verónica A. Gómez
VICEPRESIDENTE

Dra. Perla Dubón
SECRETARIA

Dr. Jorge Pérez
TESORERO

Dr. Rubén Ruiz
EDUCACIÓN MÉDICA

Dr. Guillermo Lorenzana
NUEVOS INGRESOS

Dra. Cinthia Castillo
ACTIVIDADES SOCIALES

Dr. Manuel Rosas
ACTIVIDADES
DEPARTAMENTALES

TAMIZAJE NEONATAL UNA OPORTUNIDAD PERDIDA

Cuántos años vamos a tener que seguir esperando para que nuestras autoridades de salud reconozcan la importancia del tamizaje neonatal de diferentes condiciones, sin importar los costos, ya que siguen siendo importantes no solo para la supervivencia de las niñas y niños, sino de su futuro neurodesarrollo.

El tamizaje neonatal incluye varias pruebas que se realizan para detectar tempranamente alteraciones del metabolismo, enfermedades congénitas, problemas auditivos y ceguera. Su objetivo es detectarlos y tratarlos oportunamente para evitar consecuencias severas.

El niño sordo que no es atendido a tiempo pierde sus características humanas al no ser capaz de recibir los mensajes de los demás, formular su propio mensaje o acceder a las bases del crecimiento intelectual que proporciona la escritura y la lectura. El tamizaje auditivo es de enorme trascendencia humana, familiar, social, educativa, económica y cultural.

Existen evidencias sólidas que demuestran la utilidad de realizar de manera sistemática una prueba de saturación de oxígeno a todos los recién nacidos aparentemente sanos después de las 24 horas de nacidos y antes de 48 horas. Este tamiz neonatal para cardiopatías congénitas sirve para detectar oportunamente anomalías estructurales congénitas que cursan con hipoxemia. El tamizaje de cardiopatías congénitas ayuda a reconocerlas tempranamente y ayuda a su mejor evolución.

La Retinopatía del Prematuro (ROP) es una de las causas más importantes de ceguera prevenible. La identificación y tratamiento oportuno es imprescindible para evitar el desarrollo de ceguera irreversible. Debe realizarse una exploración oftalmológica a todos los prematuros de riesgo directamente en la UCIN.

En 1960, Robert Guthrie y Ada Sus, publicaron el método para la detección de fenilcetonuria (PKU) en recién nacidos. Este método permitió la detección de otros errores innatos del metabolismo como galactosemia (1964), biotinidasa (1984). En 1975 un procedimiento de inmunoensayo fue publicado para detectar hipotiroidismo congénito y posteriormente hiperplasia adrenal congénita.

En Guatemala el tamizaje neonatal se realiza desde el 2005 y únicamente tres pruebas: hipotiroidismo, hiperplasia adrenal congénita y fibrosis quística que cada paciente debe pagar. En el sector privado las pruebas pueden detectar hasta 66 errores metabólicos.

Niveles de vitamina D en niños sanos de 6 a 11 años de edad

VITAMIN D LEVELS IN HEALTHY CHILDREN AGED 6 TO 11 YEARS OLD

Dr. Bryan Roblero¹, Dr. Kenneth Escobar-Pérez², Dra. Aura Arriola³

Hospital Regional de Occidente San Juan de Dios, Quetzaltenango, Guatemala

Resumen

En los últimos años múltiples estudios han demostrado que la deficiencia de vitamina D es un problema que afecta a poblaciones de países desarrollados como países en vías de desarrollo. En Guatemala no hemos encontrado estudios sobre vitamina D en particular en niños sanos. En este estudio presentamos la medición de niveles de vitamina D en 52 niños y niñas sanas, en la cabecera departamental de Quetzaltenango, en la que se documentó que la insuficiencia y deficiencia de esta vitamina domina en la población estudiada, a pesar de considerarnos un país subtropical con muchas horas sol al año, y evidenciando que la deficiencia e insuficiencia de vitamina D es un problema real, subdiagnosticado e inadecuadamente tratado.

Summary

In the last years several studies have demonstrated that vitamin D deficiency is a problem that affects developed and undeveloped countries populations. Guatemala has a lack of studies upon vitamin D in healthy children. In this study we present the value of levels of vitamin D in 52 healthy boys and girls, living in Quetzaltenango, and we documented that deficiency and insufficiency of this vitamin predominates the studied population despite of being a country with several daylight hours, evidencing that deficiency of this vitamin is a real problem, sub diagnosed and inadequately treated.

Introducción

La vitamina D es una prohormona que ayuda a la adecuada homeostasis del sistema óseo y la adecuada absorción de calcio y fósforo (1). Últimamente, ha despertado el interés por descubrir otras funciones y sitios de acción además de los ya extensamente descritos. Dichos esfuerzos han tenido éxito evidenciando su interacción en sitios nunca pensados. También se ha descubierto que, en diversas enfermedades crónico-degenerativas, como afecciones autoinmunes (2), diabetes, alergias (3), algunos tipos de cáncer (4), y afecciones respiratorias (5), se correlacionan con niveles bajos de vitamina D.

Existen cientos de sustancias imposibles de sintetizar en el cuerpo humano, de las cuales Funk denominó “*vital amines*” empleado como base para el termino *vitaminas*, usado posteriormente para describir a esos micronutrientes esenciales para los seres humanos (2).

El primer aparecimiento de la vitamina D y descubrimiento de su utilidad se debe a McCollum y Mellamby ya hace más de medio siglo, los cuales, al observar los altos niveles de raquitismo en Inglaterra, lograron separar la vitamina A del aceite de hígado de bacalao, y notaron que en

¹ Médico General

² Neumólogo -Pediatra, Servicio de Neumología Pediátrica.

³ Pediatra, Departamento de Pediatría.

el remanente aún se encontraba esa sustancia *mágica* que era capaz de curar el raquitismo, a la cual nombraron *Vitamina D* (3).

La vitamina D juega un papel único en la mineralización ósea adecuada, sirviendo como plataforma para la absorción de calcio y fósforo (1), pero también ha tenido papeles importantes en el control de la alergia y el asma (4), en neoplasias sanguíneas (5), en la ayuda a responder adecuadamente a infecciones, entre otras (6).

Pero lo que llama la atención, es el reporte de deficiencia de vitamina D en países altamente soleados, como Qatar, donde hasta el 61.1% de adolescentes de 11 a 16 años estudiados presentaron algún grado de deficiencia de esta vitamina. Un extenso estudio patrocinado por NAHES en Estados Unidos, demostró que existen niveles bajos de vitamina D que afectan hasta el 18% de su población, y en México en 2006, Flores demostró que entre un 16% y un 23% de la población estudiada, presentaron niveles deficientes e insuficientes de vitamina D respectivamente (4).

La ciudad de Quetzaltenango situada en el altiplano occidental de Guatemala, posee un clima frío ya que se encuentra en un valle montañoso a una altitud de 2,400 metros sobre el nivel del mar, con una media de temperatura de 15^o Centígrados. Su población actual supera los 900,000 habitantes.

Diseño

Estudio de tipo transversal en 52 niñas y niños sanos entre 6 a 11 años de edad, residentes en la cabecera departamental de Quetzaltenango. El objetivo principal fue determinar el nivel sérico de 25-(OH) vitamina D3, y encontrar correlación entre los niveles de vitamina D, la edad, estado nutricional y género de la población estudiada.

