



*Pediatria del siglo XXI:
mirando al futuro*

Jefe Contacto Científico

Dr. Fernando Cádiz V.

**Editores invitados
número especial**

Dra. Yalda Lucero A.

Dr. Jorge Roque E.

**Editor jefe estudios
traslacionales**

Dr. Mario Fernández A.

**Editor jefe
estudios clínicos**

Dr. Daniel Pedraza S.

Comité Editorial

Dr. Stefan Danilla E.

Dr. David Figueroa P.

Dr. Pablo Gaspar R.

Dra. Julia Guerrero P.

QF. Alicia González Y.

Dra. Yalda Lucero A.

Dr. Pablo Lavados G.

Dr. Alex Navarro R.

Cecilia Pacheco V.

Dr. Roque Sáenz F.

Dr. Pablo Sepúlveda V.

Dr. Claudio Silva F-A.

Dr. Pablo Soffía S.

Dr. Omar Valenzuela L.

Mariela Wijnant W.

**Periodista y
Gestión Editorial**

Claudia Carranza C.

Diseño y Diagramación

Jaime Castillo Talloni

Contacto Científico

Revista electrónica científica y académica de Clínica Alemana.

Publicación bimensual

Misión

"Ser el medio oficial de difusión científico y académico de Clínica Alemana para la comunicación e intercambio de conocimientos, avances científicos y tecnológicos, con el fin de incrementar las competencias, habilidades, capacidades y todo aquello que mejore el cuidado de salud de las personas y contribuya al desarrollo del conocimiento médico en beneficio de la comunidad".

Conflictos de interés y responsabilidades

El Editor en Jefe y miembros del Comité Editorial, declaran no tener conflictos de interés o soporte financiero de empresas relacionadas.

Los editores de esta publicación, harán todos los esfuerzos para evitar errores e imprecisiones en las opiniones, declaraciones, cifras y datos publicados en esta revista. Sin embargo, los autores de cada uno de los artículos publicados son responsables del material enviado.

Los trabajos publicados en esta revista, pueden contener opiniones personales de los autores, por lo que no busca constituirse en la única fuente o guía para buenas prácticas y/o para un tratamiento adecuado y seguro.

Por lo anterior, los editores y personas que participan en su revisión, edición y publicación, quedan exentos de toda responsabilidad por las consecuencias que pudiesen ocurrir, producto de imprecisiones o errores en cifras, datos u opiniones.

Contacto

Claudia Carranza / Periodista: ccarranza@alemana.cl



Dra. Marcela Abufhele Milad

Unidad de Psiquiatría Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Carola Álvarez Quiñones

Unidad de Psiquiatría Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Valeria Acevedo Arangua

Jefa Unidad de Cardiología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Patricia Álvarez Zenteno

Unidad de Cardiología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Alejandra Aird Garrido

Unidad de Inmunología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. María Eugenia Arancibia Soto

Unidad de Gastroenterología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Francisco Alliende González

Unidad de Gastroenterología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Héctor Aranibar Munita

Unidad Broncopulmonar Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Cecilia Álvarez Garrido

Unidad Broncopulmonar Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Katherine Blaha Klein

Residente Programa Posgrado
Cuidados Intensivos Pediátricos
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Ana Marina Briceño Arias

Unidad de Psiquiatría Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Raúl Corrales Viersbach

Jefe Unidad Broncopulmonar Infantil
Jefe Estudio del Sueño Pediátrico
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Verónica Burón Klose

Jefa Unidad de Neurología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Alfonso Correa del Río

Jefe Unidad de Psiquiatría Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Ps. Jorge Bustamante Loyola

Servicio de Neonatología
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Ps. Macarena Cruz Quiroga

Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Ximena Carrasco Chaparro

Unidad de Neurología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Franco Díaz Rubio

UCI Pediátrica
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Felipe Cavagnaro Santa María

Jefe Servicio Hospitalización Pediátrica
Jefe Servicio de Nefrología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Ps. Pascuala Donoso Larrain

Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Fabiola Durán Muñoz
 Unidad Broncopulmonar Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Andrea Huneus Vergara
 Unidad de Adolescencia
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Ximena Gaete Vásquez
 Jefa Unidad de Endocrinología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Alejandra King Domínguez
 Jefa Unidad de Inmunología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Isabel González Largo
 Jefa UCI Pediátrica
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dr. Jonathan Kraus Friedmann
 Unidad de Endocrinología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Lupe Heredia Verduga
 Jefa de Área Pediatría Urgencia
 Departamento de Urgencia
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Macarena Lagos Gómez
 Unidad de Inmunología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dr. Nils Holmgren Palmén
 Unidad Broncopulmonar Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Elizabeth Lagos Rodríguez
 Servicio de Nefrología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dr. Guillermo Lay-Son Rodríguez

Unidad de Genética - Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Centro de Genética y Genómica,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo
Unidad de Gestión Clínica del Niño,
Hospital Padre Hurtado



Dra. Carmen Gloria Marambio Quiroga

Servicio Hospitalización Pediátrica
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Marcela Llorente Hitschfeld

Unidad de Inmunología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Verónica Marín Briano

Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Pedro José López Egaña

Unidad de Cirugía Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Isabel Miquel Eggers

Jefa Unidad de Gastroenterología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Yalda Lucero Álvarez

Unidad de Gastroenterología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Tatiana Muñoz Caro

Unidad de Neurología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Marcos Manríquez Oportus

Unidad de Neurología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Lilianette Nagel Beck

Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. María José Nuñez Sánchez
 Área de Cuidados Críticos Pediátricos
 Hospital Padre Hurtado



Dra. Gloria Ríos Marcuello
 Unidad de Gastroenterología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dr. Francisco Ossandón Correa
 Unidad de Cirugía Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Ana Rocha Ruiz
 Unidad de Endocrinología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Marcela Pérez Retamal
 Servicio de Neonatología
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Lorena Rodríguez González
 Unidad de Gastroenterología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Angela Pugin Aguayo
 Unidad de Neurología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Paula Rojas Bustos
 Área Pediatría Urgencia
 Departamento de Urgencia
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Gabriela Repetto Lisboa
 Unidad de Genética
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Centro de Genética y Genómica,
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo
 Unidad de Gestión Clínica del Niño,
 Hospital Padre Hurtado



Dr. Jorge Roque Espinosa
 Jefe Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Ps. Paula Rothhammer Achondo

Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Patricia Salinas Aguilar

Unidad de Pediatría Ambulatoria
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Vivian Rybertt Vergara

Jefa Unidad de Nutrición Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Luisa Schonhaut Berman

Jefa Unidad de Pediatría Ambulatoria
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Francisco Saitúa Doren

Unidad de Cirugía Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Carolina Sepúlveda Rubio

Unidad de Endocrinología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Francisca Salas Pacheco

Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Marta Smith Torres

Jefa Programa NANEAS
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Carmen Salgado Muñoz

Hemato-oncóloga infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dra. Katerina Sommer Alarcón

Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo



Dr. Jorge Torres Torreti
 Servicio de Neonatología
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Viviana Venegas Silva
 Unidad de Neurología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dr. Alberto Trautmann Muñoz
 Unidad de Adolescencia
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dr. Jan Wilhelm Bavestrello
 Jefe Unidad de Infectología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dra. Astrid Valenzuela Sepúlveda
 Directora de pregrado del eje pediátrico
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo
 Jefe de área de cuidados básicos
 Servicio de Pediatría, Hospital Padre Hurtado
 Departamento de Pediatría,
 Clínica Alemana de Santiago



Dr. Luis Enrique Vega Briceño
 Unidad Broncopulmonar Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo



Dr. Álvaro Velásquez Nuñez
 Unidad de Neurología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo

Contenidos

Índice de autores	3	Pediatría Hospitalista, una sub-especialidad emergente	69
.....		Dra. Carmen Gloria Marambio Q.	
Prólogo	12	Estudio genético y genómico en pediatría	74
Dr. Fernando Cádiz V.		Dr. Guillermo Lay-Son R. / Dra. Gabriela Repetto L.	
.....		Cirugía mínimamente invasiva en el niño	80
Pediatría, perspectiva histórica	14	Dr. Francisco Ossandón C. / Dr. Pedro José López E.	
Dr. Jorge Roque E.		Dr. Francisco Saitúa D.	
Epidemiología, nueva morbilidad pediátrica y desafíos en la salud infantil	27	
Dr. Luisa Schonhaut B. / Dr. Jorge Roque E.		Estrategias de manejo de fluidos en shock pediátrico	86
Evidencias y desafíos de la supervisión de salud del niño en el siglo XXI	32	Dr. Franco Díaz R. / Dra. Katherine Blaha K.	
Dr. Luisa Schonhaut B. / Dra. Patricia Salinas A.		Dra. M. José Núñez S.	
Educación médica en pediatría	37	Reemplazo renal agudo en pediatría	92
Dr. Astrid Valenzuela S.		Dr. Felipe Cavagnaro SM.	
.....		ECMO en pediatría: dos miradas	96
Hábitos de prevención de accidentes, una forma de crecer sano	41	Dr. Isabel González L.	
Dr. Lupe Heredia V. / Dra. Paula Rojas B.		
Vacunas en el siglo XXI ¿Cuál es el futuro?	45	Asma en pediatría: presente y futuro	102
Dr. Jan Wilhelm B.		Dr. Cecilia Álvarez G. / Dr. Héctor Aranibar M.	
La importancia del buen dormir en el niño	48	Dr. Luis Enrique Vega B.	
Dr. Verónica Burón K. / Dr. Raúl Corrales V.		Intolerancia a la lactosa y otros hidratos de carbono	107
Dr. Nils Holmgren P. / Dra. Fabiola Durán M.		Dr. Francisco Alliende G. / Dra. Lorena Rodríguez G.	
Bebé en apuros: detección temprana de señales de alarma	56	Dr. Gloria Ríos M.	
PS. Jorge Bustamante L.		Alergia alimentaria en pediatría	112
Programa de Seguimiento de Prematuros de Clínica Alemana	61	Dr. Yalda Lucero A. / Dra. Isabel Miquel E.	
Dr. Marcela Pérez R. / Dr. Jorge Torres T.		Dra. María Eugenia Arancibia S.	
.....		Hipertensión arterial	117
Programa NANEAS Clínica Alemana de Santiago (Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud)	63	Dr. Elizabeth Lagos R.	
Dr. Marta Smith T.		Síndromes disautonómicos en pediatría	124
		Dr. Valeria Acevedo A. / Dra. Patricia Álvarez Z.	
		¿Cuándo sospechar inmunodeficiencia primaria (IDP) y cómo orientar el estudio?	128
		Dr. Alejandra Aird G. / Dra. Alejandra King D.	
		Dr. Macarena Lagos G. / Dra. Marcela Llorente H.	

Manejo del niño diabético en el siglo XXI. Nuevas terapias	134	Aversión sensorial a los alimentos: un nuevo diagnóstico para un antiguo problema	195
Dra. Ana Rocha R. / Dra. Carolina Sepúlveda R.		Dra. Vivian Rybertt V.	
Talla baja, nuevas estrategias terapéuticas	140	Trastornos de la conducta alimentaria: importancia del diagnóstico	202
Dr. Jonathan Kraus F. / Dra. Ximena Gaete V.		Dra. Verónica Marín B. / Dra. Katerina Sommer A. Dra. Marcela Abufhele M. / Ps. Macarena Cruz Q. Ps. Pascuala Donoso L.	
Cáncer infantil, realidad actual	144	
Dra. Carmen Salgado M.		Epílogo	208
Enfrentamiento del paciente con sospecha de enfermedad metabólica	149	Dra. Yalda Lucero A. / Dr. Jorge Roque E.	
Dra. Tatiana Muñoz C. / Dra. Angela Pugin A. Dra. M. Gabriela Repetto L.		
Trastorno por déficit atencional con hiperactividad: bases para un tratamiento multimodal	155		
Dra. Marcela Abufhele M. / Dra. Ximena Carrasco Ch. Ps. Paula Rothhammer A.			
Desafíos en Trastornos del Espectro Autista (TEA)	161		
Dra. Verónica Burón K. / Dr. Marcos Manríquez O. Dr. Alfonso Correa del R.			
Epilepsias refractarias en pediatría: nuevas opciones en diagnóstico y tratamiento	168		
Dr. Álvaro Velásquez N. / Dra. Viviana Venegas S.			
.....			
Intervenciones en calidad de vida, bienestar y felicidad en trabajo clínico con niños y adolescentes	175		
Dra. Ana M. Briceño A. / Dra. Carola Álvarez Q.			
Creciendo en un mundo digital: tecnologías y redes sociales en niños y adolescentes	180		
Dra. Lilianette Nagel B. / Dra. Francisca Salas P. / Dr. Alberto Trautmann M.			
Consejería reproductiva para la adolescente	186		
Dra. Andrea Huneeus V.			
Manejo de autoagresiones y conducta suicida en adolescentes	189		
Dra. Marcela Abufhele M. / Dr. Alfonso Correa del R.			

Prólogo

Dr. Fernando Cádiz V.

Jefe revista Contacto Científico
Centro de la Mama
Departamento de Ginecología y Obstetricia
Clínica Alemana de Santiago

Contacto: fcadiz@alemana.cl

Como ya es una tradición, cerramos el año con una edición especial, en esta oportunidad dedicada a pediatría.

La pediatría se creó como especialidad en el siglo XIX, desarrollándose los primeros hospitales pediátricos en Francia, Inglaterra y Alemania. Desde entonces se han formado médicos en esta área y producto de su desarrollo nacieron las subespecialidades pediátricas. Actualmente la Universidad del Desarrollo en conjunto con Clínica Alemana imparte la especialidad de pediatría desde el año 2012; ya se han formado 22 médicos pediatras y hay 24 en formación.


La pediatría es particularmente importante, pues los niños “son el futuro de la sociedad”. La influencia y ejemplo del pediatra puede marcar el futuro de su salud. El niño está en desarrollo, incluido el aspecto psicológico; normalmente sigue el ejemplo de sus mayores, por esto si se inculca la alimentación sana, el ejercicio y normas claras podremos disminuir muchas de las patologías crónicas prevalentes en la población.

En esta edición se abarcan temas relevantes y contingentes en

pediatría, se muestran avances en el área y la labor realizada por el equipo de pediatras de Clínica Alemana, siendo un excelente referente tanto como puesta al día en la especialidad, como una oportunidad notable de enseñanza a médicos generales o en formación de pediatría. Este libro permite también que otros centros conozcan la labor y capacidad resolutive de nuestro Departamento de Pediatría.

En la confección de este libro se contó también con la participación de médicos que sin ser pediatras trabajan a la par con ellos, como ginecólogas infanto juveniles, psicólogos, psiquiatras infantiles, neurólogos infantiles y genetistas, lo que es una fortaleza al favorecer un equipo multidisciplinario en pro del mejor tratamiento de nuestros niños e incorporan visiones distintas, pero relacionadas a la pediatría que enriquecen el contenido de esta edición.

Los temas tratados abarcan la historia de la pediatría, epidemiología, prevención, detección precoz y tratamientos altamente especializados. Además hay temas sumamente contingentes como las vacunas –que tanta polémica han generado últimamente-, trastornos del aprendizaje, hiperactividad y aler-



gias, que no son solo de interés para los pediatras. De esta manera, el libro se convierte en una excelente alternativa para estudiar temas que se nos preguntan a diario, independientemente de nuestra especialidad.

Los pediatras y personal de la salud tratan con la familia y la angustia de ver a un niño aquejado por una enfermedad. En algunas oportunidades el paciente todavía no es capaz de verbalizar lo que ocurre, lo que puede ser aún más angustiante para su familia y desafiante para el profesional que lo atiende. Junto con la potencial barrera comunicacional expuesta, actualmente se suma una nueva barrera, el desarrollo tecnológico. Esto puede parecer incongruente, ya que la tecnología se asocia a mejor comunicación, pero debemos considerar que actualmente los niños nacen en un ambiente donde la tecnología se incorpora en forma "natural" en el diario vivir, siendo una parte importante de su desarrollo personal y comunicación con los pares.

Hoy en día las redes sociales y el comportamiento de grupos son un tema relevante, la pertenencia puede estar dada por conductas o estereotipos no saludables. Esto marca un desafío

en la educación de nuestros hijos. El diálogo, la educación en prevención de enfermedades, conductas de riesgo y fomento de un estilo de vida saludable pueden ser la base del éxito.

La estructura del libro se basa en la contribución de los diferentes integrantes del equipo de pediatría. Es importante destacar la dedicación y esfuerzo de los participantes, así como la coordinación de la editora invitada a esta edición especial Dra. Yalda Lucero quien orquestó en forma excepcional el trabajo de todo un equipo multidisciplinario reflejando la gran labor que realiza este departamento que ha crecido y es referente en diferentes áreas de la pediatría a nivel nacional.

Así como el "*Hôpital des Enfants Malades* (1802)" fue pionero y marcó hito en su era, siendo el primer hospital pediátrico; nuestro equipo de pediatras cuenta con una iniciativa innovadora, el **Centro del Niño**, donde se integran médicos pediatras, fonoaudiólogos, psicólogos y personal de salud relacionado a pediatría en donde se puede otorgar atención integral a un niño, lo que es un gran aporte a la medicina de nuestro país y puede marcar una nueva tendencia en la especialidad.

Pediatría, perspectiva histórica

Dr. Jorge Roque E.

Jefe Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: jroque@alemana.cl

Introducción

La pediatría es la rama de la medicina que se preocupa del desarrollo y crecimiento de los niños desde que nacen hasta la adolescencia, así como del estudio y tratamiento de las enfermedades que los aquejan. En otras palabras, los pediatras se preocupan tanto de la atención del niño sano como de aquel que padece alguna enfermedad. Y más aún, se preocupan de la salud no solo del niño, sino que también de su entorno familiar, social, educativo y emocional.


El pediatra entonces debe estar preparado para el cuidado del periodo del desarrollo más importante del ser humano, que es de constante transformación, muy vulnerable y que determinará nuestra vida como adultos.

Artificialmente, y como una manera de enfocar mejor la atención de los niños, se ha dividido la niñez en varias etapas, que son recién nacido (0-30 días), lactante (1-24 meses), preescolar (2-5 años), escolar (5-12 años), y adolescente (12-18 años). Cada una de ellas tiene, a su vez, sus propias complejidades, que a la larga

han derivado en sub especialidades específicas de los extremos de la infancia, es decir, la neonatología que se preocupa de los recién nacidos y los especialistas en medicina del adolescente que se preocupan del periodo del crecimiento que transcurre entre la niñez y la adultez.

Pero al mismo tiempo, en la medida en que la medicina se ha desarrollado, también lo ha hecho la pediatría, generándose nuevas sub especialidades pediátricas derivadas para atender enfermedades más complejas y específicas, como la nefrología, cardiología, infectología pediátrica, medicina intensiva pediátrica, endocrinología, broncopulmonar, neurología, **nutrición**, **genética**, inmunología, gastroenterología, psiquiatría, entre otras, lo que ha permitido mejorar no solo la sobrevivencia, sino que también la calidad de vida de los niños más vulnerables y sus familias.

A lo largo de la historia de la humanidad, el desarrollo de la pediatría dentro de la medicina fue más tardío, siendo recién a partir del renacimiento que se consideró como una rama aparte de la medicina y cuando se escribieron los primeros textos sobre



enfermedades de niños. A partir del siglo XIX aparecieron los primeros establecimientos sanitarios en Europa dedicados a la atención de los niños enfermos.

En nuestro país, la primera escuela de medicina se puso en marcha en la Universidad de Chile en 1833 y la primera cátedra de patología de las enfermedades de niños se inició en 1874, a cargo del profesor de pediatría Don Francisco Javier Tocornal Grez.

A finales del siglo XIX en Chile no existían hospitales para la población infantil, siendo solo posible contar con salas para ellos dentro de los hospitales de adultos. Recién en 1901 se fundó el primer hospital de niños en una edificación ubicada en calle Matucana, impulsado por el filántropo Manuel Arriarán.

En 1905 la colectividad alemana en Chile creó la Sociedad de Beneficencia Hospital Alemán, e inauguró su primer hospital en 1918 en calle Dávila.

La hospitalización pediátrica comenzó en Clínica Alemana en el año 1973, con el Dr. Alfredo Gantz, quien inició un programa gratuito de reparación de labio leporino en niños, apoyado por la Corporación Chileno Alemana de Beneficencia.

En aquella época, los niños enfermos eran atendidos por sus pediatras en sus domicilios y las hospitalizaciones efectuadas en el hospital Calvo Mackenna y San Juan de Dios.

Los acontecimientos políticos ocurridos en el año 1973, y sus restricciones como el toque de queda, afectaron diversas áreas de la medicina, entre ellas la neonatología. Hasta entonces era común que después de ocurrido el parto se llamara al pediatra; pero en ocasiones, por las dificultades propias del desplazamiento, no podía llegar. Por esta razón el Dr. Eric Saelzer organizó la primera residencia de neonatología privada de Chile, integrada por los doctores Erich Schilling, Otto Phillipi y el propio Dr. Saelzer. Luego de la incorporación de destacados pediatras a neonatología, y con el crecimiento de la actividad y complejidad de la maternidad, se creó en el año 1981 la Unidad de Cuidados Intensivos de neona-

tología, a cargo del Dr. Juan Pablo Beca, que se había integrado en el año 1974, de vuelta de una especialización en Inglaterra. En aquella ocasión se incorporaron a esta nueva unidad los doctores Lionel Bernier, Mario Ferreiro, Jorge Torres Pereira, Alberto Toso y John Wilson. Este grupo además se preocupó de contribuir a la formación de nuevos neonatólogos, lo que con los años dio excelentes frutos, con médicos jóvenes que se incorporaron a esta residencia en tiempos posteriores como Janet Bloomfield, Ximena Solivelles, Andrés Maturana, Horacio Cox, Jorge Ubilla, Marcela Pérez, Montserrat Abarca y Jorge Torres Torreti, entre otros. El año 2003, el Dr. Wilson asumió como jefe de neonatología hasta el 2005, en que lo reemplazó el Dr. Maturana. El año 2013 marcó un hito importante para este servicio de neonatología al trasladarse a sus flamantes nuevas instalaciones en el edificio Manquehue Oriente, convirtiéndose en la Unidad de Cuidados Intensivos neonatales más moderna del país. Ese mismo año asumió la jefatura del servicio el Dr. Marcial Osorio, quien la ejerce hasta nuestros días. Esta área se caracteriza por especializarse en el tratamiento de pacientes muy complejos, prematuros extremos y con otras patologías con resultados comparables a los de los centros más avanzados en el mundo. Esto generó que en el tiempo fueran más y más las madres embarazadas con alto riesgo obstétrico que se derivaran a nuestra maternidad para recibir atención especializada.

Justamente por el importante número de pacientes prematuros nacidos, es que el año 2002 se creó el primer programa privado y **único hasta ahora de seguimiento de recién nacidos prematuros**, a cargo del Dr. Horacio Cox, que posteriormente se ha consolidado como uno de los más importantes de nuestro país y referente para otros centros, estando situado actualmente en el centro del niño de Clínica Alemana La Dehesa y a cargo de la Dra. Marcela Pérez.

En el año 1975 con la creación del convenio de accidentes escolares, se da un gran impulso al trabajo en equipo de la cirugía, traumatología y ortopedia infantil, incorporándose los doctores Luis Fuentes, Gustavo Aldunate, Luis Monasterio, Patricio Montes, Alfredo Cifuentes, y posteriormente Hernán Bruna, Fesal

Chain y León Vial. Con el tiempo se irían sumando más sub especialidades como la urología infantil con los doctores César Izzo y posteriormente Ricardo Zubieta. En 1987 debido al aumento de consultas en Urgencia Escolar, se decidió incorporar cirujanos infantiles a la urgencia general pediátrica que funcionarían aparte de la escolar, que tenía más acento traumatológico. La primera generación de cirujanos infantiles en la urgencia general se constituyó con los doctores Gustavo Aldunate, Francisco Ossandón, Patricio Montes, Iván Alcoholado, Guillermo Correa y Claus Krebs. Esto permitió que más tarde se desarrollara la cirugía del recién nacido y se agregaran especialistas en cirugía plástica, neurocirugía a cargo de los doctores Arturo Zuleta y Sergio Valenzuela, y cirugía cardiovascular pediátrica con el Dr. Rodrigo Soto.

En el año 1982, siendo director el Dr. Julio Montt, se creó el Servicio de Pediatría y 6 meses después la Unidad de Cuidados Especiales Pediátricos (UCEP), quedando como jefe de servicio el Dr. Eric Saelzer y como jefe de la UCEP y residencia de pediatría el Dr. Mario Cerda. Estaba compuesta por 6 pediatras, los doctores Gustavo Rencoret (cardiólogo infantil), Claudio Carranza (nefrólogo infantil), David Hamede (neonatólogo), Carlos Ibáñez (endocrinólogo infantil), Raúl Corrales (enfermedades respiratorias infantiles) y Mario Cerda, que debían hacerse cargo tanto de la atención de los niños que consultaban en urgencia general, como también de aquellos hospitalizados en la UCEP y piezas de pensionado.

A partir de ese momento y en base a esta residencia, se inició el desarrollo de diferentes sub especialidades pediátricas para atender a los niños con las cada vez más complejas patologías que consultaban en Clínica Alemana. El servicio fue adquiriendo fama y prestigio por sus buenos resultados y tecnología de punta, lo que significó atraer pacientes con enfermedades más complicadas y graves para su resolución, tanto médica como quirúrgica.

Justamente debido al gran aumento de consultas en el Servicio de Urgencia, en 1990 comenzó la construcción del nuevo servi-

cio de pediatría, con 24 habitaciones individuales y con una Unidad de Cuidado Intensivo (UCIP) con 8 camas, separándose las residencias de urgencia y cuidados intensivos de pediatría. Así se sentaron las bases para la creación del Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil, que impulsaría el Dr. Erich Schilling como médico director de Clínica Alemana desde al año 1993. De esta forma la UCIP se convirtió en la Unidad de Cuidados Intensivos más moderna del país y con la mejor tecnología disponible, permitiendo el desarrollo de complejas terapias y procedimientos y dando un valioso apoyo a las cirugías de alta complejidad. Los primeros residentes de la UCIP fueron los doctores Mario Cerda (primer jefe de UCIP), Raúl Corrales, Gabriel Muñoz, Rafael Torres, Selim Abara y Silvia Arriagada, quedándose como residentes de urgencia de pediatría los profesionales David Hamede, Claudio Carranza, Gustavo Rencoret, Carlos Ibáñez y Paula Santa Cruz.

El grupo pediátrico de urgencia de Clínica Alemana contribuyó de manera importante al desarrollo de la urgenciología pediátrica, al crear el primer diplomado de urgencia pediátrica de Chile el año 2007 (único hasta hoy), liderado por el Dr. Claudio Carranza, quien además ayudó a establecer en el año 2001 un convenio docente con *The Children's Hospital of Philadelphia* (CHOP), uno de los mejores hospitales de niños de Estados Unidos, acuerdo que permitió el perfeccionamiento de muchos médicos y enfermeras de pediatría en dicho prestigioso centro, cursos de urgencia y pediatría en diversas especialidades con apoyo de docentes del CHOP y el establecimiento del *Basic Life Support* (BLS) y el *Pediatric Advance Life Support* (PALS) con la autorización y supervisión de la *American Heart Association* en el año 2004 a cargo del Dr. Héctor Aranibar, siendo director médico el Dr. Claus Krebs.

El Dr. Saelzer, quien había sido el jefe del Servicio de Pediatría desde 1984, y luego desde 1992 del Departamento de Pediatría, fue sucedido por el Dr. Mario Cerda en 1997 como jefe de departamento, estando a cargo entonces del servicio de neonatología, la UCIP y hospitalización pediátrica, pediatría ambulatoria, cirugía infantil y las sub especialidades. El Dr. Saelzer, a su vez, asumió como jefe del Departamento Científico Docente de Clínica Alemana.

El nuevo Departamento de Pediatría se desarrolló enormemente con la incorporación de nuevos pediatras, muchos de los cuales tuvieron la oportunidad de efectuar diversas especializaciones en el extranjero, financiadas en su gran mayoría por Clínica Alemana a través del Departamento Científico Docente, que con gran visión de futuro invirtió en la sub especialización y formación de sus propios médicos. En este punto es importante hacer un gran reconocimiento a los visionarios de aquella época, los doctores Saelzer y Schilling, quienes con el apoyo de la institución fueron los promotores de esta política no solo en pediatría.

Algunos hitos

En 1995 se realizó el primer trasplante hepático pediátrico encabezado por el equipo del Dr. Juan Hepp, niño que sobrevive hasta el día de hoy. En el año 1997 se introdujo la ventilación de alta frecuencia oscilatoria y nuestro centro fue un foco de generación de conocimiento que permitió difundir esta nueva tecnología en el resto del país. El año 2010 se realizó la exitosa cirugía de separación de siamesas nacidas en el Hospital Padre Hurtado por un equipo multidisciplinario de cirujanos dirigidos por el Dr. Francisco Saitua y bajo el programa de beneficencia de la Corporación Chilena Alemana de Beneficencia, que cubrió todos los gastos originados por esta compleja cirugía. Ese mismo año se inició el programa de ECMO para recién nacidos y niños en la UCIP a cargo de la Dra. Isabel González Largo, lo que permitió disponer de la técnica de oxigenación extracorpórea más avanzada en el mundo para tratar niños gravemente enfermos de corazón y pulmón. A lo largo de los años este programa ha tenido resultados tan buenos como los comunicados por centros en países desarrollados y la Dra. González ha sido invitada a congresos nacionales e internacionales a exponer sobre esta terapia, junto con desarrollar un curso taller sobre ECMO pediátrico que ha atraído alumnos de Chile y del extranjero.

En el año 2001, con la creación de la Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, se incorporó la actividad docente de pregrado y posteriormente de posgrado al departamento, produciéndose un impulso académico y de investigación que con los años aumentó progresivamente. En el año 2006

asumió como jefe del Departamento de Pediatría el Dr. Ricardo Ronco, jefe a su vez de la oficina de educación médica de la Facultad de Medicina, quien se preocupó especialmente de la formación y capacitación de los pediatras del departamento como docentes de pediatría, consolidándose una importante actividad docente asistencial.

Debido a la alta demanda de hospitalización en pediatría, con una UCIP y urgencias consolidadas, se hizo necesario crear el año 2009 una residencia de pediatría para atender a los niños hospitalizados en piezas, siendo liderado este proyecto por el Dr. Felipe Cavagnaro, nefrólogo infantil que se integró ese año a nuestra institución, generando un cuerpo estable de pediatras de turno 24 horas al día para atender a los pacientes y sus familias, siendo la primera residencia de médicos pediatras hospitalistas de Chile en un servicio privado. Este grupo se ha constituido en una referencia en nuestro país, siendo imitado este modelo por otras instituciones que han visto como esto ha mejorado la calidad de atención otorgada. Este equipo de pediatras ha continuado desarrollando esta nueva especialidad, haciendo además cursos nacionales e internacionales, publicando su experiencia y formando nuevos profesionales. Actualmente participan de esta residencia los doctores Jaime Rodríguez (infectólogo), Rodrigo Martín, Carmen Gloria Marambio, Daniela Pavez, Bárbara Walker (pediatra broncopulmonar), Alejandra Aird (inmunóloga), Carolina González (pediatra y ginecóloga infante juvenil) junto a la Dra. Marcela Valdés.

El grado de especialización de los diferentes subespecialistas pediatras y la necesidad de avanzar en una mirada integradora de la atención de salud a los niños, hizo que se desarrollara la idea de contar con un centro de atención pediátrica exclusivo que pudiera reunir a los diferentes especialistas en un mismo lugar y a la vez poner en marcha programas de atención integral especializados para pacientes con enfermedades más prolongadas, con interacción entre los diferentes profesionales médicos y de otras áreas de apoyo como kinesioterapia, fonoaudiología, terapia ocupacional, psicología, psicopedagogía y nutrición, de tal modo que se inauguró el año 2014 el nuevo Centro del Niño

en Clínica Alemana La Dehesa, constituyéndose nuevamente en un hito en la medicina moderna del país. Este centro se ha preocupado de la atención del niño sano, de pesquisar precozmente hábitos o conductas de riesgo para la salud, educar a las familias y de aquellos niños que requieran de una atención multidisciplinaria. Es así que actualmente están en marcha los programas de NANEAS (niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud) a cargo de la Dra. Marta Smith; neurodesarrollo (autismo, déficit del desarrollo psicomotor, déficit atencional) a cargo de la Dra. Verónica Buron; seguimiento de prematuros a cargo de la Dra. Marcela Pérez; y seguimiento de niños con Síndrome de Down a cargo del Dr. Ricardo Salinas. En el futuro se planifica seguir desarrollando nuevos programas que interactúen con los ya existentes y permitan aprovechar toda la experiencia del trabajo multidisciplinario para dar una atención de excelente calidad e integrativa.

En octubre del año 2016, se implementó el nuevo centro de atención del adolescente, con el mismo concepto de dar un servicio multidisciplinario e integral de salud a los adolescentes y sus familias que consulten por patologías propias de la edad, especialmente aquellas que aquejan a nuestros jóvenes en el siglo XXI, estando a cargo de la Dra. Pamela Oyarzún. El equipo está compuesto por ginecólogas infanto juveniles, psiquiatras, psicólogas, adolescentólogos, entre otros y pretende

ser el primer centro privado de Chile con atención exclusiva para adolescentes.

Hay muchos hitos que por razones de extensión del texto no he podido mencionar, muchas personas entre pediatras, enfermeras, técnicos paramédicos, personal administrativo, familias y pacientes que han contribuido al crecimiento y desarrollo de la pediatría en Clínica Alemana. No los hemos olvidado, ni tampoco lo que aportaron, su espíritu nos acompaña y trasciende, ellos querían hacer de éste el mejor servicio de pediatría, no solo por motivos tangibles, sino que sobre todo por hacernos mejores a nosotros, a nuestras familias, a nuestra sociedad y a los niños. ¿Cómo se podría medir el éxito del trabajo de los pediatras? Pueden existir diferentes opiniones, pero probablemente a través de la medida del éxito de los pacientes, de los niños más vulnerables, de los más enfermos para recuperarse de sus patologías, para volver a tener una vida normal de niños junto a sus familias, sin dolor, sin angustias, siendo amados, respetando sus derechos y creciendo sanos y acompañados por sus seres queridos.

Esto significa enfrentar muchos y complejos problemas. Nuestra filosofía es que mientras más grandes los problemas, más grandes los desafíos para superarlos, porque al final lo más importante es que los niños sigan teniendo la oportunidad de ser niños.

Equipos pediátricos de ayer y hoy...



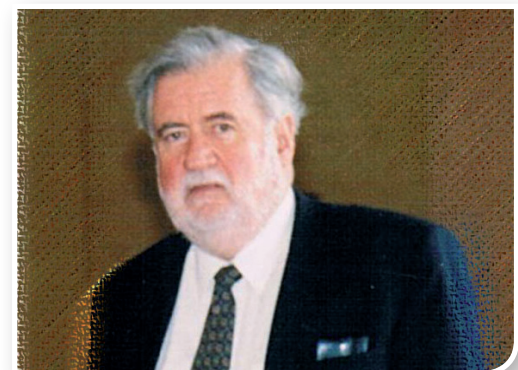
Pediatras de urgencia de CAS junto a especialistas del CHOP.



Dr. Erich Schilling, pediatra y ex Director Médico



Pediatras de urgencia de CAS junto a especialistas del CHOP.



Dr. Eric Saelzer

Los primeros BLS



Dr. John Wilson y Dr. Jorge Torres



Dra. Ximena Solivellas y Dra. Janet Bloomfield



Dra. Marcela Pérez (al centro)



Dr. Horacio Cox

Inauguración UCI Pediátrica en ubicación actual (2004)





Broncopulmonares



Cardiólogos



Cirujanos (2014)



Endocrinólogos



Gastroenterólogos (2014)



Medicina hospitalaria



Nefrólogos infantiles



Equipo pediatras (2014)



Pediatras de hospitalización



Equipo de Urgencia



Residentes UCI (2014)



Psiquiatras y psicólogos infantiles



Centro del Niño, La Dehesa (2015)



Board de Pediatría 2016



Primer Board de Pediatría 2011

Epidemiología, nueva morbilidad pediátrica y desafíos en la salud infantil

Dra. Luisa Schonhaut B.

Dr. Jorge Roque E.

Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: lschonhaut@alemana.cl

Introducción

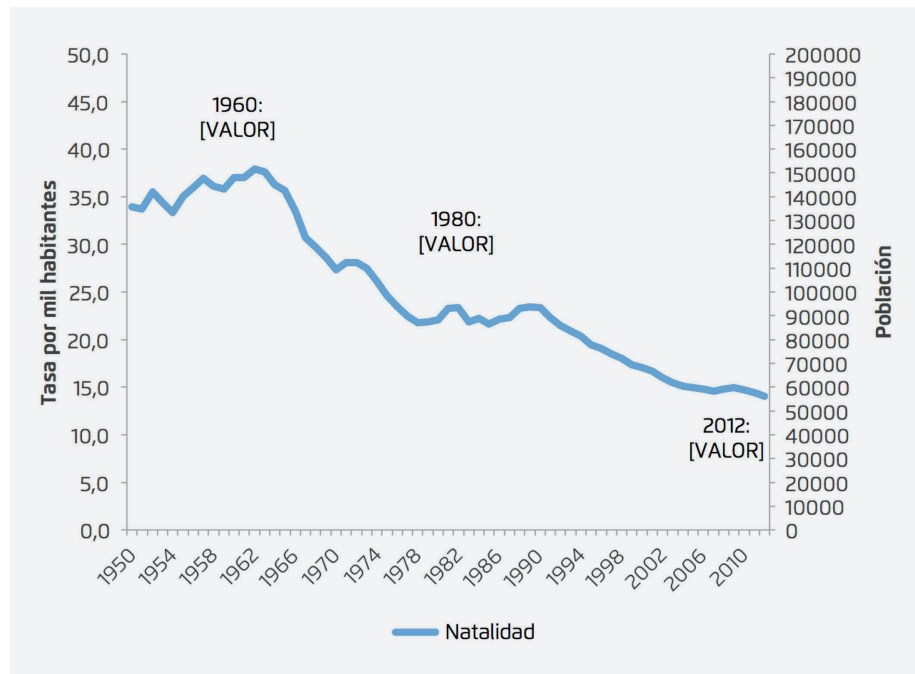
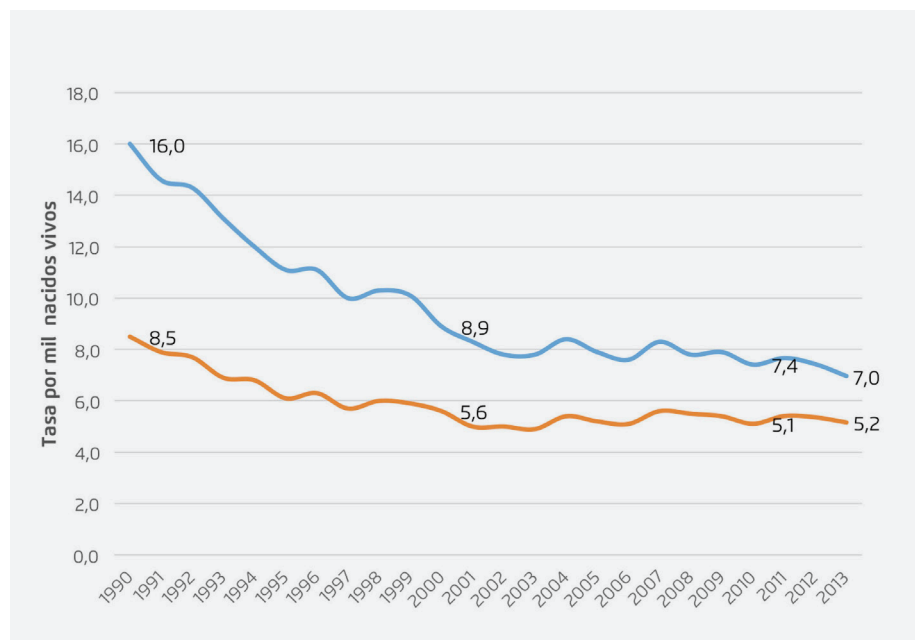
En las últimas décadas Chile ha vivido una rápida transición epidemiológica y demográfica, paralelamente han ocurrido una serie de cambios sociales, en la estructura familiar y en los estilos de vida, han variado las edades y causas de morbilidad y muerte de la población. De la desnutrición, diarreas e infecciones transitamos a la obesidad, las enfermedades crónicas no transmisibles, a la violencia, las conductas de riesgo y los trastornos en la esfera de la salud mental⁽¹⁾. El nacimiento de un menor número de niños por familia, sumado al mayor acceso a la salud, educación e información, han aumentado las exigencias y expectativas en relación al desarrollo y oportunidades de cada uno de los niños y niñas.

El objetivo del presente artículo es dar una mirada a los efectos de la transición en la salud infantil y, a partir de lo expuesto, discutir los desafíos que implican en la atención pediátrica hoy y en el futuro.

La transición demográfica y el envejecimiento de la población

En los últimos 50 años la tasa de natalidad pasó de 37 a 14 nacimientos por 1.000 mujeres y la tasa de fecundidad descendió de 5,58 a 1,8 hijos por mujer en edad fértil, lo que está bajo la tasa de recambio de la población, que se sitúa en 2,1 (Figura 1). Durante el mismo periodo, descendió la tasa de mortalidad general de 13 a 5,51 muertes/1.000 habitantes y la tasa de mortalidad infantil, es decir, número de niños que fallecen antes del año de vida, se redujo de 107 a 7 por 1.000 nacidos vivos, siendo comparable con lo reportado en países desarrollados (Figura 2).⁽²⁾

Esta mayor sobrevivencia, sumada al aumento de la expectativa de vida, se ha traducido en el envejecimiento de la población, que de una relación de 9 niños por adulto mayor, pasó a una relación de 2, comenzando a invertir la pirámide poblacional, como ha ocurrido en sociedades europeas.

Figura 1. Tasa de Natalidad. Chile, 1950-2012.**Figura 2.** Mortalidad Infantil y neonatal. Chile 1990-2013.

Otro factor que se debe tomar en cuenta frente a los cambios demográficos y que sin duda implicará nuevos desafíos sanitarios, es el proceso migratorio, si bien Chile tradicionalmente ha sido un país migrante, entre fines del siglo XIX y principios del siglo XX hubo una importante inmigración europea, y, recientemente ha comenzado una ola migratoria desde países vecinos, como Perú, Argentina, Bolivia y Ecuador; el año 2002 la población extranjera representaba el 1,3% del total de habitantes en el país, duplicándose en los últimos 10 años ⁽³⁾.

La transición epidemiológica, social y familiar

En coincidencia con la transición demográfica fue ocurriendo la transición epidemiológica, en que se fueron modificando las causas de enfermedad, muerte y necesidades de atención en salud ^(4,5). Hace 5 décadas los menores de 1 año morían de desnutrición, diarrea e infecciones, mientras que en nuestros días predominan las muertes relacionadas con problemas perinatales como son la prematuridad (34%) y las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (31,6%). Los niños de 1 a 10 años, al igual que hace 50 años, fallecen fundamentalmente por accidentes, traumatismos y violencia, pero se han agregado las causas tumorales y del Sistema Nervioso Central ⁽⁶⁾.

Gracias al desarrollo tecnológico, a la mayor cobertura y a avances en las unidades de cuidados intensivos pediátricos y neo-

natales, ha aumentado la posibilidad de sobrevida de los niños portadores de problemas perinatales y de otras condiciones de salud graves; Este grupo de niños se ha denominado NANEAS: "Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud", dado el mayor riesgo que tienen de presentar dificultades a nivel físico, del desarrollo, conductual o emocional, con mayor probabilidad de ingresar a unidades de cuidados intensivos, tener hospitalizaciones prolongadas y utilizar otros servicios en salud comparado con la mayoría de los niños ^(7,8).

En Estados Unidos se estima que cerca del 24% de los niños y adolescentes tiene alguna enfermedad crónica, mientras que cerca del 15% tendría necesidades especiales de atención en salud ⁽⁹⁾. En nuestro país, de acuerdo a la II° Encuesta de Calidad de Vida y Salud, 15,7% de los niños y niñas menores de 15 años tienen enfermedad respiratoria crónica, 8,9% tiene problemas de visión y 5,6% problemas derivados de la prematuridad ⁽¹⁰⁾. Por otro lado, se ha demostrado que los niños que tienen patología crónica tienen mayor riesgo de comorbilidad neurológica y psicológica ⁽¹¹⁾.

Junto a esta realidad, debemos enfrentar la amenaza de enfermedades crónicas no transmisibles, verdadera epidemia que tendrá sus repercusiones en la vida adulta. La obesidad, los problemas respiratorios, y los trastornos en la esfera de la salud mental se han atribuido al proceso de urbanización, al deterioro de la calidad de vida, a la adquisición de hábitos poco saludables y al aumento de los factores de estrés social como son la delincuencia, violencia e inseguridad de las personas.

Por otro lado, en este siglo han ocurrido importantes cambios en las familias, tanto a nivel de formación como en el tamaño de la familia nuclear. La edad de la maternidad se ha postergado, ha disminuido el número de hijos por pareja y se han prolongado los intervalos intergénicos, con una mayor demanda de asistencia médica para lograr la gestación. Estos factores

implican que cada niño que nace es un tesoro muy preciado para la familia y por ende las metas sanitarias van en dirección a lograr la mejor calidad de vida y optimización del desarrollo de cada uno de los niños y niñas ⁽¹³⁾.

La nueva morbilidad pediátrica, un desafío para nuestra institución

En Clínica Alemana, el año 2011 hubo 3.435 partos de niños nacidos vivos. De ellos, 0,6% nacieron con malformaciones congénitas, genopatías o enfermedades metabólicas que requirieron hospitalización en el periodo neonatal y 1% fueron prematuros extremos (edad gestacional <32 semana o peso de nacimiento menos a 1,500gr). El año 2015 los partos aumentaron globalmente en un 14%, mientras que los prematuros extremos aumentaron en un 146%, debido a que nuestra institución es un centro de referencia para las gestaciones de riesgo. La sobrevida de los recién nacidos hospitalizados en la unidad de cuidado neonatales en nuestro servicio es de 97%, siendo muy superior a la reportada por la red de cuidados Neonatales Neocosur*, en centros que tienen un nivel de complejidad similar.

Por otro lado, tal como ha ocurrido en países desarrollados, mientras la tasa global de natalidad va descendiendo, ha aumentado el porcentaje de niños que nace entre las 32 y 36 semanas de edad gestacional, conocidos como prematuros moderados y tardíos ^(14,15). Diversos estudios han demostrado que los niños que nacen prematuros, más aún si tuvieron el antecedente de tener complicaciones en el periodo neonatal, tendrán mayor riesgo de presentar enfermedades crónicas a lo largo de su vida, especialmente en el ámbito respiratorio y del desarrollo, aprendizaje y comportamiento, ^(12, 16) por lo que se han ampliado los programas de seguimiento e intervención temprana a este grupo de niños.

En un estudio realizado en nuestra institución encontramos que 14,3% (IC₉₅ 11,5 – 17,7%) de los niños sin factores de riesgo

**Neocosur es una asociación voluntaria sin fines de lucro de Unidades de Cuidado Intensivo Neonatal de un grupo de países sud-americanos, cuya misión principal es mejorar el cuidado neonatal y sus resultados en la región.*

aparente tendrían riesgo de déficit del desarrollo sicomotor, de acuerdo a un cuestionario basado en el reporte de los padres,⁽¹⁷⁾ resultado comparable con otras investigaciones a nivel nacional; Bedregal y cols, recientemente reportó que el 14,4% de los niños atendidos en el sector privado y el 30,4% de la red pública tienen dificultades en su desarrollo⁽¹⁸⁾. Este riesgo aumenta en forma inversa a la edad gestacional de los niños^(19,20).

Lo anteriormente descrito nos ha llevado a enfrentarnos a la “nueva morbilidad” pediátrica y la “morbilidad del milenio” que incorpora aspectos psicosociales de la salud infantil, diagnóstico precoz y manejo integral del niño con discapacidad o enfermedad crónica, trastornos del desarrollo, comportamiento o aprendizaje y conductas de riesgo^(21,22). Lo interesante de esta mirada es que el énfasis pasó desde la sobrevivencia a la calidad de vida y al desarrollo integral de los niños, abriendo un desafío para la pediatría, y, en la medida que las expectativas de vida de los niños mejora, el desafío está siendo heredado por los médicos de adultos.

Políticas de infancia y propuestas en miras al futuro de nuestros niños

La meta sanitaria en relación a la salud infantil es *“promover las estrategias necesarias para lograr el máximo desarrollo en niños y niñas, acorde con su potencial genético y la adaptación a un entorno cambiante, actuar tempranamente sobre los condicionantes de riesgo y reducir el impacto negativo sobre los daños instalados, de modo de mejorar su bienestar hoy y en las etapas posteriores de la vida”* (MINSAL 2014)⁽²³⁾.

Para lograr dicha meta la atención de salud debe adquirir un carácter promocional, anticipatorio y preventivo. De la atención aguda hemos ido pasando a la atención integral, con enfoque biopsicosocial, y multidisciplinaria. Los pediatras debemos enfocarnos en el apego, educación para la crianza, pesquisa precoz de factores de riesgo y promoción del desarrollo integral de nuestro niños⁽²⁴⁾. Es necesario estar alerta frente a la detección y manejo de los trastornos del desarrollo y otras necesidades especiales en salud, pero también frente a las amenazas so-

ciales que podrían poner en riesgo la salud de nuestros niños, como ocurre por ejemplo con los niños inmigrantes (en su mayoría, se encuentran en condiciones de mayor inequidad, con condiciones de salud y culturas diferentes)⁽²⁵⁾, la pobreza, las familias disfuncionales y los niños víctimas de abuso⁽²⁶⁾. Las respuestas deberían ser individualizadas para cada niño, pero coordinadas con la familia, los colegios y la comunidad.

El Servicio de Pediatría de nuestra institución ha ido avanzando en dicha dirección. En el Centro del Niño de Clínica Alemana La Dehesa se organizó la Unidad de Desarrollo infantil, con el objetivo de implementar programas multidisciplinarios, con objetivos claros, para el apoyo de niños y adolescentes con historia de trastornos del desarrollo, lenguaje y aprendizaje preescolar y escolar; seguimiento e intervención temprana en prematuros y otros niños con patología genética o metabólica, como son NANEAS y niños portadores de Síndrome de Down; además de generar instancias de estimulación temprana para aquellos niños que no tienen factores de riesgo evidentes, pero cuyos padres requieren acompañamiento para la crianza. El desafío es ampliar la mirada de manejo integral para todos nuestros niños.

Conclusiones

Sin duda para lograr un nuevo enfoque de la salud, es clave que los pediatras mantengamos un liderazgo en nuestra sociedad: como médicos, aportando a tener niños y posteriormente adultos más sanos e íntegros; pero también como educadores, guiando a los padres hacia una crianza respetuosa; y a la vez como abogados, luchando por los derechos de los pequeños, por su integración, respeto a la diversidad e igualdad de oportunidades.

Referencias

1. Salinas J, Vio F. Promoción de la Salud en Chile. Rev. Chil. Nutr.2002;29 1:164-173
2. Anuarios de Estadísticas Vitales 1900-2011, INE. [consultado 27/7/15] Disponible en: http://www.ine.cl/canales/menu/publicaciones/calendario_de_publicaciones/pdf/infografia_estadisticas_vitales_13_2014.pdf
3. Migración. Censo Poblacional 2002 Chile. [consultado 27/7/15] disponible en: www.censo2002.cl

4. Frenck J, Frejka T, Bobadilla J, et al. La Transición Epidemiológica en América Latina. *Bol Oficina Sanit Panam* 1991;111:485-96.
5. Szot J. La transición demográfico-epidemiológica en Chile, 1960-2001. *Rev Esp. Salud Publica* 2003;77(5):605-613.
6. Leyton B, Becerra C, Castillo C, et al. Programa Nacional de salud de la infancia con enfoque integral. Ministerio de Salud de Chile, Santiago 2013
7. McPherson M, Arango P, Fox H, et al. A new definition of children with special health care needs. *Pediatrics*. 1998;102(1):137-40.
8. Flores JC, Carrillo D, Karzulovic L, et al. Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud: prevalencia hospitalaria y riesgos asociados. *Rev Méd Chile* 2012;140(4):458-465.
9. Bethell CD, Read D, Blumberg SJ, et al. What is the prevalence of children with special health care needs? Toward an understanding of variations in findings and methods across three national surveys. *Matern Child Health J*. 2008;12:1-14.
10. Ministerio de Salud. Encuesta Nacional de Calidad de Vida y Salud. MINSAL, Santiago, 2006.
11. Pinquart M, Shen Y. Behavior problems in children and adolescents with chronic physical illness: A meta-analysis. *J Pediatr Psychol*. 2011;36(4):375-384.
12. Schonhaut L, Perez M, Astudillo J. Prematuros tardíos: un grupo de riesgo de morbilidad a corto y largo plazo. *Rev Chil Pediatr* 2012;83(3):217-223.
13. Vargas N. Cambios en la familia: repercusiones en la práctica pediátrica. *Rev Chil Pediatr* 2001;72(2):77-80.
14. Davidoff MJ, Dias T, Damus K, et al. Changes in the Gestational Age Distribution among U.S. Singleton Births: impact on Rates of late Preterm Birth, 1992 to 2002. *Semin Perinatol* 2006; 30(1):8-15.
15. González R, Nien KHK, Vera C, et al. ¿Existe un aumento de los nacimientos en Chile en el período 2000-2009? Análisis de los principales indicadores materno-infantiles de la década. *Rev Chil Obstet* 2011; 76 (6): 404-11.
16. Kugelman A, Colin A. Late Preterm Infants: Near Term But Still in a Critical Developmental Time Period. *Pediatr* 2013;132 (4);741-51. 2013;132(4).
17. Schonhaut L, Salinas P. Evaluación del desarrollo psicomotor en las consultas pediátricas: Experiencia en Clínica Alemana. *Revista Contacto Científico* 2012.
18. Bedregal P, Hernández V, Mingo V, et al. Desigualdades en desarrollo infantil públicos y privados de salud y factores asociados en la Región Metropolitana de Chile. *Rev Chil Pediatr*. 2016. En prensa. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.rchipe.2016.02.008>
19. Schonhaut L, Armijo I, Pérez M. Gestational Age and Developmental Risk in Moderately and Late Preterm and Early Term Infants. *Pediatrics*. 2015;135(4):e835-e841.
20. Kerstjens JM, de Winter AF, Bocca-Tjeertes IF, et al. Risk of developmental delay increases exponentially as gestational age of preterm infants decreases: a cohort study at age 4 years. *Dev Med Child Neurol*. 2012;54(12):1096-1101.
21. Committee on Psychosocial Aspects of Child and Family Health. The New Morbidity Revisited: A Renewed Commitment to the Psychosocial Aspects of Pediatric Care. *Pediatrics* 2001;108: 1227-30.
22. Palfrey JS, Tonniges TF, Green M, et al. Introduction: Addressing the Millennial Morbidity—The Context of Community Pediatrics. *Pediatrics* 2005;115(4 Suppl):1121-1123.
23. Ministerio de Salud de Chile. Norma técnica para la supervisión de niños y niñas de 0 a 9 años en la atención primaria de salud [consultado 20 Agos 2015]. Disponible en: [http:// web.minsal.cl/sites/default/files/files/2014 Norma%20T%C3%A9cnica%20para%20la%20supervisi%C3%B3n%20de%20ni%C3%B1os%20y%20ni%C3%B1as%20de%200%20a%209%20en%20APS web\(1\).pdf](http://web.minsal.cl/sites/default/files/files/2014 Norma%20T%C3%A9cnica%20para%20la%20supervisi%C3%B3n%20de%20ni%C3%B1os%20y%20ni%C3%B1as%20de%200%20a%209%20en%20APS web(1).pdf)
24. Schonhaut L. El rol de la Pediatría del Desarrollo en el control de salud integral: hacia la Pediatría del siglo XXI. *Rev Chil Pediatr* 2004;75(1):9-12.
25. Vasquez-de Kartzow R. Impacto de las migraciones en Chile: Nuevos retos para el pediatra. ¿Estamos preparados? *Rev Chil Pediatr* 2009;80(2):161-167.
26. Vargas N y Quezada A. Epidemiología, nueva morbilidad pediátrica y rol del pediatra. *Rev Chil Pediatr* 2007;78(suppl 1):103-110.

