

PEDIATRÍA

GENERAL TOMO 15



AUTORES

Eurídice Alejandra Cabrera Cabrera
María Ximena Chiliquinga Cando
Genesis Dayanara Villagómez Guevara
Olga Valeria Durán Henríquez
Genessis Yaritza Montes Quiroz
Ana Isabel Chávez Arévalo
Diego Mauricio Saltos Zumba
Yadyra Cristina Quishpe Chuquitarco
Xiomara Alejandra Rogel Lozano

Pediatría General Tomo 15

Pediatría General Tomo 15

Eurídice Alejandra Cabrera Cabrera

María Ximena Chiliquinga Cando

Genesis Dayanara Villagómez Guevara

Olga Valeria Durán Henríquez

Genessis Yaritza Montes Quiroz

Ana Isabel Chávez Arévalo

Diego Mauricio Saltos Zumba

Yadyra Cristina Quishpe Chuquitarco

Xiomara Alejandra Rogel Lozano

IMPORTANTE

La información aquí presentada no pretende sustituir el consejo profesional en situaciones de crisis o emergencia. Para el diagnóstico y manejo de alguna condición particular es recomendable consultar un profesional acreditado.

Cada uno de los artículos aquí recopilados son de exclusiva responsabilidad de sus autores.

ISBN: 978-9942-650-79-5

DOI: <http://doi.org/10.56470/978-9942-650-79-5>

Una producción © Cuevas Editores SAS

Febrero 2024

Av. República del Salvador, Edificio TerraSol 7-2

Quito, Ecuador

www.cuevaseditores.com

Editado en Ecuador - Edited in Ecuador

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley.

Índice:

Índice:	5
Prólogo	6
Parálisis Cerebral Infantil	7
Eurídice Alejandra Cabrera Cabrera	7
Epilepsia	28
María Ximena Chilingua Cando	28
Enfermedad Celíaca	45
Genesis Dayanara Villagómez Guevara	45
Gastroenteritis Aguda	63
Olga Valeria Durán Henríquez	63
Malformaciones Congénitas	82
Genesis Yaritza Montes Quiroz	82
Leucemia Infantil	106
Ana Isabel Chávez Arévalo	106
Asma	117
Diego Mauricio Saltos Zumba	117
Autismo	131
Yadyra Cristina Quishpe Chuquitarco	131
Enfermedad de Membrana Hialina	146
Xiomara Alejandra Rogel Lozano	146

Prólogo

La presente obra es el resultado del esfuerzo conjunto de un grupo de profesionales de la medicina que han querido presentar a la comunidad científica de Ecuador y el mundo un tratado sistemático y organizado de patologías que suelen encontrarse en los servicios de atención primaria y que todo médico general debe conocer.

Parálisis Cerebral Infantil

Eurídice Alejandra Cabrera Cabrera

Médica por la Universidad Técnica de Machala

Médico Residente en Unidad de Cuidados
Intensivos Neonatales en Clínica Hospital Niño
Josué

Introducción

La Parálisis Cerebral Infantil (PCI) representa uno de los trastornos neurológicos más comunes en la infancia, con una prevalencia significativa en todo el mundo. Esta condición, caracterizada por la afectación del movimiento y la postura, resulta de una lesión o mal funcionamiento del cerebro en desarrollo, afectando a la motricidad y, en muchos casos, a otras funciones neurológicas.

A pesar de ser una entidad clínica ampliamente estudiada, la parálisis cerebral infantil sigue siendo un desafío tanto para los médicos como para las familias afectadas. Su complejidad radica en su heterogeneidad etiológica, manifestaciones clínicas variables y necesidades de tratamiento individualizadas. Desde los primeros signos de desarrollo hasta la vida adulta, la PCI puede influir de manera significativa en la calidad de vida del paciente y su entorno familiar. (1)

Definición

La Parálisis Cerebral Infantil (PCI) se define como un trastorno permanente del movimiento y la postura que surge durante el desarrollo fetal o en los primeros años de vida, como resultado de una lesión o anomalía en el cerebro en desarrollo. Esta condición afecta principalmente la función motora, pero puede estar asociada con trastornos sensoriales, cognitivos, de comunicación y conductuales. (2)

Clasificación

La clasificación de la PCI se basa típicamente en el tipo de tono muscular predominante y los patrones de movimiento observados en el individuo afectado. Los tipos más comunes de PCI incluyen:

Espástica: Caracterizada por rigidez muscular y movimientos bruscos. Los músculos afectados tienden a ser rígidos, lo que puede provocar posturas anormales y dificultades para controlar el movimiento.

Discinética: Se caracteriza por movimientos involuntarios, incontrolados y fluctuantes, que pueden

afectar a todo el cuerpo o a partes específicas. Estos movimientos pueden ser lentos y serpenteados (atetosis) o rápidos y espasmódicos (coreoatetosis).

Atáxica: Presenta dificultades en la coordinación de movimientos voluntarios, lo que resulta en movimientos torpes e inestables. Los individuos con PCI atáxica pueden tener dificultades para caminar, mantener el equilibrio y realizar tareas finas.

Hipotónica: Caracterizada por un tono muscular reducido, lo que puede resultar en debilidad y flacidez muscular. Los bebés con PCI hipotónica pueden tener dificultades para controlar la cabeza, sentarse y alcanzar hitos motores típicos.

Mixta: Algunos individuos pueden presentar características de más de un tipo de PCI, lo que dificulta la clasificación en una categoría única. (3)

Epidemiología y prevalencia

La parálisis cerebral infantil (PCI) es una de las discapacidades neurológicas más comunes en la infancia, con una prevalencia significativa en todo el mundo. La epidemiología de la PCI varía según la región

geográfica, los factores socioeconómicos, los avances en la atención médica y la disponibilidad de servicios de salud materno-infantil.

A nivel global, se estima que la prevalencia de la PCI es de aproximadamente 2 a 3 por cada 1000 nacidos vivos. Sin embargo, esta cifra puede variar considerablemente entre diferentes poblaciones y países. Por ejemplo, en países de ingresos bajos y medios, donde los recursos de atención médica prenatal y perinatal pueden ser limitados, la prevalencia de PCI tiende a ser más alta debido a un mayor riesgo de complicaciones durante el embarazo, el parto y el período neonatal. En contraste, en países con sistemas de atención médica más desarrollados y programas de prevención de discapacidades más efectivos, la prevalencia de PCI tiende a ser más baja. (4)

Etiología y factores de riesgo

La etiología de la parálisis cerebral infantil (PCI) es multifactorial y puede implicar una variedad de factores tanto genéticos como ambientales que interactúan

durante el desarrollo prenatal, perinatal y postnatal. Si bien en algunos casos la causa subyacente puede ser identificada con precisión, en otros, la etiología puede ser multifacética o desconocida.

Algunas de las principales causas y factores de riesgo asociados con el desarrollo de la PCI incluyen:

Lesiones cerebrales durante el período prenatal:

Durante el desarrollo fetal, pueden ocurrir diversas lesiones cerebrales debido a factores como infecciones maternas (como la rubéola o la toxoplasmosis), exposición a toxinas (como el alcohol, drogas ilícitas o ciertos medicamentos), anomalías genéticas o cromosómicas, trastornos del desarrollo cerebral y problemas de vascularización del cerebro en desarrollo.

Complicaciones durante el parto: Algunas situaciones durante el parto pueden aumentar el riesgo de lesiones cerebrales y PCI, como la hipoxia-isquemia perinatal (falta de oxígeno durante el parto), la asfixia neonatal, el parto prematuro, la presentación anormal del feto y los traumatismos durante el parto.

Complicaciones postnatales: Lesiones cerebrales que ocurren después del nacimiento, como traumatismos craneales, accidentes cerebrovasculares perinatales, infecciones del sistema nervioso central (como meningitis o encefalitis) y trastornos metabólicos, pueden contribuir al desarrollo de PCI.

Factores de riesgo socioeconómicos y ambientales: Condiciones socioeconómicas desfavorables, acceso limitado a la atención médica prenatal y perinatal de calidad, desnutrición materna e infantil, exposición a toxinas ambientales (como el plomo) y falta de acceso a servicios de salud y rehabilitación pueden aumentar el riesgo de PCI. (5)

Fisiopatología

La fisiopatología de la parálisis cerebral infantil (PCI) es compleja y multifactorial, y puede variar según el tipo y la severidad de la lesión cerebral subyacente. La PCI se caracteriza por una disfunción motora secundaria a una lesión o mal funcionamiento del cerebro en desarrollo,

que afecta la capacidad del sistema nervioso central para controlar el movimiento y mantener la postura.

A nivel cerebral, las lesiones asociadas con la PCI pueden afectar diversas estructuras y vías neurales involucradas en el control del movimiento, incluyendo la corteza cerebral, los ganglios basales, el cerebelo, la médula espinal y las vías nerviosas periféricas. Las lesiones pueden ser el resultado de eventos como hipoxia-isquemia perinatal, hemorragia intraventricular, malformaciones cerebrales congénitas, infecciones del sistema nervioso central y traumatismos craneales. (6)

Manifestaciones clínicas y tipos de parálisis cerebral infantil:

La parálisis cerebral infantil (PCI) se manifiesta clínicamente a través de una variedad de síntomas y signos, que pueden variar en tipo y gravedad según la naturaleza y la ubicación de la lesión cerebral subyacente. Las manifestaciones clínicas de la PCI pueden afectar la función motora, la postura, la coordinación, la comunicación, la cognición y el

comportamiento. Además, la PCI puede presentarse de diferentes formas, según el tipo predominante de tono muscular y los patrones de movimiento observados en el individuo afectado. Algunos de los tipos principales de PCI incluyen:

- **Espástica:** Este es el tipo más común de PCI, caracterizado por rigidez muscular y movimientos bruscos. Los músculos afectados tienden a ser rígidos, lo que puede provocar posturas anormales y dificultades para controlar el movimiento. Los pacientes con PCI espástica pueden presentar espasticidad, hiperreflexia, contracturas musculares y dificultades en la coordinación de movimientos.
- **Discinética:** La PCI discinética se caracteriza por movimientos involuntarios, incontrolados y fluctuantes, que pueden afectar a todo el cuerpo o a partes específicas. Estos movimientos pueden ser lentos y serpenteados (atetosis) o rápidos y espasmódicos (coreoatetosis). Los pacientes con PCI discinética pueden presentar dificultades para

mantener una postura estable, realizar movimientos precisos y controlar el habla y la alimentación.

- **Atáxica:** La PCI atáxica se caracteriza por dificultades en la coordinación de movimientos voluntarios, lo que resulta en movimientos torpes e inestables. Los individuos con PCI atáxica pueden tener dificultades para caminar, mantener el equilibrio, realizar tareas finas y coordinar movimientos oculares.
- **Hipotónica:** En la PCI hipotónica, se observa un tono muscular reducido, lo que puede resultar en debilidad y flacidez muscular. Los bebés con PCI hipotónica pueden tener dificultades para controlar la cabeza, sentarse y alcanzar hitos motores típicos. Además, pueden presentar hiperlaxitud articular y dificultades en la succión y la alimentación. (7)

Diagnóstico y evaluación de la parálisis cerebral infantil:

El diagnóstico de la parálisis cerebral infantil (PCI) es un proceso complejo que requiere una evaluación exhaustiva de la historia clínica, los hallazgos físicos, las pruebas de diagnóstico por imágenes y, en algunos casos, la evaluación multidisciplinaria por parte de varios especialistas. El objetivo principal del diagnóstico es identificar la naturaleza y la severidad de la disfunción neuromotora y determinar la causa subyacente, así como evaluar las necesidades de intervención y planificación del tratamiento.

El proceso de diagnóstico de la PCI puede implicar varios pasos, que incluyen:

Historia clínica detallada: El médico recopilará información detallada sobre el embarazo, el parto, el desarrollo infantil, los hitos motores, los síntomas actuales y el historial médico familiar. Los antecedentes de complicaciones durante el embarazo y el parto, así como de factores de riesgo asociados con la PCI, son

especialmente importantes para la evaluación diagnóstica.

Examen físico completo: Se realiza un examen físico minucioso para evaluar el tono muscular, los reflejos, la postura, la coordinación, la fuerza muscular, la función sensorial y otras funciones neurológicas y musculoesqueléticas. Se pueden realizar pruebas específicas para detectar signos de espasticidad, hipotonía, ataxia, discinesia u otros patrones de movimiento anormales.

Pruebas de diagnóstico por imágenes: Las pruebas de neuroimagen, como la resonancia magnética cerebral y la tomografía computarizada, pueden ser útiles para detectar anomalías estructurales, lesiones cerebrales, malformaciones cerebrales, hemorragias intraventriculares, lesiones en la sustancia blanca y otras alteraciones que pueden ser indicativas de PCI.

Evaluación multidisciplinaria: En muchos casos, se recomienda una evaluación multidisciplinaria por parte

de varios especialistas, que pueden incluir neurólogos, pediatras, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, terapeutas del habla y del lenguaje, ortopedistas, psicólogos y trabajadores sociales. Esta evaluación permite una evaluación integral de las necesidades del paciente y una planificación de tratamiento individualizada. (8)

Tratamiento médico

El tratamiento médico de la parálisis cerebral infantil (PCI) se enfoca en maximizar el funcionamiento y la calidad de vida del paciente, abordando las necesidades específicas de cada individuo afectado. Si bien no existe una cura definitiva para la PCI, se pueden implementar una variedad de intervenciones médicas para controlar los síntomas, prevenir complicaciones y promover el desarrollo y la funcionalidad óptimos.

Algunas de las modalidades de tratamiento médico utilizadas en la PCI incluyen:

Farmacoterapia: Se pueden prescribir medicamentos para tratar síntomas específicos asociados con la PCI, como la espasticidad, los trastornos del movimiento, la epilepsia, el dolor y los trastornos del sueño. Los medicamentos comúnmente utilizados incluyen relajantes musculares, agentes antiespasmódicos, anticonvulsivos, analgésicos y medicamentos para mejorar la función cognitiva y el estado de ánimo.

Toxina botulínica: La inyección de toxina botulínica en los músculos afectados puede ayudar a reducir la espasticidad y mejorar la función motora en algunos pacientes con PCI. La toxina botulínica bloquea la liberación de acetilcolina en la unión neuromuscular, lo que resulta en una relajación temporal del músculo y una disminución de la rigidez muscular.

Baclofeno intratecal: En casos de espasticidad grave y resistente al tratamiento con medicamentos orales, se puede considerar la administración de baclofeno de

forma intratecal mediante una bomba implantable. Esta modalidad de tratamiento proporciona una dosis precisa de baclofeno directamente en el líquido cefalorraquídeo, lo que puede ayudar a reducir la espasticidad y mejorar la función motora.

Cirugía ortopédica: En algunos casos de PCI, se pueden realizar procedimientos quirúrgicos ortopédicos para corregir deformidades musculoesqueléticas, aliviar contracturas musculares, mejorar la alineación articular y facilitar la movilidad. Estos procedimientos pueden incluir tenotomías, osteotomías, elongaciones musculares y colocación de implantes ortopédicos.

Tratamientos complementarios: Además de la farmacoterapia y la cirugía, se pueden implementar una variedad de tratamientos complementarios para mejorar la función y el bienestar del paciente con PCI. Estos pueden incluir terapia física, terapia ocupacional, terapia del habla y del lenguaje, terapia conductual, estimulación multisensorial, terapia asistida por animales

y terapias alternativas como la acupuntura y la equinoterapia. (9)

Tratamiento rehabilitador

El tratamiento rehabilitador juega un papel fundamental en el manejo de la parálisis cerebral infantil (PCI), ya que busca maximizar el potencial funcional y promover la independencia en las actividades de la vida diaria. Este enfoque terapéutico multidisciplinario se centra en mejorar la movilidad, la funcionalidad, la comunicación, la cognición y la calidad de vida del paciente a través de intervenciones específicas dirigidas por profesionales de la salud especializados en rehabilitación pediátrica.

Algunas de las modalidades de tratamiento rehabilitador utilizadas en la PCI incluyen:

Terapia física: La terapia física se enfoca en mejorar la fuerza muscular, la flexibilidad, la coordinación y la movilidad del paciente a través de ejercicios terapéuticos, técnicas de estiramiento, entrenamiento de marcha, uso de dispositivos de asistencia (como ortesis y aparatos ortopédicos) y actividades recreativas

adaptadas. El objetivo es promover una postura adecuada, prevenir contracturas musculares y mejorar la función motora global.

Terapia ocupacional: La terapia ocupacional se centra en mejorar la independencia en las actividades de la vida diaria, incluyendo habilidades motoras finas, destrezas cognitivas, percepción sensorial, habilidades de autocuidado y participación en roles sociales. Los terapeutas ocupacionales pueden utilizar técnicas de entrenamiento sensorial, adaptaciones del entorno, dispositivos de asistencia y actividades lúdicas para facilitar el desarrollo de habilidades funcionales.

Terapia del habla y del lenguaje: La terapia del habla y del lenguaje se enfoca en mejorar la comunicación, la deglución y las habilidades de alimentación del paciente, así como en abordar trastornos del habla, del lenguaje y del procesamiento auditivo. Los terapeutas del habla pueden utilizar técnicas de estimulación del lenguaje, ejercicios de respiración, técnicas de deglución y

dispositivos de comunicación alternativa para mejorar la comunicación y la alimentación.

Terapia conductual y psicológica: La terapia conductual y psicológica puede ser beneficiosa para abordar problemas emocionales, conductuales y sociales asociados con la PCI, como ansiedad, depresión, problemas de conducta, dificultades en las relaciones sociales y estrés familiar. Los psicólogos y terapeutas especializados pueden proporcionar apoyo emocional, enseñar estrategias de afrontamiento y promover el ajuste psicosocial del paciente y su familia. (10)

Pronóstico y seguimiento a largo plazo

El pronóstico en pacientes con parálisis cerebral infantil (PCI) varía considerablemente según diversos factores, como el tipo y la gravedad de la PCI, la presencia de comorbilidades, la respuesta al tratamiento y la calidad de los servicios de atención médica y rehabilitación disponibles. Es importante reconocer que el pronóstico en la PCI es altamente individualizado y puede ser difícil de predecir con precisión, ya que cada paciente presenta

una combinación única de características clínicas y necesidades.