Con el consentimiento informado de los padres, se tomó una muestra de 3 ml de sangre, y se colocó en un tubo de transporte con activador de la coagulación y gel separador, estos tubos se centrifugaron a 3,500 rpm durante 10 minutos, separando el suero de los elementos formados de la sangre. Una muestra de suero se sometió a la detección de nivel de vitamina D utilizando el reactivo de "Kit VIDAS 25(OH) vitamina D". La recolección de la información del instrumento de recolección de datos y las variables se sometieron a análisis estadístico con el programa "EpiInfo 7" para obtener valores medios, desviación estándar, mínimos y máximos de las variables continuas, así como las pruebas de asociación de variables continuas a través del coeficiente de correlación de Spearman y las variables de contingencia al estadístico de Wilcoxon.

Resultados

La Tabla 1 muestra las características demográficas de los 52 niñas y niños estudiados. El 56% fueron masculinos y el 92.3% no presentaron algún grado de desnutrición.

Tabla 1. Características demográficas de la muestra

Edad en años	8.3 [±1.74]
Género	
Masculino	29/52 (56%)
Femenino	23/52 (44%)
Peso en kg	24 [±6] 14 -35
Talla (cm)	123 [±13] 100 - 146
IMC*	17 [±14] 13 - 31
Estado Nutricional	
Normal	48/52 (92.3%)
Desnutrición Moderada	3/52 (5.7%)
Desnutrición Severa	1/52 (1.9%)
Sobrepeso	0/52 (0%)
Obesidad	0/52 (0%)

Media [±DE] min -máx: n/N(%);*IMC: Índice de Masa Corporal

La Tabla 2 muestra que no existe diferencia significativa de los niveles de vitamina D entre hombres y mujeres en edades de 6 a 11 años. El metabolito postulado como mejor indicador de la situación de la vitamina D en el organismo es el 25-hidroxi-colecalciferol (25OHD); sus niveles considerados adecuados han variado con el tiempo; en la actualidad se considera deficiencia con niveles menores de 10 ng/mL y suficiencia con mayores de 20 ng/mL.

Tabla 2. Nivel de vitamina D con relación al género

Genero	Nivel de vitamina D en ng/mL	P+
Masculino	26.4 [±4.7] 18.9 - 36.8	0.638
Femenino	25.5 [±4.9] 16.2 - 36.2	

Media [±DE]; Min -Max *Prueba de los rangos con signo de Wilcoxon

Los niveles de vitamina D en niñas y niños sanos de los 6 a los 11 años se muestran en la Tabla 3.

Tabla 3. Nivel de vitamina D con relación a la edad

Edad en años	n 52	Nivel vitamina D (ng/mL)
6	10 (20%)	26.5 [±4] 18.9 - 32.8
7	10 (20%)	28.4 [±4] 22.5 - 34.2
8	8 (15%)	24.7 [±4] 18.1 - 29.6
9	8 (15%)	26.7 [±6] 22.4 - 36.8
10	8 (15%)	24.5 [±5] 16.2 - 38.8
11	8 (15%)	24.3 [±6] 18.9 - 33.5

n(%); media [±DE] Min-Max

Tabla 4. Análisis univariable entre nivel de vitamina D y las variables clínicas continuas

Variable	Correlación	P ⁺
Edad	-0.23	0.12
IMC*	-0.04	0.73
Peso	-0.14	0.29
Talla	-0.08	0.57

*Coeficiente de correlación *Spearman*. *IMC: Índice de Masa Corporal

Tabla 5. Categorización global del nivel de vitamina D

Nivel de vitamina D	n 52
Normal	12 (23.2%)
Deficiente	7 (13.4%)
Insuficiente	33 (63.4%)
Toxicidad	0 (0%)

n(%)

Discusión

Este es uno de los primeros estudios que se realiza en la población infantil guatemalteca que brinda datos importantes y alarmantes sobre la situación actual de niveles de vitamina D.

La determinación sérica de vitamina D por su metabolito de mayor circulación demostró una alta prevalencia de deficiencia e insuficiencia en la población infantil en edad escolar, según los datos obtenidos tres de cada 4 niños presentan un nivel bajo de vitamina D. Al ser ésta una afección que se manifiesta directamente con la deficiencia severa no se ha tomado o siquiera sugerido estrategias de contención, tamizaje y prevención presentándose como un problema de salud pública importante emergente y de consecuencias para la población pediátrica.

En el resultado final del estudio se observó la presencia de deficiencia de vitamina D (<20 ng/mL) en el 13.4% de la población estudiada e insuficiencia de vitamina D en el 63.4%, dejando por último una fracción con niveles normales del sólo el 23.2%, que representa solo una cuarta parte sin problemas con los niveles de vitamina D.

Un estudio chileno realizado en niños de 6 a 12 años demostró datos similares con un porcentaje de deficiencia de 13% en niños con un estado nutricional normal y únicamente el 17.5% tuvo suficiencia en el nivel de vitamina D (7).

El estudio NHANES desarrollado por U.S.A. incluyó una muestra representativa de 4,558 niñas y niños en edades de 1 a 11 años demostrando un porcentaje con deficiencia de vitamina D < 21 ng/dL en la edad escolar comprendida entre los 6 a 11 años en el 69% de sus casos (8). Datos similares se han encontrado también en países con muchas horas de sol similares a las de Guatemala y que supondrían un fácil y adecuado nivel de vitamina D como son: México (9), Estados Unidos de América (8) y Costa Rica (10), entre otros.

Pero no hay que olvidar qué hay factores conductuales en el estilo de vida que minimiza la exposición solar ya sea, utilizando bloqueadores de sol o disminuyendo el tiempo de actividades al aire libre lo que también puede influir en esta problemática, así también factores

demográficos étnicos como el tipo cutáneo, el cual ha demostrado que cuanto más oscura es la piel, mayor es la dosis solar necesaria para mantener un nivel de vitamina D normal (11).

Por último, deberemos entender que la deficiencia de vitamina D se debe a una combinación de múltiples factores, algunos externos y otros en los cuales no se puede tener control y están relacionados íntimamente con el estilo de vida y las actividades físicas, por lo que deberemos estimular a nuestros niños a que pasen más horas jugando al aire libre, y suplementar por vía oral vitamina D en casos de deficiencia.

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés, durante la elaboración del presente reporte.

Referencias

1. DeLuca H. The Vitamin D Story: A collaborative effort of basic science and clinical medicine. 1988;2(224 -236).
2. Funk C. The chemical nature of the substance tha cures polyneuritis in birds produced by diet of polished rice. 1911;43(407).
3. E M. An experimental investigation on rickets. 1911;1(407).
4. S ABM. The impact of vitamina D deficiency on asthma, allergic rhinitis and wheezing in children. An emerging public health problem. 2014;21(3 154 -156).
5. E A. Differentiation of mouse myeloid leukemia cells induced by 1 alpha, 25-dihydroxyvitamin D3. 1981;78(4990 -94).
6. T CM. D hormone and the immune system. 2005(76 11-20).
7. Cediél G. Serum 25-hydroxyvitamin D associated with indicators of body fat and insulin resistance in prepubertal chilean children. 2016(40:147).
8. M MJ. Serum 25.hydroxyvitamin D and risk of type 1 diabetes: a birth control study. 2001(358: 1500 -03).
9. Flores MS. Concentraciones séricas de vitamina D en niños, adolescentes y adultos mexicanos. 2006(1).
10. John Bhrem JCC. Serum vitamin D and markers of severity in childhood asthma in Costa Rica. 2009(179: 766 -768).
11. D M. Relationship between vitamin D status and skin phototype in general adult population. 2000(71: 466-9).