Evidencias y desafíos de la supervisión de salud del niño en el siglo XXI

Dra. Luisa Schonhaut B.

Dra. Patricia Salinas A.

Unidad de Pediatría Ambulatoria
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: lschonhaut@alemana.cl

Introducción

La supervisión de salud o control de niño sano (CNS) tiene como objetivos principales promover hábitos de vida saludables, realizar actividades preventivas como inmunizaciones, tamizajes y detectar en forma temprana situaciones que puedan afectar la salud y desarrollo de los pequeños⁽¹⁾.

El objetivo del presente manuscrito es revisar la evidencia tras las prácticas recomendadas del CNS, tanto en lo organizativo como en sus contenidos, analizando su aplicabilidad en las consultas de pediatría ambulatoria. En este ensayo se abordarán las indicaciones en relación a los niños que no tienen patología evidente. No se abordará en este capítulo la supervisión de los niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud (NANEAS), los prematuros extremos o los niños portadores de patologías congénitas, para quienes se han desarrollado guías específicas.

La supervisión de salud del niño, una mirada histórica

La práctica del CNS fue establecida en nuestro país hace cerca de un siglo, a través de tres grandes instituciones, las Gotas de Leche del Patronato Nacional de la Infancia, el Seguro Obrero y Dirección General de Protección a la Infancia y Adolescencia

(PROTINFA), que luego se fusionaron con la Dirección General de Sanidad para dar origen al Servicio Nacional de Salud (SNS) en el año 1952⁽²⁾. En aquellos años, el propósito era luchar contra las altas tasas de mortalidad infantil, relacionadas fundamentalmente con la desnutrición, falta de higiene e infecciones. Para ello se instruía y educaba a las madres y se supervisaba estrechamente el cuidado que daban a sus niños (Figura 1).⁽³⁾

Figura 1. Consultorio de Lactantes y oficina del niño. Caja Seguro Obligatorio, Provincia de Aconcagua, ca. 1935



© 2016 Colección Museo Nacional de Medicina. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Gracias a políticas como estas -que se enfocaron en la salud materno-infantil, además de los avances en el nivel de vida, saneamiento ambiental y educación- se logró una rápida transición epidemiológica y demográfica a nivel del país ⁽⁴⁾, debiendo enfrentarnos actualmente a los problemas de salud mental y las enfermedades crónicas no transmisibles, patologías que sobrepasan el ámbito biomédico ⁽⁵⁾.

El sistema nacional de salud de Chile está dividido en un subsistema público y otro privado. En el subsistema público, en que se atiende dos tercios de la población infantil, la supervisión de salud es realizada por distintos profesionales, siguiendo las guías de la “Norma Técnica para la supervisión de niños y niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud” (NT-APS) publicada por el Ministerio de Salud (MINSAL) el año 2014 ⁽¹⁾.

El tercio restante de los niños es atendido por pediatras en el subsistema privado de salud, donde hay gran variabilidad

en la periodicidad de los controles, contenidos y estilos de atención. Los pediatras deben compatibilizar la consulta tradicional (como es el control antropométrico y la morbilidad aguda que suele acompañar el CNS) con el enfoque de la nueva morbilidad en un tiempo escaso, con recursos limitados y muchas veces sin la adecuada capacitación en este aspecto de la salud ^(6, 7).

Aspectos administrativos del control de niño sano

La NT-APS recomienda 19 controles de salud desde el alta de maternidad y hasta los 10 años, la mayoría de ellos realizados por médicos o enfermeras de acuerdo a la disponibilidad del recurso. Al comparar estas recomendaciones con otras sociedades científicas, podemos observar que existe gran diversidad en cuanto al número de controles, periodicidad y duración de los mismos (Tabla 1), sin que haya evidencia que sustente un número determinado de controles.

Tabla 1. Comparación del número y periodicidad de los controles de salud de distintas sociedades de Pediatría

Sociedad Científica	RN a 5 meses 29 días	6 a 11 meses 29 días	12 a 23 meses 29 días	2 a 5 años 11 meses	6 a 9 años 11 meses	Total controles hasta los 10 años
Chile 2014 ^{a 1}	6	2	2	5	4	19
USA 2000 ^{b 11}	4	2	3	4	2	15
USA 2014 ^{b 10}	4	2	3	5	4	18
España 2014 ^{c 12}	2		1	1	1	5
Canadá 2010 ^{d 28}	3 + 1 op	1+1 op	2 + 1 op	2	4	12 + 3 op
Argentina 2005 ^e	6	3	1	-	-	10
Inglaterra 2013 ²⁹	2	-	-	1	-	3
Alemania	3	1	1	3	2	10

^a Los controles son por médico o enfermera de acuerdo a la disponibilidad del recurso, salvo a los 5 meses y 3 años se recomienda control por nutricionista. Resto de

^b Controles anuales continúan hasta los 21 años

^c Se definen algunos rangos de edades en que se tienen que cumplir ciertas

actividades recomendadas por la PrevInfad, manteniendo flexibilidad respecto al número total de controles

^e los controles están definidos hasta los 12 meses

^d Se recomienda continuar con los controles hasta los 17 años

Op= opcionales

A pesar que ensayos clínicos realizados en los años '70-80 demostraron que la efectividad del CNS no disminuye al reducir a la mitad el número de controles en los primeros 12 a 24 meses de vida^(8, 9), la Academia Americana de Pediatría, entre el años 2000 y 2014, aumentó de 16 a 19 los CNS recomendados para los niños de hasta 10 años de edad^(10, 11). Mientras que otras sociedades científicas han definido los contenidos e intervenciones de salud para los distintos rangos etarios y flexibilizaron la periodicidad y número de atenciones recomendadas para cubrirlos, considerando las posibilidades organizativas de los servicios de salud, el contexto de cada familia y las necesidades individuales de atención^(12, 13).

Investigaciones han demostrado que una adherencia baja a los controles de supervisión de salud, se asocia a mayor riesgo de "hospitalización por enfermedades sensibles a cuidados de atención primaria" (indicador de actividad hospitalaria que ha demostrado su utilidad como medida indirecta del funcionamiento de la Atención Primaria de Salud), en niños que tienen al menos una enfermedad crónica⁽¹⁴⁾, y de "hospitalizaciones prevenibles" en niños de poblaciones pobres⁽¹⁵⁾.

Según la NT-APS el rendimiento es de 1 a 2 pacientes por hora, dependiendo de la actividad a realizar; mientras que en el servicio de pediatría de nuestra institución, el rendimiento en promedio es de 2 a 3 pacientes por hora. En un estudio realizado en Estados Unidos el año 2008, la duración promedio de las visitas de CNS fue de 20,3 minutos (rango intercuartílico 11,3-20,5)⁽¹⁶⁾. El tiempo dedicado a la consulta se ha asociado a mayor entrega de guías anticipatorias y cuidado centrado en la familia, incidiendo en la calidad de la atención y satisfacción de los padres^(17, 18). Debido al impacto del factor "tiempo" y "dedicación" sobre la satisfacción parental, algunos pacientes muestran preferencia por la atención otorgada por otros profesionales de la salud sobre la realizada por médicos⁽¹⁹⁾.

En el sistema privado de salud son los pediatras o médicos familiares los que realizan la totalidad de los controles. Al respecto, Coker y cols., en una encuesta a los pediatras, demostró

que más de la mitad consideraba que se deberían incorporar profesionales de apoyo en algunos de los CNS para maximizar la efectividad y eficiencia de los servicios preventivos⁽²⁰⁾, recomendación respaldada por la evidencia en revisiones sistemáticas⁽²¹⁾. Esta estrategia se ha ido incorporando en algunas instituciones como la nuestra, especialmente para el cuidado y educación de niños con necesidades especiales de atención en salud y en el seguimiento de prematuros extremos.

Contenidos del CNS bajo la lupa de la evidencia

En cada control de salud se debe revisar la historia clínica, realizar un examen físico completo enfocado a la detección de posibles problemas de salud, evaluación antropométrica, vigilancia del desarrollo y el comportamiento, entrega de las guías anticipatorias y las pruebas de *screening* apropiadas a las edades de cada niño y a los factores de riesgo individuales, revisar las inmunizaciones, observar la interacción, apego, y resolver las inquietudes de los padres y niños⁽²²⁾. El gran problema de dichas recomendaciones es que están basadas en juicio de expertos, con escasa evidencia que respalda cada una de las intervenciones⁽²²⁾.

En una revisión sistemática, Blank demostró la efectividad de la orientación preventiva, del *screening* metabólico, de las inmunizaciones, de los tamizajes de visión y audición, no obstante, recomendaba que la monitorización del crecimiento y tamizaje del desarrollo sean racionalizadas. Mientras que la repetición sistemática del examen físico completo y exámenes de laboratorio, no estarían justificados⁽¹³⁾.

Por otro lado, cuando vemos la larga lista de exigencias que deberíamos cumplir en los controles de salud, nos preguntamos cuál es nuestra capacidad de cumplirlas considerando las limitaciones de tiempo y recursos. En un estudio de observación directa de 483 visitas de CNS de 52 profesionales en Estados Unidos (43 de ellos médicos), Norlin y cols. describieron que el 42% del tiempo de la consulta era destinado a actividades de supervisión/guías anticipatorias, 24% al examen físico y 22% a la discusión de otras preocupaciones, no relacionadas

directamente al cuidado del niño. Los tópicos discutidos con mayor frecuencia fueron nutrición/dieta, crecimiento, sueño y entrenamiento de esfínteres ⁽¹⁶⁾. Por otro lado Radecki, el año 2009, evidenció que los padres de los niños atendidos en CNS en Estados Unidos buscan un acompañamiento en la crianza y sugieren un mayor énfasis en la promoción de salud, desarrollo y comportamiento infantil y entrega de información ⁽²³⁾.

En Atención Primaria de nuestro país, se describe que en el año 2011, cerca del 90% de los lactantes de 1 a 2 meses recibieron el protocolo neurosensorial y similar porcentaje de las madres respondió la Escala de Edimburgo para la pesquisa de depresión postparto. Al 70% de los niños atendidos en APS se les aplicó un test para la evaluación del desarrollo psicomotor, la mitad de los lactantes de 4 y 12 meses recibió una pauta de observación de la relación vincular ⁽²⁴⁾. Muchas de estas pautas no son seguidas en el sistema privado de atención, donde las pesquisas son basadas en el juicio clínico del pediatra. No obstante, se ha evidenciado que dicha estrategia es poco confiable para identificar dificultades más sutiles ⁽²⁵⁾.

Con el fin de mejorar las habilidades y conocimientos parentales se ha recomendado el uso de recursos vía *web* y entrega de material escrito ⁽²¹⁾, estrategia implementada en nuestra institución como parte del programa de calidad, especialmente en grupos de riesgo, pudiendo extenderse al CNS. El incluir otras estrategias podría ayudar también a la efectividad y cumplimiento de las recomendaciones de la supervisión de salud, como son los controles grupales, que tienen la ventaja adicional de favorecer que los padres compartan experiencias con sus pares, generando una instancia de aprendizaje y redes de apoyo ⁽²¹⁾.

Conclusiones

Se ha demostrado que la efectividad de las acciones en salud es mayor cuando se enfrenta una patología aguda severa o enfermedades crónicas, que cuando el propósito es mantener la población sana ⁽⁷⁾, especialmente cuando debemos enfrentar la nueva morbilidad, para cuyo enfrentamiento no estamos suficientemente capacitados ⁽⁶⁾. Frente al nuevo escenario sanitario,

distintos investigadores se están preguntando sobre el futuro y propósitos del CNS ⁽⁷⁾.

Considerando la escasa evidencia disponible, los programas de supervisión de salud deberían adaptarse a las características del niño y de las familias, así como al nivel sociocultural de la población a la que se encuentran dirigidos ⁽²⁶⁾. Es fundamental asegurar un mínimo de actividades y contar con el tiempo apropiado para cumplirlas, teniendo como guía las recomendaciones de los expertos y recomendaciones establecidas en la red pública de nuestro país. Sin duda, nuestra labor como pediatras es luchar para que los niños de hoy lleguen a ser adultos sanos ⁽²⁷⁾.

Referencias

1. Ministerio de Salud de Chile. Norma técnica para la supervisión de niños y niñas de 0 a 9 años en la atención primaria de salud [consultado 24/7/2016]. Disponible en: [http://web.minsal.cl/sites/default/files/files/2014_Norma%20T%C3%A9cnica%20para%20la%20supervisi%C3%B3n%20de%20ni%C3%B1os%20y%20ni%C3%B1as%20de%200%20a%209%20en%20APS_web\(1\).pdf](http://web.minsal.cl/sites/default/files/files/2014_Norma%20T%C3%A9cnica%20para%20la%20supervisi%C3%B3n%20de%20ni%C3%B1os%20y%20ni%C3%B1as%20de%200%20a%209%20en%20APS_web(1).pdf)
2. Vargas N. Historia de la pediatría chilena: crónica de una alegría. Editorial Universitaria. Santiago de Chile 2002.
3. Baeza Goñi A. Algunas obras Privadas de Protección a la infancia en Chile. *Rev Chil Pediatr* 1933(4).
4. Szot Meza J. Reseña de la salud pública materno-infantil chilena durante los últimos 40 años: 1960-2000. *Rev Chil Obst y Gin.* 2002; 67(2), 129-135.
5. Committee on Psychosocial Aspects of Child and Family Health. The New Morbidity Revisited: A Renewed Commitment to the Psychosocial Aspects of Pediatric Care. *Pediatrics.* 2001;108: 1227-30.
6. Schonhaut L, Millán T, Hanne C. Formación de especialistas en pediatría y su adecuación a la realidad epidemiológica y laboral. *Revista chilena de pediatría.* 2007; 78(6), 599-606.
7. Coker TR, Thomas T, Chung PJ. Does well-child care have a future in pediatrics? *Pediatrics.* 2013;131 Suppl (April):S149-S159.
8. Hoekelman RA. What constitutes adequate well-baby care? *Pediatrics* 1975;55(3):313-26.
9. Gilbert JR, Feldman W, Siegel LS, et al. How many well-baby visits are necessary in the first 2 years of life? *Can Med Assoc J.* 1984;130(7):857-861.
10. Baker C, Meade K, Moore S. 2014 Recommendations for Pediatric Preventive Health Care. *Pediatrics.* 2014;133(3):568-570.
11. American Academy of Pediatrics, Committee on Psychosocial Aspects of Child and Family Health. Guidelines for Health Supervision III. 3ª ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 1997. Y Committee on Practice and Ambulatory Medicine. Recommendations for Preventive Pediatric Health Care. *Pediatrics* 2000.

12. Grupo PrevInfad / PAPPs Infancia y Adolescencia. Guía de actividades preventivas por grupos de edad. En Recomendaciones PrevInfad / PAPPs [en línea]. Actualizado mayo de 2014. [consultado 24-07-2016]. Disponible en <http://www.aepap.org/previnfad/actividades.htm>
13. Blank D. A puericultura hoje: um enfoque apoiado em evidências. *J Pediatr (Rio J)*. 2003;79(Supl.1):S13-S22.
14. Tom JO, Tseng C-W, Davis J, et al. Missed well-child care visits, low continuity of care, and risk of ambulatory care-sensitive hospitalizations in young children. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2010;164(11):1052-1058.
15. Hakim RB, Bye BV. Effectiveness of compliance with pediatric preventive care guidelines among Medicaid beneficiaries. *Pediatrics*. 2001;108(1):90-97.
16. Norlin C, Crawford M, Bell C, et al. Delivery of Well-Child Care: A Look Inside the Door. *Academic Pediatrics* 2011 vol: 11 (1) pp: 18-26.
17. Halfon N, Stevens GD, Larson K, et al. Duration of a well-child visit: association with content, family-centeredness, and satisfaction. *Pediatrics*. 2011;128(4):657-664.
18. Halfon N, Inkelas M, Mistry R, et al. Satisfaction with health care for young children. *Pediatrics*. 2004 June;113(2):1965-72.
19. Horrocks S, Anderson E, Salisbury C. Systematic review of whether nurse practitioners working in primary care can provide equivalent care to doctors. *BMJ*. 2002;324(7341):819-823.
20. Coker T, Casalino P, Alexander C, et al. Should our well-child care system be redesigned? A national survey of pediatricians. *Pediatrics* 2006;118(5):1852-1857.
21. Coker TR, Windon A, Moreno C, et al. Well-child care clinical practice redesign for young children: A systematic review of strategies and tools. *Pediatrics*. 2013;131(SUPPL.1):S5-S25.
22. Dinkevich E, Hupert J, A Moyer V. Evidence Based Well Child Care. *BMJ*. 2001; 323: 846-9.
23. Radecki L, Olson LM, Frintner MP, et al. What Do Families Want From Well-Child Care? Including Parents in the Rethinking Discussion. *Pediatrics*. 2009;124(3):858-865.
24. Leyton B, Becerra C, Castillo C, et al. Programa Nacional de salud de la infancia con enfoque integral. Ministerio de Salud de Chile, Santiago 2013.
25. Corrigan N, Stewart M, Scott M, et al. Predictive value of preschool surveillance in detecting learning difficulties. *Arch Dis Child*. 1996;74:517-521.
26. Garrido Torrecillas FJ. Evidencias científicas en el control del niño sano. Actuaciones realmente necesarias. [consultado 24-07-2016]. Disponible en: <http://www.spao.es/documentos/reuniones/pdf-reunion-6-ficheros-91304.pdf>
27. Vargas N, Quezada A. Epidemiología, nueva morbilidad pediátrica y rol del pediatra. *Rev Chil Pediatr*. 2007;78 (Supl 1):103-110.
28. Greig A, Constantin E, Carsley S, et al. Preventive health care visits for children and adolescents aged six to 17 years: The Greig Health Record - Executive Summary. *Paediatr Child Health*. 2010;15(3):157-162.
29. Wood R, Blair M. Systematic Reviews and Clinical Practice Guidelines. *Child care health and development*. 2013;40, 5, 640-653.

Educación médica en pediatría

Dra. Astrid Valenzuela S.

Directora de pregrado del eje pediátrico
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo
Jefe de Área de Cuidados Básicos
Servicio de Pediatría, Hospital Padre Hurtado
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago

Contacto: avalenzuela@udd.cl

Introducción

Cuando Abraham Flexner publicó su conocido informe en 1910, dio un vuelco a la educación médica, sentando las bases para una concepción moderna de ésta. Tras haber visitado 155 escuelas de Medicina a lo largo de Estados Unidos y Canadá revisando metodologías de enseñanza, plantas docentes, instalaciones hospitalarias y recursos financieros asignados a cada una de ellas, pudo concluir que se requerían modificaciones profundas para abordar con seriedad y eficiencia la enseñanza de la medicina. Tras emitir su informe, muchas escuelas pequeñas cerraron y se profesionalizó la enseñanza de la medicina. Cien años después, estando aún vigentes conceptos fundamentales del informe Flexner, tales como la necesidad de una formación científica sólida mediante el estudio de las ciencias básicas y la importancia de la práctica tutorial programada, han ocurrido cambios que han llevado a plantearse nuevos desafíos en la enseñanza de la carrera.

El desarrollo tecnológico exponencial y la globalización, plantean la necesidad de efectuar un análisis detenido de la Educación Médica en nuestros días, considerando tres aspectos fundamentales: situación epidemiológica del país, población de estudiantes y perspectiva académica de la profesión. A continuación analizaremos estos tres elementos por separado, orientándonos, en forma particular, a la Pediatría. En una segunda parte, nos referiremos a la Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo (CAS-UDD) y su postura frente a esta realidad.

Cambios epidemiológicos

Uno de los mayores desafíos de la pediatría moderna ha sido enfrentarse a un cambio epidemiológico importante, donde el perfil de enfermedades prevalentes ha variado radicalmente. La atención profesional del parto en 2014 alcanza al 99,8% y los nacidos vivos con bajo peso al nacer ascienden al 5,97%. La

mortalidad infantil, que en 1960 era de 120,3 por 1.000 nacidos vivos, actualmente es de 7,02. Estas cifras explican el surgimiento de un grupo de pacientes que cursarán con patologías crónicas durante toda su vida.

Por otra parte, el avance de la tecnología orientada al diagnóstico y cuidado del paciente y la complejización de las unidades de cuidados intensivos, han permitido que pacientes pediátricos de cualquier edad que antes fallecían, sobrevivan con secuelas y se sumen al grupo anterior.

La mayoría de estos sobrevivientes son portadores de patologías multisistémicas y tendrán, de por vida, necesidades especiales de atención de salud.

En Chile, hoy en día la cobertura urbana de agua potable alcanza el 99,8%, en tanto que la red de alcantarillado a nivel nacional llega al 95,9%. Esta mejoría en el saneamiento ambiental, sumada a un mejor manejo terapéutico, han impactado fuertemente sobre la mortalidad por diarreas complicadas. Otra arista es la que se refiere a la cobertura de inmunizaciones hasta el año de vida, la cual en 2013 alcanzaba al 90% de la población de ese grupo etáreo. Ambas medidas han desplazado a las infecciones como causa de muerte en nuestra población pediátrica a lugares de mucha menor relevancia, dando paso a otras amenazas: las enfermedades crónicas no transmisibles.

Cifras publicadas por el Ministerio de Salud de Chile (MINSAL), indican que el año 2010 9,9% de los niños menores de 6 años estaban afectados por obesidad, lo que sumado al 22,4% que presenta sobrepeso, hace que uno de cada 3 niños tenga un peso que está sobre el rango de normalidad. Este aumento alarmante de malnutrición por exceso genera un mayor número de individuos susceptibles a enfermedades cardiovasculares, lo que levanta la necesidad urgente de un cambio profundo en hábitos de vida arraigados en la población.

Otro punto importante es el referente a la salud mental. En las últimas décadas, las muertes por suicidio han tenido un in-

cremento importante en nuestro país. Las estadísticas revelan que Chile ocupa el 17° lugar en el mundo con 11 muertes por suicidio por cada 100 mil habitantes y, entre los países miembros de la Organización para la Cooperación y el Desarrollo Económicos (OECD) está en segundo lugar después de Corea del Sur (1995 a 2009). Actualmente esta causa representa un 60% del total de muertes en nuestros adolescentes. La tasa de suicidios para el grupo etario entre 10 y 19 años sigue aumentando, de 5,7 a 7,0 por 100.000 habitantes entre 2005 y 2010.

Estas estadísticas constituyen un desafío a la enseñanza de la medicina actual. Una parte importante de los pediatras que estamos impartiendo docencia provenimos de otra realidad y nos hemos visto obligados a ajustarnos a escenarios completamente diferentes. Nuestra experticia en el manejo del paciente agudo tiene que ser reemplazada por la atención de un paciente crónico, sobreviviente de enfermedades graves y dependiente de tecnologías complejas, que requiere de un enfoque multidisciplinario. Atrás queda el antiguo médico de cabecera y la responsabilidad sobre el paciente se fragmenta en manos de muchos subespecialistas. Por otra parte, surge el conflicto ético de establecer límites claros respecto del esfuerzo terapéutico a seguir con estos enfermos.

Enfrentado a la nueva epidemia de enfermedades crónicas no transmisibles, tales como las enfermedades nutricionales mencionadas anteriormente, el pediatra debe asumir un rol de educador con buenas habilidades comunicacionales. Por otra parte, considerando el alarmante aumento de enfermedades mentales, la salud mental infantojuvenil debe tomar un rol preponderante en el currículum pediátrico.

Cambio en los estudiantes

Nuestros estudiantes pertenecen a la generación del Milenio o generación Y (nacidos entre 1980 y 1999). Tradicionalmente se describen como "nativos digitales", pues crecieron y tomaron conciencia en un mundo donde siempre existió Internet. El empleo de la tecnología es parte de su vida cotidiana y, por lo tanto, el acceso a información ilimitada en forma instantánea es una característica propia de esta generación.

Gran parte de su socialización es por Internet. El trabajo comunitario a través de redes sociales es relevante y, para ellos, constituye una necesidad el compartir información, especialmente en red.

De lo anterior se desprende que metodologías docentes clásicas pueden caer en la obsolescencia. La utilización de recursos audiovisuales en la *web*, especialmente en un modo interactivo, y la educación a distancia tienen que reemplazar a las clases lectivas.

Otra forma de canalizar sus destrezas es a través de un aprendizaje basado en problemas donde ellos, en grupos pequeños, resuelvan una determinada situación clínica a través del análisis de ésta y de la información que ellos mismos buscan en el ciberespacio. En este caso el docente, protagonista absoluto hasta ahora, toma el lugar de un facilitador que los guía durante la discusión, pasando a ser el alumno quien asume el rol principal.

Como se mencionó anteriormente, interactividad e inmediatez son parte de sus características lo cual hace factible el uso de retroalimentación inmediata o *feed back* como herramienta de aprendizaje. En este caso el alumno, guiado por un tutor, va descubriendo sus fortalezas y debilidades a medida que avanza en su formación y puede corregir errores y utilizar mejor sus habilidades en el proceso de aprendizaje.

A diferencia de generaciones previas, los “millennials” no son adictos al trabajo, más bien apuntan a tener un trabajo flexible, con mayor tiempo para ellos mismos. Esta característica se ve reflejada en que un grupo de egresados puede preferir trabajar por tiempos acotados para producir dinero y luego viajar, lo que puede constituir una amenaza para un ejercicio serio y consciente de la carrera, como también para la formación de postgrado.

Situación de la educación médica en Chile

La enseñanza de la medicina tiene un largo recorrido en nuestro país. Ya en 1833 la Universidad de Chile impartía los primeros cursos de medicina. En años sucesivos fueron sumándose otras universidades estatales y, posteriormente, a fines del

siglo pasado, se incorporaron las universidades privadas. Nuestro país cuenta actualmente con 22 facultades de medicina que han llevado a un aumento considerable de médicos en los últimos años.

Otra fuente importante de médicos que ejercen hoy en Chile, provienen de la inmigración de profesionales que han estudiado en el extranjero y que, debido a la existencia de antiguos convenios internacionales, no han tenido que revalidar su título para ejercer la profesión.

Este aumento explosivo de médicos ocurrido en los últimos decenios ha sido una causa de preocupación por asegurar la calidad de la enseñanza de la medicina.

La Asociación de Facultades de Medicinas de Chile nació en los inicios de los años '60 como respuesta a la necesidad de velar por la calidad de la educación médica. Desde entonces ha sido un referente para la enseñanza de la medicina en nuestro país. Hitos importantes han sido, en 2003 la instalación de un instrumento de evaluación universal para los egresados de la carrera, el Examen Médico Nacional, posteriormente EUNACOM, que tiene un carácter habilitante para ellos y revalidante en el caso de los extranjeros.

El año 2006 se aprobó legalmente la obligatoriedad de la acreditación para las facultades que imparten pregrado de Medicina y que culminó en 2008 con la creación de APICE, Acreditadora de Programas y Centros Formadores de Especialistas Médicos.

Facultad de Medicina CAS-UDD

En 2002 se creó la Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, ingresando los primeros alumnos a la carrera de Medicina. Cuenta con dos campos clínicos: Clínica Alemana de Santiago (CAS) y Hospital Padre Hurtado (HPH). Con ambos, logra dar una visión bastante amplia de la salud en nuestro país al cubrir poblaciones social, cultural y económicamente muy diferentes. Hasta la fecha se han titulado 8 generaciones de médicos, con 540 profesionales.

La Facultad es miembro de la Asociación de Facultades de Medicina de Chile (ASOFAMECH). Tanto postgrado como pregrado cumplen con la acreditación necesaria, la que se extiende hasta el año 2021 en el caso de este último.

Considerando los cambios sociales mencionados, ha habido modificaciones curriculares importantes: la enseñanza de la ética médica se ha instalado como un eje importante en el currículum desde el primer año hasta el internado. El profesionalismo se enseña y evalúa activamente. Las habilidades comunicacionales se cultivan desde los primeros años de carrera, integrándose conceptos de comunicación y desarrollando activamente las competencias necesarias en talleres durante el ciclo preclínico y clínico.

En la pediatría se han efectuado cambios en los contenidos. Un ejemplo lo constituyen las enfermedades exantemáticas, donde el abordaje es a través del diagnóstico diferencial del exantema y no la descripción detallada de enfermedades ya desaparecidas. Se han incorporado temas tales como parálisis cerebral y desarrollo biopsicosocial del adolescente y se ha fortalecido la psiquiatría infantil, que son las necesidades emergentes en las últimas décadas.

En relación a las metodologías docentes, considerando la necesidad de un rol más activo del alumno, la simulación ha tomado un papel preponderante y actualmente se desarrollan durante el curso de Pediatría talleres de entrevista psiquiátrica y de supervisión de salud. Se están generando tutoriales "on-line" para promover el autoaprendizaje del estudiante.

La evaluación del desempeño clínico se efectúa a través de modernas metodologías que incluyen la observación directa y *feed back* inmediato del alumno.

Respecto del postgrado, nuestra facultad imparte la beca de Pediatría desde el año 2005. Hasta la fecha hay 24 egresados. De ellos, siete han continuado estudiando una subespecialidad, cuatro trabajan hoy en Clínica Alemana y nueve en el Hospital Padre Hurtado.

Para asegurar la calidad de la docencia, la Facultad cuenta con el Centro de Desarrollo Educacional cuya misión es velar por una docencia profesionalizada. Para ello ha creado espacios de formación docente, como el Diplomado en Docencia Clínica Médica. Además cumple una labor permanente supervisando y apoyando a los profesores en la utilización de metodologías de enseñanza y evaluación adecuadas, colaborando en la generación de mecanismos de monitoreo que aseguren el cumplimiento de los estándares de los procesos de enseñanza – aprendizaje, y fomentando la investigación en educación médica.

Como corolario es importante expresar que, si bien la enseñanza de la medicina en el mundo actual ha debido ajustarse a cambios epidemiológicos y sociales de gran envergadura, no debemos perder la perspectiva de que, como médicos, estamos trabajando con seres humanos. En esta era donde el avance tecnológico y la parcelación de la medicina en muchas subespecialidades es una realidad, no podemos olvidar nuestro rol fundamental que va más allá de reparar un organismo. Somos médicos de cuerpos y almas y toda nuestra actividad ha de apuntar a esa meta cultivando en cada uno de nuestros alumnos la responsabilidad, el profesionalismo y, por sobre todo, la generación de una estrecha y dedicada relación médico paciente.

Referencias

1. Vargas NA, Quezada A. *Epidemiología, nueva morbilidad pediátrica y rol del pediatra*. *Rev Chil Pediatr* 2007; 78 (Supl 1): 103-110.
2. *Indicadores Básicos de la Salud en Chile 2014*. <http://www.deis.cl/wp-content/uploads/2015/04/IBS-2014.pdf> accesado 26 septiembre 2016
3. *Acceso al agua potable y alcantarillado*. <http://www.sinia.cl/1302/w3-propertyvalue-16508.htm> accesado 28 septiembre 2016
4. *Indicadores de obesidad en población chilena* <http://web.minsal.cl/portal/url/item/9ad9cbfb71ca4705e04001011e010283.pdf> accesado 28 septiembre 2016
5. *Situación actual del suicidio adolescente en Chile, con perspectiva de género*. <http://web.minsal.cl/sites/default/files/files/SituacionActualdelSuicidioAdolescente.pdf>
6. 'Millennials': Así es la generación que ya no recuerda cómo era el mundo sin Internet. <https://actualidad.rt.com/sociedad/184412-generacion-y-millennials-milenio-jovenes> Publicado: 28 ago 2015
7. *Comité de Educación Superior, de la Academia Chilena de Medicina. Situación actual de la Educación Médica en Chile*. *Rev Méd Chile* 2009; 137: 709-712.
8. *Valdivieso V. La enseñanza de la medicina en el siglo 21: Fundamentos y desafíos*. *ARS MEDICA Revista de Ciencias Médicas, [S.L.]*, v. 36, n. 2, p. 4-17, ago. 2016.

Hábitos de prevención de accidentes, una forma de crecer sano

Dra. Lupe Heredia V.

Dra. Paula Rojas B.

Área Pediatría Urgencia
Departamento de Urgencia
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: mheredia@alemana.cl

*“El niño, con su enorme potencial físico e intelectual,
es un milagro frente a nosotros”.*

María Montessori

Introducción

Los accidentes o lesiones no intencionales corresponden a eventos fortuitos, en su mayoría evitables, que aumentan la morbilidad y mortalidad especialmente en la población infantil. Es tanto así, que según el informe mundial sobre prevención de las lesiones en los niños editado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) el año 2012, cada hora mueren cerca de 6 niños o adolescentes menores de 18 años por esta causa, sin considerar en el total los menores que quedan con algún tipo de secuela física o psicológica ⁽¹⁾.

Según la organización *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC), casi 9 millones de niños y adolescentes en Estados Unidos son atendidos por distintos tipos de accidentes en los servicios de urgencia y más de 225.000 requieren hospitalización, lo que

representa un costo de \$ 87 mil millones para el sistema que los acoge cada año ⁽²⁾. En nuestro país esto no es diferente, se garantiza por medio del estado un seguro escolar universal y muchas familias optan por la contratación de esta prestación en el sistema privado.

Estos eventos, especialmente los relacionados con accidentes de tránsito, son la primera causa de años de vida potencialmente perdida por muerte temprana constituyendo un problema de salud pública en nuestro país y el mundo.

Las lesiones involuntarias agrupadas por la OMS en accidentes de tránsito, ahogamiento, quemaduras y caídas, están entre las tres principales causas de muerte y de discapacidad de por vida entre los niños de 5 a 18 años. Sólo en Chile, pese

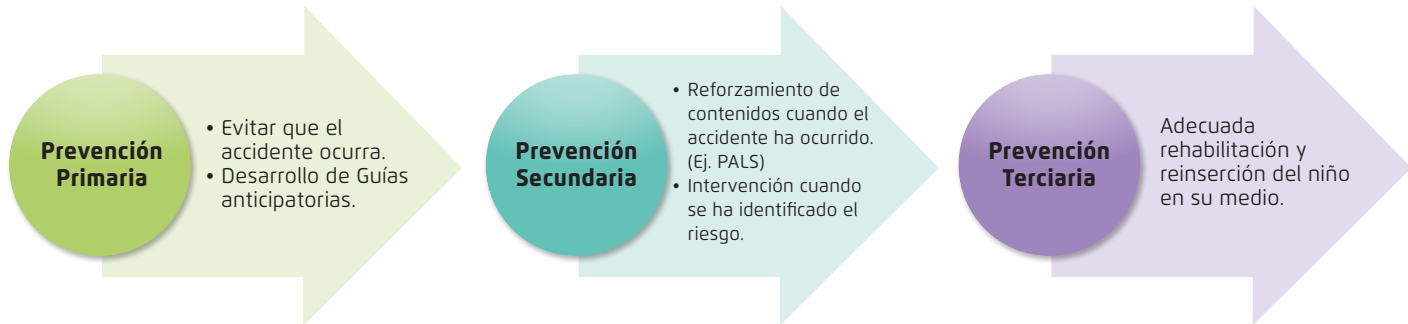
a la disminución global de muertes infantiles, en los últimos 10 años se han registrado 1300 casos de muertes en la edad pediátrica atribuibles a accidentes viales. En este contexto, sólo el 40% corresponde a muertes por atropello, lo que refuerza la necesidad de educar en temas tan sensibles como la conducción y traslado de menores en vehículos motorizados.

Dada la relevancia del problema desde el punto de vista emocional, funcional, social y económico, es que el pediatra debe enfocar sus esfuerzos en la prevención mediante el desarrollo

de estrategias educativas y participación en decisiones legislativas que permitan lograr cambios de conducta en los encargados de proveer cuidados a los niños, tanto en el hogar como en los lugares donde habitualmente se desenvuelven.

Se ha visto que una intervención temprana es altamente efectiva, especialmente cuando los contenidos educativos provienen de un educador significativo como es el pediatra, independiente del escenario en el que se desempeñe (Figura1).

Figura 1.



Las políticas de prevención deben enfocarse entonces en el entorno (pediatría ambiental) y en aspectos de vulnerabilidad de cada etapa del desarrollo, realizando un diagnóstico inicial que permita el establecimiento de estrategias específicas de prevención que perduren en el tiempo.

Dentro de los principales factores de riesgo o vulnerabilidad a sufrir accidentes en la población infantil destacan:

- **Edad de los niños y estado mental de los padres o cuidadores**
El *peak* de accidentabilidad global a nivel mundial corresponde al grupo preescolar, obedeciendo a su naturaleza exploradora. Existe mayor riesgo de accidentabilidad a menor edad de los niños, cuando el cuidador no son los padres (abuelos, amigos), y en hijos de padres adolescentes o madres que pueden estar cursando un cuadro de depresión post parto ⁽³⁾.

- **Capacidades cognitivas propias de la edad**
Capacidad de entendimiento de instrucciones según la edad y capacidad de mantener un pensamiento abstracto que les permita anticipar o extrapolar riesgos (escolares).
- **Capacidades físicas e intereses propios de la edad**
Por ejemplo, los varones en edad preescolar tienen hasta 2,7 veces más riesgo de morir o accidentarse que sus pares de sexo femenino.
- **Grado de dependencia**
- **Actividades propias de la edad como es el desarrollo de actividades deportivas**
- **Estacionalidad** (por ejemplo educación sobre uso responsable de piscinas).
- **Capacidad de vigilancia** (como tenencia responsable de mascotas).
- **Cultura y nivel socio – económico**

En este punto considerar las características propias de la vivienda y el entorno donde se desenvuelve la familia, como por ejemplo la existencia de barrios inseguros, países en guerra o con actividad terrorista, piscinas en los domicilios o contaminación ambiental.

La importancia de la educación a los pares

Los esfuerzos por la prevención y manejo de lesiones atribuidas a accidentes no sólo deben abarcar a la población general, es rol de todos y especialmente de quienes se desempeñan en los servicios de urgencia actualizar al personal de salud. La identificación de los elementos fisiopatológicos que diferencian a los niños de los adultos, como por ejemplo anatomía que favorece el politrauma, mecanismos compensatorios que hacen que signos ominosos como la hipotensión se manifiesten en forma tardía, entre otros, permiten la entrega de una atención basada en prioridades y metas que favorecen la recuperación de nuestros niños ⁽⁴⁾.

Indicaciones específicas a entregar

Las instancias educativas deben desarrollarse en todos los ámbitos de la especialidad entre pares y entre nuestros pacientes y usuarios, tanto a nivel público como privado. Es así como en cada uno de los controles sanos a los que asiste el menor, se debe hacer entrega de guías anticipatorias según edad y acorde a las necesidades de cada familia o comunidad. Como apoyo en la elaboración de estas pautas las distintas sociedades pediátricas entregan guías de actuación y recomendaciones para el pediatra, las que como recurso informativo son de libre acceso. Una familia debidamente informada comenzará a difundir la información, lo que ayudará a generar conciencia en la sociedad.

Algunos ejemplos de estos recursos son:

1. <http://enfamilia.aeped.es/prevencion/prevencion-accidentes> → Portal de Asociación Española de Pediatría desde el que se pueden revisar pautas de prevención de accidentes en el hogar y otros ambientes específicos.
2. http://portales.mineduc.cl/usuarios/convivencia_escolar/doc/201305241247380.Cartilla_Prevenccion_Accidentes.pdf

3. <http://www.crececontigo.gob.cl/adultos/nadie-es-perfecto/seguridad-y-prevencion/> → Recurso desarrollado por el gobierno sobre diferentes tópicos que se relacionan con aspectos de la crianza y desarrollo integral de los niños.
4. <http://pediatrics.aappublications.org/content/early/2011/03/21/peds.2011-0213>
5. <http://pediatrics.aappublications.org/> → Sitio oficial de la Academia Americana de Pediatría, desde donde se pueden consultar las diferentes guías de actuación y recomendación.
6. <https://patiented.solutions.aap.org/DocumentLibrary/A%20Guide%20to%20Safety%20Counseling%20in%20Office%20Practice.pdf> → Guías de prevención de accidentes desarrollada por la Academia Americana de Pediatría para profesionales de la salud

El rol del pediatra que trabaja en el servicio de urgencias (nivel secundario), es reforzar constantemente estas indicaciones especialmente cuando constituyen el motivo de consulta del niño (por ejemplo un paciente intoxicado). Secundario al motivo de consulta también se pueden identificar algunos riesgos, como orientar a los padres sobre la rotulación de frascos, lugar seguro para fármacos, uso de la silla del auto, entre otros.

Indicaciones específicas

Se debe considerar la entrega de recomendaciones por edad y otras que deben ser reforzadas cada vez que se produce el encuentro con quienes son responsables del niño. Dentro de estas últimas destacan ⁽⁵⁾:

- Uso correcto de silla de auto, alzadores o cinturón de seguridad. Esta pauta además se encuentra redactada y con *check list* de instalación de dispositivos en la página de la Academia Americana de Pediatría (www.healthychildren.org/English/safety-prevention/on-the-go/Pages/Car-Safety-Seats-Information-for-Families.aspx)
- Prevención de intoxicaciones. (www.healthychildren.org/English/safety-prevention/at-home/medication-safety/Pages/Using-Over-the-Counter-Medicines-With-Your-Child.aspx)
- Detección de maltrato
- Pauta para un hogar seguro

- Desplazamiento en vía pública
- Uso de piscinas y fuentes de agua
- Educación sobre RCP y cuerpos extraños
- Caídas de altura

Por edad

1- Control del recién nacido y hasta el 6^{to} mes de vida

- Detección temprana de depresión post parto en la madre.
- Técnica de lactancia y alimentación.
- Uso de drogas y medicamentos en la madre.
- Prevención de la contaminación intra y extradomiciliaria.
- Uso correcto del mudador.
- Formas de dormir del menor.
- Seguridad en el uso de juguetes.
- Incorporación de los hermanos en la rutina de cuidado y juego.

2- Entre el 6^{to} mes de vida y el año

- Características de la cuna cuando el menor es capaz de sentarse por sí solo o rodar.
- Seguridad del hogar al iniciar la marcha: disposición de muebles, cables, puertas de seguridad.
- Entrenamiento de cuidadores en prevención y primeros auxilios una vez que la madre se reincorpora al trabajo.
- Elección de una sala cuna segura.
- Evitar uso del andador o dispositivos de entrenamiento de marcha.

3- Sobre el año de vida

- Características del juego y los juguetes.
- Uso de mallas en las ventanas.
- Elección de sala cuna y colegios.
- Uso de casco y rodilleras.

4- Escolares y adolescentes

- Uso de drogas.
- Seguridad vial.

Políticas locales

Según se establece en la convención internacional de los derechos del niño: "Los niños y niñas tienen derecho intrínseco a la vida, a disfrutar de la salud física y mental y a ser protegidos

contra el maltrato y descuido", por lo que existen múltiples recursos e instancias de acercamiento a los contenidos sobre prevención de accidentes.

El gobierno de Chile pone a disposición de las familias las pautas de prevención de accidentes a través del portal de Chile Crece Contigo y, para los profesionales del área de la salud, las normas técnicas para el control sano donde además de revisarse los aspectos fisiológicos propios de cada edad se realizan sugerencias sobre los riesgos a identificar y medidas de prevención.

Finalmente, hablar de accidentes es hablar de eventos fortuitos no casuales que pueden y deben ser prevenidos. Tomar conciencia de factores de riesgo y elementos de la vida diaria que pueden dañar a nuestros niños nos asegura un desarrollo adecuado físico y psicológico de las nuevas generaciones.

Conclusiones

Cada año miles de accidentes, muertes y secuelas afectan el adecuado desarrollo de los niños. Todos estos eventos, potencialmente evitables, encarecen la atención sanitaria y obligan a redistribuir los recursos existentes, los que pueden incluso afectar la atención de otras problemáticas de salud en el mundo. En este contexto desde el ámbito de la pediatría se trabaja no solo en la resolución de patologías médicas, sino que también en el fomento y práctica de estrategias de prevención según la vulnerabilidad propia de cada niño con la finalidad de permitir un adecuado desarrollo infantil en su contexto personal, familiar y social.

Referencias

1. OMS-OPS (2012) Informe Mundial Sobre Prevención de Lesiones en los niños.
2. <http://www.cdc.gov/safekid/>
3. Cheng ER, Bauer NS, Downs SM, et al. Parent Health Literacy, Depression, and Risk for Pediatric Injury. *Pediatrics*. 2016 Jul;138(1).
4. Lavoie M, Nance M. Approach to the injured child. *Textbook of Pediatric Emergency Care* (2015) 7th Edition.
5. <https://patiented.solutions.aap.org/DocumentLibrary/A%20Guide%20to%20Safety%20Counseling%20in%20Office%20Practice.pdf>

Vacunas en el siglo XXI ¿Cuál es el futuro?

Dr. Jan Wilhelm B.

Jefe Unidad de Infectología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile
Hospital Padre Hurtado

Contacto: jpwillhelm@alemana.cl

Introducción

Con la excepción del agua potable, ninguna medida ha tenido mayor impacto que las vacunas sobre la reducción de la mortalidad y crecimiento de la población a nivel mundial. Las vacunas se encuentran dentro de las intervenciones más costo-efectivas y más equitativas en salud pública, por el impacto que tienen en el largo plazo sobre la necesidad de acceso a salud de los individuos inmunizados.

Existen al menos cuatro argumentos a favor de la vacunación universal de los niños: el positivo balance entre riesgo y beneficio, el mejor interés del menor, el impacto en la salud de la sociedad o comunidad, y el principio de justicia. Cualquier intervención conlleva un riesgo, pero dicho riesgo debe ser contrastado en forma justa con los beneficios. No es apropiado tomar decisiones basados solamente en la presunción de que debemos evitar todo riesgo. Dicha presunción es incoherente, ya que no hacer nada también conlleva riesgos.

Presente

La Organización Mundial de la Salud (OMS) recomienda la inmunización universal con 11 antígenos en lactantes: Bacilo de Calmette-Guerin o BCG (Tuberculosis), Difteria, Tétanos, Pertussis (Coqueluche o tos convulsiva), *Haemophilus influenzae* tipo b (Hib), Hepatitis B, Sarampión, Neumococo, Polio, Rotavirus y Rubeola. Sin embargo, no son las vacunas las que salvan vidas, es la inmunización. Para ser efectivas, las vacunas deben ser usadas y se necesitan altas coberturas para que tengan un impacto positivo en la carga de una enfermedad en la sociedad.

Las vacunas son sinónimo de salud pública, y la salud pública es una intervención política que requiere de un análisis económico para decidir la distribución de recursos, basado en la epidemiología local e información disponible del impacto económico de la intervención. El calendario de inmunizaciones de un país es un esquema de la programación ideal para la administración de una o más vacunas, basado en la mejor oportunidad para

entregar protección y minimizar riesgos en la lucha contra enfermedades prevenibles por vacunas. El calendario es importante ya que otorga un marco programático para la administración de vacunas a la población objetivo, permite evaluar coberturas, al tiempo queda orientación y confianza a la población.

Futuro

Las estrategias en inmunizaciones deberán cambiar de lo que tradicionalmente hemos llevado a cabo, por lo que muestra la evidencia: serie primaria a la edad con mejor respuesta inmunológica y que la logística permita (2 dosis en primer año probablemente son suficientes); refuerzo en mayores de un año para asegurar protección a largo plazo y efecto rebaño; esquemas que consideren reacciones adversas e incorporación de nuevas vacunas para no afectar la confianza de la población; integración de la tecnología; etcétera.

Las nuevas estrategias en curso para el desarrollo de vacunas son el uso de plásmidos de ADN, ARN auto replicante, vaccinología reversa, identificación de antígenos por proteómica y transcriptómica, desarrollo de proteínas de fusión, desarrollo de nuevos adyuvantes (incluyendo citoquinas) e inducción de inmunidad innata.

Nueva era en vacunas e inmunoterapias

El mercado de las vacunas pediátricas alcanzó los US\$ 27 mil millones el año 2015 y el mercado de las vacunas en adultos – incluyendo inmunoterapias – ya llegó a US\$ 22 mil millones. Para el año 2025 se proyecta que el mercado global de vacunas alcanzará US\$ 100 mil millones y las terapias inmunes para el cáncer deberían alcanzar los US\$ 38 mil millones dentro de los próximos 12 años. Las nuevas tecnologías en inmunizaciones contribuirán en forma substancial a este crecimiento. Ejemplos recientes de la importancia de estas nuevas tecnologías son las vacunas recombinantes fiebre amarilla / Dengue y virus estomatitis vesicular / Ébola.

El interés en nuevas tecnologías se sustenta en la necesidad de seguridad (respuestas atípicas tras inmunización contra VRS y Sarampión) y disminuir la complejidad de la manufactura (contaminación, quiebre de stock en producción de huevos, crecimiento

impredecible de ciertas cepas de virus) y en el reconocimiento de la importancia del rol de la inmunidad celular y de la inmunización de poblaciones no pediátricas (adultos mayores, inmunodeficientes).

Vacunas de Ácidos Nucléicos: ADN y ARN

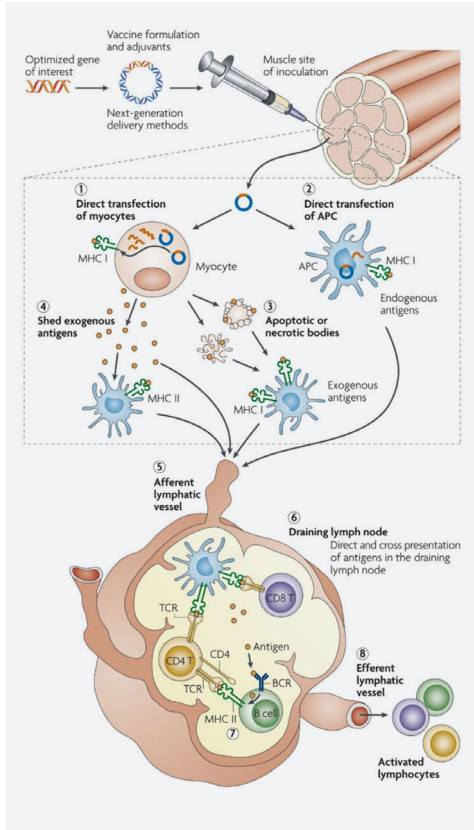
Las vacunas de ADN se usaron primero (principios de 1990's) en modelos animales y demostraron ser efectivas; las vacunas de ARN aparecieron a mediados de los noventa, pero presentaron problemas de estabilidad y de producción. Recientemente, se han desarrollado nuevas estrategias con vacunas de ARN: a) ARN dependiente de proteínas, lo que provee una señal amplificada (aún en fase pre clínica), b) ARN, desnudo o conjugado, modificado para lograr mejor estabilidad y menor activación de la inmunidad innata.

En la Figura 1 se puede observar un resumen de los mecanismos implicados en las vacunas de ADN y ARN. Básicamente, en el sitio de inoculación se produce una transfección directa de los miocitos (ARN/ADN) y de las células presentadoras de antígenos - APCs (DNA). Luego, a nivel del retículo endoplásmico de estas células se lleva a cabo la producción local de antígenos exógenos (secretados por miocitos) y endógenos (presentados por APCs) y luego secretados en forma sistémica. Los antígenos secretados pueden ser captados por APCs que residen en los músculos y presentados en los ganglios linfáticos locales o a nivel local, a través del Complejo Mayor de Histocompatibilidad I ó II. Además, los ácidos nucleicos tienen propiedades intrínsecas como adyuvantes a través de una fuerte inducción de citoquinas.

Las vacunas de ácidos nucleicos ya desarrolladas están generando información esperanzadora. Estas nuevas plataformas deberían mostrar avances clínicos prontamente. Hasta ahora la respuesta celular es evidente, pero los títulos de anticuerpos inducidos son bajos.