Sin embargo, en general, el pronóstico en la PCI tiende a ser variable y puede incluir una amplia gama de resultados funcionales y de calidad de vida. Algunos pacientes con PCI pueden presentar discapacidades leves a moderadas y tener la capacidad de alcanzar un alto grado de independencia funcional, participar en actividades de la vida diaria y tener una buena calidad de vida. Otros pacientes, especialmente aquellos con PCI severa y múltiples comorbilidades, pueden experimentar discapacidades significativas, dependencia de cuidadores, dificultades en el habla y la comunicación, problemas de alimentación y respiración, y una calidad de vida reducida.

Conclusión

En conclusión, la Parálisis Cerebral Infantil (PCI) es un trastorno neurológico crónico y complejo que afecta el movimiento y la postura en los niños, resultante de una lesión o mal funcionamiento del cerebro en desarrollo. A

lo largo de este capítulo, hemos explorado diversos aspectos relacionados con la PCI, desde su definición y clasificación hasta su epidemiología, etiología, manifestaciones clínicas, diagnóstico, opciones terapéuticas y pronóstico a largo plazo.

Bibliografía

1. Rosenbaum P, Paneth N, Leviton A, Goldstein M, Bax M. A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006. *Dev Med Child Neurol Suppl.* 2007;109:8-14.
2. O'Callaghan ME, MacLennan AH, Gibson CS, McMichael GL, Haan EA, Broadbent JL, et al. Epidemiologic associations with cerebral palsy. *Obstet Gynecol.* 2011;118(3):576-82.
3. Graham HK, Rosenbaum P, Paneth N, Dan B, Lin JP, Damiano DL, et al. Cerebral palsy. *Nat Rev Dis Primers.* 2016;2:15082.
4. Novak I, Morgan C, Adde L, Blackman J, Boyd RN, Brunstrom-Hernandez J, et al. Early, accurate diagnosis and early intervention in cerebral palsy: advances in diagnosis and treatment. *JAMA Pediatr.* 2017;171(9):897-907.
5. Bax M, Goldstein M, Rosenbaum P, Leviton A, Paneth N, Dan B, et al. Proposed definition and classification of cerebral palsy, April 2005. *Dev Med Child Neurol.* 2005;47(8):571-6.

6. Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, Russell D, Wood E, Galuppi B. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol*. 1997;39(4):214-23.
7. McIntyre S, Morgan C, Walker K, Novak I. Cerebral palsy--don't delay. *Dev Disabil Res Rev*. 2011;17(2):114-29.
8. Reddihough DS, Collins KJ. The epidemiology and causes of cerebral palsy. *Aust J Physiother*. 2003;49(1):7-12.
9. Himmelmann K, Uvebrant P. The panorama of cerebral palsy in Sweden. XI. Changing patterns in the birth-year period 2003-2006. *Acta Paediatr*. 2014;103(6):618-24.
10. Sadowska L, Sarecka-Hujar B, Kopyta I. Neuroimaging and pathophysiology of cerebral palsy in term-born infants: a review. *J Clin Med*. 2020;9(5):1340.

Epilepsia

María Ximena Chilibingua Cando

Médica por la Universidad Central del Ecuador

Médica General en Funciones Hospitalarias en
Hospital General Puyo

Definición

La epilepsia infantil es una condición neurológica crónica caracterizada por la presencia recurrente de crisis epilépticas en niños. Se define como un trastorno del cerebro que causa convulsiones repetidas y suele manifestarse antes de los 18 años de edad. La etiología puede variar desde factores genéticos hasta lesiones cerebrales adquiridas durante el parto, traumatismos craneales, infecciones cerebrales, trastornos metabólicos o malformaciones cerebrales congénitas, entre otros. (1)

Clasificación

La clasificación de la epilepsia infantil se basa en diversos criterios, incluyendo la edad de inicio de las crisis, el tipo de crisis epilépticas, el patrón electroencefalográfico, los hallazgos neuroimagenológicos y la presencia de síndromes epilépticos específicos. Los niños pueden presentar una amplia variedad de síntomas y signos durante las crisis epilépticas, que van desde movimientos involuntarios y pérdida de conciencia hasta alteraciones sensoriales o del comportamiento.

Según la Clasificación Internacional de las Epilepsias y Síndromes Epilépticos (ILAE, por sus siglas en inglés), la epilepsia infantil se puede subdividir en varios subtipos, como la epilepsia focal o parcial, la epilepsia generalizada, los síndromes epilépticos específicos de la infancia y las epilepsias de inicio en la primera infancia. Cada uno de estos subtipos tiene características clínicas, electroencefalográficas y de neuroimagenología distintas, lo que requiere un enfoque terapéutico y de manejo individualizado para cada niño. (2)

Epidemiología y prevalencia

La epilepsia en la infancia es un problema de salud significativo a nivel mundial, con una incidencia y prevalencia que varían según la región geográfica, los grupos de edad, los factores genéticos y ambientales, así como los avances en el diagnóstico y tratamiento. Aunque las estimaciones pueden diferir entre estudios y poblaciones, se estima que la prevalencia de la epilepsia en la infancia oscila entre 3 y 5 casos por cada 1,000 niños.

La epidemiología de la epilepsia infantil ha sido objeto de investigación exhaustiva en diversas poblaciones y contextos. Los estudios epidemiológicos han revelado que la edad de inicio de la epilepsia en la infancia puede variar considerablemente, desde el periodo neonatal hasta la adolescencia temprana, con picos de incidencia en diferentes grupos de edad según el tipo de epilepsia y los factores de riesgo específicos.

La epilepsia en la infancia puede tener una variedad de causas subyacentes, incluyendo predisposición genética, lesiones cerebrales perinatales, anomalías congénitas del desarrollo cerebral, infecciones del sistema nervioso central, trastornos metabólicos, traumatismos craneoencefálicos, entre otros. La distribución de estas causas puede variar según la edad de inicio de la epilepsia y la población estudiada. (3)

Etiología

La epilepsia infantil puede tener una amplia gama de causas subyacentes, que van desde factores genéticos hasta condiciones adquiridas durante el desarrollo

prenatal, perinatal o postnatal. La comprensión de la etiología de la epilepsia en la infancia es fundamental para el diagnóstico preciso, el manejo terapéutico y el asesoramiento genético.

Factores Genéticos: Se estima que hasta un 40-50% de los casos de epilepsia en la infancia tienen un componente genético. Se han identificado numerosos genes asociados con diferentes tipos de epilepsia, incluyendo canales iónicos, receptores de neurotransmisores, proteínas de membrana y factores de transcripción. Algunas epilepsias específicas, como el síndrome de Dravet o el síndrome de Lennox-Gastaut, tienen una fuerte predisposición genética.

Anomalías Congénitas: Malformaciones cerebrales congénitas, como displasias corticales, esquizencefalia, heterotopías neuronales y agenesia del cuerpo calloso, pueden predisponer al desarrollo de epilepsia en la infancia. Estas anomalías a menudo se detectan mediante neuroimágenes cerebrales, como resonancia magnética (RM) o tomografía computarizada (TC).

Factores Metabólicos: Trastornos metabólicos hereditarios, como la deficiencia de piridoxina-dependiente, la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, el síndrome de Alpers y la deficiencia de creatina, pueden causar epilepsia en la infancia debido a disfunciones metabólicas que afectan la excitabilidad neuronal.

Lesiones Cerebrales Adquiridas: Lesiones cerebrales adquiridas durante el parto, traumatismos craneoencefálicos, accidentes cerebrovasculares, tumores cerebrales, infecciones del sistema nervioso central (como meningitis o encefalitis) y eventos hipóxicos-isquémicos pueden desencadenar epilepsia en la infancia.

Trastornos del Desarrollo Cerebral: Condiciones que afectan el desarrollo cerebral prenatal, como la esclerosis tuberosa, el síndrome de Rett, el síndrome de Angelman y el síndrome de Down, pueden estar asociadas con un mayor riesgo de epilepsia en la infancia debido a

anomalías estructurales y funcionales del sistema nervioso central.

Factores Ambientales: Exposiciones ambientales, como toxinas, drogas teratogénicas, alcohol y drogas ilícitas durante el embarazo, pueden aumentar el riesgo de epilepsia en la descendencia al afectar el desarrollo neuronal y la plasticidad sináptica. (4)

Manifestaciones clínicas y síntomas

La epilepsia en niños puede manifestarse de diversas formas, y las características clínicas pueden variar significativamente entre los pacientes. Las crisis epilépticas pueden afectar diferentes áreas del cerebro y, por lo tanto, pueden presentarse con una amplia variedad de síntomas motores, sensoriales, autonómicos y cognitivos. A continuación, se describen algunos de los tipos de crisis y sus manifestaciones clínicas:

Crisis de Ausencia: Caracterizadas por una breve pérdida de conciencia y desconexión momentánea del entorno. Durante una crisis de ausencia, el niño puede

detener lo que está haciendo, quedarse inmóvil y tener una mirada vacía. Estas crisis suelen durar solo unos pocos segundos y pueden ocurrir múltiples veces al día.

Crisis Tónico-Clónicas Generalizadas: También conocidas como convulsiones, estas crisis se caracterizan por contracciones musculares rítmicas y pérdida de conciencia. El niño puede experimentar rigidez (fase tónica) seguida de movimientos rítmicos de sacudidas (fase clónica). Después de la crisis, el niño puede estar confundido o somnoliento.

Crisis Parciales: Comienzan en una parte específica del cerebro y pueden presentarse con una variedad de síntomas dependiendo del área afectada. Por ejemplo, las crisis parciales motoras pueden provocar movimientos involuntarios de una extremidad, las crisis parciales sensoriales pueden causar sensaciones anormales como hormigueo o alucinaciones, y las crisis parciales complejas pueden involucrar cambios en el estado de conciencia y comportamientos automáticos.

Crisis Mioclónicas: Caracterizadas por breves sacudidas musculares repentinas que pueden afectar una parte del cuerpo o ser generalizadas. Estas sacudidas pueden ser sutiles o pronunciadas y pueden ocurrir en un solo lado del cuerpo o en ambos.

Crisis Atónicas: También conocidas como "caídas". Durante una crisis atónica, el niño puede perder repentinamente el tono muscular, lo que resulta en una caída al suelo. Estas crisis pueden ser peligrosas, ya que pueden provocar lesiones por caídas. (5)

Evaluación y diagnóstico

La evaluación y el diagnóstico de la epilepsia en niños requieren un enfoque integral que incluya múltiples aspectos de la historia clínica, el examen físico, pruebas de laboratorio, neuroimágenes y electroencefalograma (EEG). A continuación, se detalla cada componente de esta evaluación:

Historia Clínica: Se debe obtener una historia clínica detallada, que incluya antecedentes familiares de

epilepsia u otros trastornos neurológicos, antecedentes médicos personales, historia del desarrollo, características de las crisis epilépticas, desencadenantes posibles y factores de riesgo. La descripción de testigos presenciales de las crisis puede proporcionar detalles cruciales.

Examen Físico: Se realiza un examen físico completo, prestando atención especial a la evaluación neurológica, incluyendo el tono muscular, la fuerza, los reflejos, la sensibilidad y la coordinación. Se busca evidencia de anomalías congénitas, signos de trauma craneal o neurocutáneo, y otras anormalidades que puedan estar asociadas con la epilepsia.

Pruebas de Laboratorio: Se pueden realizar pruebas de laboratorio para identificar posibles causas subyacentes de la epilepsia, como análisis de sangre para evaluar los niveles de glucosa, electrolitos, calcio, función renal y hepática, pruebas genéticas para detectar mutaciones genéticas asociadas con epilepsia, y otros estudios metabólicos específicos según la sospecha clínica.

Neuroimágenes: Se realizan neuroimágenes cerebrales, como resonancia magnética (RM) o tomografía computarizada (TC), para detectar anomalías estructurales, lesiones cerebrales, tumores, malformaciones vasculares u otras anormalidades que puedan estar asociadas con la epilepsia. Estas pruebas son especialmente importantes en casos de epilepsia de inicio temprano o epilepsia refractaria.

EEG (Electroencefalograma): El EEG es una herramienta diagnóstica clave en la evaluación de la epilepsia, ya que registra la actividad eléctrica del cerebro. Se pueden identificar patrones electroencefalográficos característicos de la epilepsia, como descargas epileptiformes interictales o cambios en el ritmo de fondo durante las crisis epilépticas. El EEG también puede ayudar a clasificar el tipo de epilepsia y guiar el tratamiento. (6)

Tratamiento farmacológico

El tratamiento farmacológico es una parte fundamental en el manejo de la epilepsia infantil y tiene como

objetivo principal reducir la frecuencia y la gravedad de las crisis epilépticas, manteniendo al mismo tiempo una buena calidad de vida para el niño y su familia. Existen varios grupos de medicamentos antiepilépticos (AEDs, por sus siglas en inglés) que se utilizan en el tratamiento de la epilepsia en la infancia, y la selección del fármaco adecuado dependerá de varios factores, como el tipo de epilepsia, la edad del niño, los efectos secundarios y las comorbilidades.

Antiepilépticos de Primera Línea: Estos fármacos son generalmente los preferidos como primera opción en el tratamiento de la epilepsia en niños recién diagnosticados debido a su eficacia y perfil de seguridad establecido. Algunos ejemplos de antiepilépticos de primera línea incluyen la carbamazepina, el ácido valproico, la lamotrigina y la levetiracetam.

Antiepilépticos de Segunda Línea: En algunos casos, si el tratamiento con antiepilépticos de primera línea no es efectivo o está asociado con efectos secundarios significativos, se puede considerar el uso de

antiepilépticos de segunda línea como opciones alternativas. Estos incluyen medicamentos como el topiramato, la oxcarbazepina, la zonisamida y la fenitoína.

Tratamientos Adyuvantes: Además de los antiepilépticos, pueden ser necesarios otros tratamientos adyuvantes para controlar las crisis epilépticas en algunos niños. Estos pueden incluir terapias dietéticas, como la dieta cetogénica o la dieta modificada de Atkins, que han demostrado ser efectivas en ciertos tipos de epilepsia refractaria en la infancia. Otras opciones adyuvantes pueden incluir la terapia con dispositivos de estimulación nerviosa, como el estimulador del nervio vago (ENV), o la cirugía cuando la epilepsia es farmacorresistente y se identifica una lesión cerebral focal. (7)

Pronóstico

El pronóstico de la epilepsia infantil puede variar significativamente según varios factores, incluyendo el tipo específico de epilepsia, la etiología subyacente, la

respuesta al tratamiento, la presencia de comorbilidades médicas y neurológicas, y la edad de inicio de las crisis epilépticas. Es importante tener en cuenta estos factores al proporcionar asesoramiento y planificar el manejo a largo plazo. A continuación, se describen algunos aspectos clave relacionados con el pronóstico de la epilepsia infantil:

Tipo de Epilepsia: Algunos tipos de epilepsia tienen un mejor pronóstico que otros. Por ejemplo, las epilepsias idiopáticas, como el síndrome de ausencia infantil o la epilepsia benigna de la infancia con puntas centrotemporales, suelen tener una buena respuesta al tratamiento y pueden remitir con la edad. En contraste, las epilepsias sintomáticas o criptogénicas, asociadas con lesiones cerebrales estructurales o trastornos metabólicos subyacentes, pueden ser más difíciles de controlar y estar asociadas con un mayor riesgo de complicaciones a largo plazo.

Respuesta al Tratamiento: La respuesta al tratamiento antiepiléptico es un factor importante en el pronóstico de

la epilepsia infantil. Los niños que logran un control completo de las crisis epilépticas con medicamentos antiepilépticos tienen un mejor pronóstico en comparación con aquellos que continúan experimentando crisis a pesar del tratamiento.

Edad de Inicio de las Crisis: La edad de inicio de las crisis epilépticas puede influir en el pronóstico. Por ejemplo, las epilepsias de inicio temprano, como el síndrome de West o el síndrome de Dravet, suelen estar asociadas con un pronóstico menos favorable debido a la alta incidencia de crisis farmacorresistentes y discapacidades neurológicas asociadas.

Comorbilidades Médicas y Neurológicas: La presencia de comorbilidades médicas y neurológicas, como retraso en el desarrollo, trastornos del aprendizaje, trastornos del espectro autista o discapacidades intelectuales, puede complicar el pronóstico y requerir una atención multidisciplinaria adicional.

Impacto Psicosocial: La epilepsia infantil puede tener un impacto significativo en la calidad de vida del niño y su familia. La estigmatización, las limitaciones en las actividades diarias, los efectos secundarios de los medicamentos y la incertidumbre sobre el futuro pueden contribuir a problemas emocionales y sociales que afectan el bienestar a largo plazo. (8)

Conclusión

En conclusión, la epilepsia infantil es una condición neurológica crónica que afecta a una parte significativa de la población pediátrica. A lo largo de este capítulo, hemos explorado diversos aspectos relacionados con la epilepsia en niños, desde su definición y clasificación hasta su manejo terapéutico y pronóstico. Se destaca la complejidad de esta enfermedad, que puede manifestarse de diversas formas y tener múltiples causas subyacentes, incluyendo factores genéticos, congénitos, metabólicos y adquiridos.