Granulomatosis con poliangiitis

GRANULOMATOSIS WITH POLYANGITIS

Dr. Edgar Belteton¹, Dr. Maynor Bravo López², Dra. Shirley Cuan Escobar², Dra. Gladys de Herman³, Dr. Víctor Lobos²

Centro Pediátrico de Guatemala

Resumen

Esta enfermedad es parte de un grupo heterogéneo de síndromes caracterizados por inflamación y lesión de vasos sanguíneos. La diversidad de las manifestaciones clínicas que caracteriza la granulomatosis con poliangiitis pueden explicarse, en parte, porque puede afectar vasos sanguíneos de cualquier tamaño, clase y localización. La tríada patológica incluye: 1) inflamación granulomatosa de la vía aérea superior, 2) vasculitis necrotizante de arterias y venas, y 3) glomerulonefritis segmentaria. El tratamiento incluye esteroides, ciclofosfamida y rituximab que fue aprobado para manifestaciones severas.

Summary

This disease is part of a heterogeneous group of vasculitis syndromes characterized by inflammation and injury of blood vessels. The variability of the clinical manifestations can be explained in part because it affects blood vessels of any size, class and location. The pathological triad that characterizes the granulomatosis with polyangiitis is: 1) granulomatous inflammation of the upper airway, 2) necrotizing vasculitis of arteries and veins, and 3) segmental Glomerulonephritis. The treatment includes steroid cyclophosphamide and rituximab was approved for severe manifestations.

Introducción

La *Granulomatosis con Poliangiitis* previamente conocida como granulomatosis de Wegener, fue cambiada de nombre en 2011 a granulomatosis con poliangiitis, el objetivo fue hacer una modificación gradual hacia una nomenclatura que se base en la descripción o etiología de la enfermedad. La granulomatosis con poliangiitis es un tipo de vasculitis primaria, cuyo mecanismo de acción está mediado por producción de “Anticuerpos Anticitoplasmáticos de Neutrófilos” (ANCA); se observa predominantemente en arterias y venas de cualquier tamaño, clase, localización y glomerulonefritis segmentaria. Es una enfermedad poco frecuente que afecta a personas de cualquier edad, en una proporción similar entre hombres y mujeres.

Historia clínica

Datos Generales: Paciente masculino de 16 años de edad, consulta por tos con sangre de un mes de evolución. Hijo número 3 de 3, madre de 46 años, alfabeta, comerciante. Padre de 51 años de edad, alfabeta, agricultor y residentes de Cuilapa, Santa Rosa.

Historia de la Enfermedad Actual: Padres indican que hace un año su hijo ha perdido peso, asociada a congestión nasal persistente, cefalea frontal y generalizada. Estos síntomas persisten por más de dos meses, encontrando alivio transitorio con el uso de

¹ Pediatra Intensivista

² Pediatra General

³ Nefrología Pediátrica

antihistamínicos. Hace 6 meses, los padres notan cambios en su comportamiento que se asocia a fatiga y disminución de la ingesta oral.

Hace 5 meses, la madre nota que la orina se torna de color café oscuro, aunque paciente no había presentado este signo antes, no se alarma, debido a que ingiere 3 botellas de una bebida de agua gaseosa diaria durante todo el último año. El paciente notó un episodio similar de orina color café 2 meses previos a lo que madre reporta, situación que duró por 2 semanas y remitió de forma espontánea, por lo cual tampoco se alarma. En los meses siguiente el paciente continuó con hematuria, e ingiriendo aguas gaseosas.

Hace 4 meses la fatiga generalizada aumentó, debido a ello ya sólo jugaba básquetbol 3 de 5 veces a la semana. Durante esa época, paciente indica que presentaba dolor articular en rodillas, hombros y codos; no se asociaba a ningún patrón específico de aparición, a inflamación o a cambio de coloración. Paciente relaciona esa sintomatología a los juegos de contacto que practicaba, aunque notó disminución en movilidad.

Hace dos meses se incrementa la fatiga generalizada, ya solo practica deportes una vez a la semana, requiriendo períodos de descanso más prolongados. Paciente inició con tos seca, no productiva, sin sangre, sin cianosis y sin predominio de horario.

Hace un mes el paciente inicia con hemoptisis, asociada a fiebre no cuantificada por termómetro, sin patrón específico de aparición. Padres consultan con facultativo, quien da diagnóstico de amigdalitis y prescribe tratamiento por 8 días. Sin presentar mejoría, paciente inicia con hematuria. Lo llevan nuevamente con facultativo, quien indica que paciente cursa con una Infección urinaria y le prescribe tratamiento. Recibe 8 días de tratamiento, pero ya no se puede movilizar fuera de cama, es ingresado a un centro hospitalario con diagnóstico de "infección urinaria complicada". Durante su estancia hospitalaria de 6 días, recibe tratamiento antibiótico. Inicia con ictericia, y debido a la persistencia de la hemoptisis le realizan una tomografía torácica. Paciente sin mejoría clínica, por lo cual padres solicitan egreso contraindicado y lo trasladan a este centro hospitalario.

Antecedentes no patológicos

Antecedentes Prenatales: Madre de paciente llevó control prenatal, 9 citas, se realizó 5 ultrasonidos obstétricos, reportados normales. No presentó complicaciones durante el embarazo.

Antecedentes Natales: Producto de PES, atendido en Hospital de Cuilapa, peso al nacer de 6 libras, no complicaciones.

Antecedentes Postnatales: Paciente fue ingresado en Hospital de Cuilapa por 5 días debido a hiperbilirrubinemia secundaria a incompatibilidad de grupo sanguíneo, tratamiento con fototerapia por 72 horas.

Inmunizaciones: Esquema completo para la edad del paciente.

Alimentación: Balanceada. Por los últimos 2 años, paciente ha ingerido diariamente un promedio de 3 botellas de 650 ml de una bebida gaseosa.

Antecedentes patológicos

Antecedentes Médicos: Ingreso al nacimiento en fototerapia por 72 horas, en Hospital de Cuilapa debido a hiperbilirrubinemia secundaria a incompatibilidad de grupo.

Antecedentes Familiares: Abuelo paterno falleció secundario a cáncer, padre cree que fue de cáncer renal pero no está seguro. Abuela materna falleció secundario a cáncer de mama.

Antecedentes Quirúrgicos: Apendicetomía a la edad de 6 años, no complicaciones.

Antecedentes Traumáticos: No refiere.

Antecedentes Alérgicos: No refiere.

Examen Físico

Signos vitales: FC 90 lpm, FR 26 rpm, Sat O₂ 96%, P/A 120/60 mmHg, PPP llcp<3seg.

Alerta, activo, reactivo, cooperador, movilidad disminuida. Pupilas isocóricas y fotorreactivas. Inyección conjuntival bilateral en escleras, fotofobia. Lesión en mucosa en tabique nasal. Mucosa nasal eritematosa. Mucosa oral pálida, no lesiones ni petequias. Tórax simétrico, expandible, disminución de entrada aire basal bilateral, con predominio en pulmón derecho. No ruidos patológicos. Corazón rítmico, sincrónico con pulso, no soplos auscultables. Ruidos gastrointestinales presentes, abdomen blando, depresible, no dolor a palpación, no se palpa visceromegalia. Codos presentan dolor a la palpación, y la flexión activa y pasiva. Arco de movilidad limitado por el dolor. No se observa edema, cambios de coloración, ni calor alrededor de la articulación. Ausencia de nódulos. Palmas de manos, plantas de los pies y uñas de apariencia normal. Examen de pares craneales conservado. Adecuada fuerza muscular. Reflejos osteotendinosos presentes y simétricos (Fig. 1).