Otra estrategia en desarrollo es la de utilizar ADN sintético, entregado a través de plásmidos, que codifica para genes de anticuerpos (Figura 2), estrategia que ha ido creciendo y muestra una respuesta celular y humoral consistente en primates y seres humanos. Por ejemplo, la vacuna SynCon contra el Ébola es protectora en primates y produce 100% de seroconversión y respuesta celular adecuada, sin efectos adversos clínicos o de laboratorio en

Figura 1.

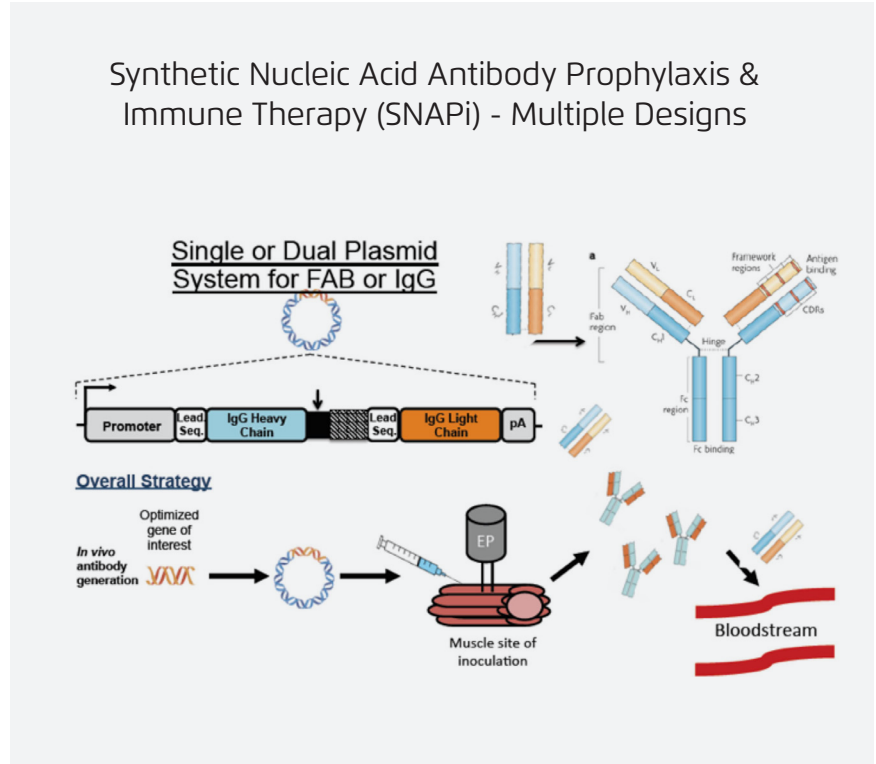


Kutzler MA, Weiner DB. DNA vaccines: ready for prime time? *Nat Rev Genet.* 2008 October ; 9(10): 776–788.

humanos. Una vacuna de ADN sintético para la terapia inmune contra el VPH ha mostrado eficacia clínica, disminuyendo las lesiones neoplásicas y eliminando la infección de mucosas.

La producción de anticuerpos endógenos a través de ADN sintético que contiene los genes para su expresión representa el área más interesante de investigación actualmente en vacunas, que puede resultar especialmente útil en poblaciones especiales o como una estrategia complementaria a las inmunizaciones tradicionales.

Figura 2.



David B. Weiner, Ph.D. *Advance Course of Vaccinology-ADVAC* (2016)

Referencias

1. Bogers WM, Oostermeijer H, Mooij P, et al. Potent Immune Responses in Rhesus Macaques Induced by Nonviral Delivery of a Self-Amplifying RNA Vaccine Expressing HIV Type 1 Envelope with a Cationic Nanoemulsion. *The Journal of Infectious Diseases.* Vol 211, issue 6. (2015): 947–955. *PMC.* Web. 7 Oct. 2016.
2. Weil AR. Vaccine Discovery, Production, and Delivery. *Health Affairs* 35, no.2 (2016):187.
3. Hiraol LA, Wu L, Satishchandran A, et al. Comparative Analysis of Immune Responses Induced by Vaccination with SIV Antigens by Recombinant Ad5 Vector or Plasmid DNA in Rhesus Macaques. *Molecular Therapy* (2010) 18 8, 1568–1576.
4. Kutzler M, Weiner D. DNA vaccines: ready for prime time? *Nature Reviews Genetics.* 9, 776–788 (October 2008).
5. Muthumani K, Falzarano D, Reuschel EL, et al. A Synthetic Consensus Anti-spike Protein DNA Vaccine Induces Protective Immunity against Middle East Respiratory Syndrome Coronavirus in Nonhuman Primates. *Sci Transl Med.* 2015 Aug 19;7(301):301ra132.
6. Plotkin S, Orenstein W, Offit P. *Vacines, 6° Edición* (2012).
7. Trimble CL, Morrow MP, Kraynyak KA, et al. Safety, efficacy, and immunogenicity of VGX-3100, a therapeutic synthetic DNA vaccine targeting human papillomavirus 16 and 18 E6 and E7 proteins for cervical intraepithelial neoplasia 2/3: a randomised, double-blind, placebo-controlled phase 2b trial. *Lancet.* 2015 Nov 21;386(10008):2078–88.

La importancia del buen dormir en el niño

Dra. Verónica Burón K.

Dr. Raúl Corrales V.

Dr. Nils Holmgren P.

Dra. Fabiola Durán M.

Estudio del Sueño Pediátrico
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: vburon@alemana.cl

Introducción

El sueño es importante para el buen desarrollo físico y neuropsicológico del niño, por lo que es fundamental fomentar un sueño de calidad.

En Clínica Alemana existe un equipo multidisciplinario dedicado al estudio y tratamiento de las diferentes alteraciones del sueño. En la Unidad de Sueño Pediátrico se realizan los diferentes procedimientos destinados a la evaluación de las alteraciones del sueño, realizando polisomnografía, poligrafías domiciliarias, monitoreo cardiorrespiratorio y oximetría nocturna, entre otros.

El sueño en el niño

El sueño es un proceso fisiológico activo, dinámico, que impacta en diferentes aspectos de la salud, el funcionamiento diurno, y el desarrollo ⁽¹⁾.

Los ciclos sueño vigilia se van haciendo paulatinamente más diurnos y el tiempo de sueño se va reduciendo con la edad. En las últimas décadas han ido disminuyendo las horas de sueño, es

así como en la actualidad más de la mitad de los niños duerme menos de las 8,5 a 9,5 horas recomendadas ⁽⁴⁾.

La arquitectura de sueño va cambiando con la edad. El recién nacido duerme entre 14 y 16 horas, con una distribución similar de sueño diurno y nocturno y ciclos de sueño más cortos. A diferencia del niño mayor, puede iniciar su sueño directamente en REM, alcanzando hasta la mitad del tiempo total de sueño en esta etapa. Con el crecimiento esto va cambiando. El sueño se inicia en etapa No REM (alcanza hasta un 75% del tiempo total de sueño) y los ciclos de sueño se hacen más largos.

El sueño se va haciendo progresivamente de predominio nocturno, y el número de siestas va disminuyendo ⁽¹⁾.

Función del sueño

Los ritmos biológicos circadianos están modulados por el sueño. Su función es restaurativa. La hormona del crecimiento se libera al inicio de este, con un *peak* en el sueño lento. La liberación

de hormonas anabólicas (por ejemplo prolactina, testosterona, hormona luteinizante) también ocurre al dormir.

Por otra parte, en la primera etapa de sueño (SWS) se encuentra el nivel más bajo de las hormonas catabólicas, como los corticoides ⁽²⁾.

Durante el sueño REM hay mayor síntesis de proteínas, mayor número de mitosis lo que explicaría el porqué en el feto y RN es mayor la proporción del sueño activo.

Se ha relacionado el sueño, especialmente el sueño REM con aprendizaje y consolidación de la memoria. Esto es un proceso activo, en el que se fortalecen ciertas redes neuronales corticales y se van eliminando aquellas irrelevantes, para evitar una sobrecarga y permitir la reprogramación y la consolidación de material más importante ^(9,10).

Un buen dormir además se relaciona con un buen funcionamiento del sistema inmune ⁽²⁾.

La falta crónica de sueño es endémica en niños y adolescentes en el mundo. Jodi A. Mindell dice: *“Give children and adolescents the gift of a good night’s sleep”* ⁽³⁾.

El déficit de sueño lleva a alteración en la concentración y retención de la información, alteración del ánimo, de las habilidades motoras y menor estado de salud en general. Por otro lado, se altera el rendimiento académico, aumenta el riesgo de obesidad, de accidentes, ideación suicida y uso de drogas y alcohol ⁽⁴⁾.

Oginska and Pokorski advierten que “la falta de sueño es la plaga más frecuente de la sociedad moderna” ⁽⁵⁾.

Estudios epidemiológicos muestran que alrededor del 50% de los niños presentan algún problema de sueño y el 4% tiene el diagnóstico de un trastorno específico.

La falta de sueño en el niño, a diferencia del adulto, se manifiesta por irritabilidad, alteraciones de conducta y problemas atencionales ^(6,11).

Niños con trastornos del neurodesarrollo, dificultades del aprendizaje o problemas conductuales tienen mayor riesgo de presentar alteraciones del sueño ⁽¹⁾.

En la Tabla 1 se presentan recomendaciones de tiempo de sueño por grupo etario.

Tabla 1. Recomendaciones de tiempo de sueño por grupo etario

Edad	Tiempo de sueño, incluye siestas
Recién nacido (0 – 3 meses)	14 - 17
Lactante menor (4 – 12 meses)	12 - 15
Lactante mayor (1 – 2 años)	11 - 14
Preescolar (3 – 5 años)	10 - 13
Escolar (6 – 13 años)	9 - 11
Adolescente (14 – 18 años)	8 - 10
Adulto (> de 18 años)	7 - 9

Adaptado de National Sleep Foundation 2015 y la AASM (7)

Trastornos del sueño más frecuentes en el niño

En la infancia, lo más frecuente es la incapacidad de aprender a conciliar o mantener el sueño. En general estos problemas obedecen a trastornos conductuales, originados por el manejo inadecuado del niño (pataletas, conductas oposicionistas, entre otras).

En la niñez, las parasomnias son frecuentes, alcanzando una prevalencia de un 50% o más. Éstas corresponden a eventos físicos que ocurren durante el sueño o durante la transición sueño-vigilia ^(8,13). La somniloquia (hablar dormido) es la más frecuente, le siguen bruxismo, terror nocturno y sonambulismo. Favorecen las parasomnias cualquier factor que altere el sueño: privación, *stress* físico o emocional, SAHOS (Síndrome de apnea/hipopnea obstructiva del sueño), ruidos ambientales, dormir en un ambiente desconocido y fiebre, entre otros.

Tabla 2. Trastornos más frecuentes del sueño

Trastornos del sueño frecuentes en el niño		
Trastorno	Epidemiología	Cuadro clínico
Apnea obstructiva del sueño	Prevalencia: 1 – 5% Edad: 2 - 8 años Varones > niñas Mayor con anomalías craneofaciales : Micro- retrognatia, hipoplasia mediofacial, S. de Down	Roncopatía Posiciones inusuales al dormir Respiración paradójal Enuresis nocturna, diaforesis Puede asociarse a hipertrofia adenotonsilar Alteraciones cognitivas/conductuales
Sonambulismo	Prevalencia: 17% niños Edad: 8 – 12 años Varones > niñas Historia familiar +	Deambula en sueño, ojos abiertos, Dificultad para ser despertado Conductas inusuales/peligrosas No responde a comandos verbales Se duerme fácil nuevamente No recuerda el evento Primera mitad de la noche Puede coexistir con otras parasomnias (despertar confusional o terror nocturno)
Despertar confusional	Prevalencia: 17,3% Edad: 3 - 13 años Varones = niñas Historia familiar +	Conductas inapropiadas Respuestas lentas Lenguaje "traposo" Confusión después de despertar Primera mitad de noche No recuerda el evento
Terror nocturno	Prevalencia: 1 – 6,5% Edad: 2 – 10 años Varones = niñas	Percepción de intenso miedo (llora, grita, confuso) Sudoroso, rubicundo Dificultad para despertarlo. Inconsolable, mayor agitación al contenerlo Primera mitad de noche No recuerda el evento Se duerme fácil nuevamente Puede asociar a otras parasomnias
Pesadillas	Prevalencia: 10 - 50% Edad: 3 -10 años Varones = niñas	Sueños no-placenteros Respuesta simpática aumentada (taquicardia, taquipnea, sudoración) Segunda mitad de noche Se tranquiliza ante contención Dificultad para dormirse nuevamente Puede asociarse a trastornos del ánimo, o <i>stress</i> post traumático

Trastornos más frecuentes del sueño (Tabla 2)

Los trastornos respiratorios del sueño se presentan en el 1 a 3% de la población pediátrica ^(6,9). En el adolescente es frecuente la fase de sueño retardada, en la que se retarda el inicio del sueño. El síndrome de piernas inquietas (SPI) afecta al 2 a 4 % de la población pediátrica. Es una sensación displacentera, con una necesidad urgente de mover las piernas, alterando el sueño. Fisiopatológicamente está relacionado con la dopamina y bajos niveles de hierro de depósito. Un 70% tienen al menos uno de los padres portador de SPI ⁽⁹⁾.

La narcolepsia es poco frecuente (0,025% a 0,40%), en la mitad

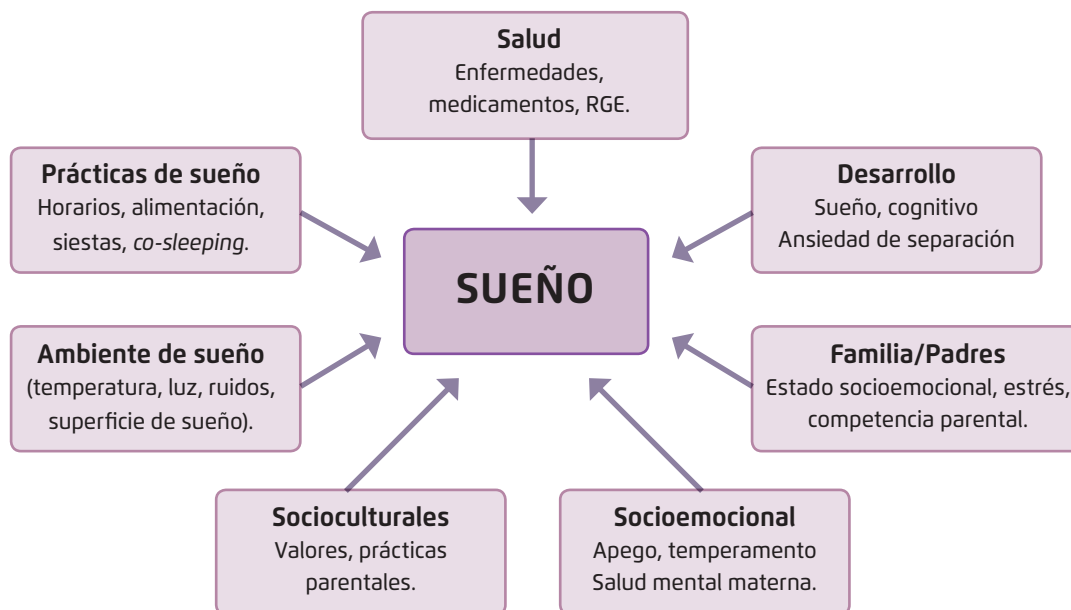
de los casos los síntomas se inician en la niñez. Es una condición crónica con hipersomnias diurnas excesivas y asociada a cataplexia (pérdida brusca del tono ante una emoción) ⁽²⁾.

Factores que influyen en el sueño (Figura 1)

Tal como se requiere de una dieta saludable y hacer ejercicio, el sueño es crítico para que el niño crezca saludable y tenga buen desempeño escolar. Estudios muestran que un mayor uso de dispositivos electrónicos está asociado a mayor índice de masa corporal (IMC) y menor tiempo de sueño. Es importante conocer las consecuencias de la falta de sueño, las necesidades de éste según la edad y fomentar un buen dormir.

Figura 1. Factores que influyen en el sueño

Adaptado de Owens y Mindell



En la Tabla 3 se muestran recomendaciones de prácticas para un sueño saludable.

Tabla 3.

Prácticas para un sueño saludable
Tener un horario y rutina establecidos al acostarse.
Los horarios de acostarse y levantarse deben ser aproximadamente similares en los días de semana y fin de semana.
La hora antes de acostarse debe ser tranquila. Evitar actividades de alta energía y estimulantes (como ver TV, videojuegos).
Evitar comidas pesadas 1 – 2 horas antes de acostarse.
Evitar productos que contengan cafeína antes de acostarse (café té, etc.).
Promover el ejercicio diario
Dormitorio tranquilo y oscuro. Una luz tenue es aceptable si su niño tiene miedos.
Temperatura de dormitorio agradable (20°C).
No usar el dormitorio para castigos (<i>time out</i>).
NO tener televisores o pantallas en el dormitorio.
Uso de refuerzos positivos si ha logrado alguna meta, como no levantarse en la noche.
No favorecer conductas inapropiadas o gananciales al irse a la cama.
En lactantes:
Acostarlo en su cuna aun despierto.
Fomentar el que se duerma solo.
Evitar que el niño se duerma en brazos, en el coche u otra cama.
Usar un objeto transicional para dormirse (tuto u otro).
Evitar el uso de la mamadera para dormirse.

Apnea obstructiva en niños

Epidemiología. La prevalencia del síndrome de apnea/hipopnea obstructiva del sueño (SAHOS), ocurre en el 1-2% de los niños. La mayor frecuencia de SAHOS ocurre entre los 2 y 8 años, y afecta por igual a ambos sexos, lo que lo diferencia de la población adulta. Sólo en el periodo de adolescencia predomina en el sexo masculino ^(14,15).

Fisiopatología. Los niños tienen características que los predisponen a mayor riesgo de SAHOS, como el mayor número de horas de sueño y mayor proporción de sueño activo/REM durante los primeros años de vida. Los niños menores de 3 años tienen

supresión de la actividad de la musculatura intercostal durante el sueño REM, lo que condiciona una respiración paradójica torácica. En los niños pequeños la laringe tiene una posición más cefálica, aumentando el riesgo de SAHOS en caso de obstrucción del rinofarinx ⁽¹⁴⁾.

La etiología del SAHOS en niños es multifactorial. La mayor prevalencia de ronquido y SAHOS se asocia con el periodo de mayor crecimiento adenotonsilar. Es un factor importante para el desarrollo de SAHOS, pero no existe una correlación absoluta entre el tamaño adenotonsilar y la presencia de SAHOS. La obesidad es un factor a

considerar a toda edad. Otros factores de riesgo son las dismorfias craneofaciales y las enfermedades neuromusculares ^(14, 15, 23).

El síntoma cardinal del SAHOS es el ronquido, frecuentemente asociado al síndrome de hiperactividad, trastornos emocionales, mal rendimiento académico y problemas de concentración. Para el diagnóstico de SAHOS existe una encuesta validada en español para niños de entre 2-18 años (PSQ, *Pediatric Sleep Questionnaire*) ⁽¹⁶⁾ con 22 preguntas relacionadas a los trastornos respiratorios del sueño que tiene una sensibilidad de 85% y especificidad del 87% ^(17,18).

El estado nutricional no es marcador de SAHOS en niños. La evaluación craneofacial es clave para sospechar SAHOS en niños roncadores. La hipoplasia medio facial, manifestada por cara alargada con nariz pequeña, micrognatia y retrognatia, se asocian con mayor riesgo de SAHOS. Estas manifestaciones se ven frecuentemente en cuadros sindrómicos como el síndrome de Down, Crouzon y secuencia de Pierre Robin. Al examen oral el tamaño de la lengua, amígdalas palatinas, forma del paladar y úvula son datos de importancia ^(14,15).

El examen cardiorádico usualmente es normal, pero en casos de SAHOS graves de larga data, se puede ver refuerzo del 2º ruido haciendo sospechar hipertensión pulmonar. El hallazgo de

pectus excavatum o surcus de Harrison, puede ser consecuencia de presión negativa intrapleural aumentada en el SAHOS de larga data. La presencia de hipotonía muscular hace sospechar una enfermedad neuromuscular de base con mayor riesgo de SAHOS ^(14,15).

Exámenes complementarios ^(14,15)

La radiografía de cavum rínofaríngeo permite evaluar el crecimiento adenotonsilar. La rinomanometría permite detectar aumento de la resistencia nasal. Este examen se correlaciona parcialmente con el riesgo de SAHOS. La poligrafía nocturna domiciliaria, mide flujos respiratorios, movimientos torácicos-abdominales y saturometría nocturna de O₂. Este examen permite detectar eventos de apneas/hipopneas. Su positividad confirma el diagnóstico, pero su normalidad no descarta anomalías leves, como microdespertares aumentados y/o alteraciones en la estructura de sueño.

La polisomnografía es el examen de oro (*"gold standard"*) ^(14,15,19) para el diagnóstico de SAHOS. Permite analizar las etapas de sueño, movimientos respiratorios y medición de saturación de oxígeno. Un índice de apneas obstructivas mayor a 1 evento/hora se considera anormal y un índice de apnea/hipopnea mayor a 3 se considera anormal. La Figura 2 muestra el patrón de una apnea central y la Figura 3, el de una apnea obstructiva.

Figura 2. Apnea central (Polisomnograma)

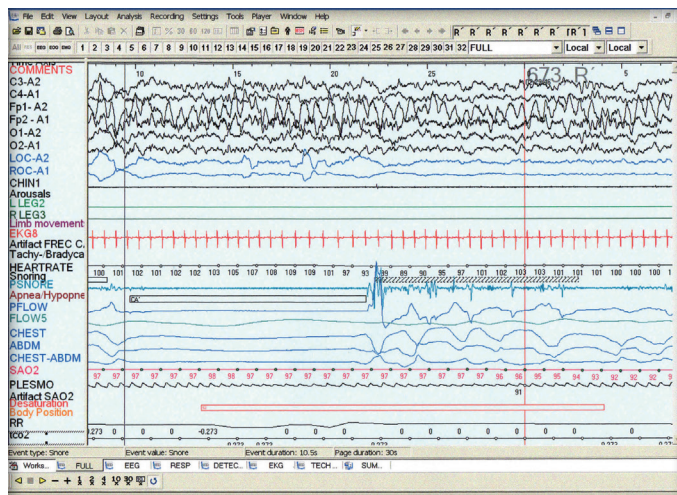
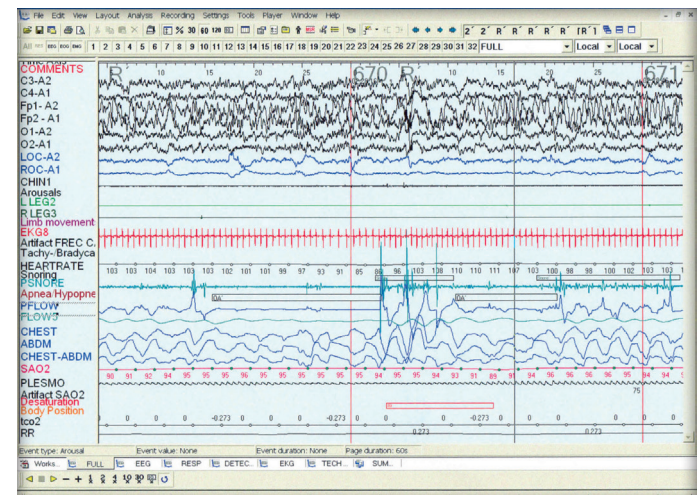


Figura 3. Apnea obstructiva (Polisomnograma)



De acuerdo a los resultados polisomnográficos podemos dividir a los niños roncadores en 3 grupos:

- a) SAHOS: índice de apnea/hipopnea elevado, usualmente asociado a aumento de microdespertares y alteración en la estructura de sueño, clasificando en leve (3 a 5), moderado (5 a 10), severo (> de 10 eventos respiratorios / hora).
- b) Síndrome de resistencia aumentada de vía aérea (SRAVA): se sospecha con índice de apnea/hipopnea normal, pero con microdespertares aumentados, pudiendo tener alteración en estructura de sueño.
- c) Ronquido primario: índice de apnea/hipopnea normal, microdespertares normales y estructura de sueño usualmente sin alteraciones significativas objetivables.

Tratamiento

El tratamiento del SAHOS moderado a severo tiene 2 vertientes, la quirúrgica y la médica ^(14,15).

La cirugía adenotonsilar es la primera opción de tratamiento de SAHOS en preescolares y escolares, determinando mejorías sintomáticas y polisomnográficas. En el 80% de los pacientes mejora completamente los síntomas.

En pacientes con SAHOS leves, pacientes con SRAVA, o roncadores primarios, el tratamiento médico de la rinitis alérgica e hipertrofia adenoidea con corticoides nasales es una opción. Producen mejorías leves en eventos polisomnográficos sin llegar a la normalización. El beneficio del uso de inhibidores de los leucotrienos está en discusión, ya que solo ha demostrado mejorías leves en SAHOS en estudios sin doble ciego.

El uso de dispositivos dentales en pacientes con problemas ortodóncicos y SAHOS (20,21) han demostrado mejorías en índices polisomnográficos en estudios sin ciego, pero un 50% de ellos no normalizó sus valores polisomnográficos. Esta terapia es promisoría en el tratamiento del SAHOS. Otra alternativa

terapéutica es la expansión maxilar lateral en pacientes con hipoplasia transversal maxilar o mordida cruzada + hipertrofia adenotonsilar, a través de frenillos fijos. Ha demostrado disminuir los índices polisomnográficos.

En pacientes obesos adolescentes el tratamiento médico y/o quirúrgico de la obesidad puede tener utilidad en disminuir o corregir el SAHOS, pero los estudios aún son muy pequeños en este grupo de pacientes.

El uso de presión positiva en la vía aérea (CPAP) no es el tratamiento de rutina en SAHOS en niños, a diferencia de los adultos.

Complicaciones ^(14,15)

Cardiovasculares: la obstrucción de la vía aérea intermitente, con respuesta autonómica asociada a los despertares, puede producir hipertensión arterial y pulmonar.

Crecimiento: se ha documentado mal incremento de peso, que se recupera posterior a la adenotonsilectomía.

Cognitivas y del comportamiento: problemas neurocognitivos y de comportamiento, se ven en SAHOS ^(14,15,22) e incluso en roncadores primarios. Existe evidencia de menor atención, capacidad de memoria y *score* de inteligencia.

El SAHOS en el niño con frecuencia es multifactorial, existiendo factores mecánicos, neurológicos, genéticos entre otros. El mejor conocimiento de los factores etiopatogénicos del SAHOS permite un mejor tratamiento y pronóstico.

Referencias

1. Wise MS, Glaze DG. Sleep physiology in children. *Up To Date. Literature review current through: Jun 2016. Last updated: Mar 23, 2016.*
2. Sheldon SH, Kryger MH, Ferber R, et al. *Principles and Practice of Pediatric Sleep Medicine, 2nd Edition, 2014, Elsevier Inc.*
3. Mindell JA. Give children and adolescents the gift of a good night's sleep: A call to action. *Sleep Medicine* 2011;12: 203-204.

4. *Matricciani LA. Never Enough Sleep: A Brief History of Sleep Recommendations for Children. Pediatr 2012; 129 (3): 548-556.*
5. *Oginska H, Pokorski J. Fatigue and mood correlates of sleep length in three age-social groups: School children, students, and employees. Chronobiol Int 2006; 23:1317-28.*
6. *Carter K. Common sleep disorders in children. Am Fam Physician 2014 ;89(5): 368 – 377.*
7. *American Academy of Sleep Medicine. International Classification of Sleep Disorders, 3rd ed, American Academy of Sleep Medicine, Darien, IL 2014.*
8. *Hintze JP, Paruthi S. Sleep in the Pediatric Population. Sleep Med Clin 2016;11: 91-103.*
9. *Hiscock H. The child who will not sleep. Paediatr and Child Health 18;5: 250- 251.*
10. *Kiran P, Maski MD. Sleep-Dependent Memory Consolidation in Children. Semin Pediatr Neurol 2015;22:130-134.*
11. *Beebe DW. Cognitive, Behavioral and Functional Consequences of inadequate sleep in children and adolescents. Pediatr Clin N Am 2011;58: 649-665.*
12. *Sadeh A. Consequences of Sleep Loss or Sleep Disruption in Children. Sleep Med Clin 2007;2: 513-520.*
13. *Owens J. Classification and Epidemiology of Childhood Sleep Disorders. Prim Care Clin Office Pract 2008;35: 533-546.*
14. *Alsubie HS, BaHamman AS. Obstructive Sleep Apnea: Children are not Little Adults. Paediatr Respir Rev. 2016 Apr 21. pii: S1526-0542(16)30003-3. [Epub ahead of print].*
15. *Alonso-Álvarez ML, Canetb T, Cubell-Alarcoc M, et al. Documento de consenso del síndrome de apneas-hipopneas durante el sueño en niños. Arch Bronconeumol 2011; 47(suppl5): 2-18.*
16. *Chervin RD, Hedger K, Dillon JE, et al. Pediatric Sleep Questionnaire (PSQ): Validity and reability of scale for sleep disordered breathing, snoring, sleepiness and behavioral problems. Sleep Medicine 2000; 1: 21-32.*
17. *Vila T, Torres M, Soto B. Spanish version of Pediatric Sleep Questionnaire (PSQ). A useful instrument in investigation of sleep disturbance in childhood. Reability Analysis. An Pediatr (Barc), 2007; 66(2): 121-128.*
18. *Bertran K, Mesa T, Rosso K, et Al. Diagnostic accuracy of the Spanish version of Pediatric Sleep Questionnaire for screening sleep apnea in habitually snoring children. Sleep Medicine 2015; 16(5): 631-636.*
19. *Noronha Oliveira VX, Teng AY. The Clinical Usefulness of Sleep Studies. Paediatr Respir Rev 2016;17:53-56.*
20. *Tapia I, Marcus C. Newer treatment modalities for pediatric obstructive sleep apnea. Paediatr Respir Rev 2013; 14: 199-203.*
21. *Ngiam J, Cistulli PA. Dental treatment for pediatric obstructive sleep apnea. Paediatr Respir Rev 2015; 16: 174-81.*
22. *Konstantinopoulou S, Tapia IE. Neurocognitive and behavioral outcomes following intervention for obstructive sleep apnoea syndrome in children. Paediatr Respir Rev 2016. Available online 12 May 2016.*
23. *Brockmann PE, Schaefern J, Poets A, et al. Diagnosis of obstructive sleep apnea in children: A systematic review. Sleep Med Rev 2013; 17(5): 331-40.*

Bebé en apuros: detección temprana de señales de alarma

PS. Jorge Bustamante L.

Servicio de Neonatología
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto:ps.jorgebustamante@gmail.com

Interacciones tempranas y salud mental

Desde el nacimiento los bebés buscan activamente establecer interacciones y contacto con su ambiente cuidador. Reconocidos autores ⁽¹⁻⁵⁾ han subrayado la importancia que tienen la permanencia y la continuidad de un vínculo afectivo privilegiado entre el infante y su cuidador para el consecuente desarrollo de la vida emocional.

Es por esto que, para promover la salud mental infantil y la prevención eficaz, requerimos de una mayor comprensión del desarrollo emocional temprano ⁽⁶⁾. Los bebés son seres sociales que nacen equipados con habilidades innatas de comunicación recíproca y son capaces, por medio de la interacción, de provocar en sus padres el tipo de cuidado necesario para su adaptación y desarrollo. A su vez los padres, para ser capaces de ofrecer cuidados adecuados, deben estar sintonizados con el estado emocional interior del bebé ⁽⁷⁾.

Con la finalidad de establecer interacciones y satisfacer esta necesidad de contacto, el bebé participa activamente de la regulación de las interacciones diádicas madre-bebé, detectando características de la conducta materna y respondiendo ante ésta con la regulación de sus propios estados emocionales y conductuales. Dentro de las competencias de interacción del bebé se incluye: la habilidad para iniciar y mantener contacto visual con otra persona, la vocalización y la utilización de expresiones faciales y movimientos del cuerpo y la cabeza ⁽⁸⁾. Una interacción adecuada del bebé con su entorno cuidador facilita y potencia su desarrollo integral.

Conductas adaptativas vs señales de alarma

Estudios microanalíticos han demostrado que durante las interacciones del bebé con su madre es frecuente la aparición de breves episodios de retraimiento relacional del infante. Estos breves episodios de retraimiento son considerados como

una característica normal de la conducta infantil y cumplen un importante rol en la regulación del flujo de la interacción del infante con sus cuidadores ⁽⁷⁾.

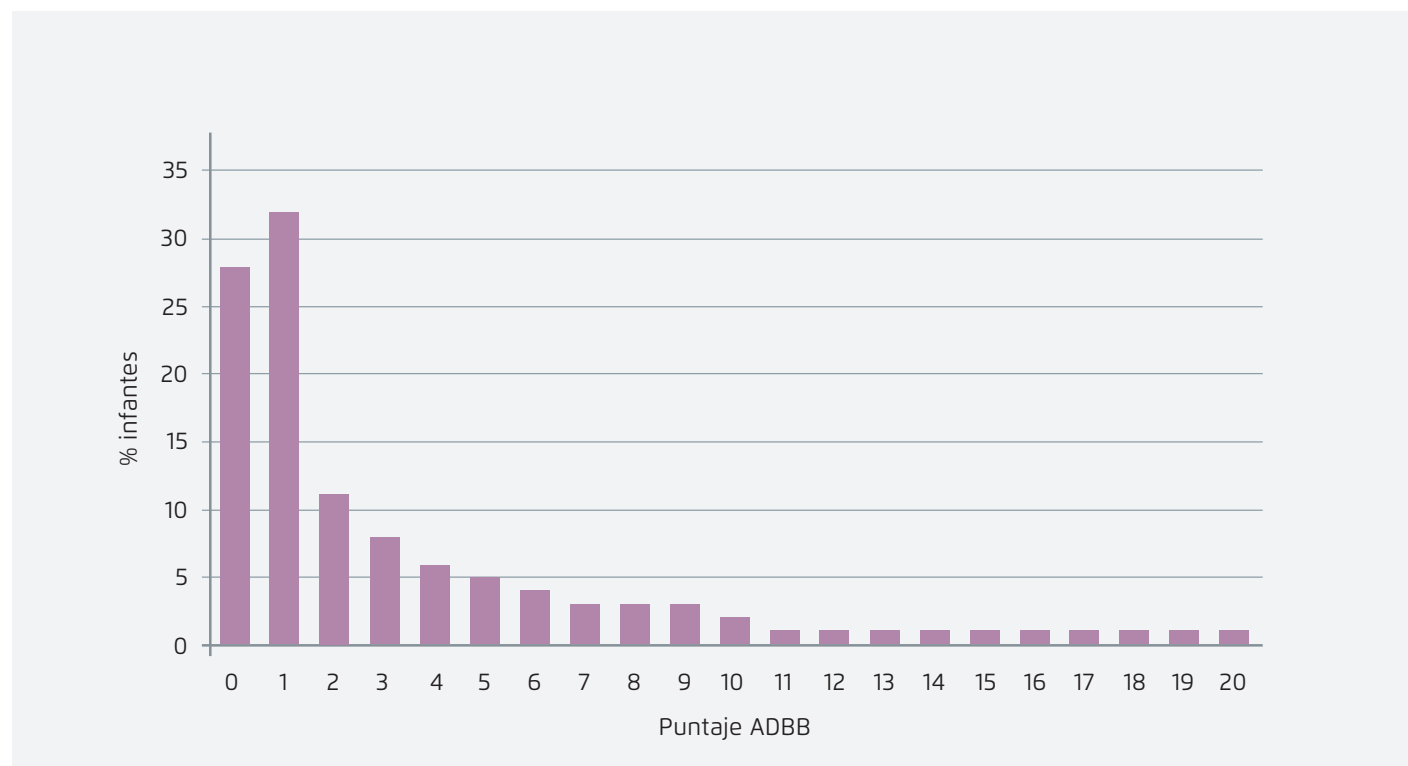
Las conductas de retraimiento pueden observarse cuando el infante necesita calmarse, cuando está cansado, y pueden manifestarse como una reacción frente a perturbaciones transitorias menores de la interacción padres-infante, e inclusive frente a breves periodos sin respuesta por parte de la madre. No obstante, el bebé es capaz de retomar la interacción tan pronto como recupera la atención de sus padres ⁽⁹⁾.

En contraste con estos breves episodios de retraimiento relacional, la conducta de retraimiento relacional sostenido en infantes es

significativamente menos común y se asocia a severas condiciones patológicas tales como trastornos del espectro autista, depresión infantil ⁽¹⁰⁾, o a infantes que han sido sometidos a dolor severo o crónico ⁽¹¹⁾, y se observa como un síntoma en infantes que sufren de trastornos de ansiedad y trastornos de estrés postraumático ⁽¹²⁾.

Además, el aumento de conductas de retraimiento relacional sostenido se ha relacionado con desviaciones en las habilidades de interacción del bebé con sus padres ⁽¹³⁾, con el desarrollo de desórdenes de apego ⁽¹²⁾ y con el desarrollo de trastornos relacionales y de trastornos conductuales⁽¹⁴⁾. Distintos estudios han mostrado una prevalencia con distribuciones que van desde un 10 a un 14% de retraimiento relacional sostenido en poblaciones de infantes nacidos a término ⁽¹⁵⁾

Gráfico 1. Distribución del total de puntajes de Escala ADBB (se considera RRS con puntaje de corte ≥ 5). Un 14% de los infantes presentaron RRS (n = 227) de un total de 1.586 infantes incluidos en este estudio (Guedeney et al, 2012).



Prematurez: un factor de riesgo a considerar

En bebés de desarrollo normal, las habilidades innatas de interacción pueden ser observadas en los dos primeros meses después del nacimiento ⁽¹⁶⁾. No obstante, cuando el bebé nace prematuramente es separado de sus padres y es común que pase sus primeros días, semanas, o inclusive meses de vida, ingresado en un Servicio de Neonatología. Durante este ingreso, el bebé prematuro podría ser impactado negativamente por un ambiente sobreestimulador, por el dolor de su propio cuerpo enfermo, por la percepción del sufrimiento emocional de sus padres y por la dificultad para satisfacer su necesidad de cercanía y contacto corporal ⁽¹⁷⁾. A su vez, los padres pueden sufrir intensas reacciones emocionales, sentimientos de impotencia y estrés, y un aumento de la sintomatología depresiva y de estrés postraumático asociada a la hospitalización del bebé ^(18,19). Cuando el bebé y sus cuidadores son expuestos a una situación potencialmente traumática, como el parto prematuro y los cuidados recibidos tras el nacimiento, el trabajo de co-regulación de la interacción se altera y se observa un aumento de conductas de retraimiento relacional sostenido en el bebé prematuro ⁽⁶⁾.

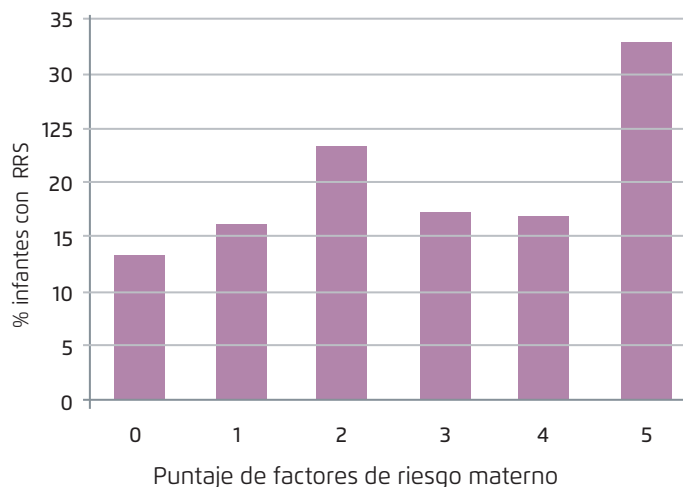
El aumento y la cronificación del retraimiento relacional, utilizado como conducta defensiva por el bebé, implica un riesgo para el adecuado desarrollo de sus potencialidades ⁽¹⁷⁾, ya que al observarse una acumulación repetitiva y duradera de retraimiento relacional, además de una potenciación entre factores de riesgo, aumenta la posibilidad de alteraciones en el desarrollo del bebé y su psicopatología ⁽²⁰⁾.

Tanto la detección de conductas de retraimiento relacional sostenido, como la exploración de relaciones entre el desarrollo de conductas de retraimiento relacional sostenido y las variables asociadas a las interacciones del bebé prematuro con su ambiente cuidador, son un tema fundamental para esclarecer la compleja relación de elementos implicados en el desarrollo emocional temprano del bebé prematuro.

Se ha relacionado el retraimiento relacional sostenido del bebé con la prematuridad y con factores maternos durante el emba-

razo tales como: tiempo de hospitalización de la madre durante la gestación, sintomatología depresiva durante el embarazo, nivel de estudios, maternidad en soltería, consumo de alcohol durante el tercer trimestre de embarazo ⁽⁶⁾ y madres severamente deprimidas o con trastornos de personalidad *borderline* ⁽¹¹⁾.

Gráfico 2. Puntaje de factores de riesgo materno y retraimiento relacional sostenido del infante (puntaje ADBB). Los factores de riesgo materno incluidos fueron: bajo nivel de estudios, consumo de alcohol, hospitalización durante el embarazo, sentimientos depresivos (Escala de Depresión Postparto de Edimburgo ≥ 13) y madre soltera al momento del parto. (Guedeney et al, 2012)



Se necesitan más estudios para evaluar el retraimiento relacional sostenido en bebés prematuros, ya que estos son expuestos a variados factores de riesgo que pueden tener un efecto perjudicial en su desarrollo ⁽²¹⁾ y presentan, en comparación con los bebés nacidos a término, mayores niveles de retraimiento relacional sostenido, con distribuciones que van desde un 13% a un 38,9% ^(6,22-24). La conducta de retraimiento relacional parece ser una importante señal de alarma en bebés prematuros, razón por la cual debemos dilucidar las posibles relaciones entre el aumento de conductas de retraimiento relacional, la exposición temprana a factores de riesgo relacionados con el parto prematuro y la hospitalización del bebé, y la implementación de factores protectores en los cuidados tempranos.

Alarm Distress Baby Scale (Escala ADBB)

Como resultado de la acumulación de la investigación, la detección e intervención temprana con bebés “en riesgo”, es reconocida dentro de la comunidad terapéutica por ser esencial para evitar que se instauren problemas del desarrollo ⁽²⁵⁾. El desarrollo mental óptimo de las potencialidades del bebé no puede ser alcanzado si éste se retrae de la interacción por un periodo de tiempo significativo ⁽¹⁵⁾. El retraimiento relacional sostenido en bebés, como se evaluó por Guedeney et al. ⁽⁴⁾ con la Escala ADBB, es una dimensión clínica clave para la identificación temprana del sufrimiento emocional precoz.

Si somos capaces de identificar el sufrimiento emocional precoz del bebé a través de la detección de conductas de retraimiento relacional sostenido, el personal clínico del sistema de salud público y privado tendría mejores oportunidades de instaurar protocolos de prevención e intervención temprana. La detección temprana de conductas de retraimiento relacional sostenido en bebés podría incluso ayudar a anticipar vulnerabilidades en la salud integral del bebé y de sus padres, proveyendo de un ambiente más adecuado para su desarrollo. Finalmente, la implementación de una escala estandarizada y simple facilitaría la realización de evaluaciones repetidas y confiables, inclusive si son realizadas por distintos evaluadores, para realizar seguimientos de desarrollo normal del infante o el efecto de distintas intervenciones asociadas a los cuidados centrados en el desarrollo.

Figura 1. Equipo médico Programa Prematuro Seguro de Clínica Alemana. Este grupo será pionero en Chile en entrenarse en la Escala ADBB. Integrantes: Dr. José Miguel González, Dr. Horacio Cox, Dr. Ricardo Salinas, EU Madeleyne Vilches y Dra. Marcela Pérez.



En este sentido, la escala ADBB puede ser utilizada en distintos escenarios clínicos. Es un instrumento accesible, sencillo de implementar y de bajo costo, el cual con un entrenamiento previo puede ser utilizado durante las consultas habituales de pediatría o por cualquier profesional de la salud para evaluar infantes entre 2 y 24 meses de vida. No requiere tiempo y recursos adicionales y permite la detección de bebés “en riesgo” y la oportuna derivación a especialistas cualificados en la valoración y el tratamiento de la psicología perinatal ⁽¹⁷⁾.

Referencias

1. Bowlby J, Robertson J, Rosenbluth D. A two-year-old goes to hospital. *The Psychoanalytic Study of the Child*. 1952; 7, 82–94.
2. Spitz R. *La première année de la vie de l'enfant. Genèse des premières relations objectales*. Presses Universi Taires: Paris. 1958.
3. Golse B, Keren M. The pediatric team and the Consulting child psychiatrist Facing the hospitalized depressed infant: some clinical reflections. *Israel Journal of Psychiatry*. 2000;37, 3, p. 197-204.
4. Guedeney A. y Fermanian J. A validity and reliability study of assessment and screening for sustained withdrawal reaction in infancy: the Alarm Distress Baby Scale. *Infant Mental Health Journal*. 2001; 22, 559-575.
5. Tronick E. *The neurobehavioral and social-emotional development of infants and children*. New York: Norton. 2007.
6. Guedeney A, Marchand-Martin L, Cote SJ, et al. Perinatal risk factors and social withdrawal behaviour. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2012; 185-191.
7. Brazelton T. *Clinics in Development Medicine N°190. Neonatal Behavioral Assessment Scale. Fourth Edition*. London: Mac Keith Press. 2011.
8. Trevarthen C, Aitken K. Infant intersubjectivity: Research, theory, and clinical applications. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 2001; 42, 3–48.
9. Braarud H, Slinning K, Moe V, et al. Relation between social withdrawal symptoms in full-term and premature infants and depressive symptoms in mothers: a longitudinal study. *Infant Ment. Health J*. 2013; 34: 532–541.
10. Guedeney A. Infant depression and withdrawal: Clinical assessment. In J. Osofsky & H. Fitzgerald (Eds.), *WAIMH handbook of infant mental health*. 2000; (4), 455–484). New York, Wiley.
11. Gauvain-Piquard A, Rodary C, Rezvani, et al. The development of the DEGR: A scale to assess pain in young children with cancer. *European Journal of Pain*. 1999; (3), 165–176.
12. Zeanah C, Boris N, Bakshi S, et al. Attachment disorders of infancy. In J.D. Osofsky & H.E. Fitzgerald (Eds.), *WAIMH Handbook of infant mental health*. 2000; 93–122. New York, Wiley.
13. Puura K, Guedeney A, Mäntymaa M, et al. Detecting infants in need: Are complicated measures really necessary?. *Infant Ment. Health J*. 2007; 28: 409–421.
14. Guedeney A, Pingault JB, Thorr A, et al. Social withdrawal at 1 year is associated with emotional and behavioural problems at 3 and 5 years: the Eden mother-

- child cohort study. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. December 2014, Volume 23, Issue 12,1181–1188.
15. Guedeney A, Matthey S, Puura K. Social withdrawal behavior in infancy: a history of the concept and a review of published studies using the Alarm Distress Baby Scale. *Infant Ment. Health J*. 2013; 34: 516–531.
 16. Fox, N. Temperament and early experience form social behaviour. *Annals of the New York Academy of Science*. 2004; 1038, 171-178.
 17. Palau P. Sufrimiento emocional precoz compartido y estrés negativo para el bebé. Vulnerabilidad psicósomática y psicopatológica. Efectos psíquicos y cerebrales de los mecanismos de adaptación y defensa primarios. Pre-texto del proyecto de Tesis Doctoral en la Universidad de Valencia. 2013.
 18. Vigod SN, Villegas L, Dennis CL, et al. Prevalence and risk factors for postpartum depression among women with preterm and low-birth-weight infants: a systematic review. *BJOG*. 2010 Apr;117(5):540-50.
 19. Habersaat S, Borghini A, Nessi J, et al. Posttraumatic stress symptoms and cortisol regulation in mothers of very preterm infants. *Stress Health*. 2014 Apr;30(2):134-41.
 20. Larbán J. Guía para la prevención y detección precoz del funcionamiento autista en el niño/a, en su primer año de vida. *Cuadernos de Psiquiatría y Psicoterapia del Niño y del Adolescente*. 2008; (45/46), 63-152. Ed. SEPYPNA.
 21. Feldman R. Parent–infant synchrony and the construction of shared timing; physiological precursors, developmental outcomes, and risk conditions. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 2007; 48(3/4), 329–354.
 22. Dollberg D, Feldman R, Keren, et al. Sustained withdrawal behavior in clinic referred and non-referred infants. *Infant Mental Health Journal*. 2006;27(3), 292-309.
 23. Guedeney A, Foucault C, Bougen E, et al. Screening for risk factors of relational withdrawal behaviour in infants aged 14–18 months. *European Psychiatry*. 2008; 23(2), 150–155.
 24. Milne L, Greenway P, Guedeney A, et al. Long term developmental impact of social withdrawal in infants. *Infant Behavior & Development*. 2009; 32(2), 159–166.
 25. Guedeney A, Guedeney G, Tereno S, Dugravier R, Greacen T, Welniarz B, Saias T, Tubach F and the CAPDEP study group. Infants rhythms versus parental time: promoting parent-infant synchrony. *Journal of Pshysiology-Paris*. 2011; 105, 195-200.



Programa de Seguimiento de Prematuros de Clínica Alemana

Dra. Marcela Pérez R.

Dr. Jorge Torres T.

Servicio de Neonatología

Departamento de Pediatría

Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: mperezr@alemana.cl

La prematuridad, nacimiento de un niño antes de las 37 semanas, es una realidad de países desarrollados y en vías de desarrollo, y ha ido en aumento en la últimas décadas en todos ellos. En Chile nacen alrededor de 250.000 niños al año y el 7,3% de ellos lo hacen antes de alcanzar las 37 semanas de gestación. Esta tasa se ha incrementado casi un 50% en los últimos 20 años y el grupo de extrema prematuridad (menores de 32 semanas) lo ha hecho de forma similar. La mortalidad infantil en gran medida es debida a la mortalidad neonatal y la prematuridad es una de las 2 principales causas de mortalidad neonatal, y también de morbilidad importante como parálisis cerebral, ceguera, desnutrición secundaria, entre otras. Desde el año 2000 en Chile, y unas décadas previas en países desarrollados, se realiza una atención sistematizada de los recién nacidos prematuros menores de 1.500g y/o menores de 32 semanas, dadas las múltiples complicaciones a mediano y largo plazo que presenta este grupo de recién nacidos comparados con los niños nacidos a término. Este seguimiento se extiende desde que están en

condiciones de egresar del centro de salud, para continuar el cuidado en casa, hasta la inserción completa en la vida escolar.

Conscientes del mayor riesgo de retrasos en el desarrollo que presentan estos niños, el año 2005 se inicia en Clínica Alemana el **Programa Prematuro Seguro**, con el objetivo de ofrecer una supervisión médica del desarrollo global de los recién nacidos menores de 32 sem y/o 1500g, desde el egreso de neonatología hasta el inicio de la edad escolar. Desde el año 2015, este programa incluye a los niños nacidos entre las 32 y 36 semanas (prematuros moderados y tardíos), basado en la evidencia científica disponible en los últimos años respecto a los riesgos de alteración del desarrollo en áreas similares a los prematuros extremos, pero de menor frecuencia que los niños prematuros extremos.

Como pediatras, tenemos la "obligación" de satisfacer en forma integral las necesidades de salud de los niños. Ellos llegarán a ser los adultos del mañana. Las dificultades del desarrollo

y aprendizaje se manifiestan precozmente en la niñez y se arrastran hasta la vida adulta, estas les causan limitaciones en su desarrollo global, lo cual conlleva menores oportunidades en la vida.

Por otro lado, un servicio de neonatología de vanguardia, como lo es el de Clínica Alemana, necesita de retroalimentación de su quehacer diario (atiende niños de altísima complejidad, muchos en el límite de la viabilidad al nacer). Un programa de seguimiento es el complemento que responde a esta necesidad y que consolida una atención proyectada en alcanzar la mejor calidad de vida de cada uno de los niños que nacen en la institución.

El programa **Prematuro Seguro** es ejecutado por un equipo multidisciplinario del área de la salud (neonatólogos, neurólogos, oftalmólogos, nefrólogos, endocrinólogos, broncopulmonares, fisiatras, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, psicólogos clínicos y fonoaudiólogos) y contempla controles de salud hasta los 8 años, edad en que se encuentran ya insertados en la escolaridad. Este programa ha sido creado dada la necesidad de ofrecer un manejo por especialistas en la prematurez, tanto de las secuelas inmediatas derivadas de complicaciones orgánicas de salud del periodo perinatal (por ejemplo displasia broncopulmonar, desnutrición, retinopatía, raquitismo del prematuro, entre otras), como de las dificultades en áreas del desarrollo cognitivo, sensorial, motor, conductual y emocional, las cuales requieren una pesquisa oportuna y una intervención terapéutica especializada.

La atención de los pacientes se lleva a cabo mediante horas de consulta médica, ya sea en el Centro del Niño en La Dehesa, donde está la mayor parte de los especialistas de apoyo médico,

o en el Centro de Diagnóstico de Avda. Manquehue 1410, piso 8. En La Dehesa la enfermera coordinadora atiende en conjunto con el médico, resolviendo dudas de enfermería en forma simultánea, agenda las horas para la siguiente evaluación con los diferentes especialistas según carné de controles. Además realiza labores de educación en cuidados de recién nacidos con y sin cuidados especiales, previo y posterior al alta, e informa a los padres de las charlas educativas que son comunes a los pacientes del Centro del Niño.