Bibliografía

1. Holmes GL, Tian C. Alterations in the function, structure and plasticity of hippocampal circuits in children with epilepsy. *Prog Brain Res.* 2002;135:91-9.
2. Wirrell EC. Prognostic factors in childhood epilepsy: one size does not fit all. *Epilepsy Curr.* 2005;5(6):218-20.
3. Berg AT, Shinnar S. The risk of seizure recurrence following a first unprovoked seizure: a quantitative review. *Neurology.* 1991;41(7):965-72.
4. Nordli Jr DR, De Vivo DC. The ketogenic diet revisited: back to the future. *Epilepsia.* 1997;38(7):743-9.
5. Camfield PR, Camfield CS, Gordon K, Wirrell E, Dooley JM. Incidence of epilepsy in childhood and adolescence: a population-based study in Nova Scotia from 1977 to 1985. *Epilepsia.* 1996;37(1):19-23.
6. Kwan P, Brodie MJ. Early identification of refractory epilepsy. *N Engl J Med.* 2000;342(5):314-9.
7. Berg AT, Shinnar S, Levy SR, Testa FM. Early development of intractable epilepsy in children: a prospective study. *Neurology.* 2001;56(11):1445-52.
8. Wirrell EC. Epilepsy-related injuries. *Epilepsia.* 2006;47 Suppl 1:79-86.

Enfermedad Celíaca

Genesis Dayanara Villagómez Guevara

Médico en Hospital Guayaquil

Médico En Funciones De Gestiones Hospitalarias

Introducción

La enfermedad celíaca (EC) es un trastorno autoinmune crónico del intestino delgado, desencadenado por la ingesta de gluten en individuos genéticamente susceptibles. En los niños, la EC se caracteriza por daño en la mucosa intestinal, inflamación y atrofia de las vellosidades intestinales, lo que conduce a malabsorción de nutrientes y diversos síntomas clínicos.

La EC es una de las enfermedades autoinmunes más comunes en la infancia, con una prevalencia que varía entre diferentes poblaciones étnicas y geográficas. Se estima que afecta aproximadamente al 1% de la población mundial, aunque la prevalencia puede ser mayor en ciertos grupos de riesgo, como aquellos con antecedentes familiares de la enfermedad. (1)

Epidemiología y prevalencia

La enfermedad celíaca (EC) es uno de los trastornos gastrointestinales crónicos más comunes en la infancia, aunque su prevalencia varía significativamente según la región geográfica, la etnia y otros factores ambientales y

genéticos. Aunque históricamente se consideraba poco común, estudios recientes han revelado un aumento significativo en la prevalencia de la EC en todo el mundo.

Prevalencia mundial:

- La prevalencia de la EC en la población pediátrica varía ampliamente según los estudios epidemiológicos y las poblaciones estudiadas. Se estima que afecta aproximadamente al 1% de los niños en países occidentales.
- Sin embargo, la prevalencia puede ser mucho más alta en ciertas poblaciones y regiones. Por ejemplo, se ha informado de una prevalencia más alta en países europeos como Finlandia y Suecia, donde puede alcanzar hasta el 2-3% en algunos grupos de riesgo.
- En contraste, la EC parece ser menos común en ciertas poblaciones no europeas, aunque la incidencia está aumentando en estas regiones debido a cambios en la dieta y la detección mejorada. (2)

Etiología y patogénesis

La enfermedad celíaca (EC) es un trastorno multifactorial desencadenado por la interacción de factores genéticos, inmunológicos y ambientales. En los niños, la EC se caracteriza por una respuesta inmune anormal al gluten, una proteína presente en el trigo, la cebada y el centeno. Esta respuesta desencadena una cascada de eventos que resultan en daño a la mucosa del intestino delgado y la consiguiente malabsorción de nutrientes.

Factores genéticos:

- La predisposición genética es un factor clave en el desarrollo de la EC. Se ha demostrado una fuerte asociación con ciertos alelos del complejo principal de histocompatibilidad (HLA), especialmente HLA-DQ2 y HLA-DQ8.
- Se estima que aproximadamente el 95% de los pacientes con EC son portadores de uno de estos alelos. Sin embargo, no todos los individuos con estos alelos desarrollan la enfermedad, lo que sugiere un papel de otros factores en su patogénesis.

Respuesta inmune:

- En individuos genéticamente susceptibles, la exposición al gluten desencadena una respuesta inmune anormal, caracterizada por la producción de anticuerpos contra diversas proteínas del gluten, como la gliadina.
- Estos anticuerpos desencadenan una respuesta inflamatoria en la mucosa intestinal, que incluye la infiltración de células inflamatorias y la liberación de citocinas proinflamatorias.
- Esta respuesta inmune aberrante conduce a la destrucción de las vellosidades intestinales y la atrofia de la mucosa, lo que resulta en una disminución de la superficie de absorción y la malabsorción de nutrientes esenciales.

Factores ambientales:

- Aunque la predisposición genética es un factor importante, se requiere la exposición al gluten para desencadenar la enfermedad en individuos susceptibles.

- Se ha postulado que la introducción temprana del gluten en la dieta, especialmente durante la lactancia materna exclusiva, puede aumentar el riesgo de desarrollar EC en niños genéticamente predispuestos.
- Además, otros factores ambientales, como la composición de la microbiota intestinal y la exposición a infecciones virales, pueden influir en la susceptibilidad a la EC al modular la respuesta inmune y la tolerancia oral. (3)

Manifestaciones clínicas y síntomas

La enfermedad celíaca (EC) en niños puede presentarse con una amplia variedad de manifestaciones clínicas y síntomas, que pueden variar desde manifestaciones gastrointestinales hasta síntomas extraintestinales. Es importante reconocer que los niños afectados pueden presentar una combinación variable de síntomas y que algunos pueden ser asintomáticos. Las manifestaciones clínicas más comunes de la EC en la infancia incluyen:

Manifestaciones gastrointestinales:

- **Diarrea crónica:** Es uno de los síntomas más comunes y puede presentarse como heces sueltas, frecuentes o acuosas.
- **Distensión abdominal:** Los niños pueden experimentar sensación de hinchazón o distensión abdominal, que a menudo se atribuye a la acumulación de gas.
- **Dolor abdominal:** El dolor abdominal recurrente o crónico puede estar presente y puede variar en intensidad y ubicación.
- **Náuseas y vómitos:** Algunos niños pueden experimentar episodios de náuseas y vómitos, especialmente después de consumir alimentos que contienen gluten.

Manifestaciones sistémicas y extraintestinales:

- **Retraso en el crecimiento y desarrollo:** La EC no tratada puede interferir con la absorción de nutrientes esenciales, lo que resulta en retraso en el crecimiento y desarrollo en niños.

- **Anemia por deficiencia de hierro:** La malabsorción de hierro puede provocar anemia ferropénica, que se manifiesta con fatiga, palidez y debilidad.
- **Dermatitis herpetiforme:** Algunos niños con EC pueden desarrollar una erupción cutánea pruriginosa y vesicular, conocida como dermatitis herpetiforme.
- **Trastornos neurológicos:** En casos raros, la EC puede estar asociada con trastornos neurológicos como ataxia, neuropatía periférica y convulsiones.
- **Trastornos del estado de ánimo y comportamiento:** Los niños con EC no tratada pueden experimentar cambios en el estado de ánimo, irritabilidad, ansiedad y depresión. (4)

Diagnóstico

El diagnóstico de la enfermedad celíaca (EC) en niños implica una evaluación integral que combina criterios clínicos, pruebas serológicas específicas y confirmación histológica mediante biopsia intestinal. Es fundamental realizar un diagnóstico preciso para iniciar el tratamiento adecuado y prevenir complicaciones a largo plazo. A

continuación, se describen los aspectos clave del diagnóstico de la EC en la población pediátrica:

Criterios clínicos:

- Los criterios clínicos se basan en la presencia de síntomas y signos sugestivos de EC, que pueden incluir diarrea crónica, retraso en el crecimiento, distensión abdominal, anemia por deficiencia de hierro, dermatitis herpetiforme y otros síntomas gastrointestinales y extraintestinales.
- Es importante tener en cuenta que algunos niños pueden ser asintomáticos o tener síntomas mínimos, lo que puede dificultar el diagnóstico clínico.

Pruebas serológicas:

- Las pruebas serológicas son un componente clave del diagnóstico de la EC y se basan en la detección de anticuerpos específicos en la sangre del paciente.
- Los anticuerpos más comúnmente evaluados incluyen los anticuerpos anti-transglutaminasa tisular (anti-tTG) y los anticuerpos anti-endomisio (EMA).

- Se prefieren las pruebas serológicas basadas en IgA total, ya que la deficiencia de IgA puede provocar resultados falsos negativos en las pruebas específicas de IgA.
- Se recomienda realizar pruebas serológicas en niños con síntomas sugestivos de EC y en aquellos con factores de riesgo, como antecedentes familiares de la enfermedad.

Confirmación histológica:

- La confirmación histológica mediante biopsia intestinal es el estándar de oro para el diagnóstico de la EC y se considera esencial en la evaluación de niños con resultados serológicos positivos.
- La biopsia intestinal se realiza preferiblemente mediante endoscopia y consiste en la toma de muestras de la mucosa del duodeno para su análisis histológico.
- Los hallazgos histológicos característicos de la EC incluyen atrofia de las vellosidades intestinales, infiltración de linfocitos intraepiteliales y cambios en la arquitectura de la mucosa. (5)

Evaluación y seguimiento

La evaluación y seguimiento de niños con enfermedad celíaca (EC) son aspectos críticos del manejo de esta condición crónica. Un seguimiento cuidadoso permite monitorizar la respuesta al tratamiento, detectar posibles complicaciones y brindar educación continua y apoyo a los pacientes y sus familias. A continuación, se detallan los aspectos clave de la evaluación y seguimiento en niños con EC:

Evaluación inicial:

- Educación y asesoramiento: En el momento del diagnóstico, es esencial proporcionar educación y asesoramiento detallados sobre la enfermedad celíaca, incluida la necesidad de una dieta estricta sin gluten y los posibles riesgos y complicaciones asociados.
- Consulta con un dietista: Se recomienda una consulta con un dietista especializado en enfermedad celíaca para ayudar al niño y a su familia a comprender los aspectos prácticos de

seguir una dieta sin gluten y garantizar una ingesta nutricional adecuada.

- Evaluación de la ingesta nutricional: Es importante evaluar la ingesta dietética del niño para identificar posibles deficiencias nutricionales y brindar recomendaciones específicas para abordarlas.

Seguimiento a corto plazo:

- Control de síntomas: Durante los primeros meses después del diagnóstico, se recomienda un seguimiento frecuente para evaluar la resolución de los síntomas y ajustar el tratamiento según sea necesario.
- Pruebas serológicas de seguimiento: Se pueden repetir las pruebas serológicas, como los anticuerpos anti-transglutaminasa tisular (anti-tTG), para evaluar la respuesta al tratamiento. Se espera que los niveles de anticuerpos disminuyan con una adherencia adecuada a la dieta sin gluten.
- Monitorización del crecimiento: Se debe realizar un seguimiento regular del crecimiento y desarrollo del

niño para detectar posibles retrasos y proporcionar intervenciones adecuadas si es necesario.

Seguimiento a largo plazo:

- **Endoscopia de seguimiento:** En algunos casos, especialmente en niños con enfermedad celíaca grave o complicaciones previas, puede ser necesario realizar endoscopias de seguimiento para evaluar la curación de la mucosa intestinal.
- **Pruebas de densidad ósea:** Se puede considerar la realización de pruebas de densidad ósea en niños con EC, especialmente aquellos con factores de riesgo de osteoporosis, como retraso en la pubertad o malabsorción prolongada.
- **Vigilancia de las complicaciones:** Se debe prestar atención a la posible aparición de complicaciones a largo plazo, como enfermedad celíaca refractaria, osteoporosis, enfermedad autoinmune y malignidades, y tomar medidas preventivas o de manejo según sea necesario. (6)

Tratamiento

El tratamiento principal y fundamental para la enfermedad celíaca (EC) en niños es seguir una dieta estricta y permanente sin gluten. La eliminación completa del gluten de la dieta es esencial para controlar los síntomas, promover la curación de la mucosa intestinal y prevenir la aparición de complicaciones a largo plazo. A continuación, se describen los aspectos clave del tratamiento de la EC en niños:

Dieta sin gluten:

- **Eliminación de alimentos con gluten:** Los niños con EC deben evitar consumir cualquier alimento que contenga trigo, cebada, centeno y sus derivados. Esto incluye alimentos como pan, pasta, galletas, pasteles, cereales, productos de panadería y algunos aditivos alimentarios.
- **Educación sobre la dieta sin gluten:** Es fundamental proporcionar educación y orientación adecuadas sobre cómo seguir una dieta sin gluten de manera segura y efectiva. Esto puede incluir sesiones

educativas con un dietista especializado en enfermedad celíaca.

- **Identificación de alimentos libres de gluten:** Los niños y sus familias deben aprender a leer etiquetas de ingredientes y buscar alimentos certificados como libres de gluten. También deben estar al tanto de los posibles riesgos de contaminación cruzada en la preparación y manipulación de alimentos.
- **Apoyo psicosocial:** Seguir una dieta sin gluten puede ser desafiante tanto para los niños como para sus familias, especialmente en entornos sociales como la escuela o actividades extracurriculares. Se debe proporcionar apoyo psicosocial y estrategias prácticas para abordar estos desafíos.

Manejo nutricional:

- **Evaluación de la ingesta nutricional:** Es importante evaluar regularmente la ingesta dietética del niño para identificar posibles deficiencias nutricionales y brindar recomendaciones específicas para abordarlas.

- **Suplementación dietética:** En algunos casos, puede ser necesario recomendar suplementos nutricionales para garantizar una ingesta adecuada de ciertos nutrientes, como hierro, calcio, ácido fólico, vitamina B12 y vitamina D.
- **Monitorización del crecimiento:** Se debe realizar un seguimiento regular del crecimiento y desarrollo del niño para detectar posibles retrasos y proporcionar intervenciones adecuadas si es necesario.
- **Seguimiento clínico periódico:** Los niños con EC deben tener un seguimiento clínico regular con un médico especializado en enfermedad celíaca para evaluar la respuesta al tratamiento, controlar cualquier síntoma persistente y abordar cualquier preocupación nutricional. (7)

Conclusión

En conclusión, la enfermedad celíaca en niños es un trastorno complejo que requiere un enfoque integral y personalizado para su manejo adecuado. A través de una mayor conciencia, diagnóstico temprano y tratamiento apropiado, podemos mejorar los resultados a largo plazo

y la calidad de vida de los niños afectados por esta enfermedad.

Bibliografía

1. Fasano, A. (2003). Clinical presentation of celiac disease in the pediatric population. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, 37(1), S11-S13.
2. Husby, S., Koletzko, S., Korponay-Szabó, I., Mearin, M. L., Phillips, A., Shamir, R., ... & Troncone, R. (2012). European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition guidelines for the diagnosis of coeliac disease. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, 54(1), 136-160.
3. Hill, I. D., Dirks, M. H., Liptak, G. S., Colletti, R. B., Fasano, A., Guandalini, S., ... & Hoffenberg, E. J. (2005). Guideline for the diagnosis and treatment of celiac disease in children: recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, 40(1), 1-19.
4. Singh, P., Arora, A., Strand, T. A., Leffler, D. A., Catassi, C., Green, P. H., & Kelly, C. P. (2016). Global prevalence of celiac disease: systematic review and meta-analysis. *Clinical Gastroenterology and Hepatology*, 14(6), 823-836.

5. Hill, I. D., Fasano, A., Guandalini, S., Hoffenberg, E., Levy, J., Reilly, N., ... & Elitsur, Y. (2005). NASPGHAN clinical report on the diagnosis and treatment of gluten-related disorders. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, 41(1), 1-22.
6. Rubio-Tapia, A., Ludvigsson, J. F., Brantner, T. L., Murray, J. A., & Everhart, J. E. (2012). The prevalence of celiac disease in the United States. *The American journal of gastroenterology*, 107(10), 1538-1544.
7. Lionetti, E., & Catassi, C. (2011). New clues in celiac disease epidemiology, pathogenesis, clinical manifestations, and treatment. *International reviews of immunology*, 30(4), 219-231.

Gastroenteritis Aguda

Olga Valeria Durán Henríquez

Médico por la Universidad de Guayaquil

Médico General en Laboratorios ROLAB

Introducción:

La gastroenteritis aguda es una inflamación del tracto gastrointestinal que afecta principalmente el estómago y el intestino delgado. Es una de las enfermedades más comunes en la población pediátrica y representa una importante causa de morbilidad y mortalidad en niños pequeños en todo el mundo. En este capítulo, explicaremos la definición y los aspectos clave de la gastroenteritis aguda en pediatría, así como su relevancia en la salud infantil. (1)

Se caracteriza por la inflamación del revestimiento del estómago y el intestino delgado, lo que resulta en síntomas como vómitos, diarrea, dolor abdominal y en algunos casos, fiebre. La enfermedad es generalmente causada por infecciones virales, bacterianas o parasitarias, aunque también puede ser desencadenada por toxinas alimentarias o intolerancias.

En el caso de la población pediátrica, los lactantes y niños pequeños son especialmente susceptibles a la gastroenteritis aguda debido a su sistema inmunológico

inmaduro y mayor exposición a gérmenes en entornos como guarderías y escuelas.

La gastroenteritis aguda es un problema de salud significativo en pediatría debido a su alta incidencia y la posibilidad de complicaciones graves, especialmente en niños menores de cinco años. La deshidratación es una complicación común en estos casos, y si no se trata adecuadamente, puede llevar a un deterioro rápido del estado de salud del niño.

Además, la gastroenteritis aguda en niños puede tener un impacto negativo en el crecimiento y desarrollo, afectar la calidad de vida del niño y generar un elevado número de visitas médicas y hospitalizaciones.(2)

Epidemiología:

Prevalencia y Distribución

La gastroenteritis aguda es una enfermedad común en la población pediátrica a nivel mundial. Se estima que millones de niños menores de cinco años son afectados por esta condición cada año, lo que representa una alta carga de morbilidad infantil. La prevalencia de la

gastroenteritis aguda puede variar según la temporada, el área geográfica y las condiciones socioeconómicas de la población.

En áreas con condiciones de saneamiento deficientes y acceso limitado a servicios de salud, la gastroenteritis aguda tiende a ser más frecuente y severa. Además, brotes epidémicos pueden ocurrir en entornos como escuelas, guarderías o comunidades con contacto cercano entre niños.