Fig 1. Hallazgos al examen físico



Resultados de Laboratorio

Rayos X de tórax anteroposterior y lateral (22 de diciembre, 2018): Hallazgos radiológicos de infiltrado pulmonar mixto bilateral, con una imagen de lado derecho sugestiva de cavitación. Considerar enfermedad granulomatosa.

BK en Espudo (22 de diciembre, 2018): Muestra con hemoptisis, BAAR negativo.

Tomografía de Tórax (24 de diciembre, 2018): Opacidades pulmonares aplicales y parahiliares, las más grandes son bilaterales. Se observa una imagen de halo invertido, que puede estar relacionado a infecciones por hongos como Aspergilosis, Tuberculosis, Pneumocistis, o menos probable enfermedad linfoproliferativa (Fig 2). Correlacionar con historia de la enfermedad y los resultados de laboratorio.

Fig 2. Tomografía de tórax

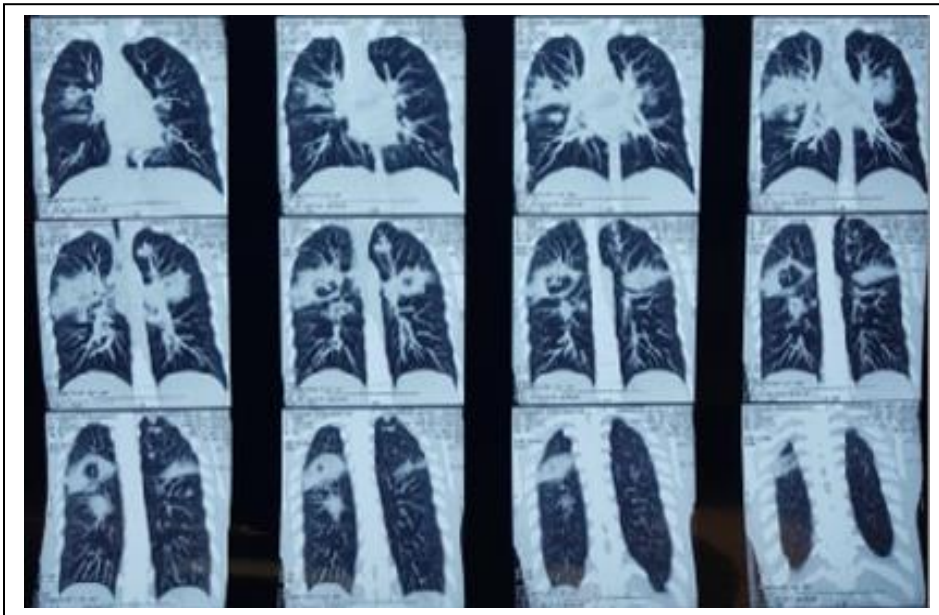


Fig 1. Se observa una imagen de halo invertido, que puede estar relacionado a infecciones por hongos como Aspergilosis, Tuberculosis, Pneumocistis, o menos probable enfermedad linfoproliferativa

Tabla 2. Hematología con VS (01 de enero de, 2019)

Examen	Resultados	Rangos de Referencia
Glóbulos blancos	8,510	5,000 a 10,000/mm ³
Hemoglobina	6.5	Hombres 13.5 a 17.0 g/dL Mujeres 12.0 a 15.0 g/dL
Hematocrito	19.7	Hombres 40 a 52% Mujeres 38 a 48%
Plaquetas	339,000	150,000 a 400,000/mm ³
Velocidad de Sedimentación	136 mm/hora	Hombres > 50 mm/h Mujeres > 50 mm/h
Proteína C Reactiva	53.47 mg/L	<5 mg/L

KOH (Microscopia para Hongos) (01 de enero, 2019): En lavado salino izquierdo no se observan estructuras fúngicas.

Ziehl-Neelsen (01 de enero, 2019): El lavado izquierdo es negativo para BAAR.

Tabla 3. Examen de orina simple (01 de enero, 2019)

Examen	Resultados	Rangos de referencia
Color	Amarillo	Amarillo - Ambar
Apariencia	Turbia	Clara
pH	6	4.5 a 7.8
Gravedad específica	1.015	1.003 a 1.029
Glucosa	Negativo	Negativo
Proteína	75 mg/dL	Negativo
Cetonas	Negativo	Negativo
Hemoglobina	Positivo (4+)	Negativo
Bilirrubina	Negativo	Negativo
Urobilinógeno	Negativo	0.1 a 1.0
Nitritos	Negativo	Negativo
Células Epiteliales	Negativo	Escasas
Cristales	0	Negativo
Cilindros hialinos	0 p/HPF	0 a 4
Otros cilindros	0 p/HPF	Negativo
Leucocitos	11 p/HPF	0 a 4
Bacterias	Escaso	Negativo
Eritrocitos	>100 VC p/HPF	Hombres 0 a 3 Mujeres 0 a 5
Moco	Negativo	Negativo
Levaduras	Negativo	Negativo
Esterasas Leucocitarias	Negativo	Negativo

Lupus Eritematoso, células LE (07 de enero, 2019): Negativo

Tabla 4. Química sanguínea (07 de enero, 2019)

Examen	Resultados	Rangos de referencia
Creatinina	4.20 mg/dL	Hombres 0.72 a 1.25 Mujeres 0.50 a 1.11
Nitrógeno de urea (BUN)	45.17 mg/dL	Hombres 8.9 a 20.8 Mujeres 7.0 a 18.7
Albúmina	3.36 g/dL	3.97 a 4.95
Proteínas totales	6.35 g/dL	6.4 a 8.2
Globulina	2.99 g/dL	2.3 a 3.5
Relación Albumina/Globulina	1.12	
Ácido úrico	5.82 mg/dL	Hombres 3.5 a 7.2 Mujeres 2.6 a 6.0
Vitamina D	33.32 ng/mL	>30
Calcio	8.24 mg/dL	8.4 a 10.2
Gamma glutamil transferasa (GGT)	16.20 U/L	Hombres 12 a 54 Mujeres 9 a 30
Glutamato piruvato transaminasa (SGPT) (ALAT)	8.7 U/L	0 a 55
Glutámico oxaloacético transaminasa (SGOT)	13.0 U/L	5 a 34

Tabla 5. Orina de 24 horas (07 de enero, 2019)

Examen	Resultados	Rangos de referencia
Ácido úrico (Orina de 24 horas)	624 mg/24 horas	250 a 750 mg/24 horas
Calcio (Orina de 24 horas)	58 mg/24 horas	100 a 300 mg/24 horas
Proteína (Orina de 24 horas)	1672 mg/24 horas	50 a 150 mg/24 horas

Tabla 6. Hematología (07 de enero, 2019)

Examen	Resultados	Rangos de referencia
Leucocitos	9,710	5,000 a 10,000/mm ³
Hemoglobina	7.6	Hombres 13.5 a 17.0 g/dL Mujeres 12.0 a 15.0 g/dL
Hematocrito	24.7	Hombres 40 a 52% Mujeres 38 a 48%
Plaquetas	323,000	150,000 a 400,000/mm ³
Tiempo de Trombina (TP)	13.9 seg.	9 a 14 seg.
INR	1.26	Sin terapia anticoagulante 0.85 a 1.24 Con terapia anticoagulante 2.0 a 3.0
Tiempo parcial tromboplastina (TPT)	36.1 seg.	22.0 a 34.0 seg.

Gram de Lavado Salino (07 de enero, 2019): En lavado salino izquierdo no se observan polimorfonucleares; cocos Gram Positivos eventuales.

Mycobacterium tuberculosis (PCR-RT): No se detecta.