El programa de prematuros atiende actualmente a más de 300 niños que asisten regularmente, niños con peso de nacimiento desde los 340 gramos y desde 23 semanas de gestación, con sobrevida promedio en menores de 32 semanas sobre el 90% al alta. Se han incorporado niños prematuros nacidos en otras instituciones de salud tanto del territorio nacional como de otros países, pues es el primer centro privado con seguimiento sistematizado institucionalizado. Además se realizan actividades de extensión a la comunidad, dentro de las cuales destacan la fiesta desayuno con los niños y sus familias, participación de la familia y del *staff* de médicos y enfermeras en la Marcha por la Prematurez realizada el mes de noviembre de 2014, participación en el Comité de Prematuros de la Sociedad Chilena de Pediatría, entre otras actividades de difusión en medios de comunicación nacional.

Referencias

1. Howson CP, Kinney MV, Lawn JE. *Born Too Soon: The Global Action Report on Preterm Birth*. March of Dimes, PMNCH, Save the Children, World Health Organization. New York 2012.
2. Pérez M. *Manual de Seguimiento de Prematuros Clínica Alemana de Santiago*. 2015.

Programa NANEAS Clínica Alemana de Santiago (Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud)

Dra. Marta Smith T.

Jefa Programa NANEAS
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: msmitht@alemana.cl

Introducción

Con el avance de la medicina y la disponibilidad de nuevas tecnologías el perfil de la patología pediátrica ha ido cambiando, con la consecuente disminución de la mortalidad infantil y el aumento de enfermedades crónicas como obesidad, asma o diabetes. De esta misma manera la población de niños que requiere dispositivos, tecnología, dietas y terapias especiales para lograr expresar su mayor potencial ha ido en aumento.

El año 1998 Mc Pherson y su grupo publicaron en la revista *Pediatrics* una nueva definición de trabajo para los niños con necesidades especiales de atención en salud (NANEAS): "Aquellos que tienen o están con riesgo aumentado de tener una condición crónica física, del desarrollo, de la conducta o emocional y que requieren atención de salud más frecuentemente que la población pediátrica general."

La herramienta de *screening* para la pesquisa de NANEAS descrita por Bethell en 2002 considera cinco aspectos: prescripción

de fármacos por un médico por más de un año, requerimientos de atención médica, salud mental o psicopedagogía por más de 12 meses, requerimientos de alguna terapia física, de lenguaje física o mental o de rehabilitación por más de un año, algún tipo de discapacidad permanente que requiera derivación a especialistas y el uso de tecnología o dispositivos especiales. Muchos niños entran en esta categoría y las condiciones asociadas son muy variadas.

En una encuesta realizada en Estados Unidos durante el 2008 para la pesquisa de NANEAS, un 19,4% de los niños tenían alguna necesidad especial de atención en salud. En Chile, en el equipo del Hospital Sótero del Río, se observó que en un 43% de los egresos en el Servicio de Pediatría se cumplía con los criterios de la herramienta de *screening* de Bethell. Flores ⁽⁴⁾ propuso subdividir esta población para evaluar quiénes tenían mayor riesgo de ingresar a la Unidad de Paciente Crítico (UPC), mayor riesgo de infecciones asociadas a la atención de salud (IAAS) y estadía más prolongada. El grupo NANEAS 3, definido

como aquellos niños que requieren control de tres o más especialistas por más de un año, tenían hospitalizaciones más largas, mayor frecuencia de IAAS e ingresaban más a la UPC que los niños que no son NANEAS.

Nuestra historia

En la Unidad de Cuidados Intensivos nos hemos enfrentado al aumento de la población que requiere cuidados especiales, pacientes con requerimientos crónicos que los hacen reingresar frecuentemente: egresados de neonatología con requerimientos

de terapia permanente, pacientes con dispositivos y tecnología especiales como traqueostomía, gastrostomía, yeyunostomía, colostomía, nutrición parenteral, ventilación invasiva y no invasiva, oxigenoterapia, pacientes que requieren infusión de biológicos o inmunoglobulinas en forma recurrente.

En el año 2011 comenzamos a evaluar la magnitud del problema en la Unidad. Nuestra base de datos permitió visualizar el número de egresos asociados a una enfermedad o condición como se muestra en la Tabla 1.

Tabla 1. Número de egresos asociados a una enfermedad o condición

Enfermedades o Comorbilidad	Egresos asociados a la condición
Traqueostomía	10
Displasia broncopulmonar	12
Prematurez	34
Mielomeningocele	7
Gastrostomía	24
Parálisis cerebral	11
Asma	27
Desnutrición	11
Cáncer	32
Enfermedades metabólicas	7
Alteración genética	41
Retraso inespecífico del DSM	31
Cardiopatía	33
Enfermedad autoinmune	20
Epilepsia	39
Diabetes	12
Inmunosupresión	23
Nefropatía crónica	11
Malacia	4

Para conocer la situación dentro de la clínica y qué pensaba el resto de los pediatras en nuestra institución, se realizó una encuesta voluntaria durante 2011 en la que se confirmó que cada uno de los encuestados tenía al menos 3 pacientes que caían dentro de esta categoría y que el 89% de los pediatras encuestados estarían de acuerdo en la creación de una Unidad Ambulatoria donde se centralizara el manejo de los pacientes que requieren cuidados complejos. Las necesidades más frecuentes a cubrir, descritas en la encuesta eran la coordinación de horas médicas y de terapia, requerimientos de rehabilitación, procedimientos ambulatorios y hospitalizaciones, manejo de dispositivos y atención domiciliar de pacientes ventilados.

A raíz de estos resultados comienza a nacer el proyecto NANEAS en Clínica Alemana de Santiago. Durante el camino contamos con la ayuda de muchos profesionales, culminando con un taller con invitados nacionales y extranjeros durante 2012. Producto de este trabajo colaborativo, elaboramos un organigrama de atención, tablas de categorización de la gravedad de los pacientes y que hoy forman parte importante de la evaluación para definir la carga de trabajo que requiere cada niño, entendida como la cantidad y frecuencia de requerimientos de evaluación médica, terapias y controles.

Tabla 2. Categorización de carga de trabajo en NANEAS

Condición/Puntaje	1	2	3
Estado nutricional	Eutrofia	+1/-1DS	+2/-2DS
Desarrollo psicomotor	Normal	Retraso leve	Retraso moderado a severo
Patologías asociadas	1	2	>3
Soporte ventilatorio	Sin oxígeno ni dispositivos	Traqueostomía oxigenoterapia	Ventilación domiciliar
Soporte nutricional	Sin dispositivos	SNG/SNY/GO/Bomba enteral	NP
Apgar familiar	Funcional	Moderadamente disfuncional	Gravemente disfuncional

- Baja complejidad (6)
- Mediana complejidad (7-12)
- Alta complejidad (13-18)

Tabla 3. Carga de trabajo según complejidad

Nivel de complejidad	Objetivo	Intervención	Controles
Bajo	Educación Control enfermedad Prevención Facilitar	Consultas equipo NANEAS Consultas especialistas Consulta salud mental Informe semestral	Cada 4 -12 meses
Mediano	Educación Control enfermedad Prevención Facilitar Manejo equipos	Consultas equipo NANEAS Consultas especialistas Consulta salud mental Informe bimestral Línea abierta telefónica o electrónica	Cada 3-4 meses
Alto	Educación Control enfermedad Prevención Facilitar Manejo equipos	Consultas equipo NANEAS Consultas especialistas Consulta salud mental Informe mensual Línea abierta telefónica o electrónica Hospitalización transitoria	Ajustar según necesidad

Este proyecto fue presentado a la gerencia y corregido durante el año 2014 y desde entonces forma parte de la planificación estratégica del Servicio de Pediatría y de la UCI pediátrica.

En el marco de la creación del Centro del Niño en Clínica Alemana La Dehesa, el programa NANEAS es uno de los pilares del manejo ambulatorio pediátrico, junto con los programas de recién nacido prematuro y de neurodesarrollo.

Objetivo del programa

Ofrecer a los pacientes con necesidades especiales de cuidado y a sus familias, tanto en el ámbito hospitalario como extra hospitalario, atención de calidad por un equipo multidisciplinario de salud, estableciendo objetivos claros de cuidado, facilitando el proceso de transición de las familias a sus hogares y garantizando el seguimiento y control oportuno y coordinado.

Misión

Lograr la mejor calidad de vida del paciente pediátrico con necesidades especiales de cuidado y de su familia en forma integral

con el apoyo continuo, coordinado y oportuno de un equipo multidisciplinario de salud.

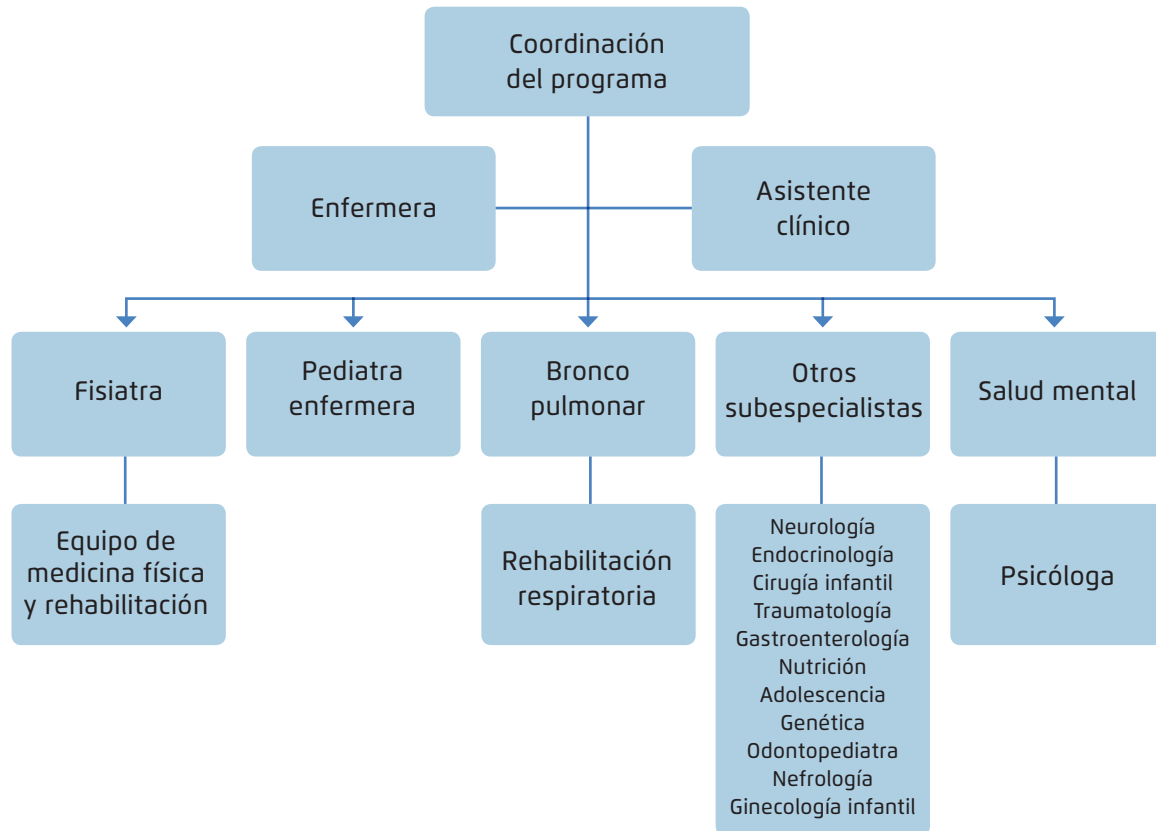
Visión

Que los niños con necesidades especiales de cuidado y sus familias cuenten con el mejor estándar de cuidado en todos los ámbitos (hospitalario y ambulatorio) gracias a la atención coordinada y continua de un equipo multidisciplinario de salud.

En la actualidad el equipo de NANEAS se encuentra trabajando desde junio de 2015 en un horario que cuenta con agenda exclusiva y cerrada manejada especialmente para ellos, los días miércoles en la mañana en el Centro del Niño de La Dehesa.

A la fecha contamos con 32 pacientes en seguimiento y control permanente con variadas necesidades especiales de atención en salud, por lo que el manejo y terapia se ajustan individualmente. Intentamos reunir la mayor parte de las atenciones en un día o gestionar horas preferenciales para facilitar la labor a los padres.

Organigrama



Contamos con instalaciones propias de gimnasio, en donde kinesiólogos, terapeutas ocupacionales y fonoaudiólogos realizan la terapia por metas definidas para cada niño, las que se evalúan mensualmente en reuniones de planificación en conjunto con los padres.

Mensualmente el equipo se reúne para analizar los casos nuevos, las novedades de los pacientes y sus familias. Se revisan temas de interés y se planifican actividades.

Los casos complejos se discuten y evalúan en equipos multidisciplinarios para la toma de decisiones y las conclusiones se envían a los padres y sus médicos tratantes.

Se realiza seguimiento telefónico de los pacientes por la enfermera del equipo y es la asistente clínica la que confirma y agenda las horas.

El acceso a hospitalización, es expedito en caso de las urgencias y se planifica con las otras unidades en caso de que sea motivado por estudios, cirugías u otra evaluación por varios profesionales en caso de que el paciente se encuentre limitado en movilidad o posibilidad de desplazamiento.

Se está elaborando junto con el equipo de ficha electrónica una hoja con la información de emergencia para adjuntar en cada paciente NANEAS, de modo de facilitar la atención de estos niños con patologías múltiples en el momento de la consulta.

Referencias

1. McPherson M, Arango P, Fox H, et al. A new definition of children with special health care needs. *Pediatrics*, 102 (1 Pt 1) (1998), pp. 137–140
2. Comité NANEAS, Sociedad Chilena de Pediatría. Recomendaciones para el cuidado de niños y adolescentes con necesidades especiales de atención de salud (NANEAS) [consultado 20 Agos 2015]. Disponible en: <http://comitenaneas.sochipe.cl/principal.php>
3. Newacheck PW, Strickland B, Shonkoff JP, et al. An epidemiologic profile of children with special health care needs. *Pediatrics*, 102 (1 Pt 1) (1998), pp. 117–123.
4. van Dyck PC, Kogan MD, McPherson MG, et al. Prevalence and characteristics of children with special health care needs. *Arch Pediatr Adolesc Med*, 158 (2004), pp. 884–890.
5. Bethell CD, Read D, Stein REK, et al. Identifying children with special health care needs: Development and evaluation of a short screening instrument. *Ambul Pediatr*, 2 (2002), pp. 38–48.
6. Bethell CD, Read D, Blumberg SJ, et al. What is the prevalence of children with special health care needs? Towards an understanding of variations in findings and methods across three national surveys. *Matern Child Health J*, 12 (2008), pp. 1–14.
7. Vargas N, Quezada A. Epidemiología, nueva morbilidad pediátrica y rol del pediatra. *Rev Chil Pediatr*, 78 (Supl 1) (2007), pp. 103–110.
8. Cohen E, Kuo DZ, Agrawal R, et al. Children with medical complexity: An emerging population for clinical and research initiatives. *Pediatrics*, 127 (2011), pp. 529–538.
9. American Academy of Pediatrics. Committee on Children with Disabilities Care coordination: Integrating health and related systems of care for children with special health care needs *Pediatrics*, 104 (1999), pp. 978–981.
10. Flores JC, Carrillo D, Kazulovic L, et al. Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud: prevalencia hospitalaria y riesgos asociados. *Rev Med Chil*, 140 (2012), pp. 458–465.

Pediatría hospitalista, una sub-especialidad emergente

Dra. Carmen Gloria Marambio Q.

Servicio Hospitalización Pediátrica
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: cmarambio@alemana.cl

Introducción

Desde la década de los noventa, la atención médica de pacientes hospitalizados, comienza a transformarse en un tipo de atención cada vez más especializada y compleja, con necesidad de nuevas tecnologías y mayor demanda de presencia y experiencia por parte del médico tratante. Los sistemas de salud se han ido enfocando en mejorar la calidad de la atención del paciente, la eficiencia y los costos relacionados a la atención de salud. Surge así la necesidad de una especialidad orientada al manejo del paciente hospitalizado, dado que los médicos que otorgan atención ambulatoria manejan cada vez con menor frecuencia pacientes hospitalizados, dedicándoles menos tiempo, y no siempre estando actualizados en los conocimientos y avances en la medicina intrahospitalaria. En lo económico, surgen también cambios y presiones, donde se diferencia el manejo ambulatorio y se limitan las patologías que requieren hospitalización. Esto llevo a ampliar la brecha entre el paciente ambulatorio y el paciente hospitalizado ^(1,2).

Actualmente en el campo de la pediatría, la pediatría hospitalista es el área de mayor expansión en Estados Unidos, teniendo un

rol cada vez más importante en el cuidado de los pacientes, en docencia médica y en la creación de conocimientos (desarrollo de investigación, guías, etc.).

¿Qué es la medicina hospitalista?

En 1996 Wachter y Goldman acuñaron el término “hospitalista”, definiéndolo como: “Un médico que pasa más de un 25% de su tiempo en un ámbito hospitalario, en donde se encarga de los pacientes referidos al cuidado de dicho médico por los médicos de atención primaria. Estos pacientes son posteriormente regresados al médico de atención primaria después de ser dados de alta del hospital para su cuidado posterior” ^(3,4).

Esta definición ha ido evolucionando y el 2005 la Sociedad de Medicina Hospitalista (*Society of Hospital Medicine-SHM*) define al hospitalista como “un médico cuyo foco profesional principal es el cuidado médico general de pacientes hospitalizados. Sus actividades incluyen manejo de pacientes, docencia, investigación y liderazgo en cuanto a cuidados hospitalarios” ⁽⁵⁾

Tabla 1. Definiciones de la Sociedad de Medicina Hospitalista (SHM)

Medicina hospitalista: especialidad médica dedicada a entregar un cuidado exhaustivo a pacientes hospitalizados. Llevada a cabo fundamentalmente por médicos (“hospitalistas”) y también por personal no-médico involucrados en cuidado clínico, docencia, investigación y liderazgo en el área de medicina hospitalista. Además de su capacidad en el manejo de problemas clínicos de enfermos hospitalizados, los médicos hospitalistas trabajan para mejorar el rendimiento de los hospitales y sistemas de salud mediante:

- Atención médica inmediata y completa de las necesidades de los pacientes, incluyendo diagnóstico, tratamiento y realización de procedimientos (dentro de su ámbito de acción).
- Empleo de técnicas de mejora de calidad y de procesos.
- Colaboración, comunicación, y coordinación con todos los médicos y el personal de salud a cargo de pacientes hospitalizados.
- Transición segura de la atención intrahospitalaria, desde el hospital a la comunidad, que puede incluir la supervisión de cuidados en unidades de seguimiento post-alta.
- Uso eficiente y racional de recursos sanitarios y hospitalarios.

Hospitalista: médico que se especializa en la práctica de la medicina hospitalista. Luego de la escuela de medicina, los hospitalistas realizan, frecuentemente, una residencia en medicina interna, pediatría o medicina familiar, pero así también pueden recibir formación en otras especialidades médicas. Algunos hospitalistas realizan luego periodos de entrenamiento o perfeccionamiento en medicina hospitalaria en lugares acreditados para esto.

En 1997 se funda la NAIP (*National Association of Inpatient Physicians*) y en el año 2003 se cambia el nombre a Sociedad de Medicina Hospitalista (SHM), que hoy en día cuenta con más de 30.000 miembros, de los cuales alrededor de un 10% son pediatras⁽⁵⁾. En 1998 en la *American Academy of Pediatrics* (AAP), se inician las actividades enfocadas a la medicina hospitalista pediátrica, formándose la “sección provisoria de hospitalistas”, que posteriormente evolucionó a la “sección provisoria de cuidado hospitalario” y que año a año fue creciendo en número. El año 2002 fue renombrada como sección de cuidado hospitalario y el 2004 como sección de medicina hospitalista. Existe una cooperación estrecha entre AAP, SHM y APA (*Academic Pediatric Association*), lo que ha brindado el sello distintivo del éxito del movimiento hospitalista pediátrico en su conjunto⁽⁶⁾.

Beneficios de la pediatría hospitalista

La medicina hospitalista en adultos ha demostrado una serie de beneficios; disminución de días de hospitalización, uso de recursos, satisfacción del paciente, una disminución en la morbimortalidad y una mejor calidad de la atención. Estos beneficios se han extrapolado al área pediátrica, promoviendo su desarrollo⁽⁷⁾. En el ámbito pediátrico, se demostró una reducción de la duración de la hospitalización y sus costos en un 15%, sin disminuir la calidad de la atención ni la satisfacción del usuario^(8,15). La literatura de los últimos años demuestra entonces, beneficios importantes de los programas de pediatría hospitalista como modelo de atención, en cuanto a financiamiento, entrega de cuidados basados en evidencia, mejoría en los resultados clínicos de los pacientes, coordinación de cuidados y satisfacción del paciente ^(8,9,10,16).

Enfocados en la calidad de la atención, está demostrado que ésta mejora al crear consensos y desarrollar guías clínicas basadas en la evidencia. En el ámbito hospitalario, se puede llevar a cabo mediante: 1) incorporación de guías y recomendaciones nacionales e internacionales en el manejo del paciente hospitalizado; 2) reduciendo la variación innecesaria en el cuidado de los pacientes, por un sólo médico o grupo de médicos; y 3) estandarizando los procesos asistenciales, mejorando la seguridad del paciente. Los pediatras hospitalistas tienen un papel fundamental en la creación, implementación, evaluación y perfeccionamiento de las guías clínicas, siendo líderes dentro de las instituciones en el área de calidad y seguridad del paciente ^(7,9).

Podríamos resumir los factores que generan un impacto positivo para los pacientes y las instituciones:

- Promoción de seguridad del paciente y estándares de calidad.
- Incremento en la eficiencia de los sistemas operativos hospitalarios, a través de: disminución de costos reduciendo el tiempo de estadía, disminución de errores médicos, disminución de ingresos innecesarios; llevando así a crear programas de atención hospitalaria más atractivos para el paciente y los sistemas de salud. La medicina hospitalista logra mejorar la *performance* financiera sin sacrificar calidad ni la satisfacción del paciente ^(11,12).
- Mejor coordinación con enfermeras y resto del personal de salud, optimizando el trabajo en equipo y promoviendo un mejor manejo de los recursos.
- Proporcionar liderazgo con experiencia: los hospitalistas son agentes efectivos de cambios, ayudando a fomentar e incentivar que el personal hospitalario genere mejoras en el cuidado de los pacientes y en la calidad de la atención.
- Proporcionar atención médica inmediata: al estar presentes en el recinto hospitalario, brindan una atención más rápida, pudiendo detectar cambios en el estado de los pacientes de forma oportuna. Promoción de salud, mediante la educación y consejo, lo que mejora la satisfacción del paciente.
- La presencia de los hospitalistas en centros académicos, incorpora no solo la formación de médicos especialis-

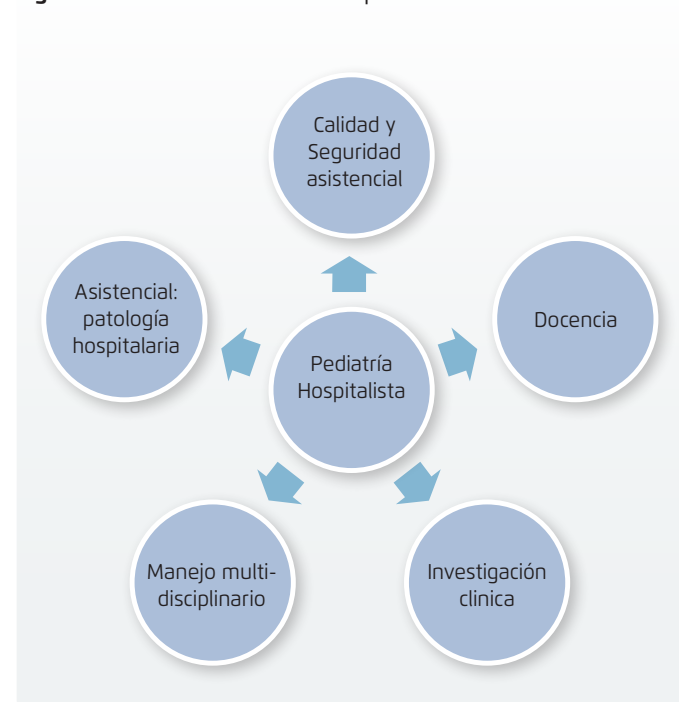
tas en esta área, sino también el desarrollo de un área de investigación focalizada en la patología del paciente hospitalizado, guías clínicas, indicadores de calidad, entre otros. Resultados de encuestas que se han realizado a residentes de pediatría recién graduados en Estados Unidos, muestran que un 15% de ellos eligen la pediatría hospitalista como carrera a seguir ⁽⁴⁾.

Funciones de un hospitalista

Cuando los sistemas hospitalistas se iniciaron, partieron con un rol puramente clínico, cubriendo el vacío del cuidado del paciente hospitalizado, lo cual con los años se ha hecho de mayor complejidad. A medida que la pediatría hospitalista ha crecido en el tiempo, los roles también presentan un continuo aumento ^(13,14,17).

Un hospitalista tiene una amplia variedad de roles, orientados principalmente al cuidado directo del paciente hospitalizado.

Figura 1. Funciones de un hospitalista



Rol asistencial: desde el punto de vista asistencial, un hospitalista es capaz de entregar cuidado médico adecuado a pacientes agudos hospitalizados en cuidados básicos, manejo de pacientes crónicos hospitalizados, atención inmediata de recién nacidos en la sala de parto, atención de recién nacido sano o de cuidados especiales, consultas en urgencia, pacientes en unidades de paciente crítico, formar parte del equipo de sedación. Esto es de vital importancia en hospitales que son más pequeños, donde el recurso médico de tener especialistas/subespecialistas en turno 24 horas al día no es factible. También pueden realizar evaluaciones colaborativas (multidisciplinarias) o participar en el manejo conjunto de pacientes de otras especialidades (por ejemplo cirugía), son capaces de realizar una variedad de procedimientos (cateterizaciones, sondeos, etc.)⁽¹⁸⁾. Es muy importante definir que son “adjuntos” y que no reemplazan las funciones de un neonatólogo, de un intensivista pediátrico o de ninguna otra subespecialidad. Llevan un rol de coordinación y supervisión de la atención⁽¹⁴⁾.

Rol docente: respecto de sus roles no asistenciales, el hospitalista es parte esencial de la docencia en centros que tienen estudiantes de medicina y estudiantes de postgrado.

Rol de “calidad”: el hospitalista es un elemento importante en cuanto a la búsqueda de la mejora de la calidad de los cuidados entregados a los pacientes, desarrollando constantemente conocimiento en pro de una atención oportuna, segura y de calidad.

Rol investigador: la investigación en el área hospitalista inicialmente se enfocó en definir lo que era la medicina hospitalista y el efecto de esto en el sistema de salud intrahospitalario (sobre todo orientado al uso de recursos-tiempo de estadía hospitalizado y costos). A medida que la especialidad ha madurado, la investigación se ha orientado a otras áreas y con estudios multicéntricos. Ejemplo de esto es la existencia del *Pediatric Research in Inpatient Settings* (PRIS), red de investigación que incluye más de 70 hospitales y 600 pediatras hospitalistas en Estados Unidos (<http://www.prisnetwork.org>), que tiene como

misión mejorar la salud y la atención en salud de los niños hospitalizados y sus familias.

Un área de futura investigación en la medicina hospitalista involucra el estudio de indicadores relacionados con la calidad de la atención en salud. Estos indicadores pueden ser divididos en los que miden resultados (ej: ingreso a UCI, muerte, rehospitalización, infecciones relacionadas a salud, entre otros) y los que miden procesos (vacunación, lavado de manos, etc.)⁽¹⁹⁾.

Medicina hospitalista en Chile

En nuestro país no existen programas de pediatría hospitalista establecidos, pero hay modelos que podrían ser bastante comparables. Por ejemplo, en los hospitales públicos muchas veces parte del equipo médico está integrado por especialistas que están al menos en jornadas de 22 horas a la semana ocasionalmente con turnos, que por lo general toman pacientes a su cargo que se han hospitalizado, ya sea desde la urgencia o derivados desde algún médico que los evaluó de forma ambulatoria y que derivó para su hospitalización y que según las definiciones de Wachter y/o de la SHM cumplirían los requisitos para ser llamados hospitalistas. Así como se encargan de los pacientes, también son los responsables de la docencia tanto a alumnos de medicina como a internos o becados (residentes). Los modelos que existen varían en su funcionamiento, según la institución y la labor académica de cada servicio.

Existen dos publicaciones chilenas sobre medicina hospitalista⁽²²⁾ que hablan acerca de su impacto en el campo de la medicina interna. En estos también objetivan resultados de la experiencia local (Grupo de Medicina Interna Hospitalaria Pontificia Universidad Católica de Chile) en docencia, demostrando mejoría en las evaluaciones tanto a los alumnos como al equipo docente. No existen en nuestro país publicaciones en el área pediátrica.

Desde el año 2010 en la Sociedad Chilena de Pediatría (SOCHIPE) existe un comité de médicos hospitalistas que reúne a pediatras que se desempeñan preferentemente en unidades de hospita-

lización pediátrica de los hospitales. En el área privada no cuentan con registros de esta actividad o publicaciones al respecto.

Experiencia local en Clínica Alemana

En Clínica Alemana de Santiago (CAS), existe desde el año 2008 un grupo de pediatras que se focalizan en el manejo del paciente hospitalizado. Grupo estable que ha logrado asumir la atención médica de los pacientes de 28 días a 15 años que se hospitalizan fuera de la Unidad de Cuidados Intensivos y neonatología. Como se establece en la pediatría hospitalista, se ha logrado cubrir los roles del área hospitalista en su cabalidad: calidad y seguridad del paciente, equipo multidisciplinario y trabajo en conjunto; docencia a alumnos de pre y postgrado; investigación clínica y desarrollo de guías de práctica clínica. El equipo de pediatría hospitalista de CAS también ha sido pionero en el desarrollo del curso de Pediatría Hospitalista en nuestro país, que hasta ahora lleva ya tres versiones.

Nuestros desafíos como grupo de hospitalistas en el ámbito privado, es mantener un equipo cohesionado con fortaleza en el manejo del paciente hospitalizado, apuntando a crecer y mejorar en aspectos cruciales hoy en día en todas las áreas de la medicina, como son la calidad de nuestra atención, docencia e investigación. Dentro de nuestros desafíos futuros están el desarrollo de guías clínicas y protocolos de manejo de patologías comunes, desarrollo de plan de docencia para alumnos de pre y postgrado, y una participación activa dentro de la rama hospitalista de la SOCHIPE.

Referencias

1. Wofford JL, et al. Improved reading efficiency for general internists dividing medical literature between hospitalist and ambulatory practices. *J Gen Intern Med* 1998;13(Suppl 1):76.
2. Institute of Medicine (US) Committee on Quality of Health Care in America, Kohn LT, Corrigan JM, Donaldson MS, editors. *To err is human: building a safer health system*. Washington, DC: National Academy Press; 2000.
3. Wachter RM, Goldman L. The emerging role of "hospitalists" in the American health care system. *N Engl J Med* 1996;335:514-7.
4. Wachter RM. Hospitalists: their role in the American health care system. *J Med Pract Manage* 1997;13:123 - 6.
5. Freed GL, Brzoznowski K, Neighbors K, Lakhani I, Research Advisory Committee of the American Board of Pediatrics. Characteristics of the pediatric hospitalist workforce: It's roles and work environment. *Pediatrics* 2007;120:33-9.
6. Rauch D, Percelay J, Zipes D. Introduction to Pediatric Hospital Medicine. *Pediatr Clin N Am* 2005; 52: 963-977.
7. Kurtin P, Stucky ER. Standardize to excellence: Improving the quality and safety of care with clinical pathways. *Pediatr Clin North Am* 2009;56:893-904.
8. Wachter RM, Goldman L. The Hospitalist movement 5 years later. *JAMA*, 2002; 282:487-94
9. Coffman J, Rundall TG. The impact of hospitalist on the cost and quality of inpatient care in the United States: a research synthesis. *Med Care Res Rev* 2005;62:379-406.
10. Sehgal N, Wachter R. The expanding role of hospitalists in the United States. *Swiss Med Wkly* 2008;136:591-596.
11. Freed DH. Hospitalists: evolution, evidence, and eventualities. *Health Care Manag (Frederick)*. 2004;23: 238 -256.
12. Freed GL, Uren RL. Hospitalists in children's hospitals: what we know now and what we need to know. *J Pediatr*. 2006;148: 296 -299.
13. Percelay JM, Strong GB, American Academy of Pediatrics Section on Hospital Medicine. Guiding principles for pediatric hospitalist programs. *Pediatrics*. 2005;115:1101-1102.
14. Percelay JM and Committee on Hospital Care. Physicians' Roles in Coordinating Care of Hospitalized Children. *Pediatrics* 2003;111;707.
15. Srivastava R, Landrigan C, Ross-Degnan D. Impact of a Hospitalist System on Length of Stay and Cost for Children With Common Conditions. *Pediatrics* 2007;120;267.
16. Landrigan CP, Conway P. Pediatric Hospitalists: A Systematic Review of the Literature. *Pediatrics* 2006;117;1736.
17. Fisher E. Pediatric Hospital Medicine: Historical Perspectives, Inspired Future. *Curr Probl in Pediat and Adol Health* 2012;42:107-112.
18. Rappaport D, Pressel D. Pediatric Hospitalist Comanagement of Surgical Patients: Challenges and Opportunities. *Clin Pediatr* 2008; 47:114-121.
19. Peterson MC. A systemic review of outcomes and quality measures in adult patients cared by hospitalists vs nonhospitalists. *Mayo Clin Proc*. 2009;84(3):248-254.
20. American Academy of Pediatrics Steering Committee on Quality Improvement and Management. Classifying recommendations for clinical practice guidelines. *Pediatrics* 2004;114(3):874-977.
21. Conway PH, Edwards S, Stucky ER, et al. Variations in management of common inpatient pediatric illnesses: hospitalists and community pediatricians. *Pediatrics*. 2006; 118(2):441-447.
22. Berkovits A, Aizman A, Eymín G, et al. Medicina Hospitalaria. *Rev med. Chile* 2009; 137: 1385-1387.
23. Solís I. ¿Es la medicina hospitalaria una alternativa para nuestros internistas? *Rev. Med. Chile* 2010; 138 (2):258-259.

Estudio genético y genómico en pediatría

Dr. Guillermo Lay-Son R.

Dra. Gabriela Repetto L.

Unidad de Genética

Departamento de Pediatría

Clínica Alemana de Santiago

Centro de Genética y Genómica, Facultad de Medicina,

Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo

Unidad de Gestión Clínica del Niño, Hospital Padre Hurtado

Contacto: grepetto@udd.cl

Introducción

La mayoría de las enfermedades (y de los rasgos normales) humanos tienen un componente genético. Para algunas de estas, una alteración genética es la causa primaria o directa. En esta categoría están las condiciones cromosómicas, que se deben a una alteración en el número o estructura de los cromosomas afectando la dosis de muchos genes (por ejemplo, trisomía 21, monosomía, X, etc.); y las enfermedades monogénicas o mendelianas debidas a la presencia de variantes patogénicas en un solo gen (por ejemplo, fibrosis quística, síndrome de Marfan, etc). En otras condiciones, los componentes genéticos juegan un rol de predisposición o protección, que interactúan entre sí y con factores ambientales, que es lo que se conoce como enfermedades multifactoriales o complejas (ejemplos son las cardiopatías congénitas, obesidad, diabetes tipo 1 y 2, etc).

La evaluación de un niño o niña con sospecha de una enfermedad genética usualmente se debe a la presencia de anomalías congénitas, pesquisadas pre- o post-natalmente, alteraciones en el crecimiento (talla alta o baja, desproporción, obesidad no explicable por otras causas), retraso o trastornos del desarrollo, pérdidas de visión audición, o también por antecedentes familiares de alguna condición

o consanguinidad. La evaluación clínica es extensa y detallada, e incluye la historia prenatal, del parto y postnatal y antecedentes familiares de al menos 3 generaciones. El examen físico incluye atención tanto a anomalías mayores y menores, como a variantes comunes, seguido de una síntesis de elementos relevantes para plantear diagnósticos diferenciales y estudios pertinentes⁽¹⁾. Al igual que en el resto de la práctica médica, los exámenes de laboratorio e imágenes indicados también proveen información relevante.

La solicitud de exámenes específicos se orienta según si se tiene o no una hipótesis diagnóstica. En base a esa hipótesis se debe seleccionar el mejor test disponible para confirmar o descartar esa condición. Sin embargo, en una proporción importante de los casos complejos, no se dispone de una hipótesis clara o bien existe una amplia gama de posibles etiologías. En esa situación, hoy en día existen metodologías que permiten interrogar la información genética a escala genómica, lo que puede llevar a encontrar etiologías insospechadas, incluyendo nuevas causas de enfermedad.

En la última década han ocurrido verdaderas revoluciones tecnológicas, tanto en el laboratorio como en las áreas de la captura

de imágenes e informática que han permitido analizar nuestro genoma con un detalle sin precedentes y apoyar la labor del clínico en el diagnóstico de enfermedades genéticas.

En este artículo, nos enfocaremos en la búsqueda de anomalías “macro” que afectan grandes “bloques de información” de nuestro genoma mediante el cariotipo molecular, denominada en inglés como *chromosome microarray* y su sigla “CMA”, así como en la búsqueda de anomalías “micro” a nivel de la secuencia de nucleótidos, mediante la secuenciación de nueva generación, también conocida en inglés como “*next generation sequencing*” y su sigla “NGS”.

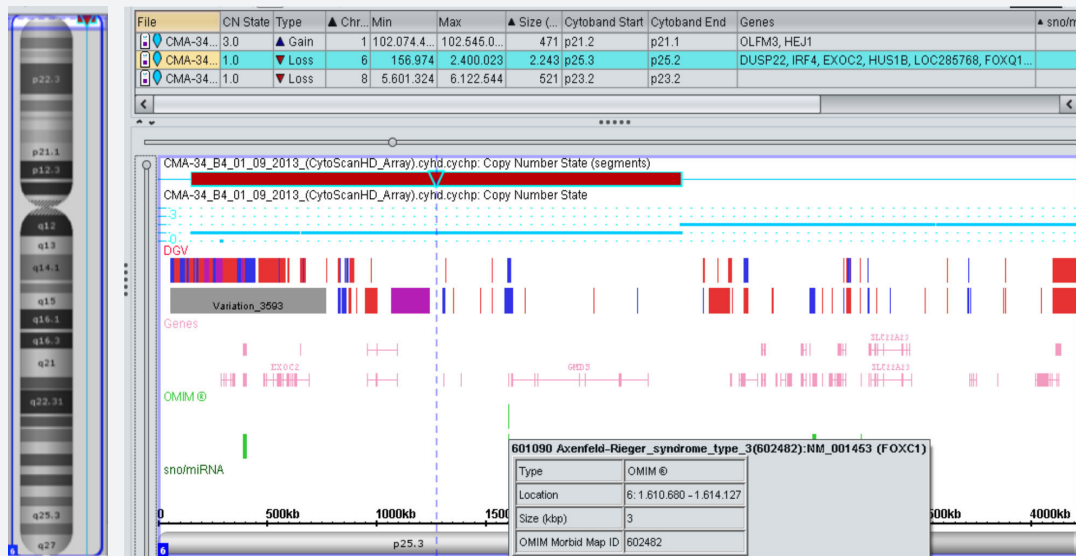
Cariotipo molecular

Clásicamente, el estudio citogenético por excelencia ha sido el cariograma o cariotipo estándar, que evalúa el número y la morfología de los cromosomas, visualizándolos al microscopio de luz. Sin embargo, este estudio tiene limitaciones, ya que

depende de la resolución del microscopio y de la experiencia del operador, por lo que tiene baja resolución para detectar anomalías y un rendimiento diagnóstico bajo el 3%, cuando no se tiene una hipótesis definida. Complementariamente, para diagnósticos específicos se dispone de metodologías como la hibridación “*in situ*” fluorescente (FISH, por su sigla en inglés), o la amplificación de sondas dependiente de ligamiento múltiple (MLPA, por su sigla en inglés).

En los países desarrollados, el cariotipo molecular basado en *microarrays* o micromatrices (CMA), ocupa la primera línea de estudio para las indicaciones mencionadas más arriba (2-4). Permite interrogar simultáneamente todas las regiones genómicas con relevancia clínica, con la capacidad de identificar rearrreglos genómicos a partir de 50-100 Kb, los que son indetectables por el cariotipo estándar e involucran la pérdida o ganancia de decenas a centenares de genes (Figura 1).

Figura 1. Imagen de cariotipo molecular de un paciente con deleción en el extremo del brazo corto cromosoma 6. Esta deleción implica la pérdida de una copia de 9 genes, incluyendo el gen FOXC1, lo que explica el fenotipo de Sd de Axenfeld-Rieger observado en el paciente.



En la izquierda, se observa un idiograma del cromosoma 6; la región deletada marcada con un triángulo rojo. Arriba a la derecha, se observa un recuadro donde se muestra información sobre las variantes encontradas, incluyendo el contenido génico. Abajo a la derecha, se muestra un esquema donde la barra roja señala el segmento deletado, un esquema de los genes subyacentes y un recuadro gris con información más detallada del gen FOXC1.

Esta herramienta ha permitido visualizar una amplia variabilidad “normal” de cómo está organizado el genoma humano entre individuos, a la vez de revelar variantes patogénicas relacionadas con enfermedades que no son fácilmente detectadas con los métodos anteriormente descritos, aumentando la capacidad diagnóstica en promedio entre un 15-20%⁽²⁾ y la descripción de nuevos síndromes⁽⁵⁾.

A pesar de sus ventajas evidentes en sensibilidad analítica, sólo permite detectar desbalances, vale decir, pérdidas o ganancias netas de información genómica. Esto significa anomalías de la estructura del genoma, pero que involucren reordenamientos sin pérdida o ganancia de material genético, como inversiones o translocaciones balanceadas no serán detectables por esta herramienta. Algunas plataformas tienen limitaciones técnicas para detectar poliploidías (como tetraploidías) y bajos niveles de mosaicismo.

De esta manera, el cariotipo estándar continúa siendo de elección si se sospecha un trastorno cromosómico como poliploidía o una aneuploidía (trisomía o monosomía), o bien si existe una historia familiar sugerente de que hayan portadores de translocaciones balanceadas (abortos recurrentes, infertilidad, etc.). De la misma forma, si se sospecha un síndrome de microdelección o de genes contiguos, se recomienda realizar el FISH o MLPA específico para esa condición⁽⁶⁾. En los casos en que el diagnóstico etiológico de las anomalías congénitas es desconocido, el cariotipo molecular es de mucho mayor rendimiento y debiera considerarse como el examen de elección⁽²⁾. Las principales indicaciones y limitaciones de los exámenes citogenéticos y citogenómicos se resumen en la Tabla 1.

Secuenciación masiva o de nueva generación

Las enfermedades monogénicas con causa molecular identificada suman casi 5.000 diferentes y se han catalogado otras 3.000 como posiblemente monogénicas⁽⁷⁾. Si bien cada una es individualmente poco frecuente, se estima que el conjunto de ellas tiene una frecuencia de alrededor de 6% a lo largo de la vida del individuo⁽⁸⁾. Estas cifras ilustran los desafíos del diag-

nóstico genético en la clínica, y también la necesidad de contar con herramientas amplias que permitan analizar estas miles de condiciones diferentes.

Según su complejidad, podemos clasificar las causas de las condiciones monogénicas en aquellas que son homogéneas, es decir, que se deben a mutaciones en un solo gen. Incluso, hay algunas que se deben a un número pequeño de mutaciones en un mismo gen. Entre ellas, están la acondroplasia, en la que casi todas las personas tienen la misma mutación en el gen FGFR3. Esto hace que el diagnóstico molecular sea sencillo. Hay otras condiciones monogénicas que se deben a mutaciones distintas pero en un solo gen, lo que se conoce como “heterogeneidad alélica”. Un ejemplo típico es la fibrosis quística: todos los pacientes tienen mutaciones en el gen CFTR, pero hay más de 300 variantes patogénicas descritas⁽⁹⁾, lo que hace necesario secuenciar, es decir leer todos los (o muchos) nucleótidos o “letras” del gen y compararlos con secuencias de referencia para el diagnóstico molecular. La mayoría de las condiciones monogénicas tienen “heterogeneidad genética o de locus”, es decir, un mismo fenotipo puede ser causado por mutaciones en uno de decenas o centenas de genes. Por ejemplo, hay cerca de 20 genes cuyas mutaciones pueden producir síndrome de QT largo, una arritmia hereditaria potencialmente letal; hay más de 100 genes causantes de hipoacusia monogénica, etc. Hasta hace una década atrás, la estrategia era secuenciar gen por gen empezando por las causas más frecuentes por un método que se denomina secuenciación por dideoxinucleótidos o de Sanger (Frederick Sanger recibió el Premio Nobel de Química en 1980 por este ingenioso desarrollo). Pero el proceso es caro y lento y de rendimiento diagnóstico no muy alto, pues la cantidad de genes que permite estudiar es relativamente baja, ya que el proceso ocurre en serie. En la última década, han surgido nuevas tecnologías que colectivamente se denominan “secuenciación de nueva generación” o NGS por *next generation sequencing*, o secuenciación masiva. El detalle de las distintas técnicas y plataformas excede a este artículo, sin embargo pueden revisarse en el artículo de Mardis⁽¹⁰⁾, pero en síntesis, permite secuenciar miles de fragmentos de ADN en paralelo,

Tabla 1. Métodos de diagnóstico citogenético y citogenómico: principales indicaciones y limitaciones en su uso clínico

	Nivel de resolución (bases)	Escala	Principales indicaciones	Principales limitaciones
Cariograma estándar con bandeado GTG	Desde 5-10 Mb	Genoma nuclear	Grandes anomalías cromosómicas: numéricas (poliploidías, aneuploidías) y estructurales (inversiones, translocaciones, deleciones, etc.).	Operador dependiente, requiere cultivo celular (mayor tiempo proceso), bajo rendimiento en casos sin hipótesis diagnóstica.
FISH	Desde 2-5 Mb en metafases. Desde 40-150 kb en interfases	Locus específico	Síndromes por microdelección o microduplicación. Otros rearrreglos genómicos submicroscópicos como identificación de translocaciones. Permite detectar mosaicismos de bajo nivel.	Sólo interroga locus de interés, limitado número de sondas comerciales disponibles. Puede requerir cultivo celular (mayor tiempo proceso) y en general mayor costo que MLPA.
MLPA	Desde 50-70 pb	Locus específico	Síndromes por microdelección o microduplicación. Pequeños rearrreglos genómicos, incluso intragénicos.	Sólo interroga locus de interés. Mosaicismos podrían dar resultados ambiguos.
CMA	Desde 50 kb	Genoma nuclear	Rearreglos genómicos submicroscópicos (microdeleciones, microduplicaciones). Según la plataforma puede detectar mosaicismos, triploidías y regiones de homocigocidad.	No detecta anomalías balanceadas (inversiones, translocaciones), tetraploidías y bajos niveles de mosaicismo. Mayor costo.

FISH: hibridación "in situ" fluorescente;

GTG: Bando G por tripsina-giemsas;

MLPA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification;

CMA: Cariotipo molecular.

simultáneamente. Esto ha sido un gran aporte para la clínica, pues ha llevado a la generación de tests por paneles, es decir, a la evaluación de muchos genes en un mismo *test*, a mucho menor costo que hacerlo uno por uno. Como comparación, los primeros genomas secuenciados en el Proyecto del Genoma Humano por tecnología de Sanger demoraron 13 años a un costo de US\$ 3 mil millones. Hoy en día, es factible secuenciar genomas completos, con estándar e interpretación clínicos, en 2 meses por aproximadamente US\$ 10.000 ⁽¹¹⁾.

Estos paneles multigénicos amplios son muy útiles para las condiciones con heterogeneidad genética. Otro "producto" de impacto en la genética es la secuenciación del genoma completo (*Whole exome sequencing* o WES). Este examen evalúa el conjunto de casi todos los exones (= exoma), que es la porción de los genes que codifica para aminoácidos. El exoma comprende el 1-2% del genoma, pero se estima que en él se encuentra el 80% de las mutaciones causantes de enfermedades. También hoy es factible secuenciar el genoma completo (*Whole*

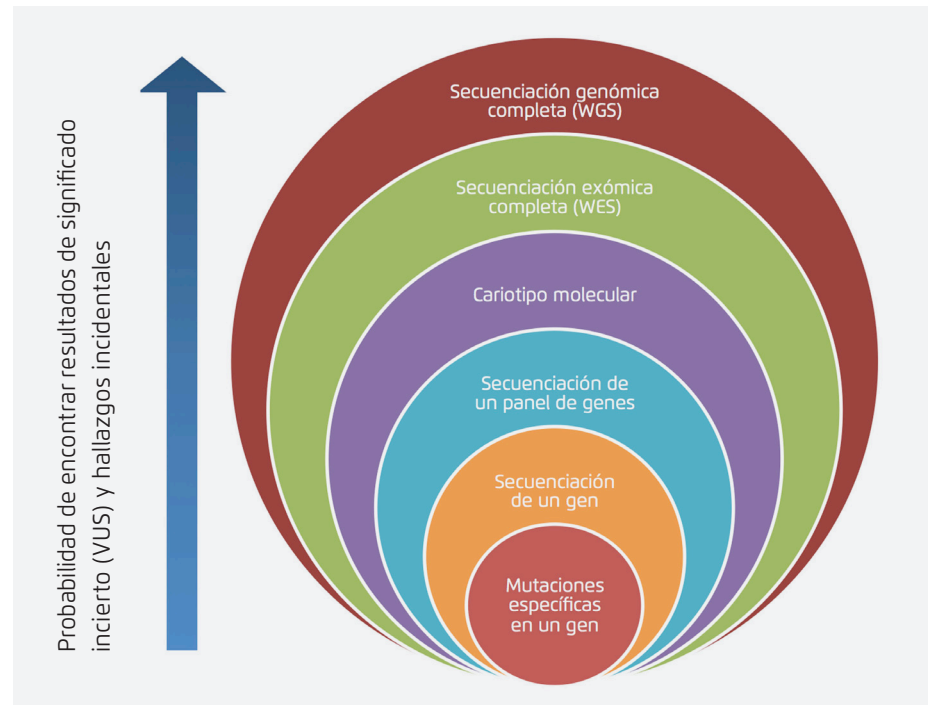
genome sequencing o WGS). WES y WGS son especialmente útiles cuando, ante la sospecha de una condición genética, no hay elementos clínicos para una búsqueda dirigida; estos exámenes evalúan el genoma y el exoma de manera “desprejuiciada”, permitiendo identificar mutaciones en genes que no se consideraban como candidatos ^(12,13). Los distintos tipos de exámenes, según su complejidad, se resumen en la Figura 2.

Problemas y limitaciones

Estas tecnologías han aumentado enormemente nuestra capacidad diagnóstica. El rendimiento diagnóstico del cariotipo convencional para niños con anomalías congénitas y/o discapacidad intelectual es de alrededor de 3%; en contraste, el del cariotipo molecular, de 15-20% ⁽²⁾ y el de la secuenciación exómica, alrededor del 30% ⁽¹³⁾. Si bien esto es un incremento enorme, estas cifras también muestran que aún quedan causas y herramientas por descubrir. En la práctica clínica, esto significa que estudios genómicos exhaustivos con resultado normal permiten reducir, pero no descartar una etiología genética.

En segundo lugar, si bien los costos se han reducido, estos son aún sustanciales. En Chile, los tests genéticos y genómicos no tienen cobertura, lo cual restringe su uso. Es importante que los clínicos hagamos usos y selecciones juiciosos de estos exámenes y también demos a conocer su utilidad y valor clínico, para lograr que cambie la situación actual de financiamiento personal.

Figura 2. Tipos de tests genéticos, según su complejidad (basado en <http://www.ashg.org/education/images/infographics/testing-purpose.png>)



Otro punto es el hallazgo de variantes de significado incierto (VUS por “*variant of unknown significance*”). Todos los tests genéticos obtienen información que luego es contrastada con bases de datos de referencia. Si bien estas son cada vez más amplias y abiertas, hay escasos datos de poblaciones latinoamericanas ⁽¹⁴⁾, de manera que el clínico y familias pueden recibir un resultado en el que no quede claro si se trata de un cambio patogénico o benigno. Resolver esto requiere avanzar y compartir el conocimiento de los genomas de los chilenos.

Además, los tests amplios, como WES y WGS, también pueden llevar a que se en-

cuentren hallazgos incidentales o secundarios de relevancia clínica. Por ejemplo, un estudio en un niño con anomalías congénitas puede revelar una predisposición a **cáncer hereditario de desarrollo en el adulto**, que tiene implicancias para el paciente y también para su familia. Se han publicado guías que recomiendan entregar esta información para mutaciones incidentales “accionables”, es decir, para aquellos en los que hay evidencia de alternativas preventivas, como es el caso de los cánceres, arritmias o miocardiopatías hereditarias, y no hacerlo para los que no las hay, como las enfermedades neurodegenerativas (ej. demencia o Parkinson) ⁽¹⁵⁾.

En síntesis, como nunca antes, tenemos herramientas poderosas para diagnóstico, algunas de ellas con claras implicancias terapéuticas y para guiar la supervisión de salud, pero ellas deben ser usadas teniendo como principios fundamentales el mejor interés del niño, el uso juicioso y con conocimiento de ellas, y el proceso de consentimiento informado que permita que las familias decidan con información adecuada sobre sus beneficios y limitaciones ^(16,17).

Agradecimientos a FONIS SA13I20321(GL), FONDECYT 1130392 (GR), Child Health Foundation, Alabama, Estados Unidos, y especialmente a Karena Espinoza y Felipe Benavides, que han permitido el desarrollo de estos exámenes en el Centro de Genética y Genómica, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.