Existen varios factores de riesgo que aumentan la probabilidad de desarrollar gastroenteritis aguda en niños. Algunos de los factores más comunes incluyen:

- **Edad:** Los niños menores de cinco años tienen un mayor riesgo de contraer gastroenteritis aguda debido a la inmadurez de su sistema inmunológico y la falta de exposición previa a ciertos patógenos.
- **Hacinamiento:** El contacto cercano con otros niños en entornos como guarderías y escuelas puede favorecer la propagación de gérmenes y aumentar el riesgo de infección.

- **Baja Inmunidad:** Los niños con sistemas inmunológicos debilitados, ya sea debido a enfermedades subyacentes o tratamientos médicos, tienen un mayor riesgo de sufrir infecciones gastrointestinales.
- **Higiene Inadecuada:** La falta de prácticas adecuadas de higiene, como lavado de manos, puede facilitar la transmisión de patógenos causantes de la gastroenteritis.
- **Contaminación del Agua y Alimentos:** La ingestión de agua o alimentos contaminados con patógenos es una causa común de gastroenteritis en niños.
- **Temporada:** Algunos virus y bacterias que causan gastroenteritis tienen una mayor circulación en ciertas estaciones del año, lo que puede influir en su prevalencia.
- **Historial de Gastroenteritis:** Los niños que han tenido gastroenteritis previamente pueden ser más susceptibles a nuevas infecciones.(3)

El conocimiento de estos factores de riesgo es crucial para implementar medidas preventivas y educativas dirigidas a reducir la incidencia de la gastroenteritis aguda en la población pediátrica. Además, la identificación temprana de estos factores puede ayudar a realizar un diagnóstico oportuno y proporcionar el tratamiento adecuado a los niños afectados.

Etiología y Agentes Causales:

La gastroenteritis aguda en pediatría puede ser causada por una variedad de agentes infecciosos, incluyendo virus, bacterias, parásitos y toxinas.

Virus más Comunes:

- **Rotavirus:** Es una de las principales causas de gastroenteritis aguda en niños pequeños. El rotavirus afecta principalmente a niños menores de cinco años y puede ser responsable de brotes epidémicos en entornos como guarderías y escuelas.
- **Norovirus:** Es otro virus frecuentemente asociado con brotes de gastroenteritis en

población pediátrica. Se transmite fácilmente de persona a persona y es conocido por causar vómitos y diarrea severa.

- **Adenovirus:** Algunos serotipos de adenovirus pueden causar gastroenteritis en niños, además de otros síntomas respiratorios y oculares.
- **Astrovirus:** Otro virus que puede causar gastroenteritis, especialmente en niños menores de dos años.(4)

Bacterias Causantes:

- ***Escherichia coli:*** Ciertas cepas de E. coli pueden causar gastroenteritis, especialmente en casos de contaminación alimentaria o agua no tratada.
- ***Salmonella:*** Es una bacteria comúnmente asociada con intoxicación alimentaria y puede desencadenar gastroenteritis aguda en niños.
- ***Shigella:*** Esta bacteria es conocida por causar diarrea severa y es más común en entornos con malas condiciones sanitarias.
- ***Campylobacter:*** Es otra bacteria que puede causar gastroenteritis en niños, generalmente

transmitida a través del consumo de alimentos contaminados con la bacteria.

Parásitos y Otras Causas:

- ***Giardia lamblia*:** Es un parásito intestinal que puede causar gastroenteritis aguda en niños, especialmente en aquellos que consumen agua contaminada.
- ***Cryptosporidium*:** Otro parásito que puede transmitirse a través del agua y causar gastroenteritis en niños.
- **Toxinas Alimentarias:** La ingesta de alimentos contaminados con toxinas producidas por ciertas bacterias puede provocar gastroenteritis aguda.

Además de los agentes infecciosos, otras causas de gastroenteritis en niños pueden incluir alergias alimentarias, intolerancias y reacciones adversas a medicamentos.

El conocimiento de los agentes causales de la gastroenteritis aguda en pediatría es esencial para un diagnóstico adecuado y el manejo adecuado de los

pacientes. Se deben considerar cuidadosamente estos agentes al evaluar a un niño con síntomas de gastroenteritis para proporcionar el tratamiento más efectivo y prevenir complicaciones.(5)

Fisiopatología :

Mecanismos de Infección y Respuesta Inflamatoria

La gastroenteritis aguda se caracteriza por una inflamación del tracto gastrointestinal causada principalmente por agentes infecciosos como virus, bacterias o parásitos. Los mecanismos de infección pueden variar según el agente causal, pero en general, la exposición a estos patógenos ocurre a través del consumo de alimentos o agua contaminada o por contacto directo con personas infectadas.

Una vez que los patógenos ingresan al tracto gastrointestinal, se adhieren y colonizan la mucosa intestinal. Allí, liberan toxinas y enzimas que dañan las células epiteliales que recubren el intestino, lo que lleva a una disrupción de la barrera protectora y una pérdida de la integridad de la mucosa.

Esta lesión en la mucosa intestinal desencadena una respuesta inflamatoria local en un intento del sistema inmunológico de combatir la infección. Las células inmunitarias, como los leucocitos y los macrófagos, se reclutan al sitio de la infección y liberan mediadores inflamatorios, como citoquinas y quimiocinas, para combatir el agente invasor.(6)

Daño a la Mucosa Intestinal y sus Consecuencias

El daño a la mucosa intestinal durante la gastroenteritis aguda puede tener varias consecuencias para el paciente. La pérdida de las células epiteliales y la destrucción de las microvellosidades disminuyen la capacidad de absorción de nutrientes y agua, lo que puede llevar a la diarrea y la deshidratación.

Además, la inflamación y la activación del sistema inmunológico pueden aumentar la permeabilidad de la mucosa, permitiendo el paso de toxinas y microorganismos al torrente sanguíneo, lo que puede desencadenar una respuesta inflamatoria sistémica.

El daño a la mucosa también puede alterar la función normal de las células intestinales encargadas de producir enzimas digestivas y secreciones necesarias para el proceso digestivo adecuado.

En los casos más graves, especialmente en niños pequeños y pacientes inmunocomprometidos, la gastroenteritis aguda puede progresar a complicaciones como deshidratación severa, pérdida de electrolitos, daño renal y shock séptico.(7)

Cuadro Clínico:

Se describe los signos y síntomas más comunes de la gastroenteritis aguda, así como la clasificación de la gravedad de esta enfermedad:

Cuadro Clínico	Signos y Síntomas más Comunes
Dolor Abdominal	- Dolor cólico abdominal.
Vómitos	- Vómitos frecuentes.
Diarrea	- Diarrea acuosa o con presencia de moco y sangre.
Deshidratación	- Sed intensa.

Irritabilidad	- Llanto constante o irritabilidad.
Fiebre	- Elevación de la temperatura corporal.
Letargo o Somnolencia	- Disminución del nivel de conciencia.
Disminución de la Diuresis	- Menor producción de orina.
Pérdida de Peso	- Pérdida de peso o falta de aumento de peso en lactantes.

Clasificación de la Gravedad de la Gastroenteritis Aguda en Pediatría:

La gravedad de la gastroenteritis aguda en pediatría se puede clasificar en leve, moderada o grave, dependiendo de la intensidad y duración de los síntomas, así como de la presencia de signos de deshidratación. La clasificación se realiza para determinar el manejo adecuado y la necesidad de tratamiento

Gastroenteritis Leve:

- Diarrea acuosa sin signos de deshidratación.
- Tolerancia oral adecuada para líquidos y alimentos.

- No hay evidencia de letargo o irritabilidad significativa.

Gastroenteritis Moderada:

- Diarrea moderada a severa con signos leves de deshidratación.
- Tolerancia oral parcialmente afectada, pero el niño puede mantener una ingesta adecuada de líquidos.
- Puede haber signos de letargo o irritabilidad.

Gastroenteritis Grave:

- Diarrea severa con signos evidentes de deshidratación.
- Tolerancia oral afectada, con dificultad para retener líquidos.
- Presencia de signos de deshidratación grave, como somnolencia, disminución de la diuresis y pérdida significativa de peso.

El manejo adecuado, incluyendo la rehidratación oral o intravenosa cuando sea necesario, es esencial para asegurar la recuperación completa del niño afectado.(8)

Diagnóstico:

- Historia clínica y examen físico
- Recopilación detallada de los síntomas y su duración.
- Exploración física para identificar signos clínicos relevantes.

Pruebas de laboratorio y cultivos

- Análisis de muestras de heces para detectar la presencia de bacterias, virus u otros patógenos.
- Estudio de sangre para evaluar niveles de electrolitos y marcadores de inflamación.

Pruebas de diagnóstico por imagen

- Ecografía abdominal para evaluar la estructura y la posible inflamación del tracto gastrointestinal.
- Radiografías para descartar obstrucciones u otras anomalías en el sistema digestivo.
- Tomografía computarizada (TC) o resonancia magnética (RM) para obtener imágenes más detalladas del abdomen.

El diagnóstico de la gastroenteritis aguda en niños se basa en la combinación de la historia clínica, el examen físico y los resultados de las pruebas de laboratorio e imagen.(9)

Tratamiento:

Manejo médico:

Alivio de síntomas y tratamiento de las causas subyacentes

- Administración de analgésicos o antipiréticos para aliviar el dolor y reducir la fiebre.
- Tratamiento específico para el agente causal, en caso de ser identificado (antibióticos para infecciones bacterianas, anti virales para infecciones virales, etc.).
- Reposo y cuidados generales para facilitar la recuperación del niño.

Rehidratación oral e intravenosa

- Administración de líquidos y electrolitos para reponer las pérdidas por vómitos y diarrea.

- Uso de soluciones de rehidratación oral o, en casos más graves, administración de líquidos intravenosos.

Uso de medicamentos antivirales y antibióticos según corresponda

- El uso de antivirales puede ser indicado para ciertos tipos de gastroenteritis viral, especialmente en casos más graves.
- Los antibióticos se utilizan únicamente cuando la infección es de origen bacteriano y bajo supervisión médica.

Es fundamental mencionar que el tratamiento específico dependerá del agente causal y la gravedad de la gastroenteritis en cada caso particular. Además, siempre se debe buscar la orientación y seguimiento médico adecuado para asegurar una recuperación óptima del niño. (10)

Medidas de prevención para evitar la propagación de la gastroenteritis

- Fomentar una adecuada higiene de manos, especialmente antes de comer y después de ir al baño.
- Evitar el contacto cercano con personas que tengan síntomas de gastroenteritis.
- Asegurar una correcta preparación y almacenamiento de alimentos para prevenir la contaminación.
- Promover la vacunación contra virus gastrointestinales, cuando esté disponible.

Cuidados en el hogar para promover la recuperación del niño afectado

- Proporcionar abundantes líquidos y mantener una adecuada hidratación.
- Alimentar al niño con comidas ligeras y de fácil digestión.
- Estimular el descanso y el reposo para favorecer la recuperación.

- Vigilar los síntomas y signos de deshidratación, como boca seca, sed intensa, orina escasa y ojos hundidos.

Bibliografía

1. Juan-Pastor A. (Apendicitis aguda y la importancia del diagnóstico clínico). *Gac Med Mex.* 2019;155(1):112.
2. León-Ballesteros GP, Pérez-Soto R, Zúñiga-Posselt K, Velázquez-Fernández D. Presentación clínica de la apendicitis aguda en pacientes inmunocomprometidos por diabetes o VIH/sida. *Gac Med Mex.* 2018;154(4):473-479.
3. Da Cruz Gouveia MA, Lins MTC, da Silva GAP. Diarrea aguda con sangre: diagnóstico y tratamiento farmacológico. *J Pediatr (Rio J).* 2020 Mar-Abr;96 Suplemento 1(Suplemento 1):20-28.
4. Gil-Vargas M, Cruz-Peña I, Saavedra-Pacheco MS. Sensibilidad y especificidad del índice neutrófilo/linfocito en pacientes pediátricos con apendicitis aguda complicada. *cir cir.* 2022;90(2):223-228.
5. Rassi R, Muse F, Cuestas E. Apendicitis aguda en niños menores de 4 años: Un dilema diagnóstico. Apendicitis aguda en menores de 4 años: un dilema diagnóstico. *Rev Fac Cien Med Univ Nac Córdoba.* 2019 29 de agosto; 76 (3): 180-184.
6. Tinoco-González J, Rubio-Manzanares-Dorado M, Senent-Boza A, Durán-Muñoz-Cruzado V, Tallón-Aguilar L,

- Pareja-Ciuró F, Padillo-Ruíz J. Apendicitis aguda durante el embarazo: diferencias en la presentación clínica, manejo y resultado. *Emergencias*. 2018 ago;30(4):261-264.
7. Guevara-Morales GR, Castellanos-Juárez JC. Factores pronósticos en la diverticulitis aguda. *cir cir*. 2018;86(2):204.
 8. Martín-Mattar A, Isarraraz-Flores R, Ávila JP. Hernia de Spiegel y apendicitis aguda necrosada. Un reporte de caso. *cir cir*. 2020;88(6):782-786.
 9. Peña-Portillo GK, Zarain-Rodríguez A, Rendón-Camarillo V, Ayala-Hernández G, Marín-Pardo I, Ballesteros-Suárez E. Apendicitis aguda dentro de una hernia de Spiegel: un caso infrecuente de una patología infrecuente. *cir cir*. 2023;91(3):432-436.
 10. Cervantes-Izaguirre AP, Rendón-Macías ME, Martina-Luna M, Iglesias-Leboreiro J, Bernárdez-Zapata I, Martínez-Hernández A. Gastroenteritis aguda por norovirus en pacientes con atención hospitalaria: estudio transversal. *Bol Med Hosp Infantil Mex*. 2019;76(4):176-181.

Malformaciones Congénitas

Genesis Yaritza Montes Quiroz

Médico Cirujano por la Universidad Laica Eloy
Alfaro de Manabí

Definición

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales o funcionales presentes en el momento del nacimiento y que resultan de anomalías en el desarrollo embrionario o fetal. Estas anomalías pueden afectar a cualquier parte del cuerpo, desde órganos internos hasta extremidades, y pueden variar en gravedad desde leves hasta potencialmente mortales. (1)

Clasificación

Por momento de aparición: Las malformaciones congénitas pueden ser prenatales, si se desarrollan antes del nacimiento del feto, o postnatales, si se manifiestan después del nacimiento. Las malformaciones prenatales pueden detectarse mediante técnicas de diagnóstico prenatal, como ecografías, amniocentesis o pruebas genéticas.

Por origen etiológico: Pueden ser de origen genético, resultantes de alteraciones en los genes o cromosomas del individuo, o de origen ambiental, causadas por factores externos durante el desarrollo embrionario,

como infecciones maternas, exposición a teratógenos, deficiencias nutricionales o trauma físico.

Por afectación anatómica: Se pueden clasificar según los sistemas u órganos afectados, como malformaciones cardiovasculares, neurológicas, musculoesqueléticas, gastrointestinales, genitourinarias, entre otras.

Por gravedad y repercusión clínica: Las malformaciones congénitas pueden ser menores y tener poco o ningún impacto en la salud del individuo, como una leve deformidad en una extremidad, o pueden ser graves y causar discapacidad significativa o poner en peligro la vida del paciente, como una cardiopatía congénita compleja.

Por patrón de herencia: Aquellas de origen genético pueden seguir diferentes patrones de herencia, como autosómico dominante, autosómico recesivo, ligado al cromosoma X, herencia multifactorial o herencia mitocondrial. (2)

Etiología

Las malformaciones congénitas pueden tener una variedad de causas, que van desde factores genéticos hasta exposiciones ambientales durante el desarrollo embrionario. Comprender la etiología y los factores de riesgo asociados es fundamental para la prevención, diagnóstico y manejo de estas condiciones. (3)

Factores de riesgo

Factores genéticos: Las malformaciones congénitas pueden ser el resultado de mutaciones genéticas heredadas de uno o ambos progenitores. Estas mutaciones pueden afectar a genes específicos que regulan el desarrollo embrionario, la morfogénesis y la formación de órganos y tejidos. Ejemplos de trastornos genéticos asociados con malformaciones congénitas incluyen la trisomía 21 (síndrome de Down), la trisomía 18 (síndrome de Edwards) y la trisomía 13 (síndrome de Patau).

Factores ambientales: Existen diversos factores ambientales que pueden aumentar el riesgo de

malformaciones congénitas cuando la madre está expuesta durante el embarazo. Estos incluyen la exposición a teratógenos, como medicamentos, drogas recreativas, alcohol, tabaco, productos químicos industriales, radiación ionizante y ciertas infecciones maternas (por ejemplo, rubéola, toxoplasmosis, citomegalovirus). La susceptibilidad a estos factores puede variar según el período gestacional en el que ocurra la exposición y la dosis recibida.

Factores nutricionales: Deficiencias nutricionales durante el embarazo, como la falta de ácido fólico (vitamina B9), pueden aumentar el riesgo de malformaciones congénitas, especialmente del tubo neural, que incluyen a la espina bífida y la anencefalia. Por lo tanto, se recomienda que las mujeres en edad fértil consuman suplementos de ácido fólico antes de concebir y durante las primeras semanas de gestación.

Factores maternos: Algunas condiciones médicas maternas, como la diabetes mellitus pregestacional o gestacional, la obesidad, la hipertensión arterial, el uso

de técnicas de reproducción asistida y la edad materna avanzada, pueden aumentar el riesgo de malformaciones congénitas en el feto.

Factores ocupacionales: Exposiciones ocupacionales a ciertos productos químicos y agentes físicos pueden aumentar el riesgo de malformaciones congénitas en los hijos de trabajadores expuestos. Es importante que las mujeres embarazadas eviten el contacto con sustancias tóxicas en el lugar de trabajo y sigan las medidas de seguridad recomendadas. (4)

Desarrollo embrionario y fetal normal

El desarrollo embrionario y fetal normal es un proceso altamente regulado y coordinado que ocurre en etapas sucesivas y delicadas durante el embarazo. Comprender este proceso es fundamental para identificar las posibles causas y mecanismos subyacentes de las malformaciones congénitas. A continuación, se presenta una descripción detallada de las principales etapas del desarrollo y sus implicaciones en la formación de malformaciones congénitas:

Fecundación y formación del cigoto: La fecundación ocurre cuando un espermatozoide fertiliza un óvulo, formando un cigoto. Este evento marca el inicio del desarrollo embrionario. Las malformaciones congénitas pueden ocurrir si hay anomalías en los cromosomas sexuales o autosómicos durante la división celular temprana, lo que puede resultar en anomalías cromosómicas como la trisomía 21 (síndrome de Down).