Tabla 7. Anticuerpos Antinucleares

Examen	Resultados	Rangos de referencia
Complemento C3	1.471 g/L	0.89 a 1.87 g/L
Complemento C4	0.220 g/L	0.165 a 0.380 g/L
Factor antinuclear (ANA)	Negativo	< 1.160 Negativo
Factor reumatoideo	159 UI/mL	< 10 UI/mL Negativo
Anticuerpos de membrana basal	3.3 Negativo	< 20.0 Negativo > 20.0 Positivo
MPO Anticuerpos (p-ANCA)	<3.0 AU/ml Negativo	< 12.0 Negativo 12.0 a 18.0 Indiferenciado > 18.0 Positivo
PR-3 Anticuerpos (c-ANCA)	370 Positivo	< 12.0 Negativo 12.0 o 18.0 Indiferenciado >18.0 Positivo

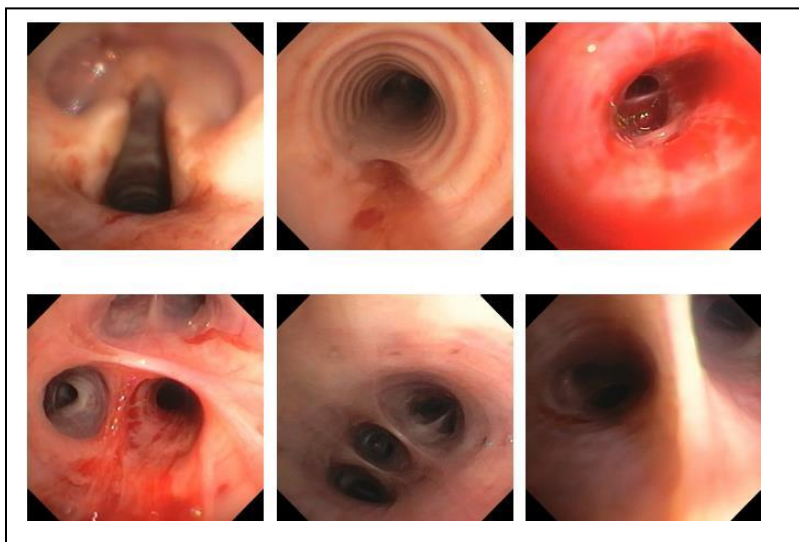
Anticuerpo y antígeno de VIH: Negativo.

Histoplasmosis, Aspergillus, Inmunoglobulinas IgG, IgM y orina: Negativos

Broncoscopia (08 de Enero, 2019)

- Laringe con Epiglotis hiperémica.
- Cuerdas vocales con lesión sugestiva de lesión quística en la cuerda vocal izquierda.
- Tráquea y carina con mucosa hiperémica, se evidencia restos de sangrado sin aparente lesión de la mucosa. Carina principal de aspecto normal.
- Inspección de vías aéreas: arco bronquial derecho evidencia de sangrado activo proveniente del segmento posterior del lóbulo superior, en menor cantidad a nivel de segmento posterior. Segmento superior de aspecto normal, al igual que el resto del árbol bronquial derecho.
Árbol bronquial izquierdo evidencia de sangrado antiguo en segmento apico posterior del lóbulo superior izquierdo. Lingula y lóbulo inferior izquierdo normales.
Se toman muestras a través del lavado bronquial de ambos lóbulos superiores y biopsia de lóbulo superior derecho.
- **Impresión Clínica:** Sangrado activo del lóbulo superior derecho (Fig 3)

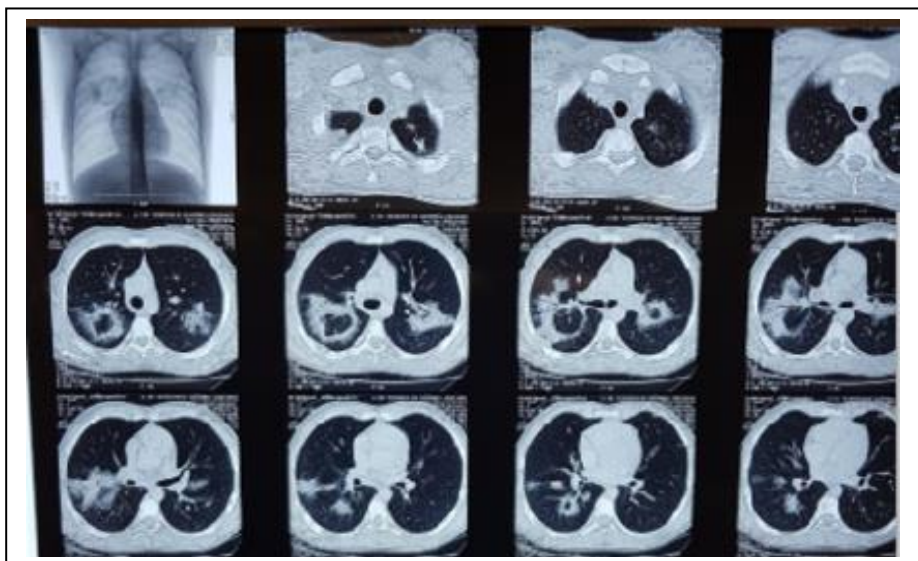
Fig 3. Broncoscopia



Ultrasonido Renal Bilateral (09 de enero, 2019).

- Ambos riñones presentan pérdida de la relación corticomedular con preservación de las pirámides renales, de predominio derecho. Hallazgo sugestivo de nefritis de causa inespecífica, se sugiere relacionar con antecedentes de paciente y pruebas serológicas.
- Aumento del tamaño del riñón izquierdo en comparación al derecho.
- **Conclusión:** Signos ecográficos compatibles con Nefropatía intersticial de causa inespecífica (Fig 4).

Fig 4. Ultrasonido renal bilateral

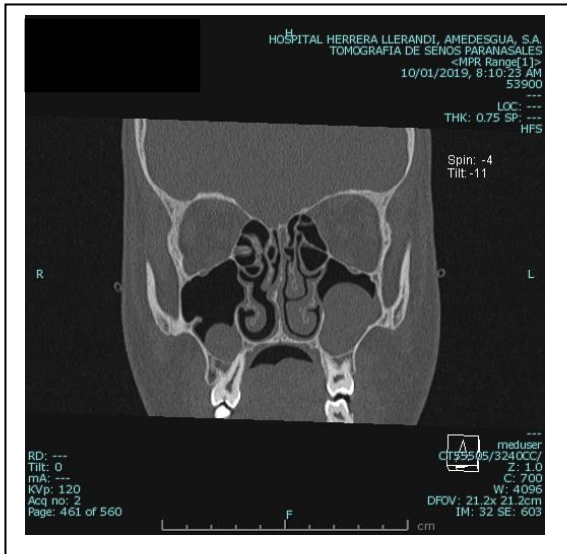


Tomografía de senos paranasales (10 de enero, 2019)

- Quistes de retención mucoso en ambos senos maxilares.

- Signos tomográficos de Sinusitis leve de los Senos etmoidales y esfenoidal.
- Hipertrofia moderada de Cornetes izquierdos.
- Hipertrofia severa de Adenoides (Fig 5).

Fig 5. Tomografía de senos paranasales



Cultivo de lavado salino (10 de enero, 2019): Negativo a las 48 horas de incubación.