Referencias

1. Aase JM. *Diagnostic dysmorphism*. (Plenum Medical Book Co, 1990).
2. Miller DT, et al. *Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies*. *Am. J. Hum. Genet.* 86, 749–64 (2010).
3. Manning M, Hudgins L & Professional Practice and Guidelines Committee. *Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities*. *Genet. Med.* 12, 742–5 (2010).
4. Michelson DJ, et al. *Evidence report: Genetic and metabolic testing on children with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society*. *Neurology* 77, 1629–35 (2011).
5. Slavotinek AM. *Novel microdeletion syndromes detected by chromosome microarrays*. *Hum. Genet.* 124, 1–17 (2008).
6. Lay-Son RG, León PL. *Perspectivas actuales sobre el diagnóstico genómico en pediatría*. *Rev. Chil. Pediatría* 86, 3–11 (2015).
7. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine & (Johns Hopkins University). *OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man*. (2016). Available at: <http://www.omim.org/>. (Accessed: 9th September 2016)
8. López-Bastida J, Oliva-Moreno J, Linertová R, et al. *Social/economic costs and health-related quality of life in patients with rare diseases in Europe*. *Eur. J. Health Econ.* 17 Suppl 1, 1–5 (2016).
9. *Clinical and Functional Translation of CFTR| CFTR2*. Available at: <http://cftr2.org/>. (Accessed: 1st September 2016).
10. Mardis ER. *Next-generation sequencing platforms*. *Annu. Rev. Anal. Chem. (Palo Alto, Calif.)* 6, 287–303 (2013).
11. *National Human Genome Research Institute (NHGRI). The Cost of Sequencing a Human Genome*. (2016). Available at: <https://www.genome.gov/27565109/the-cost-of-sequencing-a-human-genome/>. (Accessed: 1st September 2015)
12. Bamshad MJ, et al. *Exome sequencing as a tool for Mendelian disease gene discovery*. *Nat. Rev. Genet.* 12, 745–55 (2011).
13. Retterer K, et al. *Clinical application of whole-exome sequencing across clinical indications*. *Genet. Med.* 18, 696–704 (2016).
14. Bustamante CD, Burchard EG, De la Vega FM. *Genomics for the world*. *Nature* 475, 163–5 (2011).
15. *American College of Medical Genetics and Genomics Board of Directors. ACMG policy statement: updated recommendations regarding analysis and reporting of secondary findings in clinical genome-scale sequencing*. *Genet. Med.* 17, 68–9 (2015).
16. *American Academy of Pediatrics Committee on Bioethics, Committee on Genetics and the American College of Medical Genetics and Genomics Social, Ethical and Legal Issues Committee. Ethical and Policy Issues in Genetic Testing and Screening of Children*. *Pediatr Mar*;131(3):620-2. doi:10.1542/peds.2012-3680 (2013)
17. McCullough LB, et al. *Professionally Responsible Disclosure of Genomic Sequencing Results in Pediatric Practice*. *Pediatrics* 136, e974-82 (2015).

Cirugía mínimamente invasiva en el niño

Dr. Francisco Ossandón C.

Dr. Pedro José López E.

Dr. Francisco Saitúa D.

Unidad de Cirugía Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: fsaitua@alemana.cl

El concepto de cirugía mínimamente invasiva (CMI) incluye todos los procedimientos que alcanzan los mismos objetivos que la cirugía tradicional, pero provocando muchísimo menos invasión en el paciente.

La CMI en pediatría partió hace más de 50 años, con la endoscopia digestiva y endourología. Luego se agregaron los procedimientos laparoscópicos, torascópicos, retroperitoneoscópicos, los procedimientos percutáneos guiados por imágenes y en los últimos años la cirugía robótica. La complejidad alcanzada es cada vez mayor, siendo en la actualidad muy similar a la de la cirugía de adultos.

El desarrollo de equipos e instrumental adecuado a la edad pediátrica han permitido ir cada vez más lejos en la resolución de patologías en espacios muy reducidos. Hoy podemos resolver una atresia esofágica por vía torascópica. En Clínica Alemana hemos resuelto esta patología compleja en un recién nacido de 1800 gramos de peso. Solo imaginar realizar una anastomosis esofágica en

un espacio de 2 * 2 centímetros en una cavidad torácica cerrada permite hacerse una idea de los límites actuales de la CMI.

Es importante destacar que estas no son operaciones nuevas, sino por el contrario la cirugía es la misma, lo único que cambia es la vía de acceso a la zona operatoria; afectando mucho menos la fisiología del niño, mejorando los tiempos de recuperación, disminuyendo el dolor y las adherencias intrabdominales y aportando indudables beneficios estéticos. Estas mejoras se han extendido desde el período neonatal hasta la adolescencia. Realizamos desde cirugías de alta frecuencia y mediana dificultad, como una apendicectomía; hasta procedimientos muy complejos, como una pieloplastia renal.

Aún existen limitaciones de esta técnica y nada reemplazará la experiencia, el buen juicio quirúrgico para conocer sus límites actuales y, finalmente, el mayor beneficio para nuestros pacientes al momento de decidir la vía de abordaje de una patología. La CMI permite que todos vean lo que está ocurriendo en la

zona operada, fortaleciendo la toma de decisiones en conjunto y el trabajo en equipo, desterrando de la cirugía el concepto antiguo de cirujano y ayudantes sin opinión.

Endoscopia digestiva y laparoscopia en el niño

• Endoscopia digestiva en pediatría

El avance de la ingeniería aplicada a la medicina y las ciencias básicas han contribuido al aumento del espectro de pacientes que hoy se tratan por esta vía.

Este progreso debe ir en paralelo al desarrollo de equipos multidisciplinarios, en el caso de la endoscopia digestiva conformado por gastroenterólogos, radiólogos, nutriólogos, anatomopatólogos, intensivistas y muchas otras especialidades de la pediatría, que permiten una correcta selección de los pacientes y las terapias más adecuadas a la patología.

Las patologías a las que hoy accedemos mediante el uso de la endoscopia son múltiples (se resumen en la Tabla 1). Nos detendremos en dos de ellas:

- a. **Litiasis biliar:** esta patología ha aumentado mucho en pediatría y el 7 a 10% de los pacientes presenta coledocolitiasis. La extracción endoscópica de cálculos coledocianos se ha convertido en la primera alternativa en niños desde los 8 a 9 kilos. El trabajo en conjunto con equipos experimentados de adultos permite solucionar en un solo momento la litiasis vesicular y coledociana con un procedimiento combinado laparo y endoscópico llamado *rendez vous*.
- b. **Accesos nutricionales:** los niños que por distintas razones no pueden alimentarse (ni recibir sus fármacos) satisfactoriamente por vía oral, deben recibir un acceso enteral. La primera opción, cuando este se necesitará por más de 6 a 8 semanas, es la realización de ostomías por vía endoscópica. Actualmente la más utilizada es la gastrostomía endoscópica percutánea, los accesos gastroyeyunales y los exclusivamente yeyunales. Hoy sabemos que no existe necesidad de realizar una técnica antirreflujo rutinariamente a todos estos pacientes.

• Toracoscopia y laparoscopia en el niño y el recién nacido

En la actualidad, en prácticamente todas las patologías de la cavidad torácica y abdominal que se intervienen por primera vez su abordaje es laparoscópico. La excepción a esta nueva forma de ver la cirugía es la oncología, en la que por razones de tamaño, eventuales diseminaciones y espacio, no siempre es posible este abordaje. Incluso ya existen experiencia en tumor de Wilms, tumores hepáticos, pulmonares, pancreáticos, ováricos, entre otros.

Las patologías que hoy abordamos por CMI se resumen en la Tabla 1. Abordaremos dos áreas detalladamente:

- a. **Laparoscopia en el recién nacido.** En la patología neonatal se conjugan los detalles técnicos esenciales de la laparoscopia: trabajar en un espacio muy reducido, en patologías muy complejas y cirugías llenas de detalles, a lo que se agregan los beneficios de la magnificación. Por ejemplo, en la atresia esofágica, realizamos una anastomosis esófago – esófago en un espacio de 2 * 2 cm, sobre un órgano que mide 1 cm de diámetro, pero con una magnificación de 20 veces, lo que permite finalmente realizar anastomosis precisas con una muy baja tasa de filtración. El aumento es tan importante que el cirujano debe estar siempre atento a no dejar lúmenes muy reducidos debido a la falsa “amplitud” que da la magnificación.
- b. **Laparoscopia en traumatismos.** En esta situación clínica la CMI no logra la velocidad que se requiere para lograr el control del sangrado, que es la gran indicación de cirugía. En este caso la radiología intervencional y la cirugía tradicional constituyen la primera alternativa. Sin embargo, hay condiciones en las cuales la laparoscopia ya tiene su espacio: trauma pancreático, esplénico, algunas situaciones de trauma de víscera hueca y en secuela de trauma de órgano sólido.

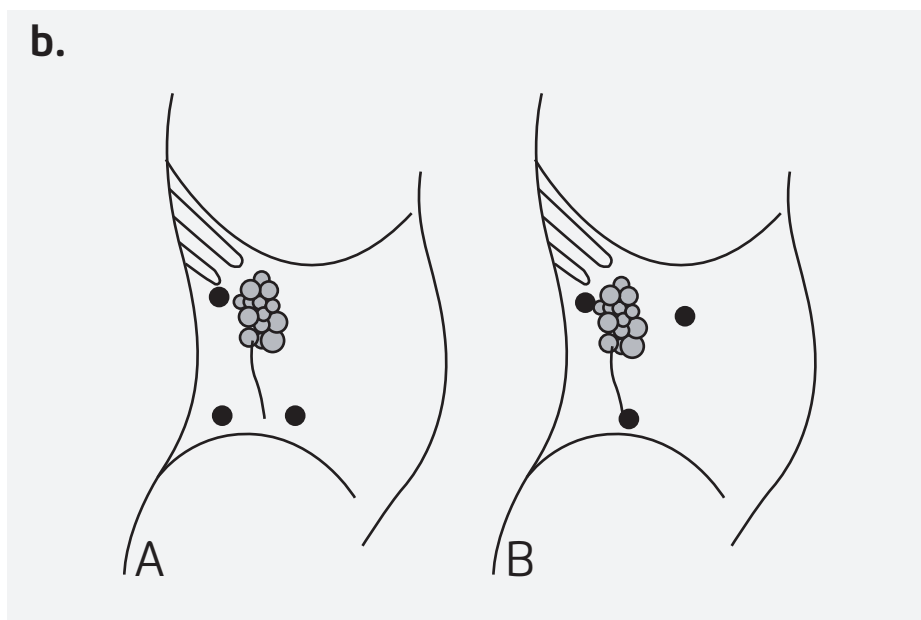
Desde los inicios de la laparoscopia se determinó que el campo de las reintervenciones debe ser visto con mucha cautela por los riesgos asociados a la técnica, debido a las reducciones de

Tabla 1. Procedimientos de CMI del aparato digestivo en pediatría

Procedimientos endoscópicos	Diagnóstica	Terapéutica
Endoscopia digestiva alta	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor abdominal • Ingestión de cáusticos • Perforación esofágica • Hernia hiatal • Reflujo gastroesofágico • Esofagitis infecciosa, alérgica y péptica • Fístula traqueoesofágica • Estenosis congénita del esófago • Enfermedad péptica • Hemorragia digestiva alta • Hipertensión portal • Otras gastropatías • Revisión de cirugías 	<ul style="list-style-type: none"> • Gastrostomía endoscópica • Dilataciones esofágicas • Revisión de gastrostomía disfuncionante y recambio de sonda • Cuerpos extraños • Procedimientos hemostáticos • Accesos enterales • ERCP • Manejo de várices esofágicas • Resección diafragma duodenal
Colonoscopia	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad inflamatoria intestinal • Hemorragia digestiva baja • Malformaciones vasculares • Alergias alimentarias • Hemorroides 	<ul style="list-style-type: none"> • Polipectomía • Dilatación de zonas estrechas • Vólvulo de sigmoides
Toracoscopia	<ul style="list-style-type: none"> • Atresia esofágica • Hernia diafragmática • Malformaciones pulmonares • Empiema pleural • Biopsias pulmonares • Timectomía • Otras malformaciones esofágicas 	
Laparoscopia	<ul style="list-style-type: none"> • Reflujo gastroesofágico y hernia hiatal • Colectomía • Esplenectomía • Pancreatectomía • Apendicectomía • Invaginación intestinal • Enfermedad de Hirschsprung • Quiste de colédoco • Hernia inguinal • Quiste ovárico • Atresia y estenosis duodenal • Gastrostomías • Colecciones residuales 	

espacio y alteraciones anatómicas generadas por la reacción inflamatoria y síndromes de adherencias post operatorios. Hoy seguimos teniendo esa mirada prudente en esa situación clínica, pero cada vez son más los casos de reoperaciones realizadas por laparoscopia. Como ejemplo de esto están las colecciones y sangrados post operatorios, los que sin duda son mejor resueltos por CMI.

Figura 1. Posición de paciente y de trócares en posición (a) transperitoneal y (b) retroperitoneal



Cuando es retroperitoneal, tenemos mejor acceso al aparato urinario, se puede disecar más directamente, pero el espacio de trabajo es absolutamente limitado. Cuando es transperitoneal, hay menor acceso y por lo general hay que disecar el colon para llegar al riñón. La disección podría ser un poco más laboriosa, pero el espacio para trabajar es más adecuado.

Además, la mayoría de los urólogos pediatras hizo una formación previa en cirugía pediátrica, por lo que su espacio más cómodo es el abdominal y su orientación más reconocible.

CMI en urología y endourología

La urología infantil ha sido uno de los campos de desarrollo de la CMI. Si bien tradicionalmente se ha estipulado que el retroperitoneo es el espacio del urólogo, con la CMI esto ha quedado en entredicho. Se ha comprobado que no es necesario el cierre hermético del peritoneo al finalizar la cirugía laparoscópica. Por otro lado, en los niños existe menor espacio para trabajar, aumentando la dificultad y por eso se puede trabajar tanto retroperitoneal o transperitoneal (Figura 1).

Indicaciones de CMI en urología

Dentro de la CMI podemos tener cirugías resectivas, terapéuticas y reconstructivas. Las indicaciones que actualmente podemos considerar dentro de la CMI son:

- Nefrectomía (*)
- Nefroureterectomía (*)
- Heminefrectomía (*)
- Ureterectomía distal
- Resección de uraco remanente

- Alteraciones testiculares, ya sea testículos no palpables (*) o varicocele
- Quistes renales
- Pieloplastia
- Urétero-urétero anastomosis
- Osteomas continentales
- Patología de ovario (*)
- Litiasis
- Patología de alteración del desarrollo sexual
- Cirugía de catéteres de peritoneo diálisis (de Tenckhoff)
- Malformación anorectal

(*) La CMI es el "gold standard"

Existen otras cirugías que con experiencia y mayor casuística pueden empezar a considerarse, como son:

- tumores
- biopsias
- cirugía antirreflujo vésico ureteral
- cirugía de continencia del cuello
- cirugía de trasplante en especial de donante
- cirugía adrenal
- ampliaciones vesicales

Endourología

Se entiende por endourología a los procedimientos de CMI en los que por vía endoscópica se pueden diagnosticar y/o tratar distintas patologías del tracto urinario, desde la uretra hasta el riñón.

Con estas técnicas y el equipo adecuado se puede:

- Explorar el tracto urinario (uretra, vejiga, uréter y riñón)
- Realizar estudios de imágenes y contrastados (ej. pieloscopia ascendente)
- Realizar terapias con sondas: *pigtail* simple jota, doble jota, sondas ureterales, etc.
- Realizar tratamientos de patologías: inyección de sustancias abultantes para el reflujo vésico ureteral, punción de ureterocele, extracción de cálculos, retiro cuerpo extraño, resección valvas y estenosis, biopsias de tumores, etc.

Esta tecnología ha avanzado tanto que contamos con equipos endourológicos cada vez más pequeños, flexibles y sofisticados, logrando que los tratamientos sean más eficaces. Sin embargo, para el área infantil su desarrollo es más pausado.

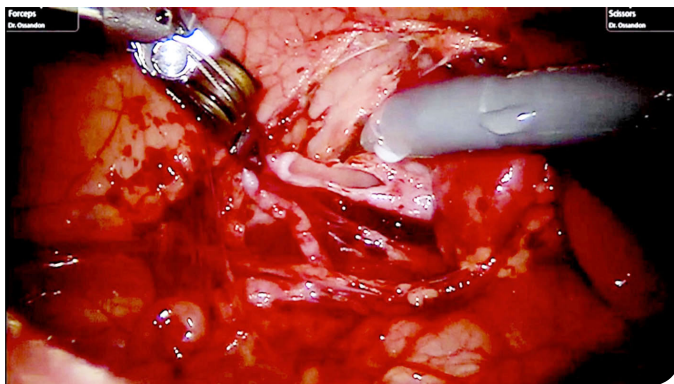
Cirugía robótica en pediatría

La tecnología robótica en pediatría ha tenido un desarrollo progresivo, pero más lento que en la cirugía de adultos. Esto porque la cirugía pediátrica se ha desarrollado cada vez más en los períodos tempranos de la vida, recién nacidos y lactantes, edad en la cual hay cierta limitación de las cavidades torácicas y abdominal en relación a los equipos de robótica disponibles. Dicho esto, esta tecnología tiene indudables ventajas con respecto a la laparoscopia. El aumento de 10 veces de la imagen y su carácter tridimensional permiten una precisión extraordinaria en la cirugía reconstructiva de las diferentes malformaciones. Permite una muy buena visualización de los vasos finos que irrigan los tejidos, lo que asegura respetarlos y una mejor vitalidad. Así mismo, la muñeca del brazo robótico tiene posibilidades de angulación superiores a la humana y se puede trabajar los tejidos *in situ*, sin necesidad de desplazarlos, como ocurre en laparoscopia, para alinearlos con los ejes rígidos de los instrumentos. Se puede decir que con la robótica volvemos a esa cirugía cuidadosa y elegante de la cirugía abierta, con un tratamiento cuidadoso de los tejidos.

El mayor desarrollo en pediatría ha sido en el área urológica, especialmente cirugías en estructuras profundas y de posición retroperitoneal. Hay ciertas técnicas como la pieloplastia, la nefrectomía parcial, el reimplante ureterovesical, la cirugía del cuello vesical, el testículo intraabdominal, que se pueden realizar con mucho éxito y precisión. También tiene ventajas en cirugía de tumores ováricos, suprarrenales, renales y otros en que se logre un buen control vascular. Los instrumentos de 8 y 5 mm permiten trabajar con seguridad, por ejemplo en cavidad abdominal de niños que tengan más de 8 kilos, o sea alrededor de los 5 meses de edad. Ciertas técnicas como la pieloplastia pueden operarse incluso a menor edad, cuando ya se adquiere mayor experiencia.

En Clínica Alemana se inició la cirugía robótica en junio del año 2013, a razón de alrededor 8 a 10 niños por año. Destacan las pieloplastías que son más de la mitad de los casos. El paciente más pequeño fue un lactante de 3 meses y 6 kilos en que se realizó una pieloplastía derecha por estenosis pieloureteral (Figura 2). De las pieloplastías, 3 casos han sido reintervenciones de pacientes que habían sido operados por vía abierta o laparoscópica, sin éxito. El paciente más complejo y de mayor tiempo operatorio (7 horas), fue una niña de 7 años en la que se realizó -a un tiempo- una cincha al cuello vesical para dar continencia urinaria; y una operación de Mitrofanoff, en que se conectó el apéndice vermiforme a la piel y a la vejiga con un mecanismo antirreflujo, de manera de crear un conducto para cateterismo intermitente de la vejiga. De esta manera, se logró una niña seca que pudo dejar los pañales. Todas las cirugías han sido exitosas y no se han necesitado reintervenciones.

Figura 2. Sección de la pelvis renal en paciente de 3 meses para extirpar unión pieloureteral estrecha, (pinza izquierda) para luego realizar la anastomosis al uréter distal.



En el área tumoral, recientemente se resecó un teratoma intraovárico con excelentes resultados.

La CMI en pediatría es sin duda el estándar para la mayoría de las operaciones que realizamos, por lo que debemos continuar incorporando estas técnicas en los programas de formación en la especialidad. El conocimiento de la CMI ha pasado a ser un requisito básico en el quehacer de la especialidad y no una excepción que pocos desarrollan. Las curvas de aprendizaje son cada vez más rápidas, basadas en simuladores e incorporación de patologías a este largo listado en beneficio de nuestros pacientes.

Referencias

1. Svensson J, Makin E. Gallstone disease in children. *Seminars in pediatric surgery* 2012; 21(3).
2. Winter HS, Murphy S, Mougenot J-F. *Pediatric Gastrointestinal Endoscopy: Textbook and Atlas*. 2006, first edition, by BC Decker INC.
3. Holcomb III GW, Georgeson KE, Rothenberg SS. *Atlas of Pediatric Laparoscopy and Thoracoscopy*. 2008, Saunders.
4. Meehan JJ, Sandler A. *Pediatric robotic surgery: A single-institutional review of the first 100 consecutive cases*. *Surg Endosc* (2008) 22: 177-182.
5. Sinha CK, Haddad M. *Robot-assisted surgery in children: current status*. *J Robotic Surg* (2008) 1:243-246.
6. Mahida JB, Cooper JN, Herz D, et al. *Utilization and costs associated with robotic surgery in children*. *J Surg Res*, 2015 Nov;199(1):169-76.
7. Cundy T, Shetty K, Clark J, et al. *The first decade of robotic surgery in children*. *J. Pediatr. Surg* (2013)48,858-865.

Estrategias de manejo de fluidos en *shock* pediátrico

Dr. Franco Díaz R.

Dra. Katherine Blaha K.

Dra. María José Nuñez S.

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos
Departamento de Pediatría, Clínica Alemana de Santiago

Programa de Medicina Intensiva Infantil,
Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo

Área de Cuidados Críticos Pediátricos,
Hospital Padre Hurtado, San Ramón, Santiago.

Contacto: francodiazr@gmail.com

Palabras claves: sobrecarga de fluidos, pediatría, sepsis.

Introducción

Las infecciones respiratorias bajas, la malaria y diarrea son las causas que lideran la mortalidad infantil en el mundo. Tanto en países desarrollados como en no desarrollados, las causas infecciosas, como la sepsis y la hipovolemia secundaria a cuadros diarreicos siguen siendo las principales causas de *shock*. Independiente de las causas subyacentes, la presencia de *shock* aumenta más de 4 veces la mortalidad de niños que acuden al servicio de urgencia, por lo que la educación para un diagnóstico y tratamiento precoz adquirieron prioridad como política de salud pública durante las últimas 2 décadas. Las guías de la campaña "Sobreviviendo a la sepsis", ampliamente difundidas, recalcan que los pilares del tratamiento son diagnóstico oportuno, uso precoz de antibióticos, optimización hemodinámica y manejo quirúrgico o drenaje de foco infeccioso si es necesario. Desde el punto de vista hemodinámico, Carcillo et al en el año 1991 describieron por primera vez que

la hipovolemia es frecuente en pacientes pediátricos en *shock*, y que aquellos pacientes que reciben fluidos (más de 40 ml/kg) durante su reanimación tienen mejor sobrevida. Durante los años siguientes el desarrollo de protocolos de resucitación, como por ejemplo *Pediatric Acute Life Support* (PALS), posicionaron la corrección de la hipovolemia como primer paso en la resucitación. Junto con los protocolos, otras definiciones fueron acuñadas, como el *shock refractario a fluidos* cuando los signos de hipoperfusión persisten luego de la administración de 60 ml/kg de fluidos, requiriendo avanzar en forma escalonada a apoyo con drogas vasoactivas. En caso de persistir los signos de hipoperfusión a pesar del uso de drogas vasoactivas, se denomina *shock refractario a catecolaminas*, pudiendo avanzar a terapias de rescate, corticoides, etc. Estos protocolos de enfrentamiento han demostrado su efectividad en disminuir la mortalidad y morbilidad asociada a *shock* en diversos escenarios.

Sobredosis de fluidos, efectos adversos de un medicamento

Los protocolos de reanimación tanto como las guías de manejo proponen un manejo agresivo con fluidos durante las primeras 24 hrs. de tratamiento del *shock*. En estas guías la administración va más allá de la mera corrección de la hipovolemia, su objetivo es una optimización hemodinámica, aumentando el retorno venoso al corazón, y así mejorando el volumen de final de diástole y por ende el volumen sistólico. La administración de fluidos se traduce en un aumento de volumen sistólico e índice cardiaco en pacientes que se encuentran en la rama ascendente de la curva de función ventricular (Curva de Frank-Starling), grupo que corresponde a respondedores a fluidos. La evidencia para aportar fluidos en bolos fuera de la reanimación inicial es baja o inexistente en niños sin volumen circulante efectivo disminuido.

En la práctica clínica, habitualmente se administran fluidos como primera respuesta a múltiples escenarios, sin un correlato fisiopatológico que lo sustente. Es frecuente encontrar pacientes sin pérdidas aumentadas que reciben fluidos de mantención abundantes o pacientes con taquicardia debido a fiebre, dolor o dificultad respiratoria, que reciben fluidos en bolos fuera del contexto de una reanimación de *shock*.

En niños críticamente enfermos, esta situación es aún más exacerbada, ya que debido a tratamientos endovenosos, infusiones continuas de sedoanalgesia y drogas vasoactivas, además de métodos de monitorización, pueden recibir el doble de los requerimientos calculados. Luego de la corrección inicial de hipovolemia, la única razón para aportar fluidos en bolo a un niño con inestabilidad hemodinámica es para aumentar el volumen sistólico.

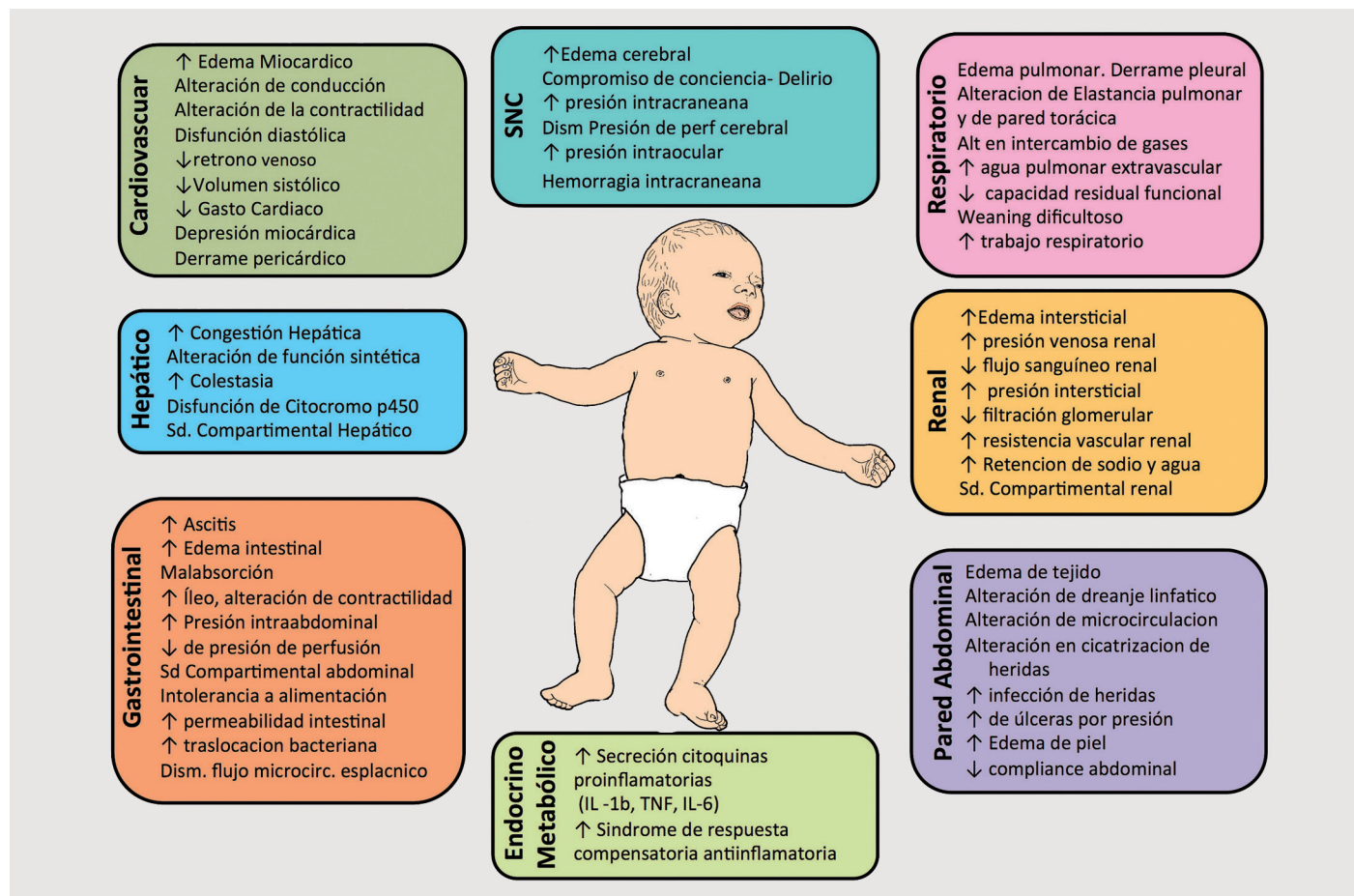
A diferencia de individuos sanos que en su mayoría logran aumentar su gasto cardiaco luego de administración de fluidos, sólo 50% de los pacientes críticos son respondedores a fluidos, debido a la disfunción miocárdica y la sensibilidad adrenérgica alterada. Es importante recordar también que debido a su re-

distribución, la respuesta hemodinámica es de corta duración, volviendo a los parámetros previos entre 30-60 minutos luego de su administración. Se estima que el 85% de los cristaloides se redistribuye al espacio intersticial luego de 4 horas de administrado. En pacientes graves, donde la permeabilidad capilar está aumentada, la redistribución es mucho más rápida, encontrándose menos del 5% de la carga de fluidos administrado en el intravascular a los 90 minutos.

La acumulación de fluidos en el espacio extravascular produce una serie de complicaciones que puede ir progresando en forma paralela o asociada a la enfermedad principal. La Figura 1 muestra en forma esquemática los efectos de la sobrecarga de fluidos en distintos sistemas. El riñón, como otros órganos capsulados, son incapaces de acomodar el volumen adicional extravascular sin aumentar la presión intersticial, comprometiendo precozmente el flujo sanguíneo y su función, favoreciendo el balance hídrico positivo. Otro órgano que puede comprometerse rápidamente es el pulmón, especialmente en condiciones de alteración de la permeabilidad, cuando pequeños cambios en la presión hidrostática capilar produce paso de fluidos al espacio intersticial, produciendo luego colapso y ocupación alveolar, clínicamente evidenciado como aumento de la diferencia alveolo-arterial, reducción de la *compliance* del sistema respiratorio e hipoxemia. Es importante destacar que el efecto deletéreo de la sobrecarga de fluidos es a múltiples niveles, ya que comenzando en un sistema puede progresar a diferentes sistemas, por ejemplo con el desarrollo de hipertensión intraabdominal, falla renal o incluso disfunción miocárdica, llamado también síndrome poli-compartmental, en el que frecuentemente los clínicos pueden empeorar la situación al administrar más fluidos en respuesta a oliguria, taquicardia o hipotensión.

El edema de tejidos produce también alteraciones de la difusión de oxígeno y de nutrientes, distorsionando la arquitectura de los tejidos y dificultando el flujo sanguíneo en capilares. En forma global, la sobrecarga de fluidos se considera un amplificador de la respuesta inflamatoria sistémica, jugando un rol crucial en la descompartmentalización de la inflamación debido a una *noxa* inicial.

Figura 1. Efectos fisiopatológicos de la sobrecarga de fluidos. (Modificado de referencias 4 y 12).



Sobrecarga de fluidos en niños gravemente enfermos

Existen muchas formas para determinar y expresar la sobrecarga de fluidos (*Fluid Overload*, FO). Una fórmula que expresa en forma más exacta la sobrecarga hídrica es la evaluación de peso diario y cálculo porcentual de incremento respecto al ingreso:

$$\frac{(\text{Peso ingreso (kg)} - \text{Peso actual})}{(\text{Peso Ingreso})} \times 100$$

En niños graves esta fórmula es utilizada excepcionalmente debido a las limitaciones propias del uso de monitorización invasiva, terapias de soporte y gravedad clínica de los pacientes.

En forma alternativa el uso de la fórmula que utiliza el balance hídrico indexado por el peso de ingreso es la que se ha extendido por las unidades de cuidados intensivos pediátricos debido a su fácil utilización.

$$\text{FO (\%)} = \frac{(\text{Ingresos (L)} - \text{egresos (L)})}{(\text{Peso Ingreso (kg)})} \times 100$$

A modo de ejemplo, en un paciente de 8 kg, si sus ingresos fueron 1.5 litros y sus egresos fueron 700 ml durante su primer día de hospitalización, el cálculo de la sobrecarga de fluidos (FO) será de un 10% en su primer día. Este cálculo permite realizar un seguimiento diario de la sobrecarga de fluidos, teniendo en

cuenta también el efecto acumulativo durante toda la hospitalización y no solo como un valor único diario.

Los primeros reportes de efectos deletéreos de sobrecarga de fluidos fueron en niños en falla renal que requerían terapia de reemplazo renal continua (TRRC). Es así como se definieron puntos de cortes de sobrecarga de fluidos al momento de inicio de TRRC, mayor a 10 o 20%, que estaban asociados a un incremento significativo de la mortalidad, particularmente en pacientes trasplantados de médula ósea y falla orgánica múltiple. En un estudio prospectivo, Sutherland et al en 297 pacientes en TRRC, determinó un aumento de 3% de mortalidad por cada 1% de incremento de sobrecarga de fluidos. Arian et al. en un estudio retrospectivo demostró que una sobrecarga de fluidos mayor a 15% se asociaba a una mayor duración de ventilación mecánica y días de hospitalización. En el estudio retrospectivo más grande a la fecha, Sinitsky et al. que incluyó pacientes pediátricos en ventilación mecánica encontró una asociación entre la sobrecarga de fluidos a las 48 horas y nivel de hipoxemia y duración de la ventilación mecánica. Es importante destacar que en este estudio no se encontró una asociación entre la sobrecarga de fluidos y mortalidad. La mortalidad como resultado clínico primario es multifactorial al considerar una población de UCIP general, por lo que los resultados obtenidos en subgrupos, como por ejemplo pacientes trasplantados de medula ósea en TRRC, no son extrapolables a otros pacientes. Hasta hace poco, aún estaba en duda si la sobrecarga de fluidos era un epifenómeno secundario a la gravedad de los pacientes o existía una causalidad. En los últimos años se ha logrado determinar que la sobrecarga de fluidos está asociada a una morbilidad mayor en neonatos, cardio-operados y pacientes en ventilación mecánica.

Estrategias de manejo de fluidos

El reconocimiento de la sobrecarga de fluidos como un factor asociado a morbilidad en pacientes pediátricos graves ha llevado a proponer estrategias para su tratamiento o prevenir su desarrollo. Una de las primeras aproximaciones fue iniciar en forma agresiva la terapia depletiva cuando los pacientes llegaban a niveles de sobrecarga de volumen previamente asociados con

mayor morbimortalidad (15 o 20%) Actualmente es conocida como **estrategia depletiva tardía guiada por metas** (*late goal directed fluid removal*). Ésta consiste en identificar pacientes que superan o están muy cercanos a ese nivel de sobrecarga de fluidos e iniciar en forma agresiva una fase depletiva para lograr balances negativos con diuréticos o TRRC. En nuestra unidad hemos ocupado esta estrategia en pacientes que ingresan con una sobrecarga de fluidos significativa desde otras unidades o centros hospitalarios, especialmente si está asociado a falla renal o falla orgánica múltiple. La instalación de TRRC es especialmente útil, ya que permite una ultrafiltración neta guiada por metas en forma horaria, independiente del aporte de fluidos (por ejemplo tratamientos o hemoderivados). Es así como la indicación de TRRC debido a sobrecarga de fluidos es cada vez más frecuente. Los efectos fisiológicos son evidentes, a veces a las pocas horas de lograr un balance hídrico negativo efectivo, mejorando en forma progresiva múltiples parénquimas.

Junto con la nueva evidencia disponible, han surgido estrategias que persiguen objetivos depletivos o evacuadores precoces. Según lo establece Malbrain et al., se pueden observar distintas fases en pacientes críticos, siguiendo el acrónimo en inglés **ROSE** (Figura 2). En la fase inicial de **resucitación (R)** los pacientes se encuentran en inestabilidad hemodinámica grave, la hipovolemia es habitual en la presentación por lo que la administración de fluidos en bolos es frecuente. Luego en la fase **optimización (O)**, los pacientes se encuentran en una situación de shock compensado, por lo que el uso de fluidos debe ser juicioso, debiendo dejar de lado la administración de grandes cantidades de cristaloides y coloides. La tercera fase de **estabilización (S)**, asegurando buena perfusión de órganos se podría optar por un balance hídrico mas bien neutro, ajustando fluidos de mantención y reposición a las pérdidas. Finalmente en la fase **evacuación (E)**, junto con la resolución de la injuria se logra balance hídrico negativo en forma espontánea o mediante terapias depletivas.

Una opción de manejo de fluidos es la **estrategia depletiva precoz o manejo conservador tardío de fluidos** (*Late Conservative*

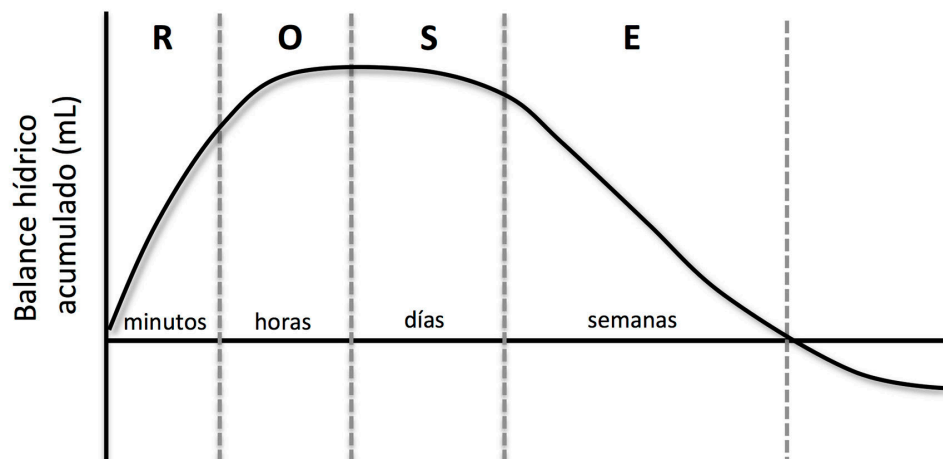


Figura 2. Representación esquemática de las fases de manejo con fluidos y balance hídrico acumulado en pacientes graves durante su hospitalización. (R) Resucitación; (O) Optimización; (S) eStabilización; (E) Evacuación. (Modificado de referencia 12).

Fluid Management), en la que luego de la resucitación inicial, cumpliendo los objetivos de los protocolos de reanimación y la ausencia de signos de hipoperfusión y disoxia, se opta en forma temprana por intentar balance hídrico negativo. Esto es especialmente útil en pacientes que logran una estabilización hemodinámica, pero persisten con una alteración generalizada de la permeabilidad. De esta forma, al evitar un aumento desmedido de la presión hidrostática en los capilares, se restringe el paso masivo de fluidos al compartimento extravascular, evitando la acumulación de fluidos y los efectos multisistémicos de la sobrecarga de volumen (síndrome policompartimental). El uso precoz de diuréticos en ocasiones asociados a coloides, permite equiparar ingresos y egresos obteniendo balance hídrico neto neutro o negativo tan precoz como el segundo día o tercer día de hospitalización. Estudios clínicos han demostrado que balances hídricos negativos durante dos días consecutivos durante la primera semana de hospitalización en UCI están asociados a mejores resultados clínicos y menor mortalidad. Específicamente en pacientes pediátricos con falla respiratoria, un balance hídrico acumulado negativo al tercer día se ha asociado a menor morbimortalidad. Esta asociación es multifactorial, ya que el balance hídrico acumulado depende de la intensidad de la resucitación inicial con fluidos, el grado de alteración de la permeabilidad capilar y grado de falla renal, entre otros. Recientemente se han

propuesto estrategias que intentan prevenir el desarrollo de sobrecarga de fluidos. Estas estrategias, más conocidas como **manejo precoz y adecuado de fluidos guiado por metas** (*early adequate goal directed fluid management*), intentan limitar el aporte excesivo de volumen, aún desde las fases iniciales del *shock*. Los riesgos de las terapias restrictivas deben ser siempre balanceados con sus beneficios (Figura 3). En forma efectiva hemos implementado estrategias preventiva de sobrecarga a fluidos en lactantes con *shock* séptico de foco pulmonar. Estas medidas incluyen:

- Disminución de volumen de fármacos administrados. i.e. antibióticos, protección gástrica, antiinflamatorios no esteroideos.
- Concentración de infusiones continuas de fármacos. i.e. sedoanalgesia y drogas vasoactivas.
- Utilización de marcadores dinámicos de precarga para decidir administración de fluidos de reanimación. i.e. variación de presión de pulso y variación de volumen sistólico.
- Ajuste de fluidos de mantención. En lactantes en ventilación mecánica 800 ml /m^2 o 50% de los requerimientos calculados por la fórmula de Holliday Segar, ajustando la carga de glucosa para normoglicemia, habitualmente en 4 a 6 mg/kg/min .

Figura 3. Representación esquemática de los potenciales riesgos de las distintas estrategias de manejo de fluidos. (Modificado de referencia 5).



- Utilización de transductores neonatales de presión invasiva. i.e. línea arterial y presión venosa central.
- Protocolos de alimentación enteral precoz.

Estas intervenciones deben ser acompañadas de una evaluación clínica y laboratorio seriado, para evitar eventuales complicaciones. Además pueden estar acompañadas de uso de diuréticos en forma precoz si los objetivos de egresos de fluidos no son alcanzados y no hay signos de hipovolemia o disoxia. De esta forma es posible alcanzar una menor sobrecarga de fluidos, disminuyendo el tiempo de permanencia en ventilación mecánica y hospitalización en UCIP. En forma adicional hemos observado otros efectos beneficiosos, como la disminución de requerimientos transfusionales, requerimientos de diuréticos y sus complicaciones asociadas.

Conclusión

La sobrecarga de fluidos es frecuente en niños críticamente enfermos. Sus efectos se evidencian en forma multisistémica, promoviendo la progresión de fallas de órganos e impidiendo la resolución del síndrome de respuesta inflamatoria sistémica. Existen diferentes estrategias para tratar de minimizar la sobrecarga de fluidos y disminuir la morbilidad que acarrea. Los avances en las estrategias depletivas precoces y el manejo precoz y adecuado de fluidos guiado por metas han sido promisorios para limitar la sobrecarga de fluidos y limitar la morbilidad asociada. Es importante que los clínicos estén al tanto de estas nuevas aproximaciones al manejo de fluidos en pacientes graves, entendiendo los beneficios y riesgos que cada una conlleva.

Referencias

1. Carcillo JA, Kuch BA, Han YY, et al. Mortality and Functional Morbidity After Use of PALS/APLS by Community Physicians. *Pediatrics* 2009; 124:500–508.
2. Carcillo JA, Davis AL, Zaritsky A. Role of early fluid resuscitation in pediatric septic shock. *JAMA* 1991; 266:1242–1245.
3. Simmons RS, Berdine GG, Seidenfeld JJ, et al. Fluid balance and the adult respiratory distress syndrome. *Am Rev Respir Dis* 1987; 135:924–929.
4. Flori HR, Church G, Liu KD, et al. Positive fluid balance is associated with higher mortality and prolonged mechanical ventilation in pediatric patients with acute lung injury. *Crit Care Res Pract* 2011; 2011:854142.
5. Marik P, Bellomo R. A Rational Approach to Fluid Therapy in Sepsis. *Br J Anaesth* 2016; 116:339349.
6. Foland JA, Fortenberry JD, Warshaw BL. Fluid overload before continuous hemofiltration and survival in critically ill children: A retrospective analysis. *Crit Care* 2004; 32:1771–1776.
7. Goldstein SL, Somers MJG, Baum MA, et al. Pediatric patients with multi-organ dysfunction syndrome receiving continuous renal replacement therapy. *Kidney Int* 2005; 67:653–658.
8. Sinitsky L, Walls D, Nadel S. Fluid overload at 48 hours is associated with respiratory morbidity but not mortality in a general PICU: retrospective cohort study. *Pediatr Crit Care Med* 2015; 16:205–209.
9. Arikian AA, Zappitelli M, Goldstein SL, et al. Fluid overload is associated with impaired oxygenation and morbidity in critically ill children. *Pediatr Crit Care Med* 2012; 13:253–258.
10. Spicer AC, Calfee CS, Zinter MS, et al. A Simple and Robust Bedside Model for Mortality Risk in Pediatric Patients with Acute Respiratory Distress Syndrome. *Pediatr Crit Care Med* 2016; 17:907–916.
11. Askenazi DJ, Koralkar R, Hundley HE, et al. Fluid overload and mortality are associated with acute kidney injury in sick near-term/term neonate. *Pediatric Nephrology* 2012; 28:661–666.
12. Malbrain MLNG, Marik PE, Witters I, et al. Fluid overload, de-resuscitation, and outcomes in critically ill or injured patients: a systematic review with suggestions for clinical practice. *Anaesthesiol Intensive Ther* 2014; 46:361–380.

Reemplazo renal agudo en pediatría

Dr. Felipe Cavagnaro SM.

Jefe Unidad de Nefrología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: fcavagnaro@alemana.cl

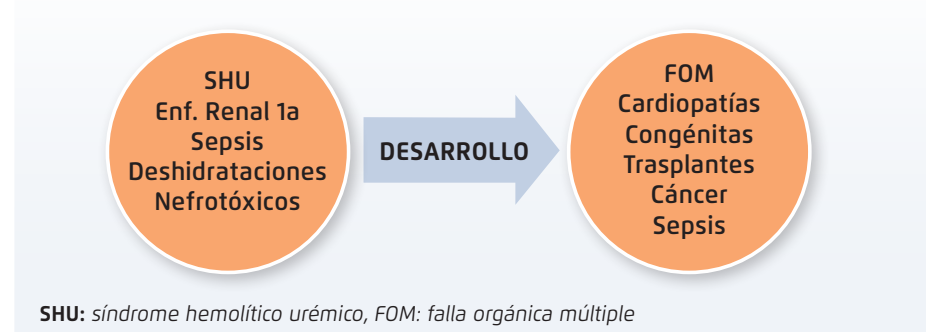
Introducción

En asociación con el mayor desarrollo económico que alcanzan países como el nuestro, el perfil etiológico de la insuficiencia renal aguda (IRA) en pediatría ha ido variando hacia situaciones con mayor riesgo vital y, usualmente, con compromiso multisistémico. Así es como la IRA asociada a glomerulonefritis aguda postestreptocócica o deshidratación severa por síndrome diarreico agudo ha dado paso a la falla renal en el contexto de sepsis, politraumatismo, terapia oncológica o cirugías reparadoras de cardiopatías congénitas, entre otras. Esta última situación ha hecho que los procedimientos de reemplazo renal agudo deban ser implementados en pacientes cada vez más inestables hemodinámicamente, y con soporte artificial simultáneo de otros órganos afectados (Figura 1). En este contexto, las técnicas dialíticas que

simulen de mejor manera el comportamiento de los riñones nativos, esto es, en forma continua y discreta, han ganado un espacio indiscutido, y de primera línea, en el arsenal terapéutico de las unidades de cuidados intensivos pediátricos actuales. Dado que no existe una terapia dialítica "superior" a las demás para todos los casos de IRA pediátri-

ca, es extremadamente importante conocer las cualidades y debilidades de cada una de ellas frente a las diversas situaciones clínicas que se asocian o se originan a partir de una disfunción renal aguda (Tablas 1 y 2). La decisión de iniciar una terapia u otra dependerá de la experiencia y convicción del médico de turno, de las características del pacien-

Figura 1. Cambio epidemiológico en IRA pediátrica



te (edad/tamaño, situación clínica, comorbilidades) y características organizacionales (disponibilidad de insumos, equipo de salud preparado, costos). Debe recalarse que el trabajo en equipo, incluyendo

intensivistas, nefrólogos y enfermeras entrenadas, es fundamental para obtener resultados exitosos en IRA pediátrica, con tasas de mortalidad que se acercan al 50% de los pacientes.

Tabla 1. Indicaciones de terapias de reemplazo renal agudo en niños con insuficiencia renal aguda

Indicaciones de terapias de reemplazo renal agudo en niños con insuficiencia renal aguda
• Sobrecarga de volumen \geq 15%.
• Oliguria que no responde a diuréticos.
• Requerimientos ventilatorios en ascenso, especialmente si se relacionan a sobrecarga de volumen (idealmente antes de intubarlo).
• Necesidad de nutrición adecuada, especialmente cuando ésta está limitada por restricción hídrica o anomalías electrolíticas.
• Necesidad de aportar grandes volúmenes en medicamentos o productos sanguíneos en un paciente con sobrecarga de volumen $>$ 10%.
• BUN entre 80-100 mg/dl.
• Alteraciones metabólicas de riesgo vital (Ej.: hiperpotasemia) refractarias a manejo médico.

Tabla 2. Comparación de Diálisis Peritoneal Aguda (DPA), Hemodiálisis Intermitente (HDI) y Hemofiltración Continua (HC)

Variable	DPA	HDI	HC
Terapia continua	Si	No	Si
Estabilidad hemodinámica	Si	No	Si
Balance de líquidos alcanzado	Si/No, depende del ciclo	Si/No, Intermitente	Si/No, controlado x bomba
Facilidad de uso	Si	No	No
Entrega de una nutrición adecuada	Variable	Variable	Si
Control de solutos	Si	Si	Si
Control de ultrafiltración	Variable	Si	Si
Anticoagulación	No	Si	Si
Eliminación de ingestión aguda	No	Si	Variable
Eliminación continua de toxinas	Variable	No	Si
Necesidades de enfermería UCI	Bajo	Alto	Alto
Movilidad de los pacientes	No	Si	No
Costo	Bajo	Alto	Alto
Necesidad de acceso vascular	No	Si	Si
Potencial de infección	Si	Si	Si
Útil en errores congénitos del metabolismo	Baja	Alta	Alta

De acuerdo a lo anterior, y poniendo como premisa que nuestros esfuerzos deben orientarse a que todo paciente debe recibir la mejor terapia disponible a nivel mundial, nuestro Departamento implementó, en los últimos años, un desarrollo coordinado para contar con modernas terapias de reemplazo renal agudo (TRRA) continuo en pediatría: **Diálisis peritoneal aguda (DPA) automatizada** y **Hemofiltración continua (HC)**. La hemodiálisis aguda intermitente, método muy efectivo en situaciones de urgencias metabólicas, también es una posibilidad terapéutica en IRA pediátrica, pero de menor frecuencia de uso en este grupo por la marcada inestabilidad hemodinámica que produce en niños pequeños.

Diálisis peritoneal aguda automatizada

La DPA es la TRRA más difundida en pediatría, especialmente en pacientes menores de 4 años y en países en desarrollo. La facilidad para iniciarla en una Unidad de Cuidados Intensivos pediátricos y la baja complejidad técnica y de recursos que requiere su uso, hacen de esta técnica una opción atractiva a la hora de dializar niños. Además, no requiere de anticoagulación sistémica, lo cual es una enorme ventaja al disminuir riesgos de hemorragias. Las principales contraindicaciones de esta técnica son las comunicaciones pleuro-peritoneales, las cirugías abdominales recientes o perforaciones intestinales, la inadecuada superficie peritoneal útil y los defectos de pared abdominal (gastrosquisis, onfalocele). La técnica no está exenta de complicaciones, especialmente algunas relacionadas con la inserción del catéter peritoneal (Tenckhoff), permeabilidad del catéter e infecciones, entre las que destaca la peritonitis secundaria. Muchas de las complicaciones relacionadas al catéter han sido atenuadas con la inserción de éste en pabellón por un cirujano experto en este procedimiento. La otra gran innovación en DPA ha sido su automatización gracias a la incorporación de modernas máquinas cicladoras (Figura 2), que permiten ahorrar tiempo de enfermería, y además disminuyen el número de intervenciones sobre un sistema cerrado, con lo que se aminora el riesgo de peritonitis asociada al procedimiento. Estas cicladoras, en la medida que avanzan en tecnología, han permitido dializar a pacientes cada vez más pequeños y de manera más segu-

ra. Otra ventaja comparativa de esta terapia es que la misma técnica puede ser usada para mantener en forma crónica a un paciente, incluso en su domicilio, en aquellos casos en que no hubo recuperación de la función renal.

Figura 2. Recién nacido en diálisis peritoneal automatizada con cicladora.



Hemofiltración continua

Bajo el término de HC se agrupa un variado grupo de técnicas de depuración sanguínea que requieren un acceso vascular, y que, como su nombre lo indica, son continuas y prolongadas, simulando más fielmente la función renal que la hemodiálisis aguda intermitente. Así es como, desde un inicio en que se usaba un acceso arterial para impulsar la sangre a través de un filtro y un acceso venoso para retornarla, actualmente se prefiere no utilizar vías arteriales por riesgo isquémico distal y por la conveniencia de usar una bomba que permite un flujo sanguíneo regulable. En nuestro Departamento, este procedimiento es realizado por un equipo de médicos y enfermeras capacitados, con modernas máquinas que integran los diversos flujos según los requerimientos individualizados para cada paciente (Figura 3). Basados en los mecanismos de movimiento de agua y/o solutos a través de la membrana del hemofiltro, se pueden escoger entre los siguientes tipos de terapias continuas:

- Hemofiltración veno-venosa continua (HVVC): depuración principalmente convectiva
- Hemodiálisis veno-venosa continua (HDVVC): depuración principalmente difusiva.
- Hemodiafiltración veno-venosa continua (HDFVVC): depuración con mecanismo convectivo y difusivo a la vez.

Figura 3. Lactante sometido a hemofiltración veno-venosa continua.