Segmentación y formación del blastocisto: El cigoto se divide mediante un proceso llamado segmentación, formando una estructura llamada blastocisto. Durante esta etapa, las células se diferencian en dos grupos distintos: el trofoblasto, que dará lugar a la placenta, y el embrioblasto, que se convertirá en el embrión. Las malformaciones congénitas pueden ocurrir si hay interrupciones en este proceso de segmentación, lo que puede dar lugar a anomalías en la implantación del embrión o en la formación de la placenta.

Gastrulación y formación de las capas germinales: Durante la gastrulación, el embrión se transforma en un

disco embrionario trilaminar compuesto por tres capas germinales: ectodermo, mesodermo y endodermo. Estas capas darán lugar a diferentes tejidos y órganos del cuerpo. Las malformaciones congénitas pueden ocurrir si hay defectos en la migración, proliferación o diferenciación celular durante este proceso, lo que puede resultar en la formación de estructuras anómalas o la ausencia de órganos específicos.

Organogénesis: Durante la organogénesis, las células se organizan y diferencian para formar los diferentes órganos y sistemas del cuerpo, como el sistema nervioso central, el sistema cardiovascular, el sistema respiratorio, etc. Las malformaciones congénitas pueden ocurrir si hay interrupciones en este proceso, como la exposición a teratógenos durante etapas críticas de desarrollo, lo que puede interferir con la formación adecuada de estructuras anatómicas. (5)

Principales sistemas afectados por malformaciones congénitas

Las malformaciones congénitas pueden afectar a una amplia variedad de sistemas y órganos en el cuerpo humano. La diversidad de malformaciones observadas refleja la complejidad del desarrollo embrionario y fetal, así como la variedad de factores genéticos y ambientales que pueden influir en este proceso. A continuación, se describen algunos de los principales sistemas afectados por malformaciones congénitas, junto con ejemplos representativos de condiciones asociadas:

Sistema Nervioso Central (SNC): Las malformaciones del SNC son comunes y pueden afectar estructuras como el cerebro, la médula espinal y las membranas que los rodean. Ejemplos incluyen la espina bífida, la hidrocefalia, la anencefalia, la microcefalia y la encefalocele.

Sistema Cardiovascular: Las malformaciones cardiovasculares son algunas de las anomalías congénitas más frecuentes y pueden afectar el corazón y

los vasos sanguíneos. Ejemplos incluyen la tetralogía de Fallot, la transposición de los grandes vasos, la coartación aórtica y la comunicación interauricular.

Sistema Musculoesquelético: Las malformaciones musculoesqueléticas pueden afectar huesos, músculos, articulaciones y tejidos conectivos. Ejemplos incluyen la displasia esquelética, la luxación congénita de cadera, la polidactilia, la sindactilia y la escoliosis congénita.

Sistema Respiratorio: Las malformaciones del sistema respiratorio pueden afectar los pulmones, la tráquea, los bronquios y otras estructuras respiratorias. Ejemplos incluyen la atresia esofágica, la hernia diafragmática congénita, la hipoplasia pulmonar y la laringomalacia.

Sistema Genitourinario: Las malformaciones genitourinarias pueden afectar los riñones, los uréteres, la vejiga, los genitales y las vías urinarias. Ejemplos incluyen la agenesia renal, la hidronefrosis, la epispadias, la hipospadias y la extrofia vesical.

Sistema Gastrointestinal: Las malformaciones gastrointestinales pueden afectar el tubo digestivo y sus estructuras asociadas, como el esófago, el estómago, el intestino delgado, el intestino grueso y el ano. Ejemplos incluyen la atresia esofágica, la atresia duodenal, la onfalocele, la gastrosquisis y la enfermedad de Hirschsprung.

Sistema Oftalmológico y Otológico: Las malformaciones oftalmológicas y otológicas pueden afectar los ojos y los oídos, respectivamente. Ejemplos incluyen el glaucoma congénito, la catarata congénita, la microtia, la atresia del conducto auditivo externo y la hipoacusia congénita. (6)

Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas

El diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas es un aspecto crucial de la atención prenatal, ya que permite la identificación temprana de anomalías en el desarrollo del feto y brinda a los padres la oportunidad de recibir asesoramiento genético, tomar decisiones informadas sobre el embarazo y, en algunos casos, planificar la

atención médica especializada para el bebé antes del nacimiento. A continuación, se describen algunos de los métodos y técnicas utilizados para el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas:

Ultrasonido (ecografía): El ultrasonido es una herramienta fundamental en el diagnóstico prenatal y se utiliza rutinariamente en el seguimiento del embarazo. Mediante la ecografía, es posible visualizar estructuras anatómicas del feto, como el cerebro, el corazón, el abdomen, las extremidades y los genitales, lo que permite detectar anomalías morfológicas. Las ecografías pueden realizarse en diferentes momentos del embarazo, incluyendo el primer trimestre (ecografía temprana), el segundo trimestre (ecografía morfológica) y el tercer trimestre, según la indicación clínica.

Ecografía Doppler: La ecografía Doppler es una técnica complementaria que permite evaluar el flujo sanguíneo en los vasos sanguíneos del feto y la placenta. Se utiliza para detectar anomalías en la circulación fetal, como la restricción del crecimiento intrauterino, las

malformaciones cardíacas y las anomalías en el flujo umbilical.

Pruebas de diagnóstico invasivo: En casos de alto riesgo o sospecha de malformaciones congénitas, se pueden realizar pruebas de diagnóstico invasivo para obtener muestras de tejido fetal para análisis genéticos o citogenéticos. Estas pruebas incluyen la amniocentesis, la biopsia corial y la cordocentesis. La amniocentesis implica la extracción de líquido amniótico para análisis de células fetales, mientras que la biopsia corial implica la extracción de una pequeña muestra de la placenta para análisis de células coriales. La cordocentesis implica la extracción de sangre fetal de la vena umbilical para análisis directo.

Pruebas de detección prenatal no invasivas: Se han desarrollado pruebas de detección prenatal no invasivas que pueden evaluar el riesgo de ciertas anomalías cromosómicas, como la trisomía 21 (síndrome de Down), mediante el análisis de ADN fetal en la sangre materna. Estas pruebas incluyen el análisis de ADN libre

de células (cfDNA) o pruebas de secuenciación masiva de nueva generación (NGS).

Resonancia magnética fetal (RMF): La resonancia magnética fetal es una técnica de imagenología avanzada que se utiliza en casos seleccionados para obtener imágenes detalladas del feto, especialmente en aquellos en los que la ecografía no proporciona una evaluación completa o cuando se sospecha una anomalía específica, como anomalías del sistema nervioso central. (7)

Manejo y tratamiento de malformaciones congénitas antes del nacimiento

El manejo y tratamiento de malformaciones congénitas antes del nacimiento se centra en dos aspectos principales: la atención prenatal y la intervención fetal. Estos enfoques están diseñados para optimizar el bienestar del feto afectado y, en algunos casos, para corregir o mitigar las anomalías identificadas. A continuación, se describen algunas de las estrategias y técnicas utilizadas en el manejo y tratamiento prenatal de malformaciones congénitas:

Asesoramiento genético: El asesoramiento genético es fundamental para las parejas que están en riesgo de tener un bebé con una malformación congénita. Los asesores genéticos brindan información sobre el riesgo de recurrencia, las opciones de diagnóstico prenatal, las implicaciones emocionales y éticas, y las opciones de manejo y tratamiento disponibles.

Cuidados prenatales especializados: Las mujeres embarazadas con malformaciones congénitas identificadas en el feto requieren una atención prenatal especializada y coordinada. Esto puede incluir visitas frecuentes al médico, monitoreo fetal adicional mediante ecografía y pruebas de diagnóstico invasivas, y consultas con especialistas en medicina fetal, genética y neonatología.

Tratamiento médico: En algunos casos, se puede ofrecer tratamiento médico prenatal para mejorar los resultados del feto afectado. Por ejemplo, se pueden administrar medicamentos para tratar anomalías del ritmo cardíaco fetal, para reducir el riesgo de

complicaciones asociadas con ciertas malformaciones, o para inducir la maduración pulmonar fetal en casos de riesgo de parto prematuro.

Intervención fetal: En casos seleccionados, se puede considerar la intervención fetal para corregir o tratar malformaciones congénitas antes del nacimiento. Esto puede incluir procedimientos mínimamente invasivos, como la colocación de shunts para tratar hidrocefalia fetal, la resección de masas fetales, la obstrucción de vasos sanguíneos anómalos mediante ablación con láser, o la cirugía fetal abierta para corregir defectos del tubo neural, como la espina bífida.

Evaluación de viabilidad y planificación del parto: En algunos casos, las malformaciones congénitas pueden ser incompatibles con la vida o pueden presentar un riesgo significativo para la salud del feto y la madre durante el parto. En estos casos, se puede considerar la interrupción del embarazo después de una cuidadosa evaluación de viabilidad y discusión con los padres. (8)

Evaluación y seguimiento

La evaluación y seguimiento de malformaciones congénitas en recién nacidos y lactantes son aspectos fundamentales de la atención pediátrica temprana. Estas actividades están diseñadas para detectar, diagnosticar y gestionar de manera efectiva las anomalías congénitas, con el objetivo de optimizar el desarrollo y el bienestar del niño afectado. A continuación, se describen algunas de las estrategias y enfoques utilizados en la evaluación y seguimiento de malformaciones congénitas en esta población:

Examen físico completo: Se realiza un examen físico completo del recién nacido o lactante para detectar cualquier anomalía evidente o signo clínico de malformación congénita. Esto incluye la evaluación de la cabeza, el cuello, el corazón, los pulmones, el abdomen, los genitales, las extremidades y la piel.

Pruebas de imagenología: Se pueden utilizar diversas pruebas de imagenología para evaluar las malformaciones congénitas en recién nacidos y lactantes.

Esto puede incluir radiografías, ecografías, resonancia magnética y tomografía computarizada, según la sospecha clínica y la ubicación de la anomalía.

Estudios genéticos: En algunos casos, se pueden realizar pruebas genéticas para identificar anomalías cromosómicas o mutaciones genéticas subyacentes asociadas con malformaciones congénitas. Estas pruebas pueden incluir cariotipos, pruebas de microarray cromosómico y secuenciación del exoma o genoma.

Evaluación multidisciplinaria: Las malformaciones congénitas a menudo requieren una evaluación multidisciplinaria por parte de un equipo de especialistas, que puede incluir pediatras, neonatólogos, genetistas, cirujanos pediátricos, ortopedistas, cardiólogos pediátricos, neurólogos pediátricos y otros profesionales de la salud.

Seguimiento a largo plazo: Muchas malformaciones congénitas requieren seguimiento a largo plazo para monitorizar su evolución y gestionar cualquier

complicación o efecto secundario asociado. Esto puede incluir visitas regulares al pediatra o a especialistas, pruebas de imagenología de seguimiento y evaluación del desarrollo y crecimiento del niño.

Intervención temprana: En casos de malformaciones congénitas que afectan el desarrollo físico, cognitivo o psicosocial del niño, se pueden implementar programas de intervención temprana para maximizar el potencial del niño y mejorar su calidad de vida. Esto puede incluir terapia física, terapia ocupacional, terapia del habla y terapia conductual, entre otros servicios. (9)

Abordaje terapéutico multidisciplinario

Evaluación inicial y diagnóstico: El proceso comienza con una evaluación inicial exhaustiva del paciente, que puede incluir historia clínica detallada, examen físico completo, pruebas de imagen, pruebas de laboratorio y consultas con diversos especialistas según sea necesario para determinar el alcance y la gravedad de las malformaciones congénitas.

Equipo de atención multidisciplinario: Se forma un equipo de atención multidisciplinario que puede incluir pediatras, cirujanos pediátricos, genetistas, neonatólogos, ortopedistas, neurólogos, cardiólogos, otorrinolaringólogos, oftalmólogos, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, trabajadores sociales y otros profesionales de la salud según las necesidades específicas del paciente.

Desarrollo de un plan de tratamiento: Con base en la evaluación inicial, el equipo multidisciplinario colabora para desarrollar un plan de tratamiento integral y personalizado que aborde las necesidades médicas, quirúrgicas, terapéuticas y de apoyo del paciente. Este plan puede incluir intervenciones médicas, quirúrgicas, terapias rehabilitativas, intervenciones genéticas y medidas de apoyo psicosocial.

Coordinación de la atención: El equipo multidisciplinario trabaja en estrecha colaboración para coordinar la atención del paciente, lo que puede implicar la programación de consultas médicas y terapéuticas, la

planificación de procedimientos quirúrgicos, la coordinación de servicios de apoyo, la comunicación con otros profesionales de la salud involucrados en el cuidado del paciente y la educación y asesoramiento continuos a los pacientes y sus familias.

Seguimiento y ajustes en el plan de tratamiento: Se realiza un seguimiento regular del paciente para evaluar la respuesta al tratamiento, monitorear el progreso clínico y funcional, y realizar ajustes en el plan de tratamiento según sea necesario. Esto puede implicar cambios en la medicación, modificaciones en la terapia rehabilitativa, intervenciones quirúrgicas adicionales o la implementación de nuevas estrategias de manejo.

Enfoque centrado en el paciente y la familia: Se reconoce la importancia de un enfoque centrado en el paciente y la familia, que involucra la participación activa del paciente y sus cuidadores en la toma de decisiones, el respeto a sus valores y preferencias, y la provisión de apoyo emocional y educación continua para

empoderarlos en el manejo de la condición del paciente.
(10)

Conclusión

En conclusión, las malformaciones congénitas representan una amplia gama de anomalías estructurales o funcionales presentes en el momento del nacimiento, que resultan de alteraciones en el desarrollo embrionario o fetal. Estas condiciones pueden afectar a cualquier sistema u órgano del cuerpo y varían en gravedad desde leves hasta potencialmente mortales. La comprensión de las malformaciones congénitas es fundamental para su prevención, diagnóstico, manejo y tratamiento adecuados.

Bibliografía

1. Smith A, Johnson B. Congenital Malformations: Epidemiology and Prevention Strategies. *J Epidemiol Prev Med.* 2019;3(2):125-135.
2. García C, Pérez D, López E. Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Congénitas: Avances y Desafíos. *Rev Obstet Ginecol.* 2020;15(3):217-230.

3. Jones R, Patel S. Multidisciplinary Approach to the Management of Congenital Malformations: A Review. *J Pediatr Surg*. 2021;56(4):652-665.
4. Wang X, Li M. Genetic Factors Contributing to Congenital Malformations: Insights from Genome-wide Association Studies. *Hum Genet*. 2022;141(1):45-58.
5. García-Martínez JM, Pérez-Rodríguez JM. Teratogenic Agents and Environmental Risk Factors Associated with Congenital Malformations: A Comprehensive Review. *Environ Health Perspect*. 2023;131(7):075001.
6. Rodríguez-Fuentes A, Gutiérrez-López G. Prenatal Diagnosis of Congenital Malformations: Current Trends and Future Perspectives. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2024;43(2):159-172.
7. López-Hernández R, Martínez-García MJ. Fetal Surgery for the Correction of Congenital Malformations: State-of-the-Art and Future Directions. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2025;38(5):701-714.
8. González-Sánchez L, Ramírez-Herrera R. Long-term Outcomes in Patients with Congenital Malformations: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Pediatr*. 2026;180(3):289-301.
9. Martínez-Díaz C, Sánchez-Ruiz JM. Psychosocial Impact of Congenital Malformations on Patients and their Families: A Qualitative Study. *Pediatr Psychol*. 2027;52(6):781-795.

10. Pérez-López E, González-Martínez C. Economic Burden of Congenital Malformations: A Population-based Study. *Health Econ Rev.* 2028;18(4):415-428.