Urocultivo (11 de enero, 2019): *Escherichia coli* BLEE positivo >100,00 UFC/mL. BLEE (Beta-lactamasa de espectro extendido)

Discusión

De acuerdo a la historia de la enfermedad actual, el paciente ha presentado fatiga, debilidad, pérdida de peso, y hemoptisis de 2 meses de evolución; hematuria de 5 meses de evolución, así como artralgias ocasionales. Al examen físico el paciente se encuentra hemodinámicamente estable. Se observa conjuntivitis y sinusitis que se confirma con la tomografía y artralgias.

Se realizaron estudios complementarios, en los cuales paciente presentó falla renal (Creatinina 4.6 mg/dL y BUN 43 mg/dL). Una tomografía de tórax en la que se aprecia opacidades apicales y parahiliares, además de un signo de halo invertido. La broncoscopia reportó hemorragia alveolar. El ultrasonido renal presentó imágenes sugestivas de nefritis intersticial. Al realizar pruebas serológicas específicas, se obtuvieron resultados negativos para p-ANCA, ANA y lupus eritematoso sistémico; mientras que c-ANCA tuvo resultado positivo.

También se realizaron pruebas infecciosas para descartar tuberculosis, aspergilosis pulmonar, histoplasmosis y VIH; todas estas pruebas tuvieron resultados negativos.

Haciendo una evaluación de la historia de la enfermedad, los hallazgos en el examen físico y en las pruebas complementarias, se da diagnóstico de “Vasculitis Asociada a ANCA”: “Granulomatosis con Poliangiitis”, conocida anteriormente como Granulomatosis de Wegener. Se inició tratamiento con 3 pulsos de metilprednisolona (1 gramo, cada 24 horas) y ciclofosfamida (50 mg vía oral cada 24 horas). Considerando la falla renal del paciente se restringieron líquidos por vía oral y se colocaron soluciones intravenosas a 400cc/m2. Además, se realizaron frecuentemente controles séricos de electrolitos, pruebas de función renal, hematología y examen de orina. El paciente estuvo bajo monitorización constante.

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés, durante la elaboración del presente reporte.

Referencias

1. Falk RJ, Gross WL, Guillevin L, et al. Granulomatosis with polyangiitis (Wegener's): an alternative name for Wegener's granulomatosis. *Arthritis Rheum* 2011; 63:863.
2. Falk RJ, Gross WL, Guillevin L, et al. Granulomatosis with polyangiitis (Wegener's): an alternative name for Wegener's granulomatosis. *J Am Soc Nephrol* 2011; 22:587.
3. Falk RJ, Gross WL, Guillevin L, et al. Granulomatosis with polyangiitis (Wegener's): an alternative name for Wegener's granulomatosis. *Ann Rheum Dis* 2011; 70:704.
4. Jennette JC, Falk RJ, Bacon PA, et al. 2012 revised International Chapel Hill Consensus Conference Nomenclature of Vasculitides. *Arthritis Rheum* 2013; 65:1.
5. Jennette JC, Falk RJ, Andrassy K, et al. Nomenclature of systemic vasculitides. Proposal of an international consensus conference. *Arthritis Rheum* 1994; 37:187.
6. Hogan SL, Falk RJ, Chin H, et al. Predictors of relapse and treatment resistance in antineutrophil cytoplasmic antibody-associated small-vessel vasculitis. *Ann Intern Med* 2005; 143:621.
7. Leavitt RY, Fauci AS, Bloch DA, et al. The American College of Rheumatology 1990 criteria for the classification of Wegener's granulomatosis. *Arthritis Rheum* 1990; 33:1101.
8. Watts R, Lane S, Hanslik T, et al. Development and validation of a consensus methodology for the classification of the ANCA-associated vasculitides and polyarteritis nodosa for epidemiological studies. *Ann Rheum Dis* 2007; 66:222.
9. Hauer HA, Bajema IM, van Houwelingen HC, et al. Renal histology in ANCA-associated vasculitis: differences between diagnostic and serologic subgroups. *Kidney Int* 2002; 61:80.
10. Rao JK, Allen NB, Pincus T. Limitations of the 1990 American College of Rheumatology classification criteria in the diagnosis of vasculitis. *Ann Intern Med* 1998; 129:345.

Manejo multidisciplinario de hernia diafragmática congénita en un hospital de tercer nivel

MULTIDISCIPLINARY MANAGEMENT OF CONGENITAL DIAPHRAGMATIC HERNIA IN A THIRD-LEVEL HOSPITAL

Dra. Mirna Hernandez¹, Dra Ana Lucía Diez¹, Dra. Alba Carbajal¹, Dr. Irvin Paniagua¹, Dra. Rosly Cruz¹, Dra. Celia Albizurez¹, Dra. Miriam Román¹, Dr. Ervin Hernández², Dr. Edgar Rivas², Dr. Sergio Díaz-Durán³, Dr. Carlos Herrera³.

Unidad de Neonatología, Hospital Roosevelt, Guatemala

Introducción

La incidencia de hernia diafragmática según lo publicado en la literatura varía de 1 entre 2,500 y 5,000 nacidos vivos.

Ocurre en tres sitios: posterolateral o “Bochdalek”, retroesternales o de “Morgani” y del hiato esofágico. La Hernia de Bochdalek es la más frecuente y la que conlleva mayor compromiso fisiológico para el recién nacido. El 85% de las hernias son izquierdas, 13% derecha y 2% bilateral.

En el 60% de Hernias Diafragmáticas Congénitas (HDC), el defecto es único y con una supervivencia del 75%. Un 40% de HDC están asociadas con otras malformaciones y la sobrevida es el 15%. La fisiopatología de estos recién nacidos es muy compleja ya que presentan alteraciones a nivel de la vasculatura pulmonar e hipoplasia, lo cual desencadena cuadros de hipertensión pulmonar, hipoxemia y acidosis secundaria (1-4).

Caso clínico

Paciente de sexo femenino de 38 semanas de edad gestacional, nacimiento por cesárea indicada por diagnóstico prenatal desde el segundo trimestre de embarazo de hernia diafragmática izquierda, polihidramnios, hidronefrosis bilateral. Amniorrexis en sala de operaciones muestra: líquido amniótico claro, placenta y cordón umbilical normales, Apgar 8 al minuto y 9 a los 5 minutos; peso 3.1 kg, talla 51cm, circunferencia cefálica 33.5 cm. Paciente es intubada inmediatamente después de nacer y trasladada a Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. Antecedentes maternos: madre de 37 años, secundigesta, sana, originaria y residente de la ciudad de Guatemala.

1.Unidad de Neonatología

2. Servicio Cirugía Pediátrica

3. Unidad de Cardiología Pediátrica

La madre realizó sus controles prenatales con médico privado. Diagnóstico prenatal de hernia diafragmática desde las 29 SEG. El último USG obstétrico se realizó a las 36.5 SEG reportando polihidramnios (ILA 25.3 cm) umbilical ICP normal, peso fetal percentil 61, evidenciando dextro posición cardiaca y peristalsis en campo pulmonar izquierdo (Fig 1), localizando hígado y estomago dentro de abdomen. Perfil biofísico 8/8; su médico tratante quería darle indometacina para tratamiento del polihidramnios, pero no se dio por recomendación del Departamento de Neonatología.



Fig 1. Ultrasonido prenatal con diagnóstico de hernia diafragmática

Ingresa con los siguientes diagnósticos: 1. Recién nacida con 38 SEG/Adecuada para edad gestacional, 2. Hernia diafragmática congénita izquierda, 3. hipertensión pulmonar, 4. hidronefrosis bilateral.