Para decidir cuál modalidad usar es necesario definir previamente qué es lo que requiere el paciente: depuración de solutos y/o remoción de fluidos. Las terapias principalmente convectivas (HVVC y HDFVVC) obtienen mejor depuración de moléculas de tamaño medio que las terapias difusivas (HDVVC), por lo que podrían, teóricamente, ser superiores en la depuración de citoquinas proinflamatorias en estados inflamatorios sistémicos.

Como todo procedimiento extracorpóreo, la HC requiere anticoagulación monitorizada, lo cual se puede lograr con heparina

o citrato. La tendencia actual es anticoagular con citrato ya que permite, de mejor manera, una anticoagulación regional (filtro) y no sistémica, con el consiguiente menor riesgo de sangrado. La principal contraindicación de esta técnica está dada por la dificultad de obtener un buen acceso vascular, lo cual puede ocurrir en pacientes muy pequeños (recién nacidos prematuros). Debido a lo complejo del procedimiento, éste debe realizarse en un ambiente con personal de salud entrenado en esta técnica, con monitoreo continuo de parámetros hemodinámicos, y con los insumos necesarios para prolongar la terapia por varios días. Gracias a la versatilidad y buenos resultados obtenidos en pacientes críticamente enfermos, su uso es la primera opción en la mayoría de los países desarrollados.

Referencias

1. Walters S, Porter C, Brophy P. Dialysis and pediatric acute kidney injury: choice of renal support modality. *Pediatr Nephrol* 2009; 24: 37-48.
2. Kellum J, Lameire N and KDIGO Work Group. Clinical Practice Guideline for Acute Kidney Injury. *Kidney International Supplements* 2012; 2: 89-115.
3. Basu R, Wheeler D, Goldstein S, et al. Acute renal replacement therapy in Pediatrics. *Int J Nephrol* 2011; Volume 2011 (2011), Article ID 785392.
4. Cullis B, Abdelraheem M, Abrahams G, et al. Peritoneal dialysis for acute kidney injury. *Peritoneal Dialysis International* 2014; 34: 494-517.
5. Bridges B, Askenazi D, Smith J, et al. Pediatric renal replacement therapy in the intensive care unit. *Blood Purif* 2012; 34: 138-148.
6. Strazdins V, Watson A, Harvey B. Renal replacement therapy for acute renal failure in children: European guidelines. *Pediatr Nephrol* 2004; 19: 199-207.
7. Sutherland S, Alexander S. Continuous renal replacement therapy in children. *Pediatr Nephrol* 2012; 27: 2007-2016.
8. Brophy P, Jetton J. Pediatric acute kidney injury: indications, timing, and choice of modality for renal replacement therapy (RRT). Up to date 2016. http://www.uptodate.com/contents/pediatric-acute-kidney-injury-indications-timing-and-choice-of-modality-for-renal-replacement-therapy-rrt?source=search_result&search=reemplazo+renal+agudo&selectedTitle=4-150

ECMO en pediatría: dos miradas

Dra. Isabel González L.

Jefa UCI Pediátrica
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: igonzaalez@alemana.cl

Mirada general

Corrían los primeros años de la década de los '70 cuando aparecieron los primeros casos exitosos de pacientes sometidos a ECMO (*Extra Corporeal Membrane Oxigenation*). El primer adulto en 1971 y luego el primer caso pediátrico en 1975, efectuado por el Dr. Robert Barlett. Desde entonces, en el transcurso de estos 45 años esta terapia, desarrollada como una técnica de salvataje para pacientes con falla cardiorrespiratoria catastrófica, ha tenido un crecimiento exponencial en todo el mundo desarrollado, y se ha ido redireccionando desde pacientes agudos a otros con patologías más complejas, perfeccionándose con nuevas y mejores tecnologías de soporte y monitoreo.

El ECMO, es una técnica que permite dar soporte respiratorio y/o cardiaco en el escenario de un paciente con falla respiratoria, falla circulatoria (cardiaca) o ambas, refractarias a la terapia médica máxima en cuidados intensivos. Creada como un puente a la recuperación, es un soporte, no un tratamiento específico a la enfermedad. Como tal, está indicada en pacientes que tienen

patologías reversibles o en pacientes que puedan ser candidatos a trasplante pulmonar o cardiaco.

El objetivo de este soporte es mejorar la entrega de oxígeno, proveer ventilación a través de la remoción de CO₂ y permitir bajar los parámetros ventilatorios "tóxicos" para el paciente. Mejorando la entrega de oxígeno a través de este soporte extracorpóreo, se logra el descanso del corazón y el pulmón, y al mismo tiempo se mejora la perfusión y oxigenación de órganos secundarios.

En los últimos años, han surgido nuevos equipos con bombas centrífugas que han simplificado su manejo y monitoreo y han disminuido la incidencia de una de las complicaciones más frecuentes de este soporte extracorpóreo, como es la hemólisis. Inicialmente la técnica se desarrolló en el mundo neonatal, donde la patología respiratoria es tremendamente aguda y con gran potencial de recuperación, con excepción de la hernia diafragmática, que se comporta como una entidad distinta. Es

en este terreno donde se produjeron los mejores resultados iniciales. Posteriormente fueron apareciendo los pacientes pediátricos, tanto con falla respiratoria como cardiaca. Finalmente, luego de la pandemia de Influenza H1N1 del año 2009, los adultos se subieron al carro del ECMO, después de que el famoso estudio CESAR, estableciera que la técnica mejoraba la sobrevida sin mayor discapacidad y además era una técnica costo efectiva en el escenario de la salud pública del Reino Unido.

La ELSO (*Extracorporeal Life Support Organization*) es una organización internacional sin fines de lucro, creada en 1989, con el fin promover la colaboración multidisciplinaria y de los distintos centros hospitalarios que realizan ECMO. Sus objetivos son llevar el registro de todos los ECMOs efectuados en los centros adscritos y promover la educación y soporte a las distintas instituciones que proveen ECMO en niños y adultos.

Según la ELSO, hasta julio de 2016, más de 78.000 pacientes han sido sometidos a ECMO desde 1989. La mayor parte de estos son neonatos con un 53%, le siguen los pacientes pediátricos con un 25% y los adultos con un 22%. La distribución según el tipo de soporte es ECMO respiratorio 63%, ECMO Cardiaco 29% y ECMO como soporte en la reanimación cardiopulmonar 8%. La sobrevida al alta según grupo etario y el motivo de conexión es la siguiente:

ECMO Respiratorio

- Neonatos 78%
- Pediátrico 58%
- Adulto 58%

ECMO Cardiaco

- Neonatos 42%
- Pediátrico 51%
- Adulto 41%

ECMO como reanimación

- Neonatos 41%
- Pediátrico 41%
- Adulto 29%

Indicaciones

En términos generales el paciente que es candidato a ECMO debe estar lo suficientemente enfermo, con una gravedad demostrada (una mortalidad probable de >70%) tal que permita ser sometido a la técnica de soporte extracorpóreo asumiendo sus complicaciones. A la vez debe tener la posibilidad de recuperación o si no de trasplante si el medio lo permite.

Criterios de inclusión pediátricos:

• Paciente respiratorio

Patología pulmonar reversible:
duración ventilación mecánica 7-14 días
Índice oxigenación $> 40 \times 6$ horas \rightarrow 70% mortalidad
PAFI < 50 por 6 horas
Acidosis respiratoria refractaria (hipercapnia)
Compliance estática $< 0,5$ cc/cmdeH₂o/kg
Escape aéreo persistente

• Paciente cardiaco y shock séptico

Hipotensión Progresiva < 2 DS para la edad
Presión de Aurícula Derecha > 20 por 6 horas
Taquiarritmias, bradiarritmias con bajo gasto cardíaco,
secundaria a toxicidad por drogas
SVO₂ $< 60\%$
Acidosis persistente, con pH 7,15
Índice Cardíaco $< 2,0$
Ecocardiografía: Fracción de eyección $< 30\%$ + evidencia de mala perfusión sistémica

Tipos de ECMO

Existen 2 formas principales de hacer ECMO. Una es el ECMO Venó-arterial (ECMO VA) y otra es el ECMO Venó-venoso (ECMO VV).

El ECMO VA (Tabla 1) se caracteriza por tener una cánula de drenaje en una vena central, habitualmente Vena Cava Superior o Vena femoral y una cánula de retorno en una arteria (arteria carótida, arteria femoral y en canulación transtorácica la aorta), creando así un *bypass* cardio pulmonar que asemeja la fisiología cardio pulmonar nativa. Esta técnica da soporte hemodinámico y respiratorio. A diferencia de lo que ocurre en el *bypass* cardio pulmonar en la cirugía cardiaca, solo una porción de la sangre se drena al circuito extracorpóreo y el resto sigue el camino nativo hacia los pulmones. Posteriormente en la aorta se mezcla la sangre que proviene de ambos circuitos, el extracorpóreo y el nativo.

Tabla 1.

Ventajas ECMO VA	Desventajas ECMO VA
Reemplaza corazón y pulmón	Peligro de embolia aérea al lado arterial
Excelente intercambio gaseoso	Pérdida del flujo pulsátil
Muy rápida estabilización del paciente	Puede requerir ligar carótida
No depende de función cardíaca nativa	Menor entrega de oxígeno al miocardio (especialmente canulación arteria femoral)
Puede tener parámetros ventilatorios totalmente de reposo pulmonar	Se reduce el flujo pulmonar de sangre oxigenada

En el ECMO VV (Tabla 2), tanto el drenaje como el retorno son a circulación venosa central. En este caso no hay soporte cardíaco ni hemodinámico. Existe la alternativa de tener 2 accesos venosos (femoral y yugular) y también esta la opción de una cánula de doble lumen instalada por vena yugular interna y que se

dirige a la aurícula derecha. Este dispositivo tiene un orificio de extracción distal y uno de retorno que es más proximal y debe quedar apuntando a la válvula tricúspide, para que retome el circuito pulmonar nativo, pero con sangre oxigenada.

Tabla 2.

Ventajas ECMO VV	Desventajas ECMO VV
No se liga la carótida	Recirculación, que requiere aumentar flujo del bypass
No hay embolia hacia circuito arterial	Edema de pierna al ligar vena femoral
Podría disminuir RVP al bombear sangre oxigenada al circuito vascular pulmonar	NO da soporte cardíaco
Menos hiperoxia	Menor PaO ₂ sistémica
Se irriga el miocardio con sangre oxigenada	Debe mantener soporte ventilatorio moderado
Flujo pulmonar conservado	

Dentro del manejo del ECMO VV debe considerarse y entenderse el fenómeno llamado recirculación. Este se produce cuando sangre recién oxigenada es drenada nuevamente al circuito, no logrando entrar a la circulación nativa. Esto ocurre porque el drenaje y el retorno se producen en el mismo acceso. Esto clínicamente se sospecha cuando cae la saturación arterial sistémica, al mismo tiempo que aumenta la SVO₂. Esto se debe manejar reposicionado las cánulas adecuadamente

En general el ECMO VV es la técnica que se prefiere en adulto, siendo el método de inicio de soporte en más del 70% de los casos según la data ELSO 2013. Esto ocurre principalmente porque los adultos tienen accesos venosos grandes que posibilitan cánulas con buen drenaje y retorno. Especialmente ahora con las nuevas cánulas de doble lumen es más fácil aún, dado que con un solo acceso, se logra hacer el drenaje y retorno al mismo tiempo.

En el otro extremo en el ECMO neonatal aun es el ECMO VA el que lleva la delantera con 67% de los casos, según datos de la ELSO. Sin embargo, esta porcentaje irá disminuyendo dado que han aparecido cánulas de doble lúmenes más pequeñas que han ido posicionado el ECMO VV con esta cánula en un segundo lugar, con un 23% de las preferencias como canulación inicial.

En la población pediátrica, la situación es intermedia con un 50% de los casos con canulación VA, pero también va creciendo el porcentaje de VV con una 36% del total.

Complicaciones en ECMO

En general, se puede decir que el ECMO destinado a soporte respiratorio tiene menores complicaciones que el ECMO cardiaco. El ECMO VV tiene menores complicaciones que el ECMO VA, y en general los niños tienen menores complicaciones que los adultos (a excepción de las neurológicas).

La complicación más frecuente es el sangramiento. Este se puede dar en los sitios quirúrgicos (canulación, cirugía cardiaca, etc.), como también a nivel pulmonar, cerebral y tubo digestivo. El sangramiento es frecuente porque esta terapia requiere anticoagulación significativa, con caída y disfunción de las plaquetas y disminución de los factores de la coagulación. Si ocurre el sangramiento se debe disminuir e incluso suspender anticoagulación (en sangramientos significativos, como el cerebral y el pulmonar), y transfundir plaquetas y factores de coagulación. En el caso específico de la hemorragia pulmonar, aparte del control de sangramiento, debe considerarse uso de corticoides y frecuentemente broncoscopia posterior para limpiar la vía aérea. La hemorragia cerebral ocurre en un 10-15% de los pacientes con SDRA en ECMO. Y el 43% de las muertes en ECMO se asocian con hemorragia intracraneana.

Otra complicación frecuente es la hemólisis asociada a trombos en el circuito. Requiere un cuidadoso y rutinario control de hemoglobina libre en plasma, junto con un control permanente de la aparición de trombos en las vías del circuito. La aparición de hemólisis conlleva al consumo de hemoderivados y mayor

riesgo de sangramiento. En este caso la solución debe ser el cambio de circuito.

El tromboembolismo sistémico, secundario a la formación de trombos en el circuito es infrecuente pero devastador. Su impacto mayor es el ECMO VA, dado el retorno directo del flujo del circuito a circulación arterial del ECMO VA. Su manejo debe ir a la prevención, con una efectiva anticoagulación sistémica y la vigilancia estrecha de trombos en el circuito.

Otra complicación que conviene tener presente es el HIT (*Heparin-induced thrombocytopenia*). Este fenómeno asociado al uso de heparina no solo se traduce en una disminución sostenida del recuento plaquetario, sino que también a fenómenos trombóticos importantes. Cuando se sospecha debe cambiarse la heparina por otros anticoagulantes como la Bivalirudina (inhibidor selectivo directo de la trombina) o el Argatroban (inhibidor directo de la trombina derivado de la arginina). El HIT aparece típicamente luego de los 15 días de uso de heparina, por lo que algunos autores favorecen el uso de Bivalirudina desde el comienzo cuando se predice un ECMO prolongado.

Las complicaciones neurológicas varían entre un 4-37% según el registro de la ELSO. La mayor morbilidad neurológica se ve en neonatos, con 7% de convulsiones, 3,5 % de infarto y un 11% de hemorragia. Los niños tienen menor incidencia de convulsiones y hemorragia, pero leve mayor frecuencia de infarto. Por otro lado los adultos tienen significativamente menor morbilidad neurológica. En todos los grupos la aparición de complicaciones neurológicas determina una menor sobrevida.

Las complicaciones mecánicas como falla del circuito a cualquier nivel, oxigenador, intercambiador de calor, falla de bomba y cánulas son graves y requieren un diagnóstico oportuno y manejo de la emergencia sistematizado. Cuando son fallas serias, muchas veces se debe interrumpir de inmediato el soporte y en forma paralela aumentar enérgicamente el tratamiento médico del paciente para poder sobrevivir el periodo fuera de ECMO, mientras se resuelve la falla.

Otras complicaciones médicas incluyen:

1. Hipertensión
2. Arritmias
3. Compromiso renal, oliguria, necrosis tubular aguda
4. Gastrointestinales: hemorragia, hiperbilirrubinemia, cálculos biliares
5. Sépticas, infecciones virales.
6. Metabólicas: trastornos hidroelectrolíticos, hipo e hiperglicemia.
7. Respiratorias: atelectasias, hemorragia pulmonar.

El ECMO continúa siendo una técnica de rescate, pero con la aparición de equipos más modernos, amigables, transportables, su indicación es cada vez más precoz. Aparece en los algoritmos de la falla respiratoria y hemodinámicas, es una técnica de rescate en los pacientes cardioquirúrgicos que requieren más tiempo para su recuperación y cada vez más se está utilizando como puente para trasplante pulmonar, en pacientes que antes se consideraban fuera de alcance terapéutico. Requiere de equipos humanos especializados y de entrenamiento permanente.

La mirada local: ECMO Pediátrico en Clínica Alemana

En el año 2009, un pequeño grupo encabezado por el cardioquirujano infantil Dr. Rodrigo Soto, que venía de un amplio entrenamiento en el *Royal Children's Hospital de Melbourne*, planificó el primer curso de ECMO Pediátrico de Clínica Alemana. La idea, auspiciada por los entonces jefe del Departamento de Pediatría, Dr. Ricardo Ronco y jefe de la Unidad de Intensivos Pediátricos, Dr. Jorge Roque, era que Clínica Alemana se introdujese de lleno en ECMO, técnica que ya se realizaba en Chile desde el año 2003 en el Hospital Clínico de la Universidad Católica. En la génesis del programa se estableció que todo el personal médico y de enfermería que manejara un paciente en ECMO debía estar formalmente entrenado con un curso teórico – práctico y aprobar un examen indispensable para su acreditación. En el primer curso dictado por el personal del *Royal Children's Hospital*, se logró entrenar el primer equipo de médicos intensivistas pediatras, neonatólogos y enfermeras. Desde este puntapié inicial, se ha

recorrido un camino que ha incluido 3 cursos más de entrenamiento. Los 2 últimos abiertos a la comunidad nacional médica y de enfermería, con asistencia de invitados internacionales y gran número de alumnos inscritos extranjeros (Argentina, Perú, Paraguay, Brasil, Uruguay, Colombia). Estos cursos han permitido que toda la planta de intensivistas pediátricos de nuestra unidad y el total de enfermeras de la UCI pediátrica estén capacitados y entrenados para realizar la técnica.

Desde el primer paciente en diciembre de 2010 hasta octubre de 2016 se han recibido 52 pacientes para ingresar a ECMO, de los cuales se han sometido a ECMO 25. De los 27 restantes, en 2 se desestimó el uso de ECMO por compromiso neurológico grave (muerte cerebral, hemorragia cerebral), y en el resto se optimizó el manejo médico intensivo teniendo una sobrevida del 100% de este grupo. En la Figura 1 se muestra la distribución por unidad (neonatología vs UCI pediátrica). De los pacientes pediátricos conectados, la sobrevida es de 67%, superior al promedio de la ELSO (Figura 2). Dentro del grupo de pacientes neonatales conectados a ECMO (80% portadores de hernia diafragmática), la sobrevida es un 40%. Los pacientes con hernia diafragmática en el registro ELSO, en especial tienen una sobrevida menor que el resto de pacientes respiratorios neonatales, alrededor de 51%.

Figura 1.

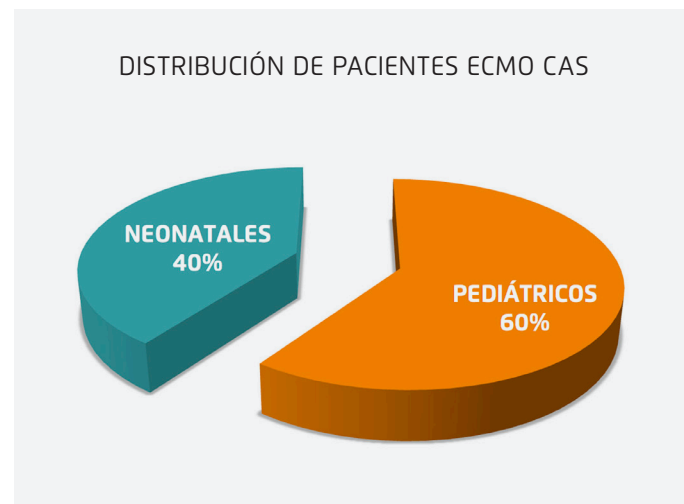
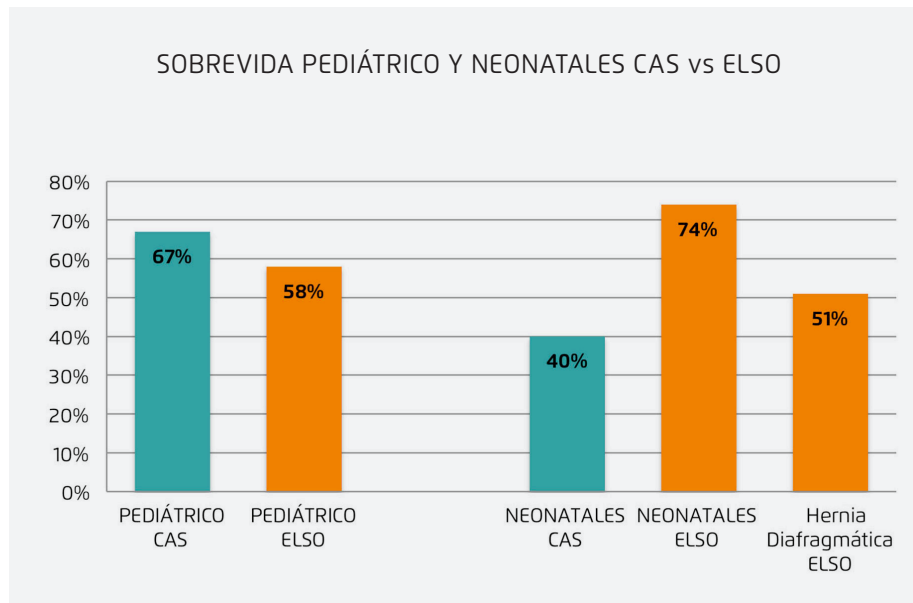


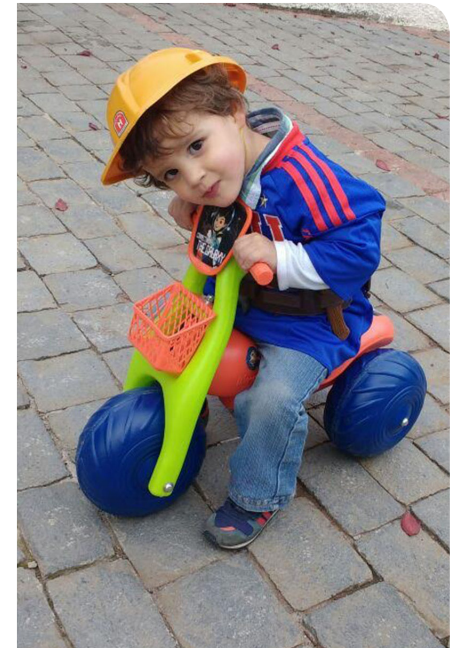
Figura 2.



El ECMO es una técnica que nos ofrece desafíos permanentes, tanto en el manejo clínico de cada paciente, como también como institución. Los programas de ECMO requieren de un apoyo y compromiso institucional constante. Tener un programa sólido implica nutrirse de entrenamiento permanente del equipo, especialización multidisciplinaria, vinculación con la ELSO, registro de datos y análisis, y mantener un número de pacientes por año que permitan lograr los objetivos anteriores. Tener un programa ECMO es además asumir un compromiso a nivel país, de poder desarrollar y mantener una técnica que puede ser un aporte en la medicina de excelencia y moderna, y ponerla a disposición de nuestra comunidad. Grandes costos, grandes tareas y compromisos, para logros gigantes.



Javieria Santibáñez, ahora 5 años, ECMO por hernia diafragmática a las 24 horas de vida. Nuestra primera "graduada" de ECMO.



Tomas Schulz, ahora 2 años. ECMO por Distress Respiratorio Refractario a los 14 días de vida.

Referencias

1. Extracorporeal Life Support Organization. Available from: URL: <http://www.elsonet.org>.
2. Maslach-Hubbard A, Bratton SL. Extracorporeal membrane oxygenation for pediatric respiratory failure: History, development and current status. *World J Crit Care Med* 2013; 2(4): 29-39.
3. Gadepalli S, Hirschl R. Extracorporeal life support: Updates and Controversies. *Seminars in Pediatric Surgery* 24 (2015) 8-11.
4. Zabrocki L, Brogan T. Extracorporeal membrane oxygenation for pediatric respiratory failure: Survival and predictors of mortality. *Crit Care Med* 2011 vol.39, No.2: 364-370.

Asma en Pediatría: presente y futuro

Dra. Cecilia Álvarez G.
Dr. Héctor Aranibar M.
Dr. Luis Enrique Vega B.

Unidad Broncopulmonar Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: calvarez@alemana.cl

Introducción

El asma es la enfermedad crónica más frecuente en la edad pediátrica con una prevalencia en Chile de 10,7-12,5% en niños entre 6 a 7 años y 10,2-14,9% en niños entre 13 a 14 años⁽¹⁾. A pesar de los avances en su tratamiento, el control de la enfermedad se logra sólo en el 54% de los pacientes lo que se asocia a gran morbilidad, ausentismo escolar, alteración de la calidad de vida de los pacientes y de sus cuidadores y altos costos directos e indirectos en recursos de salud⁽²⁻⁴⁾.

El asma es una enfermedad genética que se inicia en los primeros años de vida; sin embargo, en la edad preescolar su diagnóstico es complejo ya que existe una gran variedad de condiciones respiratorias que se presentan con sibilancias recurrentes y pueden confundirse con asma⁽⁵⁻⁶⁾.

En niños el fenotipo más frecuente es el asma alérgica mediada por la activación de linfocitos T helper 2. Esta se caracteriza por presentar antecedentes familiares de asma, atopia y/o rinitis

alérgica; sensibilización alérgica a aeroalergenos; eosinofilia; IgE sérica elevada y óxido nítrico exhalado elevado. Habitualmente muestran mayor reversibilidad en la limitación al flujo aéreo y buena respuesta a tratamiento con corticoides inhalados⁽⁷⁻⁸⁾.

Diagnóstico

El asma es una condición heterogénea, caracterizada por inflamación de la vía aérea. Se define clínicamente por una historia de síntomas respiratorios episódicos y recurrentes: sibilancias, disnea y tos de diferente frecuencia e intensidad asociados fisiológicamente a una limitación variable del flujo aéreo espiratorio⁽⁹⁾.

El diagnóstico de asma es clínico, basado en la recurrencia de los síntomas respiratorios descritos y su respuesta positiva al tratamiento broncodilatador. Los síntomas tienen una evolución variable ya que pueden resolverse espontáneamente o en respuesta a medicamentos, pueden estar ausentes por tiempos prolongados o ser gatillados por estímulos o factores diversos

como ejercicio, exposición a alérgenos, aire frío, infecciones respiratorias virales, irritantes ambientales como tabaco, calefacción a leña o parafina y contaminación ambiental⁽⁹⁻¹⁰⁾.

Para el diagnóstico es fundamental documentar la limitación variable del flujo espiratorio, en lo posible antes del inicio del tratamiento controlador lo que permite disminuir el sobre diagnóstico de asma⁽¹¹⁾.

En todo paciente con sospecha de asma bronquial se debe solicitar una espirometría buscando la limitación obstructiva del flujo aéreo espiratorio y la respuesta broncodilatadora que documente la reversibilidad con un aumento del 12% VEF1 basal. Hay que enfatizar que una espirometría basal normal no descarta el diagnóstico de asma^(9,10).

Se puede documentar la reversibilidad de la limitación del flujo aéreo espiratorio midiendo el flujo espiratorio pico (PEF) posterior al broncodilatador, considerando una respuesta positiva un aumento del 20% del PEF y monitorizar la variabilidad diaria del PEF diurno y nocturno durante periodos largos de tiempo o después de realizar ejercicio. La medición del PEF se realiza con un flujómetro portátil fácilmente disponible en servicios de urgencia, consultas y en domicilio^(9,10).

El desarrollo de nuevas técnicas de función pulmonar como la oscilometría de impulso (IOS) ha permitido detectar en forma más sensible que la espirometría la obstrucción y reversibilidad del flujo aéreo espiratorio posterior al uso del broncodilatador, ya que detecta cambios de la vía aérea periférica más pequeña, pudiendo realizarse en niños preescolares pues no requiere de maniobras forzadas a diferencia de la espirometría⁽¹²⁻¹³⁾.

El asma bronquial se asocia con la presencia de hiperreactividad (HR) de la vía aérea a estímulos directos e indirectos y con inflamación crónica de la vía aérea aún cuando los síntomas estén ausentes o la función pulmonar sea normal. Se puede evaluar la HR de la vía aérea por medio de las pruebas de provocación con metacolina y ejercicio. Estas pruebas tienen distinta sen-

sibilidad y especificidad para el diagnóstico de asma y deben evaluarse de acuerdo a la historia clínica de cada paciente⁽⁹⁾. Es importante destacar que una prueba de provocación con metacolina negativa descarta el diagnóstico de asma.

Se recomienda también realizar un estudio de atopia por medio de pruebas cutáneas como *prick test* y/o medición de IgE específicas en suero⁽⁹⁾.

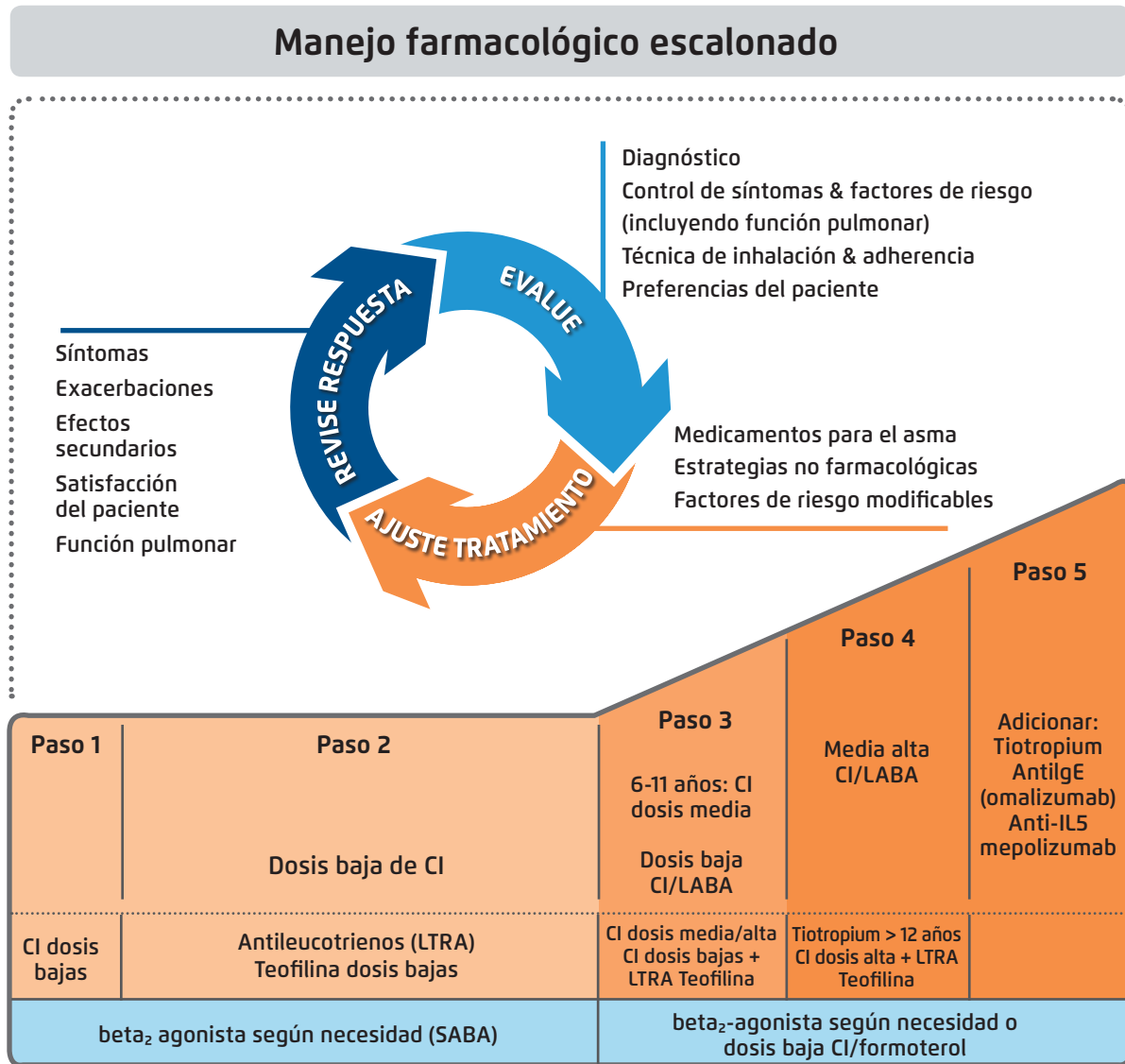
En niños mayores de 6 años se puede medir la concentración fraccional del óxido nítrico exhalado (FeNO) considerado un biomarcador de inflamación eosinofílica de vía aérea. En niños sintomáticos un FeNO mayor a 35 ppb (partes por billón) aumenta la probabilidad diagnóstica de asma bronquial y se correlaciona con buena respuesta al tratamiento con corticoides inhalados. Considerar finalmente que la presencia de atopia y de un FeNO elevado no son específicos de asma ni están presentes en todos los fenotipos de asma⁽¹⁴⁾.

Tratamiento

El objetivo del tratamiento del asma es alcanzar el control clínico de los síntomas (principalmente tos), prevenir el riesgo futuro de exacerbaciones y alcanzar la mejor función pulmonar posible con mínimos efectos adversos. Este concepto del control del asma es central para guiar el tratamiento en forma individualizada y se basa en la presencia de síntomas diurnos, despertares nocturnos por tos, la frecuencia de uso de medicamentos de rescate y limitación en las actividades diarias. Un asma bien controlada se refleja en un niño con una vida y actividad normal, sin síntomas y sin restricción de deportes, idealmente sin exacerbaciones (o sólo una al año), considerando que algunas exacerbaciones son inevitables aún cuando el tratamiento sea óptimo^(9,15).

El tratamiento del asma debe ser individualizado, escalonado y ajustado en un ciclo continuo; debe ajustarse el tratamiento y revisar la respuesta con el fin que cada paciente consiga el mejor control posible con el nivel más bajo de tratamiento y mínimos efectos adversos. Los niveles del tratamiento escalonado del asma están establecidos en las guías GINA (Cuadro 1)⁽⁹⁾.

Cuadro 1.



Fuente: Global Initiative for Asthma (GINA)

La gravedad del asma se evalúa retrospectivamente de acuerdo al nivel de tratamiento escalonado que requiera el paciente para tener un asma controlada siendo variable en el tiempo. Un asma leve se define por mantener un tratamiento nivel GINA 1-2, asma moderada nivel 3 y asma grave nivel 4-5⁽⁹⁾. Se recomienda evaluar al paciente a las 4-6 semanas de iniciado un tratamiento y luego cada 3-6 meses según su evolución.

El tratamiento farmacológico del asma implica un tratamiento controlador de uso permanente para disminuir la inflamación de la vía aérea, controlar los síntomas, disminuir el riesgo futuro de exacerbaciones y el deterioro de la función pulmonar. En todos los niños mayores de 5 años con asma los corticoides inhalados (CI) son el tratamiento controlador de elección. Existen distintas opciones y ninguna ha demostrado ser claramente superior a otra

en eficacia o seguridad, se indica el CI más adecuado en función de la edad, tipo de dispositivo de inhalación, frecuencia de uso cada 12 o 24 horas y preferencia del paciente y padres. Siempre considerar la dosis más baja de CI para control de síntomas ⁽⁹⁾.

El tratamiento de rescate para el alivio de síntomas agudos en una exacerbación consiste en el uso de salbutamol asociado a corticoides orales ⁽⁹⁾. Si el paciente presenta síntomas persistentes y/o exacerbaciones después de 4 semanas del tratamiento controlador, antes de avanzar en un tratamiento escalonado, siempre se debe evaluar: técnica inhalatoria correcta, adherencia al tratamiento, exposición persistente a alérgenos y factores desencadenantes ambientales (exposición al tabaco); comorbilidades que pueden agravar el asma como rinitis alérgica, reflujo gastroesofágico, obesidad y diagnóstico incorrecto de asma ^(9,10,15).

En los últimos años se han incorporado nuevos tratamientos para optimizar el control del asma como medicamentos de vida media más larga que permiten administración cada 24 horas y por lo tanto mayor adherencia, así como dispositivos en polvo seco que aumentan la biodisponibilidad del medicamento. Se destacan el furoato de mometasona, ciclesonida, furoato de fluticasona y CI combinados con Beta agonistas de acción prolongada (denominados LABA) como salmeterol, formoterol, vilanterol y anticolinérgicos de acción prolongada como tiotropium, algunos de los cuales pueden ser administrados cada 24 horas ⁽⁹⁾.

Debe entregarse a cada paciente un plan individualizado de tratamiento que establezca claramente los medicamentos permanentes (controladores) y las razones por las cuales consultar y agregar medicamentos broncodilatadores precozmente antes de perder el control o iniciar una crisis. Las pruebas de función pulmonar deberían repetirse al menos anualmente. La mantención de la función pulmonar asegura que el paciente va a mantener una capacidad funcional respiratoria óptima durante toda su vida.

Tan importante como los medicamentos son la educación en la percepción precoz de síntomas y el uso adecuado de medica-

mentos por vía inhalatoria. El control ambiental, especialmente el intradomiciliario, prohibiendo el tabaco y la calefacción de combustible en la casa es importante pues actúan como irritantes directos de la vía aérea. Los productos de combustión del tabaco permanecen en telas y pelo ^(16,17).

La adherencia al tratamiento es fundamental como en cualquier enfermedad crónica.

Con los tratamientos actuales la gran mayoría de los niños asmáticos (95%) llevan una vida absolutamente normal y sin limitaciones. Es responsabilidad del médico indicar la terapia más efectiva con menores efectos adversos ⁽¹⁰⁾. Menos del 5% de los niños presentarán un asma severa caracterizada por síntomas persistentes a pesar de altas dosis de corticoides inhalados y/o corticoides vía oral. Se clasifican en dos grupos: a) asma de difícil control, definida como un mal control de síntomas secundario a mala adherencia al tratamiento, comorbilidades, factores adversos psicológicos o ambientales y b) asma severa resistente a tratamiento con corticoides que es altamente heterogénea asociada a diferentes fenotipos clínicos e inflamatorios. Constituye un gran desafío poder identificar estos fenotipos-endotipos con inflamación neutrofílica, inflamación eosinofílica con IgE elevada y sensibilización alérgica perenne, inflamación eosinofílica no alérgica no mediada por TH2 u otros endotipos en investigación que responderán en forma específica a nuevos tratamientos biológicos ⁽¹⁸⁾.

El futuro del asma es el tratamiento personalizado usando marcadores biológicos para decidir el uso de terapia específica como anticuerpos monoclonales anti-IgE (omalizumab) aprobado en mayores de 6 años, anticuerpos monoclonales anti-IL-5 (mepolizumab, reslizumab) aprobado en mayores de 12 años y anticuerpos monoclonales anti-IL13 (lebrizumab), anti-IL-4 recombinante que bloquea el complejo alfa del receptor (pittrakina), anti IL-13 o IL-4 (dupilumab) estos últimos en vías de aprobación y el descubrimiento de genes predictores de respuesta a diferentes tratamientos usando genómica integrativa ⁽¹⁹⁻²¹⁾. Otra aproximación futura interesante es la

modificación directa de la microbiota (microbiome) del intestino y vía aérea para el tratamiento y prevención del asma alérgica ⁽²²⁾.

La mayoría de los niños con asma sufren remisiones y recaídas a lo largo de su vida con una alta proporción de niños que superan su asma en la adolescencia suspendiendo su tratamiento. Un grupo pequeño de niños mantendrá su enfermedad a lo largo de toda su vida, especialmente aquellos de inicio precoz con sibilancias persistentes desde el periodo de lactantes; asma severa; función pulmonar disminuida, HR bronquial y sensibilización alérgica a múltiples desencadenantes quienes tendrán una función pulmonar disminuida en la edad adulta. Este grupo es el de más alto riesgo por lo que requiere de un control regular por el especialista broncopulmonar.

Referencias

- Mallol J, Aguirre V, Aguilar P, et al. *Rev Méd Chile* 2007; 135: 580-6.
- Vidal A, Duffau G, Ubilla C. *Calidad de vida en el niño asmático y su cuidador. Rev Chil Enf Respir* 2007; 23: 160-6.
- Velástegui C, Perez-Canto P, Zárate V, et al. *Impacto del asma en escolares de dos centros de salud primaria. Rev Méd Chile* 2010; 138: 205-12.
- Henriquez MT, Ceruti E. *Educación en niños asmáticos controlados en hospital Roberto del Rio. Impacto en conocimientos, adherencia y control de la enfermedad. Rev Chil Enfer Respir* 2013; 29: 70-4.
- Beigelman A, Bacharier L. *Management of Preschool Children with Recurrent Wheezing: Lessons from the NHLBI's Asthma Research Network. J Allergy Clin Immunol Pract* 2016; 4: 1-8.
- Castro-Rodríguez JA, Holberg CJ, Wright AL, et al. *A clinical index to define risk of asthma in young children with recurrent Wheezing. Am J Respir Crit Care Med* 2000; 162: 1403-6.
- Wenzel S. *Asthma phenotypes: the evolution from clinical to molecular approaches. Nature Medicine* 2012 5: 716-25.
- Bush A, Menzies-Gow A. *Phenotypic Differences between Pediatric and Adult Asthma. Proc Am Thorac Soc* 2009; 6: 712-9.
- Global Initiative for Asthma. Global Strategy for Asthma Management and Prevention.* 2016.
- Bush A. *Diagnosis and management of asthma in children. BMJ* 2015; 350: h996.
- Bush A, Fleming L. *Is asthma overdiagnosed? Arch Dis Child* 2016; 101: 688-9.
- Bickel S, Popler J, Lesnick B, et al. *Impulse oscillometry. Interpretation and Practical Applications. Chest* 2014; 146: 841-7.
- Shi Y, Aledia A, Galant S, et al. *Peripheral airway impairment measured by oscillometry predict loss of asthma control in children. J Allergy Clin Immunol* 2013; 131: 718-23.
- Dweik RA, Boggs PB, Erzurum SC, et al. *An official ATS clinical practice guideline: interpretation of exhaled nitric oxide levels (FENO) for clinical applications. Am J Respir Crit Care Med* 2011; 184: 602-15.
- Pijnenburg MV, Baraldi E, Brand PL, et al. *Task Force Report ERS Statement: Monitoring asthma in children. Eur Respir J* 2015; 45: 906-25.
- Reardon J. *Environmental Tobacco Smoke: Respiratory and Other Health Effects. Clin Chest Med* 2007; 28: 559-73.
- Rehan V, Sakurai R, Turday J. *Thirdhand smoke: a new dimension to the effects of cigarette smoke on the developing lung. Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol* 2011; 301: L1-8.
- Guilbert T, Bacharier L, Fitzpatrick H. *Severe Asthma in Children. J Allergy Clin Immunol Pract* 2014; 2: 489-500.
- Boyman O, Kaeqi C, Akdis M, et al. *EAACI IG Biologicals task force paper on the use of biologic agents in allergic disorders. Allergy* 2015; 70: 727-54.
- Weiss S. *New approaches to personalized medicine for asthma: Where are we? J Allergy Clin Immunol* 2012; 129: 327-34.
- Fajt M, Wenzel S. *Asthma phenotypes and the use of biologic medications in asthma and allergic disease: The next steps toward personalized care. J Allergy Clin Immunol* 2015; 135: 299-310.
- Huang Y, Boushey H. *The microbiome in asthma. J Allergy Clin Immunol* 2015; 135: 25-30.

Intolerancia a la lactosa y otros hidratos de carbono

Dr. Francisco Alliende G.

Dra. Lorena Rodríguez G.

Dra. Gloria Ríos M.

Unidad de Gastroenterología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: falliende@alemana.cl

Introducción

En la dieta occidental los hidratos de carbono (H de C) aportan alrededor del 50% de las calorías y están representados por almidón (50%), sacarosa (30%), lactosa (6%), maltosa (1-2%) y otros (12%) como trealosa, glucosa, fructosa, sorbitol, celulosa, hemicelulosa y pectinas ⁽¹⁾. Para su absorción deben ser hidrolizados por enzimas lumbales y de membrana sustrato-específicas como amilasa, lactasa, sacarasa-isomaltasa y glucoamilasa. En este proceso se obtiene glucosa, galactosa o fructosa, los que son absorbidos valiéndose de transportadores ubicados en la membrana apical (SGLT-1, GLUT-5 y probablemente GLUT2) y basolateral (GLUT-2) del enterocito ^(1,2).

Definiciones

En los trastornos del proceso de digestión y absorción de los H de C se debe diferenciar el término de malabsorción del de intolerancia a H de C:

- **Malabsorción de carbohidratos:** se caracteriza por absorción deficiente de un determinado carbohidrato. Puede manifestarse como intolerancia y es consecuencia de una ingesta en cantidad superior a la capacidad de ser hidrolizado y/o absorbido.
- **Intolerancia a carbohidratos:** síndrome clínico caracterizado por la presencia de dolor abdominal, diarrea, náuseas, flatulencia y/o meteorismo, tras la ingesta de un determinado carbohidrato que no fue adecuadamente absorbido.

Clasificación y presentación clínica

La malabsorción de H de C más frecuente es la de la lactosa y se distinguen 4 tipos de causales:

1. **Deficiencia primaria de lactasa (hipolactasia del adulto).** Consecuencia de una declinación progresiva de la actividad de la lactasa, iniciada desde la infancia. Se estima que un 70% de la población mundial tiene deficiencia primaria de lactasa, representando la causa más frecuente de in-

tolerancia a la lactosa. Esta condición está determinada genéticamente, es autosómica recesiva y muestra tasas de incidencia variable en diferentes grupos étnicos ⁽³⁾. En Chile se demostró genotipo de no persistencia de lactasa en 57% de la población hispana y en 88% de mapuches ⁽⁴⁾.

2. **Deficiencia secundaria de lactasa.** Se refiere a la deficiencia de actividad lactasa resultante de un proceso patológico que compromete la mucosa del intestino delgado, como gastroenteritis aguda, diarrea persistente, diarrea crónica, sobrecrecimiento bacteriano intestinal, medicamentos, etc. Se puede presentar a cualquier edad y es transitoria. También puede ser causada por parasitosis como la giardiasis o cryptosporidiasis, enteropatías crónicas como la enfermedad Celíaca y enfermedad de Crohn o aquellas secundarias a fenómenos inmunológicos o a desnutrición ⁽⁵⁾.
3. **Hipolactasia del desarrollo. (Deficiencia madurativa de lactasa).** La actividad lactasa del feto está en directa relación con la edad gestacional. Se ha demostrado que solo después de las 34 semanas de gestación, se detecta una actividad lactasa suficiente como para recibir alimentación láctea. Esto corresponde a valores en torno al 30% de lo encontrado en un recién nacido de 40 semanas ⁽⁶⁾.
4. **Deficiencia congénita de lactasa.** Enfermedad muy poco frecuente en la cual el recién nacido presenta ausencia total o parcial de actividad lactasa. Se reconoce por aparición de diarrea severa después de la primera ingesta de leche ⁽⁵⁾.

Intolerancia a otros hidratos de carbono

- I. **Deficiencia congénita de Sacarasa-Isomalasa.** Se hereda en forma autosómica recesiva y se hace evidente con la introducción de sacarosa en la dieta. Las manifestaciones clínicas son similares a las observadas en la malabsorción de lactosa. El tratamiento consiste en la eliminación de la sacarosa y en una disminución de los almidones de la dieta ⁽⁵⁾.
- II. **Deficiencia de Glucoamilasa.** Esta enzima hidroliza principalmente uniones de glucosa a 1,4 de los subproductos de la digestión del almidón. Su deficiencia es infrecuente y no constituye en problema clínico dado que otras enzimas también tienen actividad sobre uniones a 1,4.

III. **Malabsorción de Glucosa-Galactosa.** Heredada en forma autosómica recesiva, se produce por un defecto en el transportador que comparten ambos monosacáridos (SGLT-1) a nivel de la membrana apical del enterocito. Se presenta como una diarrea explosiva, deshidratación y acidosis. Para tratar a estos pacientes debe administrarse fructosa como único hidrato de carbono. Se puede confirmar con una prueba genética. Suele evolucionar hacia una mejoría espontánea a partir del segundo semestre de vida ⁽⁷⁾.

IV. **Malabsorción de fructosa.** Se presenta tanto en niños como en adultos, y puede ser causa de dolor abdominal o diarrea. Dado que en su absorción se utilizan transportadores de membrana (GLUT 5 y GLUT 2), su saturación, principalmente por alto aporte, explicaría la aparición de síntomas ⁽⁸⁾. El sorbitol, monosacárido de estructura similar a la fructosa que se encuentra en forma natural en las frutas, es frecuentemente utilizado como edulcorante. Puede tener un comportamiento similar al de la fructosa cuando se ingiere por sobre la capacidad de ser absorbido ⁽⁹⁾.

V. **Malabsorción de Trealosa.** Disacárido compuesto por dos moléculas de glucosa con unión a 1,1 presente en hongos, algas y en la hemolinfa de insectos. Para ser absorbida es hidrolizada por la trealasa, una beta galactosidasa del ribete en cepillo. La intolerancia está descrita en Groenlandia donde al menos el 8% de la población tendría déficit de trealasa ⁽⁹⁾.

Fisiopatología

En ausencia o deficiencia de actividad amilasa, lactasa, sacarasa, trealasa o maltasa, los H de C complejos de la dieta no son totalmente hidrolizados y por lo tanto tampoco absorbidos. Si existe una alta carga de monosacáridos o algún defecto de sus transportadores, se producirá también malabsorción. Rápidamente la flora bacteriana colónica se adapta a la llegada de azúcares e inicia la hidrólisis, utilizando su propia maquinaria enzimática. Esto resulta en la producción de ácidos grasos volátiles (acético, butírico y propiónico) y gases (metano, dióxido de carbono e hidrógeno). La presencia de disacáridos o monosacáridos en el intestino tiene además efecto osmótico, a veces suficiente como para producir diarrea. La producción de gases es responsable de la aparición de flatulencia, meteorismo y dolor

abdominal; la presencia de ácidos grasos explica la acidificación de las deposiciones ⁽¹⁰⁾.

Diagnóstico

CUADRO CLÍNICO. Dolor abdominal, diarrea, náuseas, flatulencia y meteorismo son síntomas y signos, aunque inespecíficos, de intolerancia a carbohidratos. Una buena historia clínica que relacione la presencia de alguna de estas manifestaciones con la ingesta de algún carbohidrato, resulta orientativa y da pie para realizar una prueba y contraprueba. Consiste en un régimen estricto sin el hidrato de carbono sospechoso por un período de dos semanas, seguido de la reintroducción del mismo. La desaparición de los síntomas al suspenderlo y su reaparición al reintroducirlo, es sugerente de intolerancia a ese carbohidrato en particular ⁽¹⁰⁾.

EXÁMENES.

pH fecal: Si el pH es $\leq 5,5$ se asume presencia de ácidos grasos volátiles. Es inespecífico y de baja sensibilidad. Además, dado que los lactantes alimentados con leche materna muestran un pH fecal normalmente más bajo por insuficiencia relativa de lactasa frente a una carga elevada de lactosa, propia de la leche materna, la determinación de pH fecal en este grupo de niños pierde valor diagnóstico.

Sustancias reductoras en deposiciones, tiene por objeto detectar la presencia de azúcares como lactosa, glucosa, fructosa, galactosa y sacarosa (para la detección de este último se requiere que previamente se realice una hidrólisis a la muestra). Es una prueba menos sensible que el pH fecal puesto que la digestión bacteriana de los H de C no absorbidos puede ser completa, produciendo como resultado una disminución del pH fecal sin que necesariamente se encuentren azúcares en las deposiciones.

La **prueba de aire espirado** es un examen no invasivo y el más confiable para el diagnóstico de intolerancia a H de C. Tiene una especificidad entre 89 y 100 % y una sensibilidad entre 69 y 100% ⁽⁵⁾. Consiste en cuantificar la presencia de hidrógeno o metano en el aire espirado durante un período de 2-3 hrs después de la ingesta de una dosis estandarizada de H de C. Un aumento

significativo del hidrógeno o metano en las muestras de aire espirado es sugerente de malabsorción del H de C suministrado. Se pueden encontrar falsos (-) en pacientes con trastornos de motilidad, uso reciente de antibióticos o en pacientes con floras no productoras de hidrógeno (observada hasta en un 15 % de la población general). Falsos (+) se presentan frente a la ingesta de una dieta rica en fibra el día previo al examen, sobrecrecimiento bacteriano intestinal y trastornos de motilidad ⁽¹¹⁾.

La **prueba endovenosa de tolerancia a la lactosa**, tiene una especificidad entre 77 y 96 % y una sensibilidad entre 76 y 94%. Consiste en la medición de los valores de glicemia por un período de 2-3 hrs tras la ingesta de una dosis estandarizada de lactosa (2 g/kg; máximo 50 g). La digestión normal de la lactosa produce un aumento esperable de la glicemia. Tiene una alta tasa de falsos (+) (hasta 30 %), principalmente consecuencia de la rápida respuesta insulínica de algunos individuos. En consideración a su invasividad y menor confiabilidad, esta técnica debiera reservarse para aquellas situaciones en que no es posible realizar la prueba de aire espirado o la prueba genética.

Actividad enzimática en muestras de mucosa intestinal obtenidas por biopsias. Es una técnica compleja que además no siempre se correlaciona con el cuadro clínico, toda vez que una pequeña muestra de tejido no es necesariamente representativa de lo que ocurre en el resto del intestino ⁽¹²⁾.

Prueba genética para intolerancia a lactosa. En los últimos años se han publicado experiencias en las que se utiliza la detección del gen que codifica la no persistencia de lactasa ⁽¹³⁾. Constituye una prueba específica (100%) y sensible (93%). Debe tenerse en cuenta que identifica individuos susceptibles y no necesariamente enfermos. En adultos no constituye problema dado que en la mayoría de ellos el gen de no persistencia de lactasa se ha expresado fenotípicamente lo que significa que existe una alta correlación entre la prueba de aire espirado y la prueba genética ⁽¹⁴⁾. En un estudio reciente realizado en niños chilenos, se demostró que a partir de la edad escolar, ≥ 6 años, la prueba genética tiene una buena correlación con la prueba de aire espirado ⁽¹⁵⁾.