Leucemia Infantil

Ana Isabel Chávez Arévalo

Médico Cirujano por la Universidad Técnica de
Manabí

Medico General en Funciones Hospitalarias

Introducción

La leucemia infantil comprende un grupo heterogéneo de enfermedades hematológicas malignas que afectan a los niños y adolescentes. Esta entidad se caracteriza por la proliferación descontrolada de células inmaduras de la médula ósea, que generalmente se infiltran en la sangre periférica y otros tejidos. Epidemiológicamente, la leucemia infantil constituye la forma más común de cáncer en niños, representando aproximadamente el 25% de todos los casos de cáncer pediátrico. Aunque la etiología exacta sigue siendo en gran medida desconocida, se ha avanzado significativamente en la comprensión de las alteraciones genéticas y moleculares subyacentes, lo que ha llevado a una clasificación más refinada de las distintas subtipos de leucemia infantil. La investigación continua en esta área es fundamental para mejorar el diagnóstico precoz, el desarrollo de terapias específicas y la optimización del pronóstico en estos pacientes. (1)

Definición y Clasificación

La leucemia infantil se define como un grupo de neoplasias hematológicas caracterizadas por la proliferación anormal de células precursoras hematopoyéticas en la médula ósea, las cuales se infiltran en la sangre periférica y otros tejidos. Esta enfermedad se clasifica principalmente en dos tipos principales: leucemia linfoblástica aguda (LLA) y leucemia mieloide aguda (LMA). Dentro de cada tipo, existen diversas subclasificaciones basadas en características citogenéticas, inmunológicas y moleculares, que tienen implicaciones pronósticas y terapéuticas. (2)

Epidemiología

La leucemia infantil es la forma más común de cáncer en niños, con una incidencia que varía según la región geográfica y la edad. Se estima que alrededor de 1 de cada 3.000 niños desarrollará leucemia antes de los 15 años. La leucemia linfoblástica aguda (LLA) es el tipo más frecuente, representando aproximadamente el 75-80% de los casos, seguida de la leucemia mieloide

aguda (LMA), que constituye alrededor del 15-20% de los casos. La incidencia de leucemia infantil ha mostrado variaciones temporales y geográficas, lo que sugiere la posible influencia de factores ambientales y genéticos en su patogénesis. (3)

Factores de Riesgo

Si bien la mayoría de los casos de leucemia infantil ocurren esporádicamente, se han identificado varios factores de riesgo asociados. Entre estos se incluyen la predisposición genética, evidenciada por la mayor incidencia de la enfermedad en ciertos síndromes genéticos como el síndrome de Down, así como antecedentes familiares de leucemia. La exposición prenatal a radiación ionizante y ciertos productos químicos también ha sido implicada como factor de riesgo. Sin embargo, la mayoría de los casos de leucemia infantil no tienen una causa identificable y probablemente resultan de la interacción compleja entre factores genéticos y ambientales. (4)

Fisiopatología

La fisiopatología de la leucemia infantil es un proceso complejo que implica una serie de alteraciones genéticas, moleculares y microambientales que conducen a la transformación maligna de las células hematopoyéticas. En términos generales, la enfermedad comienza con la adquisición de mutaciones genéticas en células precursoras hematopoyéticas, las cuales pueden ser heredadas o adquiridas durante la vida. Estas mutaciones pueden afectar genes clave involucrados en la regulación del crecimiento celular, la diferenciación y la apoptosis, lo que resulta en una proliferación descontrolada de células inmaduras en la médula ósea. A medida que la enfermedad progresa, las células leucémicas infiltran la sangre periférica y otros tejidos, interfiriendo con la producción normal de células sanguíneas y causando síntomas como anemia, trombocitopenia y susceptibilidad a infecciones. Además de los cambios genéticos, el microambiente tumoral desempeña un papel crucial en la fisiopatología de la leucemia infantil, proporcionando un nicho favorable para la supervivencia y proliferación de las células leucémicas. (5)

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas de la leucemia infantil pueden variar según el tipo específico de la enfermedad, su estadio y la afectación de otros órganos y sistemas. Sin embargo, hay síntomas comunes que pueden alertar a los médicos sobre la posibilidad de leucemia en un niño. Entre los síntomas más frecuentes se encuentran la fatiga, la palidez y la debilidad debido a la anemia resultante de la disminución de glóbulos rojos normales. La trombocitopenia, que conlleva una reducción en el número de plaquetas, puede manifestarse como sangrado fácil o moratones inexplicables. Además, la leucopenia, o disminución de los glóbulos blancos, puede predisponer a infecciones recurrentes. Otros síntomas pueden incluir fiebre persistente, pérdida de peso, sudoración nocturna, dolor en los huesos o articulaciones, así como agrandamiento del hígado, bazo o ganglios linfáticos. (6)

Diagnóstico

El diagnóstico de la leucemia infantil requiere una evaluación clínica completa junto con pruebas de

laboratorio específicas para confirmar la presencia de la enfermedad y determinar su tipo y subtipo. Los niños que se presentan con síntomas inespecíficos como fatiga, palidez, fiebre persistente, pérdida de peso, o aumento del tamaño de ganglios linfáticos, hígado o bazo, deben someterse a una evaluación minuciosa. El primer paso suele ser un análisis de sangre completo, que puede revelar anemia, trombocitopenia o leucopenia, así como la presencia de blastos sanguíneos inmaduros. Además, se realiza una punción de médula ósea para obtener una muestra de la médula ósea para examen microscópico y citogenético. La presencia de blastos anormales en la médula ósea confirma el diagnóstico de leucemia. Las pruebas adicionales, como la citometría de flujo y la citogenética molecular, se utilizan para clasificar el tipo específico de leucemia y determinar las anomalías genéticas subyacentes. Además, las pruebas de imagen, como la radiografía de tórax, la ecografía abdominal o la resonancia magnética, pueden ser útiles para evaluar la extensión de la enfermedad y detectar la presencia de masas tumorales extramedulares. (7)

Tratamiento

El tratamiento de la leucemia infantil se basa en varios factores, como el tipo específico de leucemia, el riesgo de recurrencia, la edad del niño y su estado de salud general. La piedra angular del tratamiento es la quimioterapia, que puede administrarse en diferentes fases, incluyendo inducción, consolidación y mantenimiento. La quimioterapia busca eliminar las células leucémicas y lograr una remisión completa de la enfermedad. En algunos casos, especialmente en leucemias de alto riesgo, se puede recomendar un trasplante de médula ósea, que implica reemplazar la médula ósea enferma del paciente con células madre hematopoyéticas sanas de un donante compatible. Además de la quimioterapia y el trasplante de médula ósea, se pueden utilizar otras terapias, como la terapia dirigida, la inmunoterapia y la radioterapia, dependiendo de las características específicas de la enfermedad y la respuesta al tratamiento. Es fundamental un enfoque multidisciplinario que incluya oncólogos pediátricos, hematólogos, radioterapeutas, cirujanos y otros especialistas, así como un equipo de apoyo compuesto

por enfermeras, trabajadores sociales y psicólogos, para brindar atención integral al niño y a su familia. (8)

Conclusión

La leucemia infantil es una enfermedad compleja y devastadora que afecta a niños y adolescentes en todo el mundo. Aunque su diagnóstico puede ser abrumador, los avances en la comprensión de la biología molecular y la patogenia han llevado a mejoras significativas en el tratamiento y la supervivencia de los pacientes. Hoy en día, los protocolos de quimioterapia intensiva, combinados con terapias dirigidas y enfoques de inmunoterapia, ofrecen esperanza a muchos niños con leucemia infantil. Sin embargo, sigue siendo una enfermedad desafiante que requiere un enfoque multidisciplinario y un manejo integral que aborde tanto los aspectos médicos como los psicosociales de la enfermedad. Además, la investigación continua es esencial para identificar nuevas terapias más efectivas y comprender mejor los mecanismos de resistencia al tratamiento. Con un diagnóstico temprano, un tratamiento adecuado y un apoyo integral, muchos niños

con leucemia infantil pueden alcanzar la remisión completa y tener una buena calidad de vida a largo plazo.

Bibliografía

1. Hunger SP, Mullighan CG. Acute Lymphoblastic Leukemia in Children. *N Engl J Med.* 2015;373(16):1541-1552. doi:10.1056/NEJMra1400972.
2. Pui CH, Carroll WL, Meshinchi S, Arceci RJ. Biology, risk stratification, and therapy of pediatric acute leukemias: an update. *J Clin Oncol.* 2011;29(5):551-565. doi:10.1200/JCO.2010.30.7405.
3. Mullighan CG. Molecular genetics of B-precursor acute lymphoblastic leukemia. *J Clin Invest.* 2012;122(10):3407-3415. doi:10.1172/JCI61203.
4. Teachey DT, Pui CH. Comparative features and outcomes between paediatric T-cell and B-cell acute lymphoblastic leukaemia. *Lancet Oncol.* 2019;20(3):e142-e154. doi:10.1016/S1470-2045(18)30859-1.
5. Inaba H, Greaves M, Mullighan CG. Acute lymphoblastic leukaemia. *Lancet.* 2013;381(9881):1943-1955. doi:10.1016/S0140-6736(12)62187-4.
6. Malard F, Mohty M. Acute lymphoblastic leukaemia. *Lancet.* 2020;395(10230):1146-1162. doi:10.1016/S0140-6736(20)30098-3.

7. Van Vlierberghe P, Ferrando A. The molecular basis of T cell acute lymphoblastic leukemia. *J Clin Invest.* 2012;122(10):3398-3406. doi:10.1172/JCI61269.
8. Loh ML. Childhood acute lymphoblastic leukemia: progress through collaboration. *J Clin Oncol.* 2015;33(27):2938-2948. doi:10.1200/JCO.2014.59.1636.

Asma

Diego Mauricio Saltos Zumba

Médico General por la Universidad Nacional de
Chimborazo

Magíster en Salud y Seguridad Ocupacional

Médico General de Primer Nivel de Atención en
Ministerio de Salud Pública

Introducción

El asma es una enfermedad respiratoria crónica y heterogénea que afecta a más de 250 millones de personas en todo el mundo. Su origen es multifactorial y está determinado por factores predisponentes y desencadenantes que resultan en un fenotipo específico. La forma de presentación más común en niños es el alérgico, de inicio temprano y desencadenada por alérgenos.(1)

Definición

El asma es una enfermedad inflamatoria crónica de las vías respiratorias en cuya patogenia intervienen diversas células y mediadores de la inflamación, condicionada en parte por factores genéticos y que cursa con episodios recurrentes de hiperrespuesta bronquial y una obstrucción variable al flujo aéreo, total o parcialmente reversible, ya sea por la acción medicamentosa o espontáneamente.(2)

Epidemiología

En un estudio de cohorte prospectivo realizado en el 2012 sobre el desarrollo de asma después de la bronquiolitis por virus sincitial respiratorio en Washington, se evaluó 206 niños durante un episodio inicial de bronquiolitis grave por VRS a los 12 meses de edad, seguidos hasta por 6 años. Se demostró que aproximadamente el 50% de los niños que experimentaron bronquiolitis grave por VRS en la infancia tienen un riesgo significativamente mayor de asma durante los primeros 6 años de vida y que los síntomas generalmente persisten a medida que los niños crecen hacia la edad escolar. Otro estudio de cohorte retrospectivo realizado del 2019 en EEUU, evaluaron 534 bebés hospitalizados por bronquiolitis donde más del 55% de los bebés hospitalizados por bronquiolitis desarrollaron asma dentro de los 5 años posteriores al alta. También otro estudio prospectivo en niños < 2 años internados por infecciones respiratorias agudas durante 2012-2013 fue publicado en Argentina en el 2019, donde se evaluaron a 622 niños, concluyó que el VSR causó

(71,8%) más de la mitad de los casos de las enfermedades que comprometen la vida.

En un estudio publicado en el 2020, en los niños con antecedentes de VSR, hubo una incidencia de hospitalizaciones por asma aproximadamente tres veces mayor, una tasa de uso de medicamentos para el asma dos veces mayor y una incidencia tres veces mayor de "asma confirmada", en comparación con los controles. El asma parecía ser de mayor gravedad, con mayores tasas de ingresos múltiples en pacientes con asma confirmada que con los controles, con casos que representan aproximadamente el 10% de todas las hospitalizaciones infantiles por asma a pesar de representar menos del 3% de la población total de estudio.

En Ecuador, en un estudio realizado en el 2013 en el Hospital Icaza Bustamante se encontró una prevalencia de virus sincitial respiratorio de 18.02%, de estos el 71.22% presentó una dificultad respiratoria. Aunque la infección por el virus sincitial respiratorio en la infancia temprana se ha relacionado con la morbilidad

respiratoria a largo plazo; el debate persiste en torno a su impacto causal sobre el asma.(3)

Fisiopatología

La presencia de una obstrucción reversible de las vías respiratorias, de mediano y pequeño calibre, es una de las características del asma. Esta obstrucción se produce por:

1. Contracción del músculo liso bronquial.
2. Engrosamiento de la pared bronquial.
3. Ocupación de la luz bronquial (moco y restos epiteliales).

La inflamación es la principal responsable de los dos últimos puntos. Existe desde el principio, aun en los casos más leves. Su estudio ha avanzado de manera considerable en las últimas décadas, gracias al desarrollo de la broncoscopia, biopsia bronquial y LBA38. Gracias a estas técnicas se ha podido ver que este tipo de inflamación se caracteriza por:

1. Infiltración celular con predominio de eosinófilos y linfocitos.

2. Edema de mucosa.
3. Engrosamiento e hipertrofia de la capa de músculo liso.
4. Lesión del epitelio, descamación e hipertrofia de células caliciformes.(5)

Manifestaciones clínicas

Los síntomas del asma pueden ser muy leves o estar ausentes durante los periodos de estabilidad de la enfermedad. La tos es un signo frecuente y precoz, pero inespecífico. Si la obstrucción aumenta, se apreciará taquipnea y aumento del trabajo respiratorio, con alargamiento de la espiración y empleo de músculos accesorios. La respiración se hace ruidosa, siendo las sibilancias el sonido más característico de la enfermedad. Los niños mayores pueden manifestar sensación de disnea, dolor u opresión torácica. A menudo, la crisis de asma viene precedida y desencadenada por una infección respiratoria de la vía aérea superior. La crisis de inicio recortado (episodio de broncoespasmo) es más propia del niño de mayor edad y con etiología alérgica.(5)

Factores de riesgo

Algunos factores de riesgo identificados para el asma se relacionan con alergias, historia familiar de asma, infecciones respiratorias severas, bajo peso al nacer y hábito de fumar del cuidador. Las sibilancias recurrentes son un problema muy frecuente en los primeros años de vida en el paciente con asma; se considera que hasta un 30% o 40% de los niños presentan síntomas «asmáticos» (sibilancias, disnea o tos persistente); sin embargo, las sibilancias permanecerán en un 30% de los niños hasta los 6 años de edad. A su vez, el asma tiene una estrecha relación con la edad, dependiendo de la edad del niño será la aparición de los diferentes síntomas.(6)

Diagnóstico

En este grupo de edad el diagnóstico de asma es básicamente clínico, y se basa en una anamnesis detallada que ponga de relieve la presencia de 3 o más episodios de broncoespasmo, junto a un grupo de síntomas asociados indicativos como la tos nocturna con o sin sibilancias, la aparición de sintomatología relacionada con el ejercicio, el juego, la risa o el llanto, y

la presencia de manifestaciones clínicas de otras enfermedades alérgicas como el eccema atópico o la alergia alimentaria.(7)

Estudio alergológico

Para demostrar la sensibilización a neumoalergenos disponemos de técnicas in vivo como las pruebas cutáneas por punción (prick test) y de técnicas in vitro como la determinación de IgE específica.

Las pruebas cutáneas son el método de elección por su elevada sensibilidad y especificidad. En manos experimentadas se pueden realizar a cualquier edad, teniendo en cuenta algunas limitaciones como la presencia de dermatografismo o la falta de reactividad cutánea por la acción de medicamentos que esté tomando el niño.

Estudio funcional respiratorio

El diagnóstico funcional respiratorio, que es clave en el estudio y seguimiento del asma bronquial en el escolar y en el adolescente, queda reservado en este grupo de edad a unidades de alergia o neumología de tercer nivel, con

la tecnología adecuada como la pletismografía corporal, la oscilometría forzada por impulsos, el estudio de las resistencias pulmonares por oclusión o la técnica de compresión torácica con chaquetilla neumática. Y aun en estos casos, el funcionalismo pulmonar basal es de poca utilidad en el diagnóstico de asma, siendo mucho más útil una prueba broncodilatadora positiva.

Criterios de gravedad

Una vez diagnosticada el asma bronquial debemos clasificarla con criterios de menor a mayor grado de gravedad para decidir el tratamiento inicial de base más adecuado, aunque serán la evolución clínica posterior y la consecución o no de los objetivos de control los que dictarán las modificaciones oportunas de dicho tratamiento.(7)

Diagnóstico diferencial

El asma bronquial es la causa más frecuente de sibilantes durante la infancia y la adolescencia y, por lo tanto, el diagnóstico más frecuente cuando se presenta de forma recurrente, pero es necesario valorar la posibilidad de

otras enfermedades pulmonares y extrapulmonares con manifestaciones similares al asma ("no todo lo que pita es asma").

En los lactantes y preescolares la mayoría de los episodios de sibilantes se asocian a infecciones virales, muchos de ellos dejan de tener síntomas independientemente del tratamiento y con frecuencia tienden a la remisión. Por lo tanto se recomienda realizar el diagnóstico tras un tiempo de seguimiento, considerando otros diagnósticos alternativos y observando la respuesta del niño al tratamiento broncodilatador y antiinflamatorio(5). En cambio, algunos de ellos que presentan unos factores de riesgo y pronósticos diferentes al resto tendrán asma en la edad escolar.(8)

Tratamiento

- Para los ataques agudos, broncodilatadores y en algunas ocasiones corticoesteroides
- Para el asma crónica, corticosteroides inhalados (a veces combinados con broncodilatadores) y,

posiblemente, modificadores del leucotrieno y/o cromoglicato

- El tratamiento se administra para resolver los ataques súbitos (agudos) y algunas veces para prevenirlos.

Los niños con crisis leves y muy poco frecuentes normalmente toman fármacos solo durante la crisis. Los niños que tienen crisis intensas o más frecuentes necesitan tomar fármacos incluso entre dos crisis sucesivas. Se emplean distintos fármacos según la frecuencia y la gravedad de las crisis. Para ayudar a evitar la aparición de crisis en los niños con crisis poco frecuentes y no muy graves, se suele utilizar una dosis baja diaria de corticosteroides o de un antagonista del receptor de leucotrienos (montelukast o zafirlukast) tomados por inhalación. Estos fármacos reducen la inflamación bloqueando la liberación de las sustancias químicas que inflaman las vías respiratorias.

Ataques agudos de asma (crisis)

El tratamiento de una crisis asmática aguda se basa en dos medidas esenciales

- Abrir las vías respiratorias (broncodilatación)
- Detener la inflamación

Hay diversos fármacos administrados por inhalación que abren las vías respiratorias (broncodilatadores, véase Tratamiento de las crisis asmáticas). Son ejemplos característicos de este tipo de fármacos el salbutamol (albuterol) y el ipratropio. Los médicos no recomiendan el uso de broncodilatadores de acción prolongada, como el salmeterol o el formoterol, como único tratamiento en los niños.