Al momento del nacimiento se confirma el diagnóstico de hernia diafragmática mediante radiografía de tórax (Fig 2). Se realiza ecocardiograma que documenta: 1. dextroposición cardiaca, 2. corazón estructuralmente normal desplazado a la derecha por hernia diafragmática, 3. hipertensión pulmonar severa, 4. persistencia del ductus arterioso 2.2 x 3.8 mm. La hipertensión pulmonar moderada fue tratada con sildenafil 3mg/kg/d, paciente permanece en unidad de cuidados intensivos requiriendo soporte hemodinámico con amins vasoactivas (milrinona, dopamina, dobutamina) durante 6 días.



Fig 2. Radiografía de ingreso: se evidencia presencia de asas intestinales en hemitórax izquierdo.

La paciente es llevada a sala de operaciones al séptimo día de vida encontrando: Hernia diafragmática posterolateral izquierda, defecto diafragmático de 2 x 3 cm, asas de intestino delgado, colon y bazo en cavidad torácica izquierda, hipoplasia pulmonar moderada.

Se realiza colocación de asas de intestino reduciéndolos hacia la cavidad identificando defecto diafragmático colocación de puntos en "V" percutáneos cerrando defecto, se coloca tubo de toracotomía cerrado 10fr. Procedimiento quirúrgico se realizó sin complicaciones. Después de permanecer 6 días post operatorios en ventilación mecánica es extubada.

En su 16 día de vida encontrándose en UCIN con ventilación no invasiva y CPAP nasal presenta dificultad respiratoria, Silverman de 6 puntos y cianosis por lo cual es ventilada nuevamente. La radiografía de tórax muestra "gastrotórax" (Fig 3), por lo cual es llevada a sala de operaciones en segunda ocasión y se efectúa laparotomía exploradora encontrando una recidiva de la hernia diafragmática con estómago y colon herniado al tórax y una malrotación intestinal. Se efectúa reducción de la hernia, reparación y cierre del defecto herniario con puntos reforzados; además se hace corrección de malrotación intestinal (Fig 4).



Fig 3. Radiografía a los 16 días de vida con empeoramiento del cuadro clínico y respiratorio, reherniación.

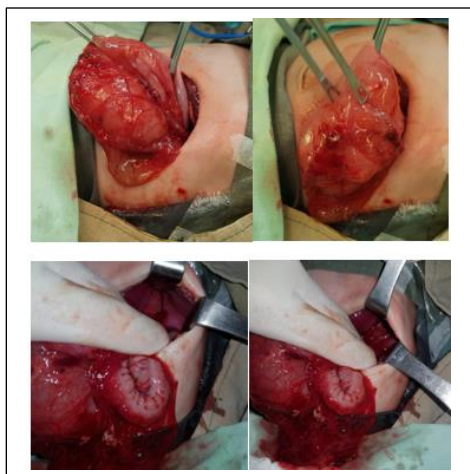


Fig 4. Corrección quirúrgica abierta en segunda intervención

La paciente en su postoperatorio de segunda intervención quirúrgica requiere ventilación de alta frecuencia por incrementar su índice de oxigenación a 30. Se inicia "Óxido Nítrico" como tratamiento de hipertensión pulmonar moderada-severa. Requiere nuevamente tratamiento con amins vasoactivas (dopamina 10 mcg/kg/min, dobutamina 10mcg/kg/min) por presentar choque séptico secundario a infección nosocomial por *Acinetobacter baumani* aislado en liquido peritoneal, siendo tratada con tigeciclina, polimixina y meropenem. Paciente permanece con tratamiento de óxido nítrico durante 4 días, permite traslape a ventilación convencional después de 11 días de ventilación de alta frecuencia, resuelve infección nosocomial. A los 15 días posteriores a la segunda ventilación es extubada exitosamente. Culmina tratamiento antibiótico, resuelve hipertensión pulmonar y es egresada a casa a los 42 días de vida.

Discusión

Los pacientes con diagnóstico de hernia diafragmática tienen una serie de alteraciones complejas en su hemodinamia. Es importante que el paciente se encuentre estable desde el punto de vista hemodinámico y respiratorio para considerar realizar la corrección quirúrgica; principalmente en países en vías de desarrollo como el nuestro en los cuales no se cuenta con ECMO.

Al considerar la corrección quirúrgica se debe cuestionar los beneficios: 1. cuando es el tiempo óptimo para la cirugía y 2. cuál es el mejor abordaje. No existen valores normativos para esta decisión, pero definitivamente no debiera de hacerse hasta que la resistencia vascular pulmonar disminuya teniendo un índice PAP/PAS menor de 0.5, con saturación preductal de 85 a 95% con FIO₂ máxima de 50%, con parámetros ventilatorios convencionales bajos y con apoyo inotrópico mínimo. En general la cirugía no se lleva a cabo antes de las primeras 24 horas de vida, sino entre el 2o y 7o día de vida.

La cirugía se hace por vía abdominal o torácica, abierta convencional o Cirugía Mínima- mente Invasiva (CMI), dependiendo de las condiciones clínicas del paciente y de la experiencia del cirujano. En ambas la cirugía consiste en: 1, diagnóstico, reducción del contenido herniario en el tórax, 2. identificación de los bordes del diafragma, 3. determinar el diámetro del defecto y 4. cierre del mismo de forma primaria (frenorrafia), o utilizando un “flap” muscular o malla sintética en casos que el defecto es demasiado grande o existe demasiada tensión en los bordes de la frenorrafia (5).

No existe una clara ventaja de un método sobre el otro (abierto vs CMI), aunque se mencionan algunas ventajas y desventajas. Davenport M y col. (6), hacen una revisión al respecto y mencionan un aumento en el índice de recidiva en CMI, así como producción de hipercarbia y disminución del pH, lo cual implica la necesidad de un mejor y experimentado manejo anestésico, así como una mayor destreza por parte del cirujano. Las ventajas en CMI son una mejor cosmesis y disminución de la incidencia de adherencias intestinales. Un metanálisis de Bucher BT y col. (7), también establece una mayor incidencia de recidiva de la hernia con CMI.

Conclusiones

Es importante el diagnóstico prenatal de estos pacientes, así como unificar criterios para su manejo por un equipo multidisciplinario. Además, se debe tener claro que el manejo de este tipo de pacientes depende de las condiciones y opciones terapéuticas con las que cuenta cada unidad de salud.

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés, durante la elaboración del presente reporte.

Referencias

1. Dingeldein M. Congenital Diaphragmatic Hernia. *Advances in Pediatrics*, 2018, vol. 65 Issue 1, Pag. 241-247.
2. Donahue PK, Longoin M, Frances A. Polygenic causes of congenital diaphragmatic hernia produce common lung pathologies. *AJ Pathology*, October 2016 Vol. 186, No.10
3. Harting MT. Congenital diaphragmatic hernia- Associated Pulmonary Hypertension. *Seminars in Pediatric Surgery* 26 (2017) 147-153.