Tratamiento

La suspensión de la ingesta de leche y derivados a pacientes diagnosticados de intolerancia a la lactosa conlleva la desaparición de los síntomas. Sin embargo, dado que estos productos son la principal fuente de calcio de la dieta, su suspensión producirá una menor mineralización ósea durante el desarrollo o incluso una desmineralización prematura en el adulto. Dado que la intolerancia suele ser parcial y evolutiva, es probable que el paciente tolere cierta cantidad de lácteos, lo que debe titularse en forma individual. También, el asociar su administración a sólidos producirá un retardo del vaciamiento gástrico permitiendo así una digestión paulatina sin sobrepasar la capacidad enzimática

disponible. Por otra parte, debe tenerse en cuenta que algunos derivados lácteos poseen menor cantidad de lactosa dado que ésta ha sido parcialmente hidrolizada en el proceso de fabricación como ocurre con el yogurt, queso o leches que contengan lactobacilos (Tabla 1). Puede recurrirse a productos lácteos sin lactosa, ampliamente disponibles en el mercado. También se cuenta con la alternativa de administrar suplementos enzimáticos de lactasa en cápsulas o tabletas masticables, cuyo uso permite una ingesta de productos con lactosa prácticamente sin restricción. El uso de probióticos que contienen la enzima lactasa se ha considerado como una alternativa terapéutica pero aun no existen suficientes estudios que avalen su aplicación en la práctica clínica ^(16, 17).

Tabla 1. Contenido de lactosa y calcio en productos lácteos (US Department of Agriculture. National nutrient database for standard reference).

Producto	Contenido de lactosa (g)	Contenido de calcio (mg)
Leche entera, 250 cc	12,25	276
Leche descremada, 250 cc	11	306
Yogurt natural semidescremado, 165 g	6,1	302
Queso maduro, 100 g	0,7	720
Helado de chocolate, 125 g	8,25	136


La identificación de algún otro H de C como causante de intolerancia, justifica la intervención de la dieta en el sentido de disminuir o suspender su aporte.

Conclusiones

El diagnóstico de intolerancia a H de C es esencialmente clínico. Para su confirmación es recomendable la prueba de aire espirado, si bien la prueba genética se preferiría en niños mayores o adultos con sospecha de hipolactasia. La intolerancia a la lactosa es la entidad más frecuente dentro de este grupo de patologías. El tratamiento consiste en disminuir o suspender el carbohidrato en problema o aportar suplemento enzimático de lactasa en caso de hipolactasia.

Referencias

1. Johnson LR. Digestion and Absorption. En: Johnson LR, Gerwin TA, editor. *Gastrintestinal Physiology*. Sixth. Mosby; 2001. p. 119–41.
2. Kellett GL, Brot-Laroche E. Apical GLUT2 a major pathway of intestinal sugar absorption. *Diabetes*. 2005;54(10):3056–62.
3. Enattah NS, Sahi T, Savilahti E, et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nat Genet* 2002 30 233-237.
4. Morales E, Azocar L, Maul X, et al. The European lactase persistence genotype determines the lactase persistence state and correlates with gastrointestinal symptoms in the Hispanic and Amerindian Chilean population: a case-control and population-based study. *BMJ Open*. 2011;1(1):e000125.
5. Heyman MB, for the Committee on Nutrition. Lactose Intolerance in Infants, Children, and Adolescents. *PEDIATRICS*. 2006 Sep 1;118(3):1279–86.
6. Montgomery RK, Krasinski SD, Hirschhorn JN, et al. Lactose and lactase—who is lactose intolerant and why? *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2007;45:5131–7.

-
- 
7. Wright EM, Hirayama BA, Loo DF. Active sugar transport in health and disease. *J Intern Med.* 2007 Jan;261(1):32–43.
 8. Escobar MA, Lustig D, Pflugeisen BM, et al. Fructose Intolerance/Malabsorption and Recurrent Abdominal Pain in Children: *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2014 Apr;58(4):498–501.
 9. Montalto M, Gallo A, Ojetti V, et al. Fructose, trehalose and sorbitol malabsorption. *Eur Rev Med Pharmacol Sci.* 2013;17:26–9.
 10. Garcia-Naveiro R, Udal JN. Maldigestion and malabsorption. In: Wyllie R, Hyams JS, Kay M, editor. *Pediatric Gastrointestinal and Liver Disease.* fourth edition. Elsevier Saunders; 2011. p. 337–49.
 11. Simren M. Use and abuse of hydrogen breath tests. *Gut.* 2006 Mar 1;55(3):297–303.
 12. Koetse HA, Vonk RJ, Gonera-De Jong GBC, et al. Low lactase activity in a small-bowel biopsy specimen: Should dietary lactose intake be restricted in children with small intestinal mucosal damage? *Scand J Gastroenterol.* 2006 Jan;41(1):37–41.
 13. Rasinpera H. A genetic test which can be used to diagnose adult-type hypolactasia in children. *Gut.* 2004 Nov 1;53(11):1571–6.
 14. Rollán A, Vial C, Quesada S, et al. Diagnóstico de intolerancia a la lactosa en adultos: rendimiento comparativo de la clínica, test de hidrógeno espirado y test genético. *Rev Médica Chile.* 2012;140(9):1101–8.
 15. Alliende F, Vial C, Espinoza K, et al. Accuracy of a Genetic Test for the Diagnosis of Hypolactasia in Chilean Children: Comparison With the Breath Test. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2016 Jul;63(1):e10–3.
 16. Pakdaman MN, Udani JK, Molina JP, et al. The effects of the DDS-1 strain of lactobacillus on symptomatic relief for lactose intolerance - a randomized, double-blind, placebo-controlled, crossover clinical trial. *Nutr J [Internet].* 2015 Dec [cited 2016 Jun 20];15(1). Available from: <http://nutritionj.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12937-016-0172-y>
 17. de Vrese M, Stegelmann A, Richter B, et al. Probiotics—compensation for lactase insufficiency. *Am J Clin Nutr.* 2001;73(2):421s – 429s.
-

Alergia alimentaria en pediatría

Dra. Yalda Lucero A.

Dra. Isabel Miquel E.

Dra. María Eugenia Arancibia S.

Unidad de Gastroenterología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: imiquel@alemana.cl

Definiciones

Se define alergia alimentaria (AA) como una reacción adversa a un alimento producto de una respuesta inmune específica, que debe ser reproducible frente a la exposición repetida. La AA debe diferenciarse de otras reacciones adversas a alimentos que no están mediadas por un mecanismo inmune denominadas: intolerancias (relacionadas con la malabsorción de carbohidratos como la lactosa), intoxicaciones (toxinas de pescado), efectos farmacológicos (cafeína) o idiopático (sulfitos)^(1,2)

Un antígeno alimentario puede ser un componente específico de un alimento o ingrediente de éste, por lo general proteínas, que al ser reconocidos por las células inmunes desencadenan reacciones que determinan la producción de síntomas específicos^(1,2).

Dentro de los mecanismos inmunológicos involucrados en la AA podemos distinguir procesos mediados por IgE, mediados por células o fenómenos mixtos. Estos mecanismos se relacionan con la clínica que presenta el individuo determinando respuestas inmediatas (tipo IgE) o tardías (tipo no-IgE)⁽²⁾.

La demostración de marcadores inmunológicos específicos para un alérgeno alimentario (estado de sensibilización) no es suficiente para diagnosticar una AA. El diagnóstico requiere evidenciar signos y síntomas específicos y reproducibles luego de la exposición al antígeno⁽²⁾.

Epidemiología

Es difícil poder definir la prevalencia de AA por varias razones: falta de pruebas simples de diagnóstico, diagnóstico erróneo por confusión con otras reacciones adversas a alimentos, fenotipos diversos, remisión de la enfermedad con el curso del tiempo, diferencias poblacionales, edad de la población estudiada, entre otros. En la mayoría de los estudios se ha evidenciado un aumento de la frecuencia en los últimos años y se estima una prevalencia de 3-6%, lo que representa un impacto en la calidad de vida y en costos de un porcentaje importante de la población^(2,3).

La leche de vaca es el alérgeno de mayor importancia en los lactantes. Distintas series describen prevalencias de 1-5% en

menores de 1 año ^(2,4). Nuestro grupo ha participado en un estudio de prevalencia de alergia a proteína de leche de vaca en el menor de un año en un hospital público de Santiago, determinando una prevalencia de 4,5% (datos aún no publicados).

Otros alérgenos frecuentes son: huevo, maní, nueces, pescado, mariscos, soya, trigo y semillas. Mención especial merecen las frutas y verduras que al ingerirlas producen síndrome de alergia oral, que es la alergia alimentaria más frecuente pero con poca repercusión clínica que se produce con la ingestión de algunas frutas y verduras crudas. En estudios que incluyen estos alimentos la prevalencia aumenta hasta un 10% en la población general ^(2,4).

Fisiopatología

El sistema inmune digestivo ha evolucionado a desarrollar una respuesta contra patógenos y tolerar los antígenos alimentarios. No obstante, algunos individuos fallan en este proceso de tolerancia, desarrollando sensibilización y eventualmente AA. Hasta ahora no se conocen con detalle los mecanismos por los cuáles se desarrolla alergia contra un alimento específico, sin embargo se conocen los factores de riesgo y la cadena general de fenómenos involucrados ^(2,5).

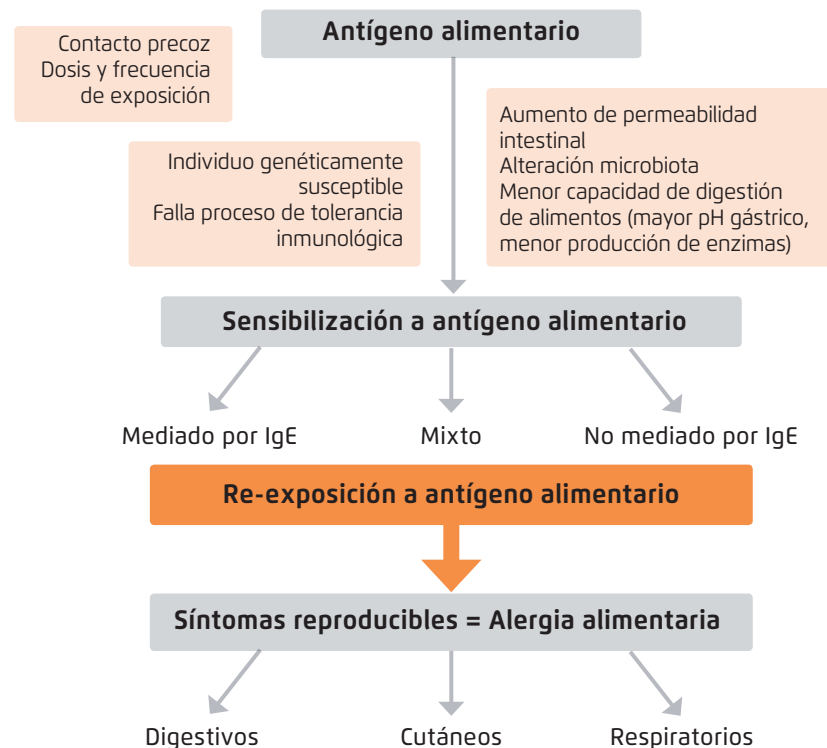
En relación a los factores de riesgo, estos están relacionados con el individuo y el alimento (Figura 1). Los factores de riesgo del individuo incluyen la susceptibilidad genética (hay mayor riesgo en familiares

de individuos con AA y atopia), la presencia de condiciones que aumenten la permeabilidad intestinal al momento de la exposición (prematuridad, infecciones intestinales, isquemia), la edad de introducción de los antígenos alimentarios (la exposición en período de recién nacido y la tardía favorecen la alergia) y la microbiota ⁽⁵⁾.

Respecto a los factores del alimento se incluyen las características del antígeno (proteínas hidrosolubles, con múltiples epítopes antígenicos, de digestión parcial

y que se modifican poco con la cocción), la presencia de adyuvantes (que favorecen una respuesta Th1 ó Th2 en lugar de Treg), la dosis y periodicidad de exposición (menores dosis administradas de forma reiterada favorecen la tolerancia) y la ruta de sensibilización (la exposición temprana por contacto a través de la piel favorece la sensibilización). Los antígenos alimentarios que con mayor frecuencia se asocian a AA en niños son las proteínas de leche de vaca, soya, huevo, frutos secos, mariscos, pescados y trigo ^(2,5).

Figura 1. Fisiopatología de la alergia alimentaria



Como se grafica en la Figura 1, la exposición a un antígeno alimentario de un individuo susceptible bajo condiciones de aumento de permeabilidad intestinal, puede gatillar una respuesta de sensibilización. Esto significa que su sistema inmune desarrolla un mecanismo de reconocimiento específico de este antígeno. Esta respuesta puede ser tipo Th1, desencadenando una reacción inflamatoria celular; Th2, gatillando la producción de IgE específica y activación de mastocitos/basófilos o puede involucrar ambas vías. Una vez que este individuo sensibilizado se expone nuevamente al antígeno, se activa la respuesta específica, y si esta produce síntomas en el paciente, se considera una reacción alérgica. Independientemente de que el contacto con el antígeno sea por vía digestiva, las manifestaciones de AA pueden presentarse a nivel de tracto gastrointestinal, piel y/o respiratorio, ya que la respuesta inmune es sistémica^(2,5).

Clínica

La sospecha clínica comienza con los antecedentes. Debe consultarse respecto a historia familiar de AA, antecedentes personales y familiares de atopia y asma, antecedentes personales de prematurez, intestino corto, isquemia intestinal precoz. Es

importante considerar la edad de introducción de los alimentos de riesgo y la evolución de curva pondoestatural.

Respecto a la presentación actual, como se señaló previamente, la AA puede manifestarse con síntomas **digestivos** (32-60%), **cutáneos** (40-50%) y/o **respiratorios** (20-30%). A su vez, estos síntomas pueden ser mediados por una respuesta de hipersensibilidad inmediata (se presentan minutos a horas luego de la exposición) y/o retardada (horas a días luego de la exposición). Los primeros son los menos frecuentes pero de mayor riesgo, pues pueden desencadenar incluso una crisis de anafilaxia^(6,7). La Tabla 1 resume los síntomas que se pueden presentar según sistema comprometido y mecanismo productor. La presencia de 2 o más de estos síntomas y de 2 o más sistemas comprometidos, aumenta la probabilidad de que se trate de una AA.

De acuerdo a la presentación clínica se distinguen una serie de síndromes, en cuyo diagnóstico diferencial debe considerarse la AA (Tabla 2). Dado que la presentación es inespecífica y que la ingestión del alimento es de riesgo potencialmente grave, la AA **siempre** debe confirmarse como se describe más adelante^(1,2).

Tabla 1. Tipos de alergia alimentaria de acuerdo a su mecanismo y forma de presentación

Sistema	Presentación inmediata (minutos-horas)	Presentación retardada (horas-días)
Posible mecanismo	Mediado por IgE	No mediado por IgE
Tracto GIS	Edema y prurito oral	--
Tracto GII	Náuseas, dolor tipo cólico, vómitos, diarrea	RGE, cólicos, vómitos, diarrea, hematoquezia, rechazo alimentario e irritabilidad
Piel	Eritema, prurito, urticaria, angioedema	Eritema, prurito, eczema, exantema morbiliforme
Ojos	Prurito, eritema conjuntiva, epifora, edema periorbitario	Prurito, eritema conjuntiva, epifora, edema periorbitario
VAS	Congestión nasal, prurito, rinorrea, Edema laríngeo, disfonía	--
VAI	Obstrucción bronquial	Obstrucción bronquial
Sistémico	Anafilaxia	Compromiso pondoestatural, anemia

Tabla 2. Síndromes clínicos relacionados con alergia alimentaria de acuerdo a su mecanismo predominante

Mediado por IgE	No mediado por IgE	Mixto
Anafilaxia / Anafilaxia asociada a alimento e inducida por ejercicio	Enteropatía inducida por proteínas	Esofagitis eosinofílica
Urticaria/Angioedema	Enterocolitis inducida por proteínas	Gastroenteropatía eosinofílica
Sd de alergia oral	Proctocolitis alérgica	Asma
Alergia GI inmediata	Constipación crónica	Dermatitis atópica
Crisis de asma, rinitis o conjuntivitis	Cólicos del lactante	
	Dermatitis de contacto/Eccema	
	SBOR / Sd de Heiner	

Diagnóstico

El 2010 el Instituto Nacional de Alergia y Enfermedades Infecciosas publicó recomendaciones para el diagnóstico de AA que se basan en una historia clínica acuciosa y un examen físico completo, dieta de eliminación, *prick test* cutáneos, niveles de IgE específicas para alimentos y pruebas de tolerancia oral ⁽¹⁾.

El *gold standard* actual de diagnóstico es la dieta de eliminación (por 2-4 semanas), seguida por test de provocación oral doble ciego contra placebo. Dado que este tipo de test de provocación oral es difícil de implementar en la práctica, se acepta como adecuado para el diagnóstico el test de provocación abierto. Se considera como prueba positiva una mejoría clínica significativa durante la etapa de dieta de exclusión y recaída del cuadro al hacer el test de provocación. En casos de alergia mediada por IgE puede ser riesgoso realizar el test de provocación por lo que se recomienda hacerlo hospitalizado, y en los casos de anafilaxia, está contraindicada esta evaluación y debería recurrirse a test inmunológicos para determinación de IgE específicas ^(2,6,7).

Los test de parches aún no están plenamente validados para el manejo de AA, pero pueden ser de utilidad en casos de alergia múltiple, especialmente para identificar alimentos no sensibilizados, dado su alto valor predictivo negativo.

En cuadros severos no mediados por IgE o que persisten con síntomas pese a una dieta de exclusión adecuada, pueden ser de utilidad para el diagnóstico diferencial los exámenes endoscópicos y biopsias de mucosa digestiva. En la esofagitis y otras patologías gastrointestinales eosinofílicas es de gran importancia el estudio endoscópico y biopsias con recuento de eosinófilos.

En las alergias mediadas por IgE, los *prick test* cutáneos y niveles séricos de IgE específicas demuestran sensibilización, pero no necesariamente una reacción alérgica clínicamente relevante. En general, a mayor nivel de IgE específica o tamaños de la pápula del *prick test* cutáneo, es más probable que el antígeno sea clínicamente relevante.

De acuerdo a la evidencia actual, no se recomienda la realización de test tipo IgG4 ni Bioresonancia ⁽¹⁾.

Manejo

El pilar fundamental del tratamiento es la dieta de eliminación de los antígenos involucrados, manteniendo una ingesta nutricional balanceada. Los pacientes y sus padres deben ser entrenados en la lectura de las etiquetas de los alimentos, para

así evitar trazas de alérgenos y la contaminación cruzada. Deben tratarse los déficit nutricionales asociados en caso de estar presentes (desnutrición, anemia, déficit de vitamina D) ^(8,9).

No existen medicamentos que prevengan las AAs. De acuerdo a la evidencia actual, no se recomienda la inmunoterapia oral o sublingual para desensibilización en AA ^(8,9,10).

Por ahora, no existen medicamentos que permitan tratar la AA no mediada por IgE. El tratamiento de los pacientes con anafilaxia inducida por alimentos consiste en la administración precoz de epinefrina intramuscular. Se recomienda que los pacientes con antecedentes de anafilaxia alimentaria porten en forma ambulatoria autoinyector de epinefrina y se la administren precozmente en caso de reacción. La dosis es de 0,15 mg para peso de 10-25 kilos, y 0,3 mg para peso > de 25 kilos; su administración puede repetir cada 5-15 minutos en caso de no obtener respuesta. Además pueden administrarse broncodilatores, antihistamínicos y corticoides de acuerdo a la evolución clínica. Los pacientes que se han hospitalizado por anafilaxia deben ser dados de alta con 2 autoinyectores de epinefrina y conociendo su uso ^(8,9).

La mayoría de las AAs mejoran con el tiempo, excepto la alergia a frutos secos, mariscos y pescados, que tienden a persistir. Para evaluar su resolución debe realizarse en forma periódica test de provocación oral con el alérgeno. En general en lactantes

se recomienda prueba anual con leche, soya, huevo y trigo, y en niños mayores cada 2-3 años con maní, nueces, mariscos y pescado ^(4,11).

Referencias

1. NIAID-Sponsored Expert Panel, Boyce JA, Assa'ad A, Burks AW, Jones SM, Sampson HA, et al. Guidelines for the diagnosis and management of food allergy in the United States: report of the NIAID-sponsored expert panel. *J Allergy Clin Immunol*. 2010 Dec;126(6 Suppl):S1–58.
2. Sicherer SH, Sampson HA. Food allergy: Epidemiology, pathogenesis, diagnosis, and treatment. *J Allergy Clin Immunol*. 2014 Feb;133(2):291–307; quiz 308.
3. Sicherer SH. Epidemiology of food allergy. *J Allergy Clin Immunol*. 2011 Mar;127(3):594–602.
4. Savage J, Johns CB. Food allergy: epidemiology and natural history. *Immunol Allergy Clin North Am*. 2015 Feb;35(1):45–59.
5. Pelz BJ, Bryce PJ. Pathophysiology of Food Allergy. *Pediatr Clin North Am*. 2015 Dec;62(6):1363–75.
6. Burks AW, Jones SM, Boyce JA, et al. NIAID-sponsored 2010 guidelines for managing food allergy: applications in the pediatric population. *Pediatrics*. 2011 Nov;128(5):955–65.
7. Chinthrajah RS, Tupa D, Prince BT, et al. Diagnosis of Food Allergy. *Pediatr Clin North Am*. 2015 Dec;62(6):1393–408.
8. Abrams EM, Sicherer SH. Diagnosis and management of food allergy. *Diagnosis and management of food allergy. CMAJ Can Med Assoc J J Assoc Medicales Can*. 2016 Sep 6;
9. Wright BL, Walkner M, Vickery BP, Gupta RS. Clinical Management of Food Allergy. *Pediatr Clin North Am*. 2015 Dec;62(6):1409–24.
10. Wood RA. Food allergen immunotherapy: Current status and prospects for the future. *J Allergy Clin Immunol*. 2016 Apr;137(4):973–82.
11. Savage J, Sicherer S, Wood R. The Natural History of Food Allergy. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2016 Apr;4(2):196–203; quiz 204.

Hipertensión arterial

Dra. Elizabeth Lagos R.

Unidad de Nefrología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: elagos@alemana.cl

La hipertensión arterial (HTA) es uno de los factores importantes asociado al daño cardiovascular ⁽¹⁾, determinando actualmente en el mundo un tercio de la mortalidad de los adultos. Su prevención debe comenzar en la niñez, con la adquisición de hábitos de vida saludables y detección precoz de la presión arterial (PA) elevada. En Estados Unidos y Europa el 30-45% de los adultos presentan HTA, con una prevalencia en pediatría reportada entre 3 - 4,5% en escolares. Los valores de prehipertensión en adolescentes varían de 9,5- 24%.

En Chile, en un estudio realizado en 112 escolares entre 6 y 13 años, se encontraron cifras de PA en rango de preHTA en 3,6% e HTA en 2,7% ⁽²⁾. Se ha observado un incremento relacionado principalmente con el aumento de la obesidad y los cambios en el estilo de vida, con mayor inactividad física y alta ingesta de alimentos ricos en azúcar y sal ⁽³⁾.

En un estudio del año 2006 en Chile, realizado por la Junta Nacional de Auxilio Escolar y Becas (JUNAEB) se observó que

en escolares de primer año básico, el 19,4% eran obesos. Posteriormente, el año 2011, se publica un estudio de detección de HTA, realizado en 2980 escolares de Santiago, encontrándose una prevalencia de 8,9% en niños eutróficos, de 13,8% en aquellos con sobrepeso y de 26,1% en los obesos ⁽⁴⁾. Esta diferencia también es reportada en estudios internacionales, en los que en una población entre 3 y 18 años se encontró HTA en 3-5% de aquellos con peso normal, 4-14% en casos con sobrepeso y 11-33% en obesos ⁽⁵⁾.

La detección de cifras de presión arterial elevadas debe ser lo más precoz, por lo que es importante la evaluación de ésta desde edades tempranas en la vida. Es así como la Academia Americana de Pediatría (AAP), recomienda la medición de la PA en todo niño sano desde los 3 años, en su control de salud. Existen condiciones en las que está indicada la medición de la PA antes de esta edad, como son: antecedentes de prematurez, bajo peso de nacimiento, hospitalización en el período neonatal y principalmente con cateterismo de arteria umbilical, displasia broncopulmonar, malforma-

ciones nefrourológicas, infección urinaria recurrente, antecedente de enfermedad renal en la familia, enfermedades asociadas con HTA como Neurofibromatosis o esclerosis tuberosa ⁽⁶⁾.

La toma de la PA debe efectuarse con una técnica correcta, lo que considera: un ambiente tranquilo, con reposo del niño de al menos 5 minutos previo al control, en posición sentada, aunque se acepta en el lactante la posición supina ⁽⁷⁾. La medición debe realizarse en la extremidad superior derecha, con el brazo a la altura del corazón. Lo más importante es elegir el mango adecuado, el que debe tener un ancho que cubra 2/3 de la longitud del brazo entre olecranon y acromion, y una longitud de 80-100% de la circunferencia del brazo.

La PA medida se analiza en relación al sexo, edad y talla del niño, teniendo como referencia las tablas recomendadas en el *Fourth Report de National High Blood Pressure Education Program* (NHBPEP) (Tablas 1 y 2), las cuales están basadas en la medición de la PA por método auscultatorio ⁽⁶⁾.

Según el percentil de la PA sistólica o diastólica, se cataloga como: normal (PA < p90th), prehipertensión (PA ≥p90th y < p95th, y en adolescente si PA es ≥120/80 mmHg aunque sea < p90th), hipertensión si PA es ≥p 95th, catalogado como Estado 1 si el valor es ≥p95th y <p99th + 5mmHg y Estado 2 si PA ≥p99th + 5mmHg. Se requieren al menos 3 tomas de PA en diferentes momentos sobre el rango normal para catalogar de hipertensión. Se debe recordar medir siempre la PA en las cuatro extremidades, principalmente en lactantes, por la posibilidad de Coartación de la Ao. ^(5,6).

La medición se realiza cada vez más frecuentemente con instrumentos basados en método oscilométrico, el cual mide la presión arterial media y calcula la presión arterial sistólica y diastólica, por lo que ante cifras de PA >p90, la recomendación es repetirla por método auscultatorio, en el cual están basadas las tablas previamente mencionadas. Tradicionalmente se ha utilizado el esfigmomanómetro de mercurio, pero por la toxicidad del mercurio se ha suspendido su uso en muchos centros de atención, siendo reemplazado por los manómetros anaeroides, los cuales deben tener

revisión de calibración frecuente, recomendado cada 6 meses ^(6,3).

En un estudio realizado por Podoll y cols ⁽⁸⁾, compararon los valores de la medición de la PA obtenidos por método oscilométrico y posteriormente con manómetro anaeroide. En 390 niños, con 580 evaluaciones, observaron que las cifras eran mayores con instrumento oscilométrico y sólo en 12% la diferencia era <5 mmHg, con una diferencia promedio de 13,9 ±8,9 mmHg para sistólica y 9,6 ± 7,6 mmHg para diastólica. De ahí la recomendación de confirmar la HTA con la medición auscultatoria. Según la catalogación de la PA, se determina el seguimiento, así como la indicación de derivación y de realizar estudios (Figura 1).

Durante los últimos años, se ha incorporado en los niños la monitorización ambulatoria de la presión arterial (MAPA), que registra la PA durante las 24 hrs. en forma continua. Esto es de especial utilidad en aquellos casos de sospecha de "hipertensión de delantal blanco", es decir, niños con cifras de PA ≥p95th en la consulta y normales en los controles en casa. También está indicada en aquellos casos con riesgo de hipertensión, en los que las cifras de PA son normales en el control clínico, pero que pueden tener alzas de PA durante el registro de 24 hrs (hipertensión enmascarada), la que se ha estimado cercana a 9% en la población pediátrica general y que puede llegar hasta 38% en niños con enfermedad renal crónica. También la MAPA es útil para evaluar la PA nocturna y monitorizar a los niños en tratamiento de hipertensión ^(9,10).

En el caso de confirmar el diagnóstico de hipertensión, el estudio se orienta a 3 puntos esenciales:

1. establecer la etiología, es decir, si es secundaria o esencial.
2. evaluar el compromiso de órganos blanco: retina (fondo de ojo), corazón (ecocardiograma) y riñón (medición de microalbuminuria).
3. detectar la presencia de otros factores que contribuyan al daño de riesgo cardiovascular, como son: la obesidad, alteración de lípidos, hiperuricemia o resistencia a insulina y síndrome metabólico.

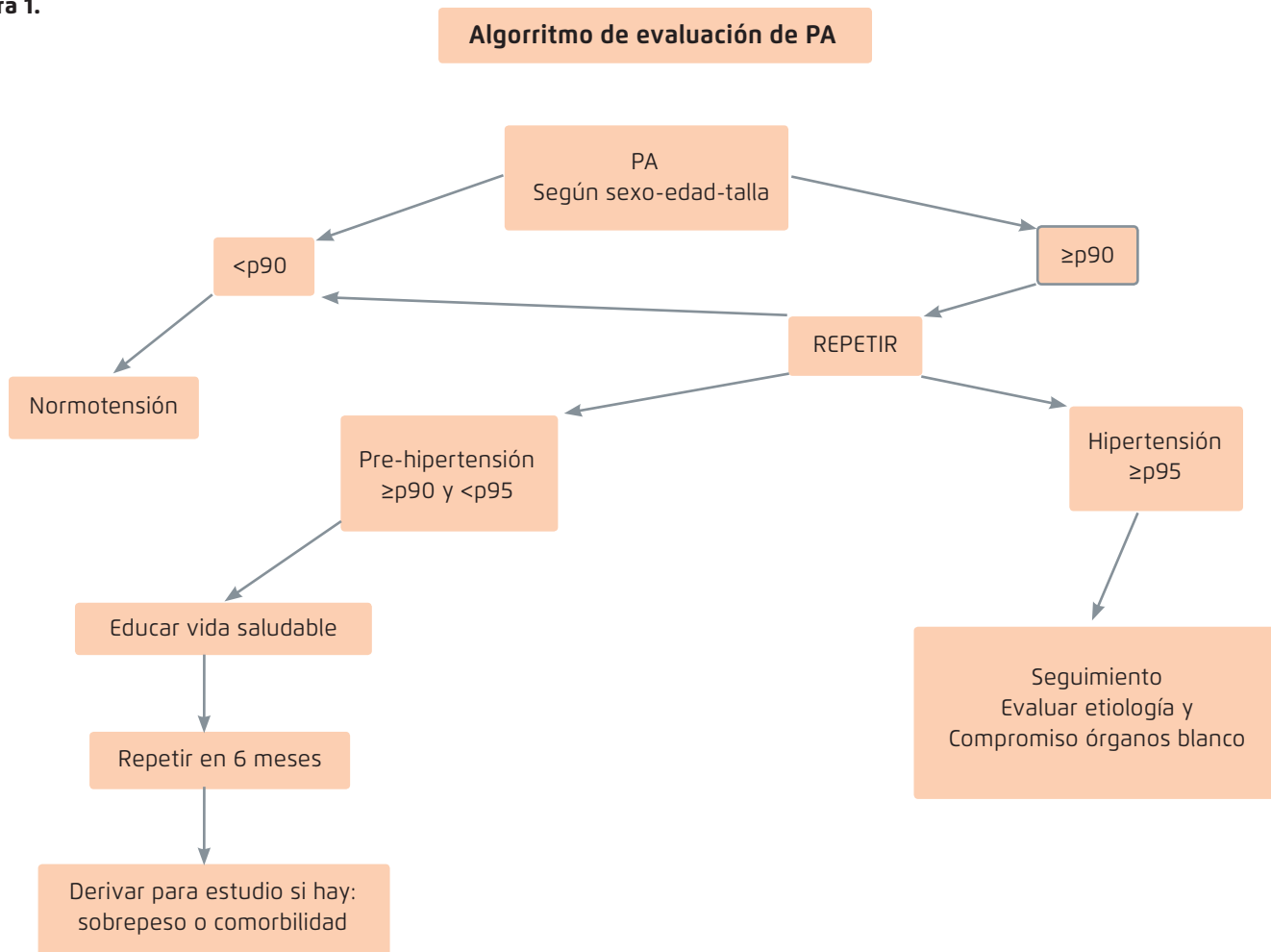
Tabla 1. Presión niños arterial según edad y percentil de talla

Edad (años)	Percentil de PA	Sistólica (mmHg)							Diastólica (mmHg)						
		Percentil de talla							Percentil de talla						
		5	10	25	50	75	90	95	5	10	25	50	75	90	95
1	90	94	95	97	99	100	102	103	49	50	51	52	53	53	54
	95	98	99	101	103	104	106	106	54	54	55	56	57	58	58
	99	105	106	108	110	112	113	114	61	62	63	64	65	66	66
2	90	97	99	100	102	104	105	106	54	55	56	57	58	58	59
	95	101	102	104	106	108	109	110	59	59	60	61	62	63	63
	99	109	110	111	113	115	117	117	66	67	68	69	70	71	71
3	90	100	101	103	105	107	108	109	59	59	60	61	62	63	63
	95	104	105	107	109	110	112	113	63	63	64	65	66	67	67
	99	111	112	114	116	118	119	120	71	71	72	73	74	75	75
4	90	102	103	105	107	109	110	111	62	63	64	65	66	66	67
	95	106	107	109	111	112	114	115	66	67	68	69	70	71	71
	99	113	114	116	118	120	121	122	74	75	76	77	78	78	79
5	90	104	105	106	108	110	111	112	65	66	67	68	69	69	70
	95	108	109	110	112	114	115	116	69	70	71	72	73	74	74
	99	115	116	118	120	121	123	123	77	78	79	80	81	81	82
6	90	105	106	108	110	111	113	113	68	68	69	70	71	72	72
	95	109	110	112	114	115	117	117	72	72	73	74	75	76	76
	99	116	117	119	121	123	124	125	80	80	81	82	83	84	84
7	90	106	107	109	111	113	114	115	70	70	71	72	73	74	74
	95	110	111	113	115	117	118	119	74	74	75	76	77	78	78
	99	117	118	120	122	124	125	126	82	82	83	84	85	86	86
8	90	107	109	110	112	114	115	116	71	72	72	73	74	75	76
	95	111	112	114	116	118	119	120	75	76	77	78	79	79	80
	99	119	120	122	123	125	127	127	83	84	85	86	87	87	88
9	90	109	110	112	114	115	117	118	72	73	74	75	76	76	77
	95	113	114	116	118	119	121	121	76	77	78	79	80	81	81
	99	120	121	123	125	127	128	129	84	85	86	87	88	88	89
10	90	111	112	114	115	117	119	119	73	73	74	75	76	77	78
	95	115	116	117	119	121	122	123	77	78	79	80	81	81	82
	99	122	123	125	127	128	130	130	85	86	86	88	88	89	90
11	90	113	114	115	117	119	120	121	74	74	75	76	77	78	78
	95	117	118	119	121	123	124	125	78	78	79	80	81	82	82
	99	124	125	127	129	130	132	132	86	86	87	88	89	90	90
12	90	115	116	118	120	121	123	123	74	75	75	76	77	78	79
	95	119	120	122	123	125	127	127	78	79	80	81	82	82	83
	99	126	127	129	131	133	134	135	86	87	88	89	90	90	91
13	90	117	118	120	122	124	125	126	75	75	76	77	78	79	79
	95	121	122	124	126	128	129	130	79	79	80	81	82	83	83
	99	128	130	131	133	135	136	137	87	87	88	89	90	91	91
14	90	120	121	123	125	126	128	128	75	76	77	78	79	79	80
	95	124	125	127	128	130	132	132	80	80	81	82	83	84	84
	99	131	132	134	136	138	139	140	87	88	89	90	91	92	92
15	90	122	124	125	127	129	130	131	76	77	78	79	80	80	81
	95	126	127	129	131	133	134	135	81	81	82	83	84	85	85
	99	134	135	136	138	140	142	142	88	89	90	91	92	93	93
16	90	125	126	128	130	131	133	134	78	78	79	80	81	82	82
	95	129	130	132	134	135	137	137	83	83	84	85	85	86	87
	99	136	137	139	141	143	144	145	90	90	91	92	93	94	94
17	90	127	128	130	132	134	135	136	80	80	81	82	83	84	84
	95	131	132	134	136	138	139	140	84	85	86	87	87	88	89
	99	139	140	141	143	145	146	147	92	93	93	94	95	96	97

Tabla 2. Presión niñas arterial según edad y percentil de talla

Edad (años)	Percentil de PA	Sistólica (mmHg)							Diastólica (mmHg)						
		Percentil de talla							Percentil de talla						
		5	10	25	50	75	90	95	5	10	25	50	75	90	95
1	90	97	97	98	100	101	102	103	52	53	53	54	55	55	56
	95	100	101	102	104	105	106	107	56	57	57	58	59	59	60
	99	108	108	109	111	112	113	114	64	64	65	65	66	67	67
2	90	98	99	100	101	103	104	105	57	58	58	59	60	61	61
	95	102	103	104	105	107	108	109	61	62	62	63	64	65	65
	99	109	110	111	112	114	115	116	69	69	70	70	71	72	72
3	90	100	100	102	103	104	106	106	61	62	62	63	64	64	65
	95	104	104	105	107	108	109	110	65	66	66	67	68	68	69
	99	111	111	113	114	115	116	117	73	73	74	74	75	76	76
4	90	101	102	103	104	106	107	108	64	64	65	66	67	67	68
	95	105	106	107	108	110	111	112	68	68	69	70	71	71	72
	99	112	113	114	115	117	118	119	76	76	76	77	78	79	79
5	90	103	103	105	106	107	109	109	66	67	67	68	69	69	70
	95	107	107	108	110	111	112	113	70	71	71	72	73	73	74
	99	114	114	116	117	118	120	120	78	78	79	79	80	81	81
6	90	104	105	106	108	109	110	111	68	68	69	70	70	71	72
	95	108	109	110	111	113	114	115	72	72	73	74	74	75	76
	99	115	116	117	119	120	121	122	80	80	80	81	82	83	83
7	90	106	107	108	109	111	112	113	69	70	70	71	72	72	73
	95	110	111	112	113	115	116	116	73	74	74	75	76	76	77
	99	117	118	119	120	122	123	124	81	81	82	82	83	84	84
8	90	108	109	110	111	113	114	114	71	71	71	72	73	74	74
	95	112	112	114	115	116	118	118	75	75	75	76	77	78	78
	99	119	120	121	122	123	125	125	82	82	83	83	84	85	86
9	90	110	110	112	113	114	116	116	72	72	72	73	74	75	75
	95	114	114	115	117	118	119	120	76	76	76	77	78	79	79
	99	121	121	123	124	125	127	127	83	83	84	84	85	86	87
10	90	112	112	114	115	116	118	118	73	73	73	74	75	76	76
	95	116	116	117	119	120	121	122	77	77	77	78	79	80	80
	99	123	123	125	126	127	129	129	84	84	85	86	86	87	88
11	90	114	114	116	117	118	119	120	74	74	74	75	76	77	77
	95	118	118	119	121	122	123	124	78	78	78	79	80	81	81
	99	125	125	126	128	129	130	131	85	85	86	87	87	88	89
12	90	116	116	117	119	120	121	122	75	75	75	76	77	78	78
	95	119	120	121	123	124	125	126	79	79	79	80	81	82	82
	99	127	127	128	130	131	132	133	86	86	87	88	88	89	90
13	90	117	118	119	121	122	123	124	76	76	76	77	78	79	79
	95	121	122	123	124	126	127	128	80	80	80	81	82	83	83
	99	128	129	130	132	133	134	135	87	87	88	89	89	90	91
14	90	119	120	121	122	124	125	125	77	77	77	78	79	80	80
	95	123	123	125	126	127	129	129	81	81	81	82	83	84	84
	99	130	131	132	133	135	136	136	88	88	89	90	90	91	92
15	90	120	121	122	123	125	126	127	78	78	78	79	80	81	81
	95	124	125	126	127	129	130	131	82	82	82	83	84	85	85
	99	131	132	133	134	136	137	138	89	89	90	91	91	92	93
16	90	121	122	123	124	126	127	128	78	78	79	80	81	81	82
	95	125	126	127	128	130	131	132	82	82	83	84	85	85	86
	99	132	133	134	135	137	138	139	90	90	90	91	92	93	93
17	90	122	122	123	125	126	127	128	78	79	79	80	81	81	82
	95	125	126	127	129	130	131	132	82	83	83	84	85	85	86
	99	133	133	134	136	137	138	139	90	90	91	91	92	93	93

Figura 1.



En relación a la etiología, se observa una diferencia según la edad (Tabla 3), con una mayor frecuencia de HTA secundaria a menor edad. Además de la edad de inicio, son sugerentes de hipertensión secundaria la severidad de la hipertensión, como son el estado 2, compromiso de órganos blanco, así como la hipertensión predominantemente diastólica o nocturna. A medida que aumenta la edad, se va semejando a las causas de los adultos, aumentando la hipertensión esencial, con destacada importancia en los últimos años de la obesidad ⁽¹¹⁾.

Además se ha demostrado asociación entre apnea de sueño, obesidad e HTA, por lo que debe incorporarse en la historia los antecedentes del sueño, que incluyen dificultad para conciliar el sueño, sensación de sueño durante el día, despertar durante la noche y ronquido.

Actualmente se plantea que la hipertensión esencial o primaria en niños y adolescentes, no es sólo un fenómeno hemodinámico, sino más bien un proceso inmune y metabólico, con aumento de tono simpático ⁽¹²⁾.

Tabla 3.

MEDICIÓN de PA en < 3 años
* Antecedentes neonatales: <ul style="list-style-type: none"> • prematuridad • bajo peso nacimiento • hospitalización UCI
* Cardiopatía congénita
* Infección urinaria recurrente, hematuria o proteinuria
* Malformación nefrológica o urológica
* Historia familiar de enfermedad renal genética
* Trasplante de órgano sólido
* Ingesta medicamentos: cafeína, corticoides, ciclosporina, tacrolimus
* Neoplasia o Trasplante de médula ósea
* Enfermedad sistémica asociada con HTA: <ul style="list-style-type: none"> • neurofibromatosis • esclerosis tuberosa

En la evaluación de la etiología son importantes los antecedentes neonatales, como malformaciones, morbilidades (DBP, hemorragia intraventricular, uso de cafeína), en los niños mayores se debe realizar un interrogatorio dirigido en relación a síntomas como palpitaciones, episodios de rubicundez, taquicardia, sudoración, síncope, y además los familiares, como HTA, diabetes, nefropatías, enfermedades endocrinológicas. Posteriormente, el examen físico debe ser detallado, con evaluación de pulsos y PA en las cuatro extremidades, búsqueda de soplos abdominales, evaluación nutricional con cálculo de IMC y búsqueda de signos de enfermedades sistémicas. En general, en la evaluación con la

anamnesis y el examen físico se investiga la posibilidad de enfermedad renal, cardiológica, endocrinológica o reumatológica. Según la orientación inicial, se solicitarán los exámenes específicos, correspondiendo los estudios más amplios e invasivos a aquellos casos de HTA Estado 2 o con repercusión en órgano blanco, por la posibilidad de causa secundaria, siendo las de origen renal las más frecuentes, seguidas por endocrinológicas y vasculares ⁽¹³⁾.

En relación al compromiso de órgano blanco, es la hipertrofia ventricular izquierda del corazón la más frecuente, por lo que siempre debe ser realizado un ecocardiograma, en la evaluación

inicial de todo niño hipertenso. Además es un factor a considerar en la decisión de iniciar tratamiento farmacológico de la HTA ⁽¹⁴⁾.

Posterior al diagnóstico y evaluación del niño hipertenso, debemos definir el tratamiento a seguir ^(15,16). Este comprende medidas tanto no farmacológicas, como farmacológicas.

La meta del tratamiento es mantener PA bajo el p90th y en aquellos casos de enfermedad renal con proteinuria, debe llegar al p50th, para disminuir la progresión del deterioro de la función renal ⁽¹³⁾.

La terapia no farmacológica o estilo de vida saludable, se aplicará a todo niño hipertenso, como aquellos con diagnóstico de prehipertensión, y considera:

- Baja de peso en obesos e idealmente evitar el sobrepeso como prevención.
- Evitar el sedentarismo (<2 hrs al día) y estimular la actividad física aeróbica regular (30-60 min al día).
- Cambios en hábitos alimenticios (baja ingesta de sal, ingesta de potasio, baja ingesta de azúcar y grasas saturadas) estimular ingesta de vegetales.
- Incorporación de la familia a estos hábitos saludables.
- Evitar ingesta de alcohol, tabaco y drogas.

Las medidas farmacológicas siempre se asocian a las no farmacológicas y se indican en:

- Hipertensión sintomática.
- Hipertensión secundaria.
- Cuando existe compromiso de órgano blanco.
- En niños con diabetes.
- Hipertensión persistente en el seguimiento, a pesar de medidas no farmacológicas.

Entre los medicamentos más frecuentemente usados en niños están los inhibidores de enzima convertidora de angiotensina (IECA), los bloqueadores de receptores de angiotensina, β -bloqueadores, inhibidores de canales de calcio y diuréticos. La elección del tratamiento dependerá de la etiología de la HTA, de patologías concomitantes (por ejemplo no uso de β bloqueadores en asmático) y actividades del niño ⁽¹⁷⁾.

Se inicia la terapia idealmente con un medicamento, con aumento de dosis gradual, con asociación de una segunda droga, cuando se alcance la dosis máxima de la primera. Además se eligen terapias de vida media larga, para mejorar la adherencia.

Entre las recomendaciones se deben considerar las relacionadas con la actividad física competitiva ⁽¹⁸⁾, la cual está contraindicada en niños con HTA Estado 2 hasta el control de la PA y evaluación de compromiso órgano blanco. En HTA Etapa 1, sin compromiso de órgano blanco, no se restringe deporte competitivo, pero debe controlarse cada 1-2 semanas y evaluar síntomas.

Referencias

1. Drozd D, Kawecka-Jaszcz K. Cardiovascular changes during chronic hypertensive states. *Pediatr Nephrol*; 2014 (29): 1507-1516.
2. Aglony M, Arnaiz G, Acevedo M. Perfil de presión arterial e historia familiar de hipertensión en niños escolares sanos de Santiago de Chile. *Rev Med Chile*; 2009, 137: 39-45.
3. Chaudhuri A. Pediatric ambulatory blood pressure monitoring: diagnosis of hypertension. *Pediatr Nephrol*; 2013 (28): 995-999.
4. Bancalari R, Díaz C, Martínez-Aguayo A, et al. Prevalencia de hipertensión arterial y su asociación con la obesidad en edad pediátrica. *Rev Med Chile*. 2011, 139: 872-879.
5. Wirix A, Verheul J, Groothoff J. Screening, diagnosis and treatment of hypertension in obese children: an international policy comparison. *J Nephrol online March 2006*.
6. The fourth report on the diagnosis, evaluation and treatment of high blood pressure in children and adolescents. *Pediatrics* 2004;114: 555-76
7. Brady T, Siberry G, Solomon B. A review of proper screening, diagnosis, evaluation and treatment. *Pediatric Hypert*. 2008, 25(11): 46-56.
8. Podoll A, Grenier M, Croix B, et al. Inaccuracy in Pediatric Outpatient Blood Pressure Measurement. *Pediatrics* 2007, 119:538-43.
9. Flynn J. Update: Ambulatory Blood Pressure Monitoring in Children and Adolescents: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Hypertension* 2014;1-20.
10. Acosta A, McNiece KL. Ambulatory blood pressure monitoring: a versatile tool for evaluating and managing hypertension in children. *Pediatr Nephrol*. 2008;23:1399-1408.
11. Flynn J. The changing face of pediatric hypertension in the era of the childhood obesity epidemic. *Pediatr Nephrol*; 2013 (28): 1059-1066.
12. Litwin M, Feber J, Niemirska A. Primary hypertension is a disease of premature vascular aging associated with neuro-immuno-metabolic abnormalities. *Pediatr Nephrol*; 2016 (31): 185-194.
13. Lurbe E, et al. Manejo de la hipertensión en niños y adolescentes: recomendaciones de la Sociedad Europea de Hipertensión. *Hipertens riesgo vasc*;2010, 27(2):47-74
14. Spagnolo A, Giussani M, Ambruzzi A. Focus on prevention, diagnosis and treatment of hypertension in children and adolescents. *Italian J of Pediatr*; 2013, 39:20-37.
15. Ferguson M, Flynn J. Rational use of antihypertensive medications in children. *Pediatr Nephrol*; 2014, 29: 979-988
16. Batsky D. What Is the Optimal First-Line Agent in Children Requiring Antihypertensive Medication?. *Curr Hypertens Rep*; 2012, 14(6): 603-60717.-
17. Lagomarsino E, Saieh C, Aglony M. Recomendación de Ramas: Actualizaciones en el diagnóstico y tratamiento de la Hipertensión Arterial en Pediatría. *Rama de Nefrología, Sociedad Chilena de Pediatría*. *Rev Chil Pediatr*; 2008, 79(1): 63-81
18. Graham L. Practice Guidelines: AAP Updates Policy Statement on Athletic Participation by Children and Adolescent with Systemic Hypertension. *American Family Physician*; 2010, 82(10):1285-6.

Síndromes disautonómicos en pediatría

Dra. Valeria Acevedo A.

Dra. Patricia Álvarez Z.

Unidad de Cardiología Infantil

Departamento de Pediatría

Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,

Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: vacevedo@alemana.cl

Resumen

La disautonomía incluye una serie de síndromes clínicos secundarios a una disfunción del sistema autónomo. Las manifestaciones clínicas son variadas siendo el síncope el síntoma más reconocible y alarmante en esta enfermedad, provocado por una disminución de la perfusión cerebral en más de un 50%. Es frecuente el antecedente familiar. Se presenta a cualquier edad, habitualmente en la adolescencia, y es generalmente una condición benigna y autolimitada, aunque en ocasiones puede ser grave y comprometer la calidad de vida de los niños, al ser cuadros recurrentes o provocar traumatismos secundarios a la pérdida de conciencia.

La historia clínica es la principal herramienta en el diagnóstico y permite diferenciar de las etiologías que condicionan riesgo vital. Exámenes de laboratorio útiles son el electrocardiograma y el *tilt test*.

El tratamiento va dirigido en general a explicar la naturaleza del cuadro, enseñar a manejar esta condición, evitar desencadenantes, incentivar hidratación y mayor ingesta de sodio y tratamiento farmacológico en los casos necesarios.

El objetivo de esta revisión es actualizar el cuadro clínico, métodos de diagnóstico, aspectos terapéuticos y rol del pediatra en esta patología.

Introducción

El sistema nervioso autónomo (SNA) junto con los sistemas cardiovascular, muscular esquelético y respiratorio, son los responsables de lograr una respuesta cardiovascular rápida y eficiente a la posición de pie (ortostasis). Cuando falla alguno de estos componentes, se produce la intolerancia ortostática, condición que incluye una serie de síndromes denominados disautonómicos, los cuales tienen diferentes formas clínicas de

presentación. Los síntomas más conocidos son la fatiga, mareo, lipotimia y síncope.

La gran mayoría de las veces constituyen episodios benignos y autolimitados. Sin embargo, en ocasiones pueden presentarse en forma frecuente o provocar traumas por caída secundaria a la pérdida de conciencia y deteriorar la calidad de vida de los niños. Por el amplio rol que ocupa el SNA en nuestro organismo pueden existir otro tipo de síntomas, menos conocidos, que hacen que se dificulte el diagnóstico y muchas veces por desconocimiento, los niños y adolescentes son tratados erróneamente como trastornos ansiosos, epilepsia, crisis de pánico u otras enfermedades psiquiátricas y neurológicas. Se requiere entonces de un alto índice de sospecha y conocimiento del personal médico para su correcto diagnóstico y tratamiento y con ello mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

El objetivo de esta revisión es actualizar el cuadro clínico, métodos de diagnóstico, aspectos terapéuticos y rol del pediatra en los síndromes disautonómicos más frecuentes en la edad pediátrica como son: síncope vasovagal, taquicardia ortostática postural (POTS), hipernea postural e hipotensión ortostática.

Síncope vasovagal, Síncope postural o Síncope neuralmente mediado

Se define como una pérdida brusca de conciencia y del tono postural de segundos de duración, de recuperación completa y espontánea, secundaria a hipoperfusión cerebral. Es la forma de presentación más clásica de disautonomía.

En general, para perder la conciencia, se requiere de disminución del flujo cerebral en 50% por alrededor de 8 segundos. Si el déficit de perfusión es menor se producirá lipotimia o presíncope. La incidencia de síncope vasovagal es de 40% en algún momento de la vida y la edad más frecuente es la adolescencia. La presentación clínica consta de cuatro fases: factor desencadenante, síntomas prodrómicos, síncope propiamente tal y etapa de recuperación. Los factores desencadenantes pueden ser múltiples: supino por tiempo prolongado, cambios de posición, lugares cerrados, calor, post

ejercicio, dolor, deshidratación, etc. Otra forma de presentación son los síncope reflejos o situacionales a la deglución, defecación, micción, tos, peinarse y elongación muscular.

Los síntomas prodrómicos más frecuentes son mareo, visión borrosa o con luces, náuseas, sudoración, debilidad, calor, frío, disminución del campo visual y de la audición.

La pérdida de conciencia o síncope propiamente tal es de muy corta duración, en general menos de un minuto, tiempos más prolongados deben hacer pensar en otras etiologías.

Finalmente en la etapa de recuperación los pacientes se encuentran fatigados, pálidos y ocasionalmente con cefalea, pero orientados témporo-espacialmente; lo que lo diferencia de estados post-ictales.