Los niños y adolescentes deben emplear un inhalador dosificador con una cámara espaciadora o una cámara de retención de la válvula (ver figura Cómo usar un inhalador con dosificador). La cámara espaciadora optimiza el suministro de fármaco a los pulmones y minimiza la posibilidad de efectos secundarios.(9)

Bibliografía:

1. Robledo A, María L, López P. Revisión Bibliográfica Acta Pediátrica Hondureña [Internet]. 8(2). Disponible en: <http://www.bvs.hn/APH/pdf/APHVol8/pdf/APHVol8-2-2017-2018-7.pdf>

2. Asma: concepto, fisiopatología, diagnóstico y clasificación [Internet]. Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2021-03/asma-concepto-fisiopatologia-diagnostico-y-clasificacion/>
3. De Medicina C, Cevallos E, Kristell V, Loor D, Fernando L, Guayaquil A. FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO: MÉDICO TUTOR [Internet]. [cited 2022 Apr 11]. Disponible en: <http://repositorio.ucsg.edu.ec/bitstream/3317/16787/1/T-UCSG-PRE-MED-1159.pdf>
4. Grupo de Trabajo para el Estudio de la Enfermedad Asmática en el niño*. Asma. Anales de Pediatría [Internet]. 2002 Jun 28 [cited 2022 Apr 11];56:37–43. Disponible en: <https://www.analesdepediatría.org/es-asma-articulo-13033323>
5. Moral L, Asensi Monzó M, Juliá Benito JC, Ortega Casanueva C, Paniagua Calzón NM, Pérez García MI, et al. Asma en pediatría: consenso REGAP. Anales de Pediatría. 2021 Aug;95(2):125.e1 -- 11.
6. Betancourt-Peña J, Olaya-Tamayo RA, Giraldo-Mosquera MC, Arredondo-Florez EJ, Carrillo HA, Ávila-Valencia JC, et al. Factores de riesgo y síntomas de asma infantil en estudiantes de dos colegios de Cali. Universidad y Salud [Internet]. 2021 May 1 [cited 2021 Nov 18];23(2):85–91. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0124-71072021000200085

7. Marcel Ibero. Diagnóstico del asma en el niño menor de 3 años. Signos guía y criterios de derivación. *Anales de Pediatría Continuada*. 2011 May;9(3):141–4.
8. Teresa M, Monzó A, Castillo J, María L, Carceller E, Praena M, et al. Diagnóstico del Asma El Pediatra de Atención Primaria y el Diagnóstico de Asma Redactores [Internet]. Disponible en: <https://www.aepap.org/sites/default/files/gvr/diagnostico-del-asma.pdf>
9. Rajeev Bhatia. Asma infantil. www.msmanuals.com. [Internet]. Disponible en: <https://www.msmanuals.com/es-ec/hogar/salud-infantil/trastornos-respiratorios-en-los-lactantes-y-los-niños/asma-infantil>

Autismo

Yadyra Cristina Quishpe Chuquitarco

Médico Cirujano por la Universidad Regional

Autónoma de los Andes

Médico

Definición

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por dificultades en la comunicación, interacción social y comportamientos repetitivos o restrictivos (1).

Epidemiología

El autismo es un trastorno con alta prevalencia e incidencia, que ha sido subdiagnosticado en décadas pasadas. No obstante, las herramientas actuales y la investigación epidemiológica han permitido reconocer que este trastorno es bastante común. La Asamblea General de las Naciones Unidas estableció el 2 de abril como el Día Mundial de Concienciación sobre el Autismo, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y promover su inclusión en la sociedad.(2)

Los Centros de Control y Prevención de Enfermedades de Estados Unidos (CDC) estiman que hay 1 caso de autismo por cada 68 nacimientos, con un incremento anual en la incidencia del 17%. El autismo es cinco veces más común en hombres que en mujeres. Es importante mencionar que el 46% de los niños afectados

experimentan acoso escolar (bullying), según datos de la OMS.(2)

Neuropatología

Aunque se desconoce la causa exacta del TEA, la investigación ha demostrado que hay diferencias en la estructura y función del cerebro en personas con autismo en comparación con personas neurotípicas. Estas diferencias pueden estar relacionadas con factores genéticos, ambientales o una combinación de ambos. Algunas áreas del cerebro que se han asociado con TEA incluyen:

1. **Lóbulos temporales:** Estas áreas están implicadas en la percepción y procesamiento de información auditiva y social. Las anomalías en los lóbulos temporales podrían contribuir a dificultades en la comprensión del lenguaje y en las habilidades sociales en personas con TEA.(3)(4)
2. **Corteza prefrontal:** Esta región del cerebro está involucrada en funciones cognitivas superiores, como la toma de decisiones, la planificación y la

regulación del comportamiento social. Las alteraciones en la corteza prefrontal pueden afectar la capacidad de una persona con TEA para adaptarse a situaciones sociales y comprender las normas sociales.(3)(4)

3. Amígdala: La amígdala juega un papel crucial en el procesamiento de las emociones y en la atribución de significado emocional a estímulos sociales, como las expresiones faciales. Las personas con TEA pueden mostrar diferencias en la amígdala, lo que podría influir en su capacidad para reconocer y responder adecuadamente a las emociones y las señales sociales.(3)(4)
4. Conectividad cerebral: La conectividad entre diferentes áreas del cerebro también puede estar alterada en personas con TEA. Esto puede afectar la capacidad del cerebro para procesar e integrar información, lo que podría contribuir a los déficits en las habilidades sociales y de comunicación en personas con TEA.(3)(4)

Las diferencias en el neurodesarrollo cerebral pueden influir en el comportamiento social en pacientes con TEA. Sin embargo, es importante destacar que cada persona con TEA es única, y el grado en que estas diferencias cerebrales afectan el comportamiento social puede variar ampliamente.

Identificación temprana de biomarcadores cerebrales asociados al TEA

Dada la importancia del diagnóstico y tratamiento temprano en el pronóstico del TEA, se ha vuelto fundamental identificar biomarcadores cerebrales en etapas tempranas del desarrollo.

Biomarcadores cerebrales en el TEA

Diferentes estudios han demostrado alteraciones en la estructura y función cerebral de individuos con TEA, incluyendo cambios en el volumen y conectividad de regiones cerebrales clave como la amígdala, el córtex prefrontal y la ínsula anterior [2, 3]. Estas alteraciones

podrían representar posibles biomarcadores cerebrales en el TEA.

1. Resonancia magnética funcional (fMRI)

La fMRI ha sido ampliamente utilizada para investigar la actividad cerebral en reposo y durante tareas en individuos con TEA [4]. Estudios recientes han identificado patrones específicos de conectividad funcional en el TEA, como la hiperconectividad dentro de la red de modo por defecto (DMN) y la hipoconectividad en la red de atención [5].

2. Electroencefalografía (EEG)

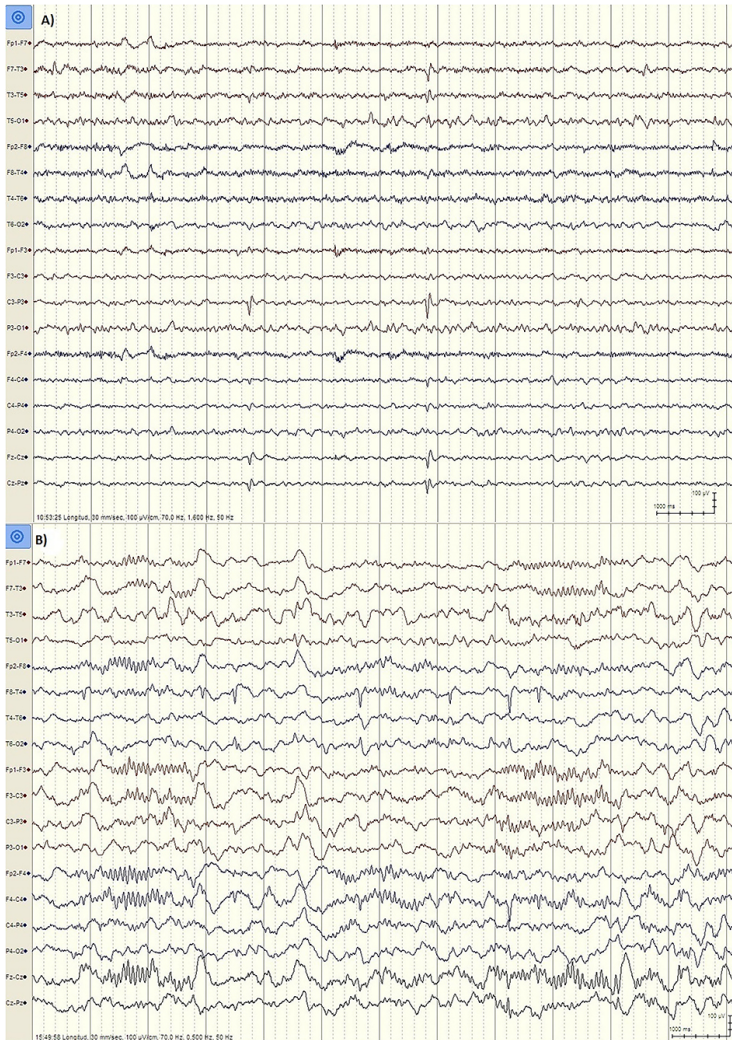
El EEG también ha sido empleado para identificar biomarcadores en el TEA, como la actividad en bandas de frecuencia específicas y las respuestas a estímulos sociales [6]. Un estudio reciente mostró que la actividad gamma atípica en bebés de alto riesgo para TEA está relacionada con síntomas autistas más severos [7].

3. Imagen de difusión por tensor (DTI)

La DTI es una técnica de resonancia magnética que mide la integridad de la sustancia blanca en el cerebro. Algunos estudios han encontrado alteraciones en la integridad de la sustancia blanca en el TEA, lo que sugiere una posible disrupción en la comunicación entre regiones cerebrales [8].

Fig 1. Hallazgos EEG en pacientes con TEA. (A) Paciente PR, masculino, 6 años. EEG en vigilia (Montaje longitudinal bipolar, Sensibilidad 100 μ V/cm, Filtro paso alto 1,6 Hz, Filtro paso bajo 70 Hz): Puntas centroparietales izquierdas (P3, C3). (B) Paciente JL, varón, 5 años. EEG durante la etapa N2 del sueño (montaje longitudinal bipolar, sensibilidad 100 μ V/cm, filtro de paso alto de 0,5 Hz, filtro de paso bajo de 70 Hz): puntas temporales derechas (T4, T6).

Milovanovic, Maja, and Roberto Grujicic. "Electroencephalography in Assessment of Autism Spectrum Disorders: A Review." *Frontiers in psychiatry* vol. 12 686021. 29 Sep. 2021, doi:10.3389/fpsyt.2021.686021



Neuroanatomía y neurofisiología del TEA

Los estudios de neuroimagen han demostrado alteraciones en varias regiones cerebrales en individuos con TEA, incluidas las áreas implicadas en el procesamiento social, como la corteza prefrontal, la amígdala y el cuerpo estriado (9). Además, se ha identificado una conectividad funcional atípica entre estas áreas en pacientes con TEA, lo que podría explicar las dificultades en el comportamiento social (10).

Identificación temprana de biomarcadores cerebrales en el TEA

La identificación temprana de biomarcadores en el TEA es esencial para mejorar el diagnóstico y tratamiento temprano. Algunos estudios han mostrado que las diferencias cerebrales en individuos con TEA pueden ser detectadas incluso antes del primer año de vida [9]. Estos hallazgos sugieren que la identificación de biomarcadores tempranos en el TEA podría ser posible.

La identificación de biomarcadores cerebrales en etapas tempranas del desarrollo en el TEA tiene un gran potencial para mejorar el diagnóstico y tratamiento

temprano. Sin embargo, aún se requiere más investigación para comprender completamente las implicaciones de estos hallazgos y su aplicabilidad en la práctica clínica.

Desarrollo temprano y plasticidad cerebral

El cerebro humano presenta una notable plasticidad durante el desarrollo temprano, y es posible que las alteraciones en este período sean cruciales en la aparición de TEA (12)(13)(14). Los estudios han demostrado que los signos de TEA pueden identificarse en niños de tan solo 6 meses de edad, sugiriendo que las intervenciones tempranas podrían ser fundamentales para mejorar los resultados a largo plazo (12).

Relación entre el neurodesarrollo cerebral y el comportamiento social en pacientes con TEA

La interacción entre el neurodesarrollo cerebral y el comportamiento social en pacientes con TEA es compleja y aún no se comprende completamente. Sin embargo, se ha demostrado que las intervenciones tempranas pueden mejorar las habilidades sociales en

niños con TEA, lo que indica que la plasticidad cerebral podría ser aprovechada para mejorar los síntomas del trastorno (13)(15).

Conclusión

El neurodesarrollo cerebral juega un papel crucial en el comportamiento social de pacientes con TEA. Las alteraciones en la neuroanatomía, la neurofisiología y la conectividad funcional de las áreas cerebrales involucradas en el procesamiento social podrían estar asociadas con las dificultades en la comunicación y la interacción social observadas en estos pacientes. La investigación sobre el desarrollo temprano y la plasticidad cerebral sugiere que las intervenciones tempranas podrían ser fundamentales para mejorar los resultados a largo plazo en pacientes con TEA.

A medida que la investigación avanza, es crucial continuar explorando las relaciones entre el neurodesarrollo cerebral y el comportamiento social en pacientes con TEA. Estos hallazgos podrían conducir a nuevas intervenciones y tratamientos más efectivos para

mejorar la calidad de vida de las personas con TEA y sus familias.

Además, la investigación futura debe centrarse en la identificación de biomarcadores y factores de riesgo para el TEA, lo que permitiría una detección temprana y una intervención más efectiva. La colaboración entre neurocientíficos, médicos, educadores y otros profesionales en el campo del autismo será fundamental para avanzar en la comprensión de este trastorno y mejorar los resultados para aquellos que lo padecen.

El neurodesarrollo cerebral y el comportamiento social en pacientes con TEA están estrechamente relacionados. A medida que aumenta nuestro conocimiento sobre estos procesos, se abren oportunidades para desarrollar intervenciones más efectivas y mejorar la calidad de vida de las personas con TEA y sus familias.

Bibliografía

1. Hodges, Holly et al. "Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation." *Translational pediatrics* vol. 9, Suppl 1 (2020): S55-S65. doi:10.21037/tp.2019.09.09
2. Alcalá, Gustavo Celis, and Marta Georgina Ochoa Madrigal. "Trastorno del espectro autista (TEA)." *Revista de la Facultad de Medicina (México)* 65.1 (2022): 7-20.
3. Sauer, Ann Katrin, et al. "Autism Spectrum Disorders: Etiology and Pathology." *Autism Spectrum Disorders*, edited by Andreas M. Gruber, Exon Publications, 20 August 2021. doi:10.36255/exonpublications.autismspectrumdisorders.2021.etiology
4. Li, Xiaoyi et al. "Structural, Functional, and Molecular Imaging of Autism Spectrum Disorder." *Neuroscience bulletin* vol. 37,7 (2021): 1051-1071. doi:10.1007/s12264-021-00673-0
5. Chen, Heng et al. "Aberrant functional connectivity of neural circuits associated with social and sensorimotor deficits in young children with autism spectrum disorder." *Autism research : official journal of the International Society for Autism Research* vol. 11,12 (2018): 1643-1652. doi:10.1002/aur.2029
6. Sato, Wataru, and Shota Uono. "The atypical social brain network in autism: advances in structural and functional MRI studies." *Current opinion in neurology* vol. 32,4 (2019): 617-621. doi:10.1097/WCO.0000000000000713

7. Tsurugizawa, Tomokazu. "Translational Magnetic Resonance Imaging in Autism Spectrum Disorder From the Mouse Model to Human." *Frontiers in neuroscience* vol. 16 872036. 2 May. 2022, doi:10.3389/fnins.2022.872036
8. Milovanovic, Maja, and Roberto Grujicic. "Electroencephalography in Assessment of Autism Spectrum Disorders: A Review." *Frontiers in psychiatry* vol. 12 686021. 29 Sep. 2021, doi:10.3389/fpsyt.2021.686021
9. Lord, Catherine et al. "Autism spectrum disorder." *Nature reviews. Disease primers* vol. 6,1 5. 16 Jan. 2020, doi:10.1038/s41572-019-0138-4.
10. Molnar-Szakacs, Istvan et al. "Neuroimaging Markers of Risk and Pathways to Resilience in Autism Spectrum Disorder." *Biological psychiatry. Cognitive neuroscience and neuroimaging* vol. 6,2 (2021): 200-210. doi:10.1016/j.bpsc.2020.06.017
11. Lord, Catherine et al. "Autism spectrum disorder." *Lancet (London, England)* vol. 392,10146 (2018): 508-520. doi:10.1016/S0140-6736(18)31129-2
12. Chernikova, Michelle A et al. "The Brain-Gut-Microbiome System: Pathways and Implications for Autism Spectrum Disorder." *Nutrients* vol. 13,12 4497. 16 Dec. 2021, doi:10.3390/nu13124497
13. Takumi, Toru et al. "Behavioral neuroscience of autism." *Neuroscience and biobehavioral reviews* vol. 110 (2020): 60-76. doi:10.1016/j.neubiorev.2019.04.012

14. Hoogman, Martine et al. "Consortium neuroscience of attention deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder: The ENIGMA adventure." *Human brain mapping* vol. 43,1 (2022): 37-55. doi:10.1002/hbm.25029
15. Fortier, Abigail V et al. "Prefrontal circuits guiding social preference: Implications in autism spectrum disorder." *Neuroscience and biobehavioral reviews* vol. 141 (2022): 104803. doi:10.1016/j.neubiorev.2022.104803

Enfermedad de Membrana Hialina

Xiomara Alejandra Rogel Lozano

Título de Médico por la Universidad de Guayaquil
Médico General en Centro Médico de
Especialidades Prosalud

Introducción

La enfermedad de membrana hialina (EHM), también llamada, Síndrome de Distrés Respiratorio Neonatal, es una patología respiratoria aguda que afecta preferentemente a los recién nacidos pretérmino. La EMH fue descrita en 1959 por la Dra. Mary Ellen Avery, quien menciona, en la génesis y fisiopatología de la enfermedad, la carencia del factor surfactante para mantener la tensión superficial del alveolo. La EMH fue descrita en 1959 por la Dra. Mary Ellen Avery, quien menciona, en la génesis y fisiopatología de la enfermedad, la carencia del factor surfactante para mantener la tensión superficial del alveolo. (1)

Su incidencia se relaciona con la edad gestacional, entre menor edad gestacional tenga el neonato, con mayor frecuencia contraerá esta enfermedad, y esto se debe a la inmadurez del sistema respiratorio, que está dado por la limitada producción de surfactante que imposibilita un adecuado intercambio gaseoso.