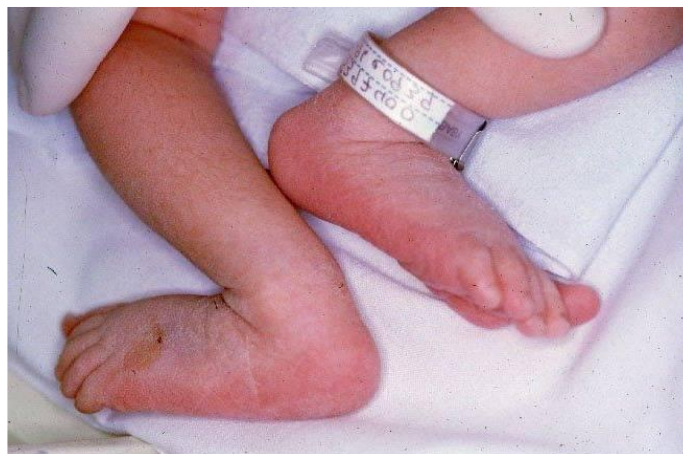
4. Kosiński P, Wielgoś M. Congenital diaphragmatic hernia: pathogenesis, prenatal diagnosis and management - literature review. *Ginekol Pol.* 2017;88(1):24-30.
5. Badillo A, Gingalewski C. Congenital diaphragmatic hernia: treatment and outcomes. *Semin Perinatol.* 2014 Mar;38(2):92-6.
6. Davenport M, Rothenberg SS, Crabbe DC, Wulkan ML. The great debate: open or thoracoscopic repair for oesophageal atresia or diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg.* 2015 Feb;50(2):240-6.
7. Bucher BT, Guth RM, Saito JM, Najaf T, Warner BW. Impact of hospital volume on in-hospital mortality of infants undergoing repair of congenital diaphragmatic hernia. *Ann Surg.* 2010 Oct;252(4):635-42.

Caso Clínico

Dr. Gerardo Cabrera-Meza¹

Baylor College of Medicine, Texas Children Hospital

Paciente que desde el nacimiento presenta un aumento inusual de la longitud de los miembros con extremidades largas y delgadas (dolicoostenomelia). Tórax en embudo, escoliosis, cara estrecha y delgada; micrognatia, coloboma del iris e hipotonía.



¿Cuál es su diagnóstico?

- Hábito MARFANOIDE FAMILIAR
 - Síndrome BEALS
 - Síndrome LOEYS-DIETZ
 - Síndrome MARFAN
-
- **Hábito MARFANOIDE FAMILIAR:** Con disminución de la relación entre los segmentos superior e inferior del cuerpo, aracnodactilia, pectum excavatum, gran envergadura de los brazos, cifoescoliosis e hiperlaxitud articular. En estos casos el diagnóstico es muy difícil y sólo con las características clínicas no es posible descartar la presencia del síndrome.
 - **Síndrome BEALS (MIM 121050):** Se conoce también como aranodactilia contractural congénita, causada por una mutación en el gen *FBN2* en el cromosoma 5q23. Aunque las características clínicas pueden ser similares al Síndrome de Marfan con contracturas articulares múltiples (en especial el codo, rodilla y articulaciones de los dedos de la mano), pero la hélice arrugada de la oreja y la dilatación en la raíz aórtica son característicos de síndrome de Beals y rara vez se encuentran en el síndrome de Marfan.
 - **Síndrome LOEYS-DIETZ (MIM 609192):** Enfermedad autosómica dominante poco común que se caracteriza por una tríada propia: aneurisma de aorta-hipertelorismo-úvula bífida o paladar hendido. Una de las dificultades para su diagnóstico es que se confunde con el síndrome de Marfan, pero con peor pronóstico ya que los sujetos

¹ Pediatra, Neonatólogo, Profesor Asociado de Pediatría, Sección de Neonatología

Casos Clínicos

mueren a una edad media entre 20 y 22 años. Si se reseca el aneurisma de la aorta el pronóstico puede ser bueno.

- **Síndrome MARFAN (MIM 154700):** Es una enfermedad rara del tejido conectivo, que afecta a distintas estructuras, incluyendo esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos. Se caracteriza por un aumento inusual de la longitud de los miembros.

Diagnóstico

Síndrome Marfan

MIM 154700- Gen FBN1, Locus 15q21

Causa

- Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica dominante.
- Esta enfermedad se asocia al gen *FBN1* del cromosoma 15. El *FBN1* codifica una proteína llamada fibrilina, que es esencial para la formación de fibras elásticas del tejido conectivo. Sin el soporte estructural de las fibras elásticas, muchos tejidos presentan una debilidad que puede conducir a distintas consecuencias como rotura de paredes arteriales, formación de aneurismas, megalocornea, aracnodactilia, etc.
- Se estima que el 25% de los casos de Síndrome Marfan se deben a una mutación espontánea al momento de la concepción.

Manifestaciones clínicas

- Es una enfermedad rara del tejido conectivo, que afecta a distintas estructuras, incluyendo esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos. Se caracteriza por un aumento inusual de la longitud de los miembros.
- Otras áreas que resultan afectadas son:
 - El tejido pulmonar
 - La aorta puede estirarse o debilitarse
 - Los ojos, causando cataratas y otros problemas
 - La piel
 - El tejido que cubre la médula espinal

Tratamiento

- Se requiere evaluación anual ortopédica, cardiovascular y oftalmológica para detectar la aparición de lesiones,
- La evaluación cardiológica debe ser tanto clínica como ecocardiográfica y su frecuencia dependerá tanto de la existencia de lesiones como de su severidad.
- Efectuar profilaxis de endocarditis infecciosa cuando existe compromiso valvular, después de reemplazo de raíz aórtica o si hay válvula protésica.
- Uso de betabloqueadores destinados a evitar la aparición de la dilatación aórtica o detener su progresión cuando ya ha comenzado para reducir el riesgo de disección.
- Realización de fisioterapia para mejorar el tono muscular y actividad física moderada no traumática (natación, bicicleta) de acuerdo al compromiso cardíaco.
- Buscar impedimentos del aprendizaje: trastorno visual, retardo motor, baja autoestima, efecto de medicamentos.

Recurrencia

El gen defectuoso puede ser heredado; los hijos de una persona que tiene el síndrome de Marfan tienen un 50% de probabilidades de heredar la enfermedad.

Consejería

- Las personas con el Síndrome de Marfan generalmente son altas con brazos y piernas delgadas, al igual que dedos en forma de araña, una afección llamada aracnodactilia. Cuando ellos estiran los brazos, la envergadura de éstos es mucho mayor a su estatura.
- A diferencia de otros problemas genéticos, no causa retraso ni impedimento neurológico
- Se recomienda la asesoría genética para las parejas con antecedentes de este trastorno que deseen tener hijos.

Incidencia

Se cree que afecta a una de cada 10.000 personas, y a diferencia de otros problemas genéticos, no afecta negativamente a la inteligencia.

Referencias bibliográficas

1. Ammash NM, Sundt TM, Connolly HM. Marfan syndrome-diagnosis and management. *Curr Probl Cardiol.* 2008 Jan;33(1):7-39.
2. Apitz C, Mackensen-Haen S, Girisch M, et al. Neonatal Marfan syndrome: unusually large deletion of exons 24-26 of FBN1 associated with poor prognosis. *Klin Padiatr.* 2010 Jul;222(4):261-3.
3. Belsing TZ, Lund AM, Abildstrøm SZ, et al. Molecular biological aspects of Marfan syndromes. *Ugeskr Laeger.* 2011 Jan 31;173(5):333-7.
4. Belsing TZ, Lund AM, Søndergaard L, et al. Clinical aspects of Marfan syndrome. *Ugeskr Laeger.* 2011 Jan 31;173(5):337-42.
5. Cañadas V, Vilacosta I, Bruna I, Fuster V. Marfan syndrome. Part 1: pathophysiology and diagnosis. *Nat Rev Cardiol.* 2010 May;7(5):256-65.
6. Cañadas V, Vilacosta I, Bruna I, Fuster V. Marfan syndrome. Part 2: treatment and management of patients. *Nat Rev Cardiol.* 2010 May;7(5):266-76.
7. Dyhdalo K, Farver C. Pulmonary histologic changes in Marfan syndrome: a case series and literature review. *Am J Clin Pathol.* 2011 Dec;136(6):857-63.