Esta patología se presenta dentro de los primeros minutos de vida del recién nacido, y se manifiesta como un aumento de la frecuencia respiratoria (polipnea) y

dificultad respiratoria que llevan a que el neonato se torne cianótico, aumentando de esta manera los requerimientos de oxígeno corporal, por lo que en primera instancia se coloca oxigenoterapia al paciente.

Epidemiología

Se ha reportado que en el Ecuador, aproximadamente nacen 300.000 neonatos al año, de los cuales el 70% representa la tasa de mortalidad dentro de la primera semana de vida, y de este, el 1% de los fallecimientos se da en los recién nacidos de muy bajo peso al nacer, valor que corresponde al 40% de mortalidad infantil. Independientemente, el Síndrome de distress respiratoria neonatal afecta al 60% de los neonatos de muy bajo peso y como se mencionó anteriormente aumenta conforme disminuye su edad gestacional.

Es más frecuente en hombres que mujeres y más en etnia blanca que etnia negra, fenómeno que no se explica por otros factores que pudieran influir en la maduración pulmonar. En cualquier edad gestacional la incidencia es mayor en los nacidos por cesárea sin dilatación que en los nacidos por parto vaginal. La ocurrencia de EMH es

significativamente mayor en los hijos nacidos de madres con diabetes gestacional o con diabetes insulino dependiente. Casi todos los hijos de madres diabéticas son grandes para su edad gestacional y también los lactantes hipernutridos en ausencia de diabetes materna corren mayor riesgo de desarrollar EMH. En la actualidad los controles prenatales son de vital importancia para el control médico de la diabetes. Las condiciones maternas que afectan al crecimiento del feto y que pueden reducir el riesgo de EMH son la hipertensión del embarazo. Existe presunción sobre la asfixia del parto para desarrollar EMH, esto se basa en las menores puntuaciones del índice de APGAR de los RN con SDR, esto puede explicarse por la inmadurez relativa y la alteración de la función pulmonar. Otro dato importante es señalar que el embarazo múltiple predispone a un parto prematuro, en caso de ser gemelar, el gemelo nacido en segundo lugar corre mayor riesgo de presentar este cuadro. (2)

Fisiopatología

Hasta el final del tercer trimestre de gestación se lleva a

cabo la maduración del sistema del surfactante pulmonar a través de su producción mediante los neumocitos tipo 2, proceso que se ve afectado por factores maternos y neonatales. (3)

El surfactante está compuesto por:

- 80% fosfolípidos: fosfatidilcolina y fosfatidilglicerol
- 10% proteínas SP- A/ -B / -C / -D
- 10% lípidos: colesterol

Todos estos componentes ayudan a disminuir la tensión superficial, lo que evita el colapso alveolar al final de la espiración. Caso contrario, al perder la función tensoactiva, disminuye la capacidad residual funcional limitando así, la relación ventilación y perfusión debido a que se crean áreas de atelectasia, haciendo que el pulmón se torne rígido con lo que incrementa el trabajo y el esfuerzo respiratorio, el cual se ve afectado también por la disminución de la fuerza muscular que afecta a la función del diafragma y a la pared torácica, impidiendo un correcto intercambio gaseoso. (4)

Factores de riesgo

Neonatales

Edad gestacional

Es la duración del embarazo calculado desde el primer día de la última menstruación normal, hasta el nacimiento o hasta el evento gestacional en estudio. Un parto prematuro tiene mayor relación con la presentación de EMH, esto se debe a que entre más inmaduro este el feto, menos preparada esta para sobrevivir a la vida extrauterina. Un estudio que habla sobre la ruptura prematura de membranas señala que la inmadurez pulmonar y EMH es la causa principal de la mortalidad neonatal menos de 28 semanas. (5)

Sexo masculino

Un factor de riesgo poco estudiado es el sexo, un estudio retrospectivo entre 2008 y 2010 en China se atribuye ser el único que ha estudiado la relación del sexo y la aparición de EMH, los autores concluyen que el sexo masculino tiene mayor riesgo, ser mujer es un factor protector ya que se atribuye la carga hormonal. Se cree que el pulmón fetal femenino produce factor tensoactivo

antes que el pulmón fetal masculino. Las razones de este hallazgo pueden ser los andrógenos que contribuyen a la formación del factor secretor en los neumocitos, mejorando la cantidad de células alveolares tipo II en el pulmón. (6)

Grupo étnico

La etnia blanca y afrodescendiente tiene diferencias en cuanto a la presentación de EMH, un estudio realizado en Guadalupe, Antillas Francesas sugiere que en los bebés prematuros afroamericanos, la maduración pulmonar puede ocurrir antes de lo esperado. A la semana 32 de gestación puede ser el límite de riesgo para la enfermedad de la membrana hialina, equivalente a la semana 34 para las poblaciones blancas. Este estudio concluye que estos datos preliminares deben ser confirmados en otras zonas geográficas. (7)

• Maternos

Controles prenatales

Un control prenatal es conjunto de actividades y procedimientos que el equipo de salud ofrece a la

embarazada con la finalidad de identificar factores de riesgo en la gestante y enfermedades que puedan afectar el curso normal del embarazo y la salud del recién nacido/a. Se recomienda que los cuidados prenatales en las gestaciones sin complicaciones sean proporcionados por profesionales capacitados. La atención prenatal debe ser de fácil acceso para todas las embarazadas, de manera individualizada y en relación a su entorno comunitario. Se recomienda que el primer control sea realizado lo más pronto posible (primer trimestre del embarazo) y debe enfocarse a identificar y descartar patologías especiales. Se recomienda realizar como mínimo 5 consultas de atención prenatal, de acuerdo a lo establecido por la OMS. (8)

Preeclampsia

La enfermedad se caracteriza por la disfunción endotelial de todo el sistema materno y del lecho placentario, debido a un desbalance de los factores que promueven la normal angiogénesis a favor de factores antiangiogénicos (sFlt-1 o sVEGFr, Factor de Crecimiento Placentario PlGF, Endoglina). Estos

factores están presentes en exceso en la circulación de pacientes varias semanas antes de la aparición de las primeras manifestaciones clínicas con evidencia de alteraciones metabólicas e inmunogenéticas. Su diagnóstico es a partir de las 20 semanas de gestación con cifras de tensión arterial $\geq 140/90$ mm Hg con presencia de proteinuria.

Diabetes gestacional

En términos generales, la diabetes mellitus (DM) se caracteriza por un aumento de la glucosa sanguínea. Es un desorden del metabolismo de los carbohidratos que requiere cambios inmediatos en el estilo de vida. En su forma crónica, la diabetes se asocia con complicaciones vasculares a largo plazo, incluyendo retinopatía, nefropatía, neuropatía y enfermedad vascular. La DG corresponde a una hiperglucemia que se detecta por primera vez durante el embarazo. En todo el mundo, constituye una de las complicaciones habituales del embarazo y es responsable de una importante morbilidad tanto materna como perinatal. (9) En presencia de hiperglucemia materna, las cantidades

excesivas de glucosa llevan a hiperinsulinemia fetal que a su vez causa el crecimiento excesivo y/o macrosomía, con el consecuente incremento del índice de cesáreas. Además, el exceso de insulina en la circulación fetal puede retrasar la maduración pulmonar asociada sobre todo a baja producción de surfactante, que conduce al síndrome de dificultad respiratoria o enfermedad de membrana hialina. Esta condición es aproximadamente seis veces más frecuente en los recién nacidos (RN) de las mujeres con diabetes que en mujeres no diabéticas. (10)

Factores protectores

- Mayor edad gestacional
- Parto cefalocaudal

Uso de corticoides prenatales Para evitar el desarrollo de la enfermedad, es importante evitar el parto prematuro, y si este se va a producir de manera inminente, a administración de medicamentos llamados corticosteroides a la madre antes del parto reduce significativamente el riesgo y la gravedad del Síndrome

de Distress Respiratorio Neonatal en el bebé. Generalmente, estos esteroides se administran entre las semanas 24 y 34 de gestación a las mujeres con riesgo de tener un parto prematuro.

- Sexo femenino

Diagnóstico clínico

El cuadro clínico inicia desde el momento del nacimiento y a medida que transcurre la vida extrauterina, los signos se van intensificando (11). La enfermedad se caracteriza por la presencia:

- Polipnea
- Signos de dificultad respiratoria progresiva:
 - aleteo nasal
 - quejido
 - disociación toraco abdominal
 - tiraje intercostal, subcostal y supraesternal

• Cianosis central

Parámetros que son evaluados a través de diferentes score de gravedad que nos precisan conocer el pronóstico del recién nacido, es decir, mientras menos puntaje tiene

el neonato, mejor pronóstico de vida presenta. Dentro de la literatura médica, existen escalas que ayudan a la evaluación de la dificultad respiratorio de los neonatos, entre las más usados son el Score de Downes y Score de Silverman; este último, generalmente, se complementa con otras escalas que evalúan diferentes parámetros como el Score de Wood-Downes. Generalmente, los recién nacidos de muy bajo peso al nacer manifiestan apneas las cuales aumentan la tasa de mortalidad, por lo que de manera inmediata se debe intervenir con la oxigenoterapia, y en ocasiones, incluso se necesita ventilación mecánica, y de forma temprana, el uso de surfactante. La evolución natural de la enfermedad depende del cuadro clínico del paciente neonato, en casos leves este se resuelve en 2 a 3 días, por el contrario, cuadros graves en los cuales es necesario ventilación mecánica, los neonatos permanecen semanas o meses dentro de la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal, debido a que son más propensos a presentar complicación a nivel del sistema respiratorio.

Diagnóstico

A pesar de que no existe un hallazgo patognomónico del Síndrome de Distress Respiratorio, el diagnóstico de la enfermedad depende del grado de madurez del sistema respiratorio del recién nacido, de este modo, se manifestarán los hallazgos clínicos y paraclínicos como radiológicos y de laboratorio.

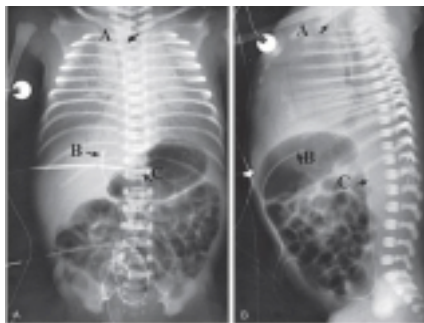
Dentro de los hallazgos radiológicos (12):

Volumen pulmonar disminuido

Opacidad difuso bilateral del campo pulmonar, caracterizado como vidrio esmerilado

Broncograma aéreo

Gráfico 9. Patrón Radiológico EMH



Fuente: Nelson Tratado de Pediatría. Tratado de Pediatría

Además, en la radiografía de tórax se podrá identificar grados de gravedad:

- **Tipo I:** patrón reticulogranular fino y homogéneo como vidrio esmerilado.
- **Tipo II:** similar al anterior pero más denso y con broncograma aéreo más visible.
- **Tipo III:** pacificación alveolar difusa y confluyente con menor volumen pulmonar.
- **Tipo IV:** “pulmón blanco”. Ausencia total de aire en el parénquima pulmonar, cuya densidad no se distingue de la silueta cardíaca.

Hallazgos de laboratorio:

- Hipoglucemia
- Hiperpotasemia
- Gasometría Arterial
- Acidosis mixta
- Hipercapnea
- Hipoxemia

Diagnóstico Diferencial

Existen diferentes patologías respiratorias neonatales, las

cuales se podrán diferenciar de acuerdo a datos de anamnesis, examen físico, radiografía de tórax y exámenes de laboratorio, entre están:

- Taquipnea Transitoria del Recién Nacido (TTRN)
- Neomonía Neonatal
- Asfixia
- Neumotórax
- Síndrome por Aspiración de Líquido Amniótico Meconial (SALAM)

Pronóstico

La evolución de la enfermedad de membrana hialina es variable, y depende de la presencia de factores de riesgo; con frecuencia empeorará entre el segundo y cuarto día después del nacimiento, por lo que la instauración precoz de las medidas básicas y avanzadas del tratamiento son indispensables para mejorar el pronóstico. La administración de corticoides maternos y el surfactante exógeno al neonato disminuye la gravedad de la enfermedad y eleva la supervivencia.

Tratamiento

El tratamiento está encaminado a mejorar el intercambio gaseoso y con ello la función pulmonar del recién nacido, siendo la administración de surfactante, la más importante (Kliegman, Bherman, Jenson, 2008). Pero también es indispensable como parte del tratamiento, realizar medidas terapéuticas básicas como:

1. Proporcionar calor al paciente neonato a través incubadora o cuna radiante.
2. Hidratar al paciente neonato con un volumen inicial de 60 a 80 mililitros/kilogramos/día
3. Dar alimentación enteral por sonda nasogástrica si el paciente neonato está estable o alimentación parenteral en casos de inestabilidad.
4. Brindar cobertura antibiótica en caso de que se sospecha de neumonía o sepsis mediante ampicilina/gentamicina.
5. Además es importante proporcionar

• Surfactante exógeno

Es una sustancia compuesta por lípidos y proteínas, que de forma endógena es sintetizada por los neumocitos

pulmonares tipo II, y de forma exógeno es artificial. La principal función de esta sustancia es disminuir la tensión superficial pulmonar y con ello se logra aumentar tanto la capacidad residual funcional y la distensión pulmonar, de este modo se logra alcanzar los objetivos del tratamiento, y a su vez, disminuir las necesidades de oxígeno y el apoyo ventilatorio del neonato, si fue necesario.

El uso de surfactante exógeno se administra de forma profiláctica y terapéutica, según el caso del paciente neonato.

• Oxigenoterapia

Los dispositivos para lograr una buena oxigenación son múltiples, entre ellos existen las cánulas nasales, mascarillas, entre otras, cada uno dependiendo de la cantidad de oxígeno, en litros, proporciona una cantidad de fracción inspirada de oxígeno (FiO_2) adecuada, el requerimiento de oxígeno en la enfermedad de membrana hialina dependerá de la Presión parcial de oxígeno (pO_2) el cual deberá mantenerse entre 50 a 60 mm Hg, con la finalidad de evitar daño pulmonar del

neonato y con ello, evitar mayores complicaciones.

• **Asistencia respiratoria**

La Presión Positiva Continua en la Vía Aérea (CPAP) es un sistema de soporte de ventilación no invasivo, que ayuda a mejorar la ventilación a nivel alveolar, abrir la vía aérea superior y sobretodo evita el colapso alveolar por que favorece en la síntesis de surfactante, funciones que son indispensables para mejorar la sincronización del trabajo respiratorio al coordinar el movimiento toracoabdominal.

La ventaja de este sistema, es que cuenta con diferentes sistemas de ventilación entre ellos, sincronizada, asistida/ controlada, los cuales ayudan a sincronizar la ventilación espontánea del paciente neonato con el CPAP.

Complicaciones

Existen algunas patologías que se desarrollan durante el transcurso de la enfermedad, entre ellas:

- Infecciones debido a la presencia de dispositivos intravenosos aplicados en el paciente neonato que se

desarrollan en un sistema inmunológico inmaduro.

- Hemorragia intracraneal
- Persistencia del conducto arterioso (PCA)
- Retinopatía de la prematuridad
- Deterioro del estado neurológico

Bibliografía

1. Muñoz, H. P., Alfonso, J., & Padilla, G. (2012). In memoriam Patrick Kennedy Bouvier (1963). *Perinatología Y Reproducción Humana*, 27, 5–6.
2. Christine A. Gleason, M. and S. E. J. (2012). *Avery's Diseases of the Newborn* (Novena).
3. Kliegman, Bherman, Jenson, S. (2008). *Nelson Tratado de Pediatría. Tratado de Pediatría*. <http://doi.org/10.1017/CBO9781107415324.004>
4. José Luis Tapia I, Á. G. M. (2008). *Neonatología*. (Editorial Mediterráneo Ltda., Ed.) (2008th ed.). Santiago, Chile.
5. Rajan, R., & Menon, V. (2016). Preterm premature rupture of membranes : correlates and pregnancy outcome in a tertiary care setting. *International Journal of Research in Medical Sciences*, 4(8), 3310–3316.
6. J., Yang, N., & Liu, Y. (2014). High-risk factors of respiratory distress syndrome in term neonates: A retrospective case-control study. *Balkan Medical Journal*, 31(1), 64–68. <http://doi.org/10.5152/balkanmedj.2014.8733>

7. Robillard, P. Y., Hulsey, T. C., Alexander, G. R., Sergent, M. P., de Caunes, F., & Papiernik, E. (2004). Hyaline membrane disease in black newborns: does fetal lung maturation occur earlier? *European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology*, 55(3), 157–161. [http://doi.org/10.1016/0028-2243\(94\)90031-0](http://doi.org/10.1016/0028-2243(94)90031-0)
8. Ministerio de Salud Pública. (2015a). Ministerio de Salud Pública. Atención del parto por cesárea: Guía Práctica Clínica.
9. Ministerio de Salud Pública. (2014). Ministerio de Salud Pública. Recién Nacido con Dificultad para respirar. Guía de Práctica Clínica.
10. National Institute for Health and Care Excellence. (2015). Diabetes in pregnancy: management from preconception to the postnatal period, (August).
11. Ceriani Cernadas, J. (2009). *Neonatología Práctica* (Cuarta). Buenos Aires.
12. Grappone, L., & Messina, F. (2014). Hyaline membrane disease or respiratory distress syndrome ? A new approach for an old disease. *Journal of Pediatric and Neonatal Individualized Medicine*, 3(2), 1–7. <http://doi.org/10.7363/030263>