El estudio inicial para un paciente con síncope incluye la historia clínica detallada del episodio, lugar en que ocurrió, característica, desencadenante, síntomas previos, recuperación, presencia de movimientos anormales, relajación de esfínter, historia familiar de muerte súbita o de patología cardíaca de tipo genético, examen físico que incluya medición de presión arterial en decúbito y supino, presencia de soplos cardíacos, evaluación de ritmo cardíaco y valoración de aspectos físicos orientadores de síndromes genéticos.

Se debe tomar ECG de 12 derivadas en todos los pacientes, ya que ha demostrado ser el examen más útil y costo efectivo para diferenciar el síncope cardíaco de los otros tipos de síncope. En el ECG se debe buscar la presencia de preexcitación ventricular, arritmias, signos de crecimiento de cavidades cardíacas y medir el intervalo QTc.

Para el diagnóstico de síncope vasovagal en la gran mayoría de los pacientes basta con la historia clínica, examen físico y el ECG. Lo más importante es poder diferenciar el síncope disautonómico o vasovagal del síncope cardíaco, estructural o arrítmico, ya que es este el grupo con riesgo vital.

Los síntomas de alarma más frecuentes de etiología cardíaca son: síncope con ejercicio, síncope con palpitaciones o precordialgia, síncope en decúbito, síncope con traumatismo, síncope en paciente con cardiopatía congénita o portador de marcapaso o cardiodesfibrilador, presencia de alteraciones del examen físico o en el ECG o historia familiar de muerte súbita.

Síndrome Taquicardia Ortostática Postural (POTS)

Se caracteriza por fatiga crónica, intolerancia ortostática y taquicardia postural excesiva. Habitualmente los pacientes presentan síntomas diarios como fatiga, mareo, cansancio, dolor abdominal, náuseas, cambios en la sensación de la temperatura corporal, extremidades amoratadas y alteraciones del sueño. Se asocia a hiperlaxitud ligamentosa y con frecuencia existe el antecedente de haber tenido una enfermedad viral.

A diferencia del síncope vasovagal los pacientes con POTS presentan síntomas diarios de intolerancia ortostática y no siempre tienen pérdida de conciencia. El diagnóstico es clínico y se confirma con el *tilt test*. Durante el examen el paciente reproduce sus síntomas y se observa taquicardia excesiva, que se define como aumento de la frecuencia cardíaca, mayor a 40 latidos por minuto, al estar 5 minutos de pie y con frecuencia cardíaca mayor de 120 latidos en adulto y 130 latidos en adolescentes.

Hipotensión ortostática

Se define hipotensión ortostática a la presencia de síntomas asociado a disminución de la presión arterial. Se evalúa midiendo la presión arterial en decúbito y luego en supino por 3 minutos, observándose una disminución de la presión sistólica en más de 20 mmHg o de la presión arterial diastólica en 10 mmHg. Se presenta clínicamente secundario a uso de drogas, deshidratación, hemorragias. No hay una falla autonómica sino una respuesta autonómica incompleta a un factor desencadenante. También se observa en forma secundaria a enfermedades sistémicas que comprometen el SNA como diabetes, amiloidosis o falla autonómica primaria.

Hipernea postural

Es una forma de presentación de disautonomía menos frecuente y que se diferencia por hiperventilación involuntaria, hipocapnia e hipotensión previa al episodio de síncope o presíncope. Se puede asociar a POTS. Clínicamente los pacientes se presentan con disnea, dolor torácico, hormigueo en las extremidades y calambres. Debe hacerse el diagnóstico diferencial con cuadros de tipo siquiátrico, lo que no siempre es fácil. Puede ser útil el *tilt test* al reproducir los síntomas.

Métodos de estudio

Electrocardiograma: debe realizarse en todos los pacientes que presentan pérdida de conciencia.

Ecocardiografía doppler color: debe ser realizado en todos los pacientes que presenten pérdida de conciencia asociado a alteraciones del examen físico y /o ECG que hagan sospechar cardiopatía o en pacientes con antecedentes familiares significativos.

Tilt test o test de mesa basculante: este examen permite correlacionar los síntomas con los cambios hemodinámicos. Existen diferentes protocolos, pero todos incluyen ECG continuo, medición de la frecuencia cardíaca y de la presión arterial. Inicialmente en decúbito y luego se inclina la mesa en ángulo variable, habitualmente en 70 grados por un determinado tiempo. Dependiendo del protocolo se utilizan drogas facilitadoras como nitroglicerina sublingual o isoproterenol endovenoso en infusión continua.

Se debe solicitar en casos de duda diagnóstica, síncope recurrente, síncope no explicado con traumatismo, síncope convulsivo que no responde a tratamiento habitual, mareo prolongado y recurrente que interfiere con la vida del paciente y fracaso del tratamiento disautonómico empírico.

Holter cardíaco de arritmias: es útil en pacientes con síntomas muy frecuentes y asociado a palpitaciones, para relacionar los síntomas con trastorno del ritmo.

Loop recorder: están indicados en pacientes con síntomas poco frecuentes, pero muy bruscos para descartar causa cardiológica.

Tratamiento

Los síncope vasovagales esporádicos no se tratan. En general el objetivo de la terapia es mejorar los síntomas y evitar síncope y pre síncope recurrentes. El tratamiento se divide en dos grupos, no farmacológico y farmacológico.

No farmacológico incluye evitar desencadenantes, reconocer los pródromos, aumentar el aporte de agua y sodio. Sin embargo se necesitan aumentos considerables del aporte sodio, lo que no siempre es fácil de realizar. Maniobras físicas de contra-manobra como acostarse de inmediato con elevación de las piernas, ponerse en cuclillas, ejercicios isométricos de manos, cruce de piernas, ponerse en punta de pie en forma repetida para mejorar el retorno venoso, ejercicio principalmente de tipo aeróbico y en forma progresiva, uso de medias compresivas (mal tolerado en niños) y entrenamiento ortostático.

Farmacológico debe ser indicado por especialista y en situaciones claramente establecidas. Existen algunos estudios randomizados limitados en la edad pediátrica que apoyan su uso e incluyen el uso de mineralocorticoides como la fludrocortisona, alfa agonista como la midodrina, betabloqueadores como atenolol o propanolol, especialmente útiles en algunas formas de POTS. Inhibidores de la serotonina y agentes anticolinérgicos.

Conclusión

El motivo de esta revisión fue realizar una actualización de los aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos de los cuadros disautónómicos más frecuentes en la edad pediátrica, para que el médico que enfrente este tipo de pacientes sea capaz tanto de reconocer y tratar este tipo de condición, como también estar consciente de las variadas y abigarradas formas de presentación clínica que dificultan el diagnóstico y hacen atribuir los síntomas erróneamente a cuadros neurológicos, psiquiátricos o de otra naturaleza.

Si bien el síncope constituye un evento clínico frecuente en la edad pediátrica y en la mayoría de las veces son cuadros benignos, en su enfrentamiento clínico no se deben dejar de descartar todas las causas que potencialmente pueden comprometer la vida.

Referencias

1. Stewart J M. *Common Syndromes of Orthostatic Intolerance. Pediatrics.* 2013; 131(5): 968-980.
2. Singer W, Sletten D, Opfer-Gehrking T, et al. *Postural Tachycardia in children and adolescents- What is abnormal? J Pediatr.* 2012; 160(2): 222-226.
3. Sheldon R, Grubb B, Olshansky B, et al. *2015 Heart Rhythm Society Expert Consensus Statement on the Diagnosis and Treatment of Postural Tachycardia Syndrome, Inappropriate Sinus Tachycardia, and Vasovagal Syncope. Heart Rhythm* 2015; 12(6): e42-e63.
4. Deng W, Liu Y, Dong Liu A, et al. *Difference between Supine and Upright Blood Pressure Associates to the Efficacy of Midodrine on Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome (POTS) in Children. Pediatr Cardiol (2014) 35: 719–725.*
5. Stieper M. *Syncope. In: Macdonald D II. Clinical Cardiac Electrophysiology in the Young. Springer; 2006: 183-194.*
6. Kizilbash S , Ahrens S, Bruce B, et al. *Adolescent Fatigue, POTS, and Recovery: A Guide for Clinicians. Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care.* 2014; 44:108-133.

¿Cuándo sospechar inmunodeficiencia primaria (IDP) y cómo orientar el estudio?

Dra. Alejandra Aird G.
Dra. Alejandra King D.
Dra. Macarena Lagos G.
Dra. Marcela Llorente H.

Unidad de Inmunología Infantil
 Departamento de Pediatría
 Clínica Alemana de Santiago,
 Facultad de Medicina Clínica Alemana,
 Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: aking@alemana.cl

Introducción

Los niños con historia de infecciones recurrentes, severas o inusuales, representan un gran desafío diagnóstico. La distinción entre infecciones frecuentes causadas por factores de riesgo versus disfunciones del sistema inmune primarias o secundarias, no siempre es obvia. La clave es una historia clínica y un examen físico detallados y enfocados a la identificación de señales de alerta, que nos orienten hacia la presencia de inmunodeficiencias y, al mismo tiempo, permitan excluir otras causas más frecuentes y usualmente más benignas de infecciones recurrentes, de modo de evitar estudios innecesarios.

La mayoría de los niños que se presenta con una historia de infecciones recurrentes tiene un sistema inmune normal. Sin embargo, considerar dentro del diagnóstico diferencial las inmunodeficiencias primarias (IDP) es esencial para un tratamiento temprano que reduzca su morbimortalidad.

Las IDP comprenden alteraciones del sistema inmune que resultan en una mayor susceptibilidad a infecciones, autoinmunidad y neoplasias. Son patologías especialmente desafiantes, ya que pueden presentarse desde el nacimiento a la edad adulta, con una gran variedad de síntomas y signos.

El reconocimiento de IDP severas (Inmunodeficiencia Combinada Severa IDCS) es una emergencia médica, ya que el pronóstico vital del paciente depende de un diagnóstico y tratamientos oportunos. Las IDP menos severas pueden ser de presentación más tardía y solapada. De todos modos, un diagnóstico oportuno es esencial para prevenir complicaciones de riesgo vital, daño crónico y así mejorar la expectativa y calidad de vida del paciente.

Desafortunadamente, el índice de sospecha de las IDP entre los médicos es bajo, ya que se consideran enfermedades complejas

e inusuales. Los pediatras, broncopulmonares, otorrinolaringólogos y otros especialistas, juegan un rol determinante en la identificación de aquellos pacientes que requieren derivación al inmunólogo para mayor estudio.

La incidencia de las IDP varía desde 1:300 para la deficiencia selectiva de IgA que es la más frecuente, a 1:500.000 dependiendo de la IDP. En conjunto, presentan una frecuencia aproximada de 1:2000. Existen sobre 300 IDP identificadas y día a día se reconocen nuevos tipos. Aunque la latencia del diagnóstico de las IDP se ha reducido los últimos años, el tiempo diagnóstico promedio es de 1,9 años.

El sistema inmune normal

Los niños menores de dos años tienen un sistema inmune inmaduro que en la medida que tiene contacto con los gérmenes y antígenos del medio va madurando. El recuento de linfocitos en lactantes es mayor que en la edad adulta, pero se trata en su mayoría de células naïve o vírgenes. Es a lo largo de los primeros años de vida que, lentamente, se va conformando un *pool* de linfocitos de memoria.

Durante el embarazo hay paso transplacentario de IgG materna al feto desde las 20 semanas, pero la mayoría del traspaso se realiza en el último trimestre. Simultáneo a la caída de los niveles de IgG materna, la producción de IgG aumenta progresivamente durante los primeros meses de vida del lactante. Así se produce un nadir o hipogamaglobulinemia fisiológica entre los 4-6 meses de vida. Esto se ve exacerbado en aquellos recién nacidos de pre término que reciben un menor traspaso de inmunoglobulina, principalmente los menores de 28 semanas de gestación. Esta inmadurez humoral, sumada a fagocitos y complemento que no han alcanzado la función del adulto, hace a los lactantes más susceptibles a infecciones.

Por último, los niños menores de 2 años son frecuentemente incapaces de montar una respuesta a antígenos polisacáridos, lo que los hace más susceptibles a organismos capsulados como neumococo, meningococo, haemophilus y otros.

Un sistema inmune en maduración y el contacto frecuente con nuevos virus predisponen a los niños a infecciones respiratorias altas recurrentes no complicadas. La frecuencia de estas infecciones varía enormemente según diversos factores epidemiológicos, pudiendo a llegar a ser entre 8-10 episodios hasta los tres años de vida, 6-8 hasta los 5 años de vida y 4 al año en escolares.

¿Cuándo, a quién y cómo estudiar?

Aproximadamente el 50% de los niños derivados con infecciones recurrentes son normales, 30% atópicos, 10% tendrán otro tipo de enfermedad crónica y sólo 10% presentarán IDP. Debemos, por lo tanto, contar con una aproximación pragmática y costo efectiva que nos permita distinguir a qué pacientes debemos estudiar desde el punto de vista inmunológico.

Inmunodeficiencias secundarias (a medicamentos, neoplasias, patologías con pérdidas de proteínas/linfocitos, VIH) pueden presentarse de una manera similar a las IDP y son más frecuentes. Es importante descartarlas antes de iniciar el proceso diagnóstico de una IDP, que implica exámenes de alto costo y complejidad.

En la aproximación diagnóstica es fundamental realizar una historia clínica detallada y un examen físico acucioso (Tabla 1).

Dentro de los elementos de la historia clínica de un paciente con infecciones recurrentes, los siguientes puntos nos deben aumentar el índice de sospecha de IDP:

- Compromiso de desarrollo pondo-estatural y psicomotor sin causa evidente.
- Inicio precoz de infecciones graves.
- Infecciones oportunistas, inusuales y/o persistentes.
- Infecciones recurrentes en que se haya descartado alteración anatómica.
- Necesidad de uso de antibióticos endovenosos en forma repetida.
- Complicaciones con vacunas a microorganismos vivos (ejemplo: BCG, polio oral, trivírica, varicela).
- Presencia de desórdenes autoinmunes y/o neoplásicos.
- Historia de consanguinidad, historia de familiar sugerente de IDP y muertes precoces sin causa clara.

Tabla 1.

Historia y examen físico	Hallazgos
General	Dismorfias, falla del medro, talla baja
Piel	Eczema severo, eritrodermia, defecto de cicatrización, reacción exagerada o falta de reacción a BCG, Petequias, telangectasia, moluscos/verrugas diseminadas, candidiasis extensa, albinismo, incontinencia pigmenti, granulomas recurrentes
Pelo	Alopecia, albinismo
Uñas	Distrofia ungueal
Mucosas/Boca	Candidiasis extensa, gingivitis, aftas recurrentes, caries de evolución inusual, dientes supernumerarios o coniformes
Órganos linfáticos	Asplenia, organomegalia, adenitis supurativa, ausencia de tejido linfoide, adenopatías extensas
Nariz/oídos	Descarga timpánica crónica, descarga posterior persistente
Sistema respiratorio	Signos de daño crónico
Sistema cardiovascular	Defectos cardiacos, principalmente conotruncales
Sistema Nervioso Central	Ataxia
Otros	Caída retardada de cordón (> 30 días)

Las IDP pueden dividirse en siete patrones de presentación clínica según la inmunodeficiencia de base (Tabla 2). El tipo de patógeno causante de las infecciones, características clínicas asociadas y la edad de presentación también pueden guiar el diagnóstico. Las deficiencias combinadas de linfocitos se ma-

nifiestan usualmente desde el nacimiento, mientras que las deficiencias de los linfocitos B aparecen después de los 4-6 meses de vida, cuando los anticuerpos maternos disminuyen. En algunos casos pueden ser de presentación más tardía, en la niñez, adolescencia o incluso edad adulta.

Tabla 2.

Patrones clínicos de presentación	Alertas	Sospecha IDP	Diagnóstico diferencial
1- Infecciones respiratorias recurrentes	bronquiectasias	ID de anticuerpos, fagocitos, HIV, WAS, complemento	Proceso normal del niño, hipertrofia de adenoides, asma, alergia, reflujo G-E, cuerpo extraño, FQ, DC
2- Falta de medro desde primeros meses de vida	diarrea crónica, rash , cándida	SCID HIV	amplio
3- Infecciones piógenas recurrentes	inflamación granulomatosa, mala cicatrización burkholderia o aspergilosis invasiva absceso hepático, osteomielitis EII	defectos de neutrófilos como EGC, entre otros	trastornos de barrera cutánea como eczema, portación de <i>Staphylococcus aureus</i> neutropenia, neoplasias
4- Infecciones oportunistas o de evolución inhabitual	neumococo invasivo detectado en LCR o por serotipo cubierto por vacuna encefalitis por herpes simple	SCID HIV WAS Defectos inmunidad innata (receptores toll)	neoplasia, desnutrición, inmunosupresión, enfermedad crónica
5- Recurrencia de germen	meningococo u otro encapsulado recurrente	-encapsulados: ID de anticuerpos o complemento -cándida: falla LT -micobacterias: falla interacción macrófago con LT	<ul style="list-style-type: none"> • exposición recurrente al germen • tratamiento inadecuado o resistencia al tratamiento • alteración anatómica ej. fistula LCR
6- Enfermedad inflamatoria crónica o autoinmune (AI)	Frecuentemente asociados a ID	ID común variable, Linfohistiocitosis hemofagocítica	Lupus eritematoso sistémico, otras enfermedades AI
7- Síndrome característico previamente descrito	muchas condiciones genéticas se asocian a ID	Delesion 22q11 (DiGeorge), SHIGE, defectos reparación DNA, etc.	

ID: Inmunodeficiencia, WAS: síndrome de Wiskott-Aldrich, G-E: gastroesofágico, FQ: fibrosis quística, DC: disquinesia ciliar
 SCID: inmunodeficiencia severa combinada, EII: enfermedad inflamatoria intestinal, EGC: enfermedad granulomatosa crónica, Nc:neumococo,
 LT: linfocito T, SHIGE. Síndrome de hiperIgE

Estudio

Si existe la sospecha de IDP se debe realizar al menos un hemograma con especial atención a la serie blanca y recuento de linfocitos, además de niveles de inmunoglobulinas. El resto del estudio debe orientarse según el cuadro clínico (Tabla 2), teniendo en cuenta, además, el descarte de otras patologías crónicas no inmunológicas (por ejemplo test del sudor en neumonía recurrente, biopsia nasal en caso de cuadros rinosinusales a repetición, etc.).

Hallazgos e interpretación

A.- Exámenes generales

Hemograma

Aporta información sobre el recuento total de leucocitos, números absolutos de linfocitos, neutrófilos y eosinófilos. Esto nos permitirá detectar linfopenias, neutropenias y eosinofilia presentes en algunas inmunodeficiencias. Por otro lado, también podremos evaluar la presencia de anemia o trombocitopenia, fenómenos asociados a ciertos defectos del sistema inmune. Así mismo, el frotis puede tener características orientadoras a inmunodeficiencias específicas como la presencia de cuerpos de Howell Jolly (asplenia), gránulos gigantes en fagocitos (Chediak Higashi), plaquetas disminuidas y pequeñas (WAS).

Neutropenias

Frecuentemente son post virales o hallazgos incidentales. No requieren de estudio si son leves y transitorias, pero deben ser evaluadas en caso de haber algún otro signo sugerente de inmunodeficiencia. Neutropenias severas asociadas a disfunción inmune se clasifican en congénitas, cíclicas, idiopáticas y adquiridas (secundarias a medicamentos, infecciones, afecciones hematológicas, afecciones autoinmunes o malignidad).

Linfopenia

Es un hallazgo frecuente en pediatría. Aunque la mayoría son secundarias a enfermedades virales, siempre debe considerarse la posibilidad de inmunodeficiencia con un recuento de linfocito bajo ($<3 \times 10^9/L$) en lactantes menores. Una linfopenia persistente no debe ignorarse. Es importante usar valores ajustados a la edad, ya que en recién nacidos y lactantes menores de 6 meses los valores de linfocitos son más altos.

Rx/TAC de tórax

Confirmar presencia o ausencia de timo en contexto clínico de sospecha de inmunodeficiencia combinada o Sd de Di George. Signos radiológicos de daño pulmonar crónico.

Ecografía/TAC abdominal

Presencia de bazo para descartar asplenia en contexto de infecciones por capsulados. Organomegalias/adenopatías.

B.- Exámenes inmunológicos

Función fagocítica

Se puede evaluar la presencia de moléculas de adhesión (integrinas beta-2 CD11/18 alteradas en déficit de adhesión de linfocitos) y estallido respiratorio mediante la cuantificación de dihidrorodamina por citometría de flujo (alterada en enfermedad granulomatosa crónica).

Inmunoglobulinas séricas

Producidas por los linfocitos B y células plasmáticas, juegan un rol central en la inmunidad adaptativa. Se clasifican en IgA, IgG, IgM e IgE. El recuento total de IgG, IgM e IgA nos permite evaluar cuantitativamente la inmunidad humoral, detectando eventuales déficit de anticuerpos. Sus valores deben interpretarse de acuerdo a rangos etarios y al contexto clínico. En casos de hipogamaglobulinemias generalizadas debe descartarse pérdida de proteínas (síndrome nefrótico, quilotórax, linfangectasia intestinal).

Las inmunodeficiencias humorales son las más frecuentes, correspondiendo aproximadamente al 50% de las IDP. Entre 1:300 y 1:700 personas tienen deficiencia selectiva de IgA (sIgA). En su mayoría son asintomáticos, aunque algunos presentan mayor frecuencia de infecciones respiratoria altas y gastrointestinales. Pacientes con sIgA pueden presentar trastornos autoinmunes asociados.

Subclases de IgG

Su utilidad en clínica es controversial y no deben solicitarse como parte del estudio inicial. La deficiencia de subclases de IgG habitualmente es asintomática y una minoría puede tener infecciones virales o bacterianas levemente aumentadas.

Medición de anticuerpos específicos

Un recuento de inmunoglobulinas normal no descarta un déficit de calidad de anticuerpos. La medición de títulos de anticuerpos para antígenos específicos nos permite evaluar funcionalmente la producción de los mismos. Dentro de estos podemos medir isohemaglutininas (anticuerpos naturales tipo IgM contra antígenos de grupo sanguíneo A, B, O) y las respuestas a vacunas proteicas (anticuerpos antitoxoide tetánico o diftérico) y a vacunas polisacáridas (anticuerpos antineumococo o haemophilus influenza). No son exámenes ampliamente disponibles y hay que correlacionar siempre con el estado y fecha de vacunación.

Complemento

Las IDP causadas por déficit de complemento son excepcionales (2% de las IDP) y se presentan de una manera similar a inmunodeficiencias humorales. Si el déficit es de los primeros componentes de la cascada se pueden asociar además a fenómenos autoinmunes, angioedema o a un síndrome similar al lupus. En cambio si el déficit afecta a los componentes terminales, se presentan con mayor susceptibilidad a las infecciones por meningococo. Los niveles de C3-C4 están ampliamente disponibles, el resto de los componentes sólo se miden en laboratorios especializados. Una alternativa es medir la integridad de la vía clásica y de la vía alterna del complemento con CH50 y AP50 respectivamente. En Chile sólo está disponible la primera.

Cuantificación de poblaciones linfocitarias

La inmunidad celular puede evaluarse a través de la medición de poblaciones linfocitarias. Por citometría de flujo, podemos cuantificar los números de linfocitos en:

- linfocitos T (CD3): helper CD3-CD4
citotóxicos CD3-CD8
- linfocitos B: CD19
- células natural killer (NK): CD16

Unas subpoblaciones normales no descartan inmunodeficiencia celular. Además la cuantificación puede verse afectada por infecciones, especialmente si son severas.

Proliferación celular

Es un estudio funcional de la respuesta celular que consiste en la estimulación de linfocitos por mitógenos y/o antígenos y luego la cuantificación de su proliferación por citometría de flujo. En resumen, las IDP comprenden un grupo heterogéneo de patologías y su pesquisa temprana es clave para el pronóstico del paciente. Debemos estar atentos.

Mensajes a llevar

- Las IDP son parte del diagnóstico diferencial de las infecciones recurrentes en niños y adultos.
- Hay 7 patrones clásicos de presentación de las IDP (Tabla 2).
- SCID es una emergencia médica.
- El diagnóstico temprano de inmunodeficiencias humorales previene daño crónico de órganos.
- Si hay historia o sospecha de IDP en la familia: retrasar vacunas vivas y derivar a inmunología para estudio.
- Usar valores ajustados a la edad en los exámenes para evitar errores.

Referencias

1. De Vries E, Clinical Working Party of the European Society for Immunodeficiencies (ESID). Patient-centred screening for primary immunodeficiency: a multi-stage diagnostic protocol designed for non-immunologists: 2011 update. *Clin Exp Immunol* 2011; 167:108–119.
2. Bryant PA, et al. Fifteen minute consultation: the infant with frequent infections. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2014, 99: 8-12.
3. Jyothi S, Lissauer S, Welch S, et al. Immune deficiencies in children: an overview. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2013, 98: 186-196.
4. Ballou M. Approach to the patient with recurrent infections. *Clin Rev Allergy Immunol* 2008; 34:129–40.
5. Slatter MA, Gennery AR. Clinical immunology review series: an approach to the patient with recurrent infections in childhood. *Clin Exp Immunol* 2008; 152:389–96.

Manejo del niño diabético en el siglo XXI. Nuevas terapias

Dra. Ana Rocha R.
Dra. Carolina Sepúlveda R.

Unidad de Endocrinología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: arochar@alemana.cl

Introducción

La Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1), es una de las enfermedades crónicas más comunes en la infancia, su incidencia en la última década se ha duplicado.

Se caracteriza por ser un desorden metabólico de origen autoinmune, que provoca destrucción de la célula β pancreática, llevando a un estado de deficiencia de insulina.

Desde 1922 Banting y Bets ⁽¹⁾ realizaron el primer uso clínico de un extracto animal que posteriormente llamaron insulina, en un paciente diabético. Hasta la fecha se han producido importantes avances en el tratamiento de la DM1, todos ellos buscando un reemplazo insulínico semejante a lo que ocurre en forma fisiológica, mediante esquemas intensificados, con el objeto de corregir la hiperglicemia y disminuir las complicaciones microvasculares.

Una vez que la insulina fue utilizada, ésta fue administrada en largas jeringas de vidrio con agujas reutilizables, por aproxi-

madamente 50 años hasta que, en 1985, aparecen los lápices de insulina. A partir de 1980, la fabricación de las insulinas recombinantes humanas marcó un avance importante en el tratamiento de la diabetes. Hasta los años 80 la única insulina prandial y basal disponible era la insulina cristalina y la NPH. Las limitaciones farmacocinéticas y farmacodinámicas de las insulinas estándar frecuentemente ocasionaban hipoglicemia y mal control metabólico. Esta situación se superó con la llegada de los análogos de insulina basales e insulinas prandiales. Hoy en día, siguen apareciendo análogos de insulina de acción cada vez más prolongada y más estable con menor variabilidad.

Posteriormente, avances en el uso de la tecnología en el manejo del niño diabético estaban enfocados en la infusión continua de glucosa y en el monitoreo continuo o la combinación de los dos dentro de un mismo sistema cerrado, conocido como bomba infusión de insulina.

Sin embargo, hoy en día el único tratamiento disponible para la mayoría de pacientes con DM1, sigue siendo la administración

exógena de insulina subcutánea que, si bien ha mejorado la expectativa de vida, conlleva una sustancial morbimortalidad asociada a la enfermedad.

Estudios a futuro están enfocados en medicina regenerativa, para establecer terapias alternativas que provean un mejor control metabólico, como el trasplante de islotes pancreáticos, xenotrasplante y trasplante de células madre con el objeto de establecer una secreción endógena de insulina y mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Esta revisión tiene el objeto de mostrar los últimos avances en el manejo de la DM1, en insulino terapia, monitoreo, bombas de infusión continua de glucosa, páncreas artificial y trasplante de células madres.

Las nuevas insulinas ultralentas

Durante los últimos años la industria farmacéutica ha venido trabajando en crear una insulina con una farmacocinética más lenta y plana, con el objeto de mejorar adherencia, disminuir complicaciones como hipoglucemia y mejorar su sensación de independencia.

La insulina Degludec⁽²⁾ (cuyo nombre comercial es Tresiba, desarrollada por Novonordisk), es una insulina de tipo basal, de ultra larga duración, disponible para adultos y recientemente autorizada para niños desde 1 año en nuestro país.

Tresiba es una insulina que se une al receptor de insulina humana y forma multihexámeros que al inyectarse en el subcutáneo forman un depósito que se absorbe en la circulación de forma continua y lenta.

Tiene varias ventajas en relación a las insulinas basales hoy en día utilizadas como la glargina:

- Flexibilidad horaria: posibilidad de inyectarse a cualquier hora
- Estabilidad
- Reduce en un 20% las hipoglucemias

Otra insulina de acción ultralenta recientemente en uso mercado es Toujeo (Sanofi).

Toujeo es una insulina glargina en concentración de 300U/ml, lo que proporciona un menor volumen de insulina, con la ventaja de necesitar una dosis diaria. Algunos estudios sugieren que es más plana que la glargina (Lantus) y que disminuye el número de hipoglucemias hasta un 31% en relación a glargina. Por el momento solo ha sido aprobada en adultos.

Dispositivos de inyección: el tratamiento intensificado requiere múltiples inyecciones en el día, ante esto existen algunos dispositivos que facilitan esta acción, sin tener que recurrir a la bomba de insulina. Estos son llamados puertos de inyección y son el insuflón y I-Port Advance™. Estos dispositivos tienen una vida útil de tres días.

En busca de disminuir el número de inyecciones de insulina, se han creado otras insulinas alternativas con otras vías de administración. Dentro de estas, está la insulina inhalada Afrezza^(3,4), a punto de ser lanzada en el mercado y aprobada por la Food and Drug Administration (FDA). Se trata de una insulina de acción rápida, que se utiliza antes de las comidas. Su presentación es en polvo y se administra a través de un inhalador, que hace que las partículas de insulina pasen a los pulmones y desde allí al torrente sanguíneo. Su efecto es prácticamente inmediato, su *peak* es a los 15 minutos y su duración máxima es de una hora. En comparación con los análogos de acción ultrarrápida los niveles de glicemia son más estables. No está probado en niños.

Otras alternativas son los parches de insulina de administración transdérmica, la insulina oral y la intradérmica.

Bomba de infusión continua y monitoreo continuo de glucosa en tiempo real

La variabilidad farmacocinética del tratamiento con múltiples dosis de insulina (MDI), imposibilita el control óptimo de la glicemia sanguínea. La bomba de insulina es el tratamiento mediante infusión subcutánea continua de insulina (ISCI). Esta ayuda a

mejorar las fallas de las MDI, imitando la secreción pancreática y disminuyendo la variabilidad inter inyección ⁽⁵⁾.

Las bombas se pueden programar para que dispensen dosis pequeñas de insulina continuamente (basal) y otras en bolo (prandial), para controlar el aumento de la glicemia postprandial. La bomba de insulina no es un páncreas artificial. Esta necesita conocer y monitorear los niveles de glicemia capilar para decidir el bolo prandial de insulina, que es previamente programado. Las bombas modernas ofrecen varias características técnicas, que facilitan el ajuste del perfil diario de insulina: infusión de diferentes bolos dependiendo del tipo, el tamaño y la duración de la comida a ingerir; posibilidad de programar varias tasas basales en diferentes tiempos del día, según el esquema de trabajo o la realización de deporte; y prevención de las hipoglicemias nocturnas.

El tratamiento con ISCI ha demostrado disminuir los episodios hipoglicémicos, manteniendo o mejorando el control glicémico en pacientes con DM1, además permite utilizar una menor dosis de insulina en el día y, por ende, menor ganancia de peso.

En Chile, existen distintos tipos de bombas de infusión continua de insulina, como Minimed de Medtronic, DANA de Alatehia y, recientemente, Accu-check combo de Roche.

Otra bomba que no está disponible en nuestro país es Omnipod, fabricada por Insulet Corporation, la que a diferencia de las otras bombas es inalámbrica. Además posee un medidor de glicemia integrado.

La hipoglicemia permanece siendo la mayor limitante para alcanzar la euglicemia en DM1. La introducción del monitoreo continuo en tiempo real (MCG), puede mejorar y mantener el target de HbA1c y disminuir las hipoglicemias severas.

Novedades en monitoreo de glicemia

El control de las glicemias pre y post prandial de los pacientes con DM1, es algo que acompaña su vida diaria. Este monitoreo es

necesario para ajustar la dosis de insulina para cada paciente, dependiendo de la ingesta de hidratos de carbono y de la actividad física y evaluar el buen o mal control metabólico en corto plazo.

Ha sido necesario ir mejorando los dispositivos usados para este control, para que sean más confortables para el paciente y de esta forma no se omitan las mediciones.

En 1974 se introdujo el primer glucómetro. Desde ese momento han aparecido muchos más, los que hasta hace algún tiempo eran la única manera de chequear intermitentemente los niveles de glicemia plasmática. Ahora también contamos con monitores continuos de glucosa, los que se pueden o no asociar a las bombas de infusión continua. Uno de los mayores beneficios de este tipo de monitoreo es que reduce las tasas de hipoglicemia y mejora los valores de hemoglobina glicosilada, ya que da una medición en tiempo real de los niveles de glicemia ⁽⁶⁾.

La precisión y eficacia de estos dispositivos han sido evaluadas en distintos trabajos, usando diferentes métodos.

Dentro de los últimos dispositivos contamos con glucómetros que también incorporan la sugerencia de la dosis de insulina necesaria para corregir la glicemia y la dosis prandial que debe recibir el paciente.

Dentro de los métodos más modernos, encontramos uno que no necesita lancetas ni cintas de glicemia, ya que se basa en la medición intersticial de glicemia a través de un sensor subcutáneo el que es escaneado por un lector en un segundo, incluso a través de la ropa. Además, tiene memoria de 8 horas, por lo que informa la tendencia de la glicemia. Este sensor puede ser usado desde los 4 años de edad.

Los nuevos desafíos están en disminuir la *lag* que existe entre la glicemia medida y la real. En mejorar lo que hoy existe para evitar los episodios de hipo e hiperglicemia y así mantener un buen control metabólico, disminuyendo tanto las complicaciones agudas como crónicas de la diabetes.

Terapias no insulínicas para el control de la diabetes

Páncreas artificial

Es un sistema de circuito cerrado, donde se combina la medición de la glicemia con un sensor en tiempo real con la bomba de insulina. Mediante el uso de un algoritmo de control se administran las dosis de insulina, automáticamente.

Al modular de forma autónoma y continua la administración de insulina dependiendo de los niveles de glicemia, este sistema ofrece reducir al mínimo las excursiones de hiper o hipoglicemia. Posee características adaptativas de los algoritmos, individualizando el sistema de circuito cerrado a determinados patrones fisiológicos y de estilos de vida. El rendimiento de los sistemas de este circuito cerrado es, sin embargo, limitado por la velocidad de absorción de la insulina y las inexactitudes en la detección de glucosa. No obstante, a través de la administración variable de insulina, en comparación con las otras modalidades puede alcanzar niveles más estables de glicemia.

Dentro de los desafíos para mejorar este sistema, están la sensibilidad con menos variabilidad de glicemia intersticial vs capilar, la exactitud en el tiempo de duración de las insulinas y el ajuste dinámico del algoritmo que administra la insulina.

Se cree que estos sistemas estarán disponibles para comercializar a fines de 2018.

En búsqueda del reemplazo de célula β

El **trasplante de páncreas**, ha sido una estrategia, no frecuente, utilizada en diabetes, teniendo como limitantes la falta de tejido de donante y el largo tiempo que deben estar en inmunosupresión. Se realiza en forma concomitante con trasplante de riñón, en aquellos diabéticos con enfermedad renal terminal. La funcionalidad del páncreas trasplantado cae desde un 82% a un 58% al quinto año post trasplante. Hay un incremento en la sobrevida cuando es con trasplante renal simultáneo.

El **trasplante de islotes pancreáticos** ha sido recientemente una opción terapéutica en sujetos con DM1 con mal control. Lo más

antiguamente descrito es en el año 1972 realizado en ratas y 5 años más tarde en humanos, se usaron drogas inmunosupresoras como azathioprina y corticoides.

Más recientemente, en el año 2000 el protocolo Edmont ⁽⁷⁾, logra un 100% de independencia de insulina en 7 pacientes que recibieron islotes de múltiples donadores humanos, en un protocolo solo con inmunosupresión sin terapia corticoidal. El seguimiento a largo plazo de estos pacientes demuestra que no hay episodios de hipoglicemia severa, se mantiene HbA1c < 7% y hay ausencia de complicaciones como infecciones y falla renal.

La limitación de este procedimiento, es lograr el número de islotes requeridos de donador sin falla cardíaca ni cerebral y avanzar en las terapias coadyuvantes inmunomoduladoras. En este protocolo no hay niños.

Una alternativa es el trasplante de islotes pancreáticos de donador no humano o **islotes pancreáticos xenogénicos**. Lo que más se ha usado son islotes pancreáticos de cerdo. Se ha elegido el cerdo porque la insulina porcina y los niveles de glicemia son similares al de los humanos. Los primeros procedimientos se describen en el año 1994, donde Groth trasplantó islotes fetales de cerdo en pacientes con DM1.

Hay dos problemas con el trasplante xenogénico, el riesgo de reacción inmunológica, por la presencia de anticuerpos en el receptor y el riesgo de zoonosis.

Lo que está en estudio es usar islotes encapsulados con una membrana biocompatible con el huésped y aislado del sistema inmune ^(7,8).

Reemplazo con célula β expandida

Las células beta de los islotes pancreáticos proliferan en una tasa de 0,1 a 0,3% por día. En los últimos 30 años se han realizado estudios enfocados en la producción de estas células, pero la producción de insulina es muy baja. En vista del uso clínico, una segunda generación de células beta ha sido recientemente

descubierta. Faltan aún más estudios que determinen la seguridad de estas células ⁽⁷⁻⁸⁾.

Reemplazo con *stem cell*

Son células indiferenciadas, con capacidad totipotencial y con la habilidad de realizar varios ciclos celulares manteniendo su estado indiferenciado. El principal foco ha estado en células de adultos, ya que muchos tejidos ofrecen la capacidad de generar células progenitoras que se diferencien en células pancreáticas, pero ninguna ha tenido la capacidad de secretar insulina en respuesta a la glucosa y normalizar la glicemia en modelos animales diabéticos. En todo caso, sigue siendo una terapia muy prometedora ⁽⁷⁻⁸⁾.

Stem cell embriológicas

Por su capacidad de diferenciarse en cualquier tipo de célula, estas *stem cell* son consideradas las más prometedoras para las terapias de reemplazo celular. Las células obtenidas de embriones en primeras etapas de diferenciación podrán generar cualquier tipo de células incluso las pancreáticas. Los estudios de estas características aún están en etapas de investigación, donde se debe considerar también el riesgo cancerígeno de trabajar con células indiferenciadas y por lo tanto, potencialmente malignas.

Los dilemas éticos derivados de la manipulación de embriones humanos es lo que limita y cuestiona estos estudios.

Otro estudio en la misma línea es el uso de células somáticas de adultos reprogramadas para generar células pluripotenciales *stem cell*. Estas tienen, potencialmente, las mismas características que la de embriones y se pueden diferenciar en células pancreáticas. Pero tiene también el riesgo de desarrollar tumores y el uso de retrovirus para la reprogramación podría causar mutaciones que transcriban genes tumorales. Se ha estado trabajando en disminuir este riesgo.

Prevención en DM1

La prevención en el desarrollo de la enfermedad también ha sido un tema a discutir y a estudiar. Se ha investigado sobre 3 tipos de prevención; primaria, secundaria y terciaria ⁽⁹⁾.

La primaria se basa en aquellos individuos genéticamente susceptibles donde se debe evitar la exposición a distintos factores ambientales como: la exposición precoz a proteína de leche de vaca vs leche materna, la suplementación con ω -3, la introducción de gluten 6 o 12 meses, las vacunas y la modulación de la microbiota intestinal.

En cuanto a la prevención secundaria, busca evitar la aparición clínica de la falla de la célula β en individuos con anticuerpos positivos, pero sin clínica de diabetes. Múltiples estudios se han realizado con insulina oral, parental y nasal como también con nicotinamida, sin resultados positivos. Actualmente se trabaja en la inmunomodulación.

La prevención terciaria, se ha enfocado en preservación del péptido C. Se han usado múltiples terapias inmunosupresoras e inmunomoduladoras, con distintos agentes buscando el mismo fin. En algunos de estos trabajos se ha evidenciado disminución más paulatina de los niveles de Péptido C y de la función de la célula β , en comparación con el grupo placebo. No se sabe el beneficio a largo plazo de estas terapias.


Conclusión

Hemos revisado las nuevas alternativas de control y manejo de la DM1. Todas estas terapias tienen como objetivo común buscar una mejor calidad de vida a corto y a largo plazo en los pacientes diabéticos y sus familias.

Aún quedan muchos desafíos que enfrentar sobre todo en los pacientes pediátricos, los que a largo plazo serán los más beneficiados al disminuir las complicaciones crónicas de la diabetes, con un manejo más fisiológico de su condición.

Referencias

1. Bliss M. *The History of Insulin*. *Diabetes Care*, 1993; vol. 16 (3).
2. Simó R. Nueva Insulina Basal de Acción Ultralenta: Insulina Degludec. *Av. Diabetol*. 2013; 29 (1): 4-11.
3. Gerber RA, Cappelleri JC, Kourides IA, et al. *Treatment Satisfaction with Inhaled Insulin in Patients with Type 1 Diabetes*. *Diabetes Care*, 2001 Sep; 24(9):1556-1559.

-
- 
4. *Haward Bauchner. An Inhaled Insulin Afrezza. JAMA. 2015; 313(21):2176-2177.*
 5. *Shaltin S, Chase HP. Advanced Technologies and Treatments for Diabetes. Int J Clin Pract. February 2011, 65(sup 170), 76-82.*
 6. *Chlup R, Doubravova B. Effective Assessment of Diabetes Control Using Personal Glucometers. Hindawi Publishing Corporation. Disease Markers. Volume 35(2013):895-905.*
 7. *Cogger K, Nostro MC. Recent advances in cell replacement therapies for the treatment of type 1 diabetes. Endocrinology, January 2015, 156(1):8-15.*
 8. *Pellegrini S, Cantarelli E. The state of the art of islet transplantation cell therapy in type 1 diabetes. Acta Diabetol 2016, on line: 1-9.*
 9. *Jacobsen L, Schatz D. Current and future effort toward the prevention of type 1 diabetes. Pediatric Diabetes 2016:17 (supl 22):78-86.*
-

Talla baja, nuevas estrategias terapéuticas

Dr. Jonathan Kraus F.

Dra. Ximena Gaete V.

Unidad de Endocrinólogo Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: jkraus@alemana.cl

Introducción

Se define talla baja como una longitud o estatura menor al percentil 3 o menor a -2 puntaje de desvío estándar para una determinada edad, sexo y población de referencia ⁽¹⁾. Si bien se trata de una de las consultas más frecuentes en endocrinología pediátrica, la incidencia de esta patología es baja. Esto queda demostrado en un estudio de Sisley y cols ⁽²⁾, en el cual luego de un análisis retrospectivo de 235 casos de talla baja en pacientes pediátricos asintomáticos, el 99% fue catalogado como una variante de la normalidad: talla baja familiar, retraso constitucional del crecimiento y talla baja idiopática. Por lo tanto, el enfrentamiento de un paciente con talla baja debe ser un proceso esquematizado y ordenado ^(3,4), con el fin de estudiar a aquellos pacientes con altas probabilidades de presentar alguna patología, así como también tranquilizar a aquellos que probablemente no la presenten.

Actualmente, una de las alternativas terapéuticas que permite optimizar el crecimiento en condiciones específicas (determinada en base a estudios aleatorios y aprobada por diferentes agencias reguladoras) es la hormona de crecimiento (GH) ⁽⁵⁾. Sin embargo, los avances tecnológicos han favorecido la aparición de nuevos fármacos, así como también la combinación de drogas ya conocidas que han permitido generar nuevas estrategias de crecimiento. El objetivo de esta revisión es dar a conocer las nuevas opciones terapéuticas para el manejo de la talla baja.

Hormona de crecimiento y análogos de GnRH

El uso de la hormona de crecimiento se encuentra aprobado por las principales agencias reguladoras farmacológicas a nivel mundial (FDA y EMA), para el tratamiento de las siguientes condiciones: déficit de hormona de crecimiento, síndrome de

Turner, síndrome de Noonan, síndrome de Prader Willi, talla baja secundaria a enfermedad renal crónica, talla baja idiopática, talla baja secundaria a paciente pequeño para la edad gestacional (PEG) sin crecimiento compensatorio y haploinsuficiencia del gen SHOX ⁽⁵⁾. El uso de este medicamento en las patologías descritas se encuentra ampliamente avalado por la evidencia científica⁽⁶⁾, y los estudios realizados en torno a ellos muestran ganancia neta de estatura (ya sea en cm o reflejado en SDS) al comparar pacientes que reciben GH versus aquellos que no.

Por otra parte, los análogos de GnRH (aGnRH) han demostrado su beneficio respecto a la ganancia estatural, en el tratamiento de la pubertad precoz central (PPC) en especial en el grupo de niñas menores de 6 años, donde la ganancia en talla final puede llegar hasta los 8-10 cm ⁽⁷⁾. En cambio, en las pacientes cuya PPC se inicia entre los 6 y 8 años, la ganancia de talla es menor, llegando a ser entre 3.5 y 9.5 cm ⁽⁸⁾.

Dado que en ocasiones, a pesar del uso de GH en pacientes con ciertos diagnósticos, el inicio puberal se presenta con una estatura relativamente baja, la adición de aGnRH permite mejorar la ganancia en talla final. Particularmente, en pacientes con déficit de GH ⁽⁹⁾, antecedentes de talla baja secundaria a ser pequeño para la edad gestacional ⁽¹⁰⁾ o la haploinsuficiencia del gen SHOX ⁽¹¹⁾, la adición de aGnRH ha mostrado una ganancia neta entre 6 a 9 cm según el diagnóstico. En el caso de la talla baja idiopática (TBI), si bien con un menor grado de evidencia, se ha observado un aumento de la talla final de aproximadamente 5 cm ⁽¹²⁾. Por último, en aquellas pacientes con PPC en tratamiento con aGnRH, cuando evolucionan con una velocidad de crecimiento muy baja, la adición de GH puede llevar a una ganancia de talla final cercana a los 6 cm ⁽¹³⁾.

Inhibidores de la aromatasa

La enzima aromatasa (CYP19A1) es la responsable de la conversión de andrógenos a estrógenos, específicamente el paso de testosterona a estradiol y el paso de androstenediona a estrona. Basado en la observación de pacientes con mutaciones en el receptor de estrógenos o en la enzima aromatasa, quienes se pre-

sentan con un retraso en la maduración ósea, se ha confirmado el rol crucial de los estrógenos en dicha maduración ⁽¹⁴⁾. Esto ha llevado a plantear que su potencial uso en varones podría llevar a un retraso de la maduración ósea, con la consiguiente prolongación del crecimiento óseo y a una mayor talla adulta final. Existen inhibidores de la aromatasa de origen esterooidal y no esterooidal, presentando los primeros una unión covalente con la enzima, ejerciendo un efecto inhibitorio irreversible. Por otro lado, existen tres generaciones de estos fármacos, siendo los de última generación y en particular el anastrozol y el letrozol, los más estudiados. Actualmente, existen 4 estudios aleatorizados placebo/control relacionados al uso de inhibidores de aromatasa, específicamente en pacientes con retraso constitucional del crecimiento y desarrollo (RCCD) y TBI. Si bien han demostrado un aumento de la predicción de la talla adulta final entre 5 a 6 cm ^(15,16), los resultados sobre la talla adulta final han sido más controversiales. En el caso de los pacientes con RCCD, la adición de letrozol (un inhibidor de la aromatasa de tercera generación) al tratamiento con testosterona, permitió una ganancia de aproximadamente 6 cm por sobre los pacientes que recibieron sólo testosterona. Por el contrario, en pacientes con TBI, la diferencia de talla final de quienes fueron tratados con letrozol versus placebo no fue significativa. La escasez de resultados a largo plazo, así como también el escaso estudio en relación a los efectos adversos (compromiso óseo, alteración del metabolismo lipídico y alteración en la espermatogénesis), ha llevado a los expertos en esta área a desaconsejar su uso rutinario y recomendar su uso sólo en el contexto de estudios clínicos controlados.

Se ha estudiado también el uso de inhibidores de la aromatasa en forma concomitante con el uso de GH en pacientes deficientes de esta última. Si bien uno de los estudios existentes no demostró un aumento en la predicción de talla adulta ⁽¹⁷⁾, el segundo estudio posterior demostró, al comparar pacientes con déficit de GH separados en grupo con tratamiento adicional con anastrozol vs. placebo, que el grupo con anastrozol presentó un aumento de la predicción de talla adulta de 4.5 ± 1.2 cm a los 24 meses y de 6.7 ± 1.4 cm a los 36 meses de tratamiento,

en comparación a la ganancia de 1 cm. en ambos períodos en el grupo con placebo ⁽¹⁸⁾.

Hormona de crecimiento de larga duración

Si bien el régimen de administración diaria de hormona de crecimiento no podría ser considerado fisiológico, los años de estudio y experiencia han demostrado su perfil de seguridad y su efectividad en promover el crecimiento ⁽¹⁹⁾. En comparación a los regímenes de administración del pasado, en los que la administración de GH se realizaba 2 o 3 veces al día, el uso diario ha demostrado igual eficacia en lo que respecta a obtención de niveles de IGF-1 y optimización del crecimiento ⁽²⁰⁾. Sin embargo, la adherencia a la inyección diaria es un tema aún no resuelto completamente. Se ha comprobado que a mayor número de dosis perdidas en el lapso de una semana (menor a 1 dosis, entre 1 y 3 dosis y más de 3 dosis) en el lapso de 6 a 8 meses, la repercusión de la velocidad de crecimiento es mayor (expresada en *score* de desvío estándar de velocidad de crecimiento) ⁽²¹⁾. Es por esto que desde su aislamiento a partir de tejido hipofisario de cadáveres, se ha intentado obtener formulaciones de GH de larga duración.

Actualmente, existen al menos 7 formulaciones de GH de larga duración, todas en diferentes fases de aprobación por agencias internacionales. La única que hasta el momento ha completado estudios de fase 3 en niños, y por lo tanto, ha sido aprobada por la EMA para el tratamiento de déficit de GH en niños y adultos, es LB030002. Esta formulación de GH consiste en micropartículas formadas por GH incorporadas en una matriz de hialuronidato de sodio y de lecitina, dispersas en una base oleosa de triglicéridos de cadena mediana. En un reciente estudio fase 3, randomizado, de 24 meses de duración, se comparó el uso de LB030002 en dosis semanal versus el uso de GH convencional en dosis diaria habitual por 12 meses, para luego ser todos tratados con LB030002 en pacientes prepuberales con déficit de GH ⁽²²⁾. Por una parte, este estudio demostró que la velocidad de crecimiento no presentó diferencia significativa durante el primer año de tratamiento (11.63 ± 2.60 cm/año en el grupo de LB030002 y 11.97 ± 3.09 cm/año en el grupo con GH

convencional, (promedio \pm desviación estándar)), ocurriendo lo mismo durante el segundo año de tratamiento con LB03002 (8.33 ± 1.92 cm/año y 7.28 ± 2.34 cm/año respectivamente). Por otra parte, los niveles de IGF-1 se mantuvieron en niveles similares a los 12 meses de tratamiento alcanzando un *score* de desvío estándar de -1.07 ± 1.86 y -1.47 ± 2.05 respectivamente. Por último, si bien las reacciones adversas en el sitio de punción fueron mayores en los pacientes que recibieron LB03002 durante el primer año, éstas fueron catalogadas como leve en más del 90% de los casos.

La segunda formulación que se encuentra en etapa de estudio de fase 3 en pacientes pediátricos es el Somavaratan (VRS-317). Este producto está conformado por una proteína de fusión, en la cual el elemento activo es la GH y los elementos inactivos corresponden a cadenas largas de aminoácidos hidrofílicos denominadas XTEN₁ y XTEN₂, cuyos objetivos son disminuir la filtración glomerular y disminuir el *clearance* mediado por el receptor de GH respectivamente. Un estudio recientemente publicado ⁽²³⁾ demostró que la administración de dosis creciente en forma semanal, bimensual o mensual durante un período de 6 meses mantuvo una velocidad de crecimiento adecuada y similar (7.86 ± 2.5 , 8.61 ± 2.7 y 7.58 ± 2.5 cm/año respectivamente) en pacientes pediátricos con déficit de GH. En comparación a la cohorte histórica del estudio KIGS, las tres ramas del estudio mantuvieron una velocidad de crecimiento similar a su control histórico. Al mismo tiempo, los niveles de IGF-1 presentaron un alza significativa en los tres regímenes, la que se mantuvo a lo largo de los 6 meses de duración del estudio. Finalmente, no hubo efectos adversos serios, y los eventos adversos consignados fueron leves y transitorios.

Conclusiones

La talla baja, es una de las consultas más frecuentes en endocrinología pediátrica y habitualmente no obedece a causas patológicas. Sin embargo, hay ocasiones en las que frente a determinados diagnósticos, es importante tomar medidas terapéuticas. Actualmente la hormona de crecimiento es la alternativa más utilizada y estudiada.

Sin embargo, su combinación con aGnRH o inhibidores de la aromatasas, además de la hormona de crecimiento de larga duración, podrían obtener mejores resultados en la talla final en los pacientes con talla baja patológica.

Referencias

1. Mericq V, Linares J, Riquelme J. Talla baja: enfoque diagnóstico y bases terapéuticas. *Rev Med Clin Condes*. 2013; 24(5): 847-856.
2. Sisley SM, Vargas M, Khoury J, et al. Low Incidence of Pathology Detection and High Cost of Screening in the Evaluation of Asymptomatic Short Children. *Pediatr* 2013; 163: 1045-1051.
3. Oostdijk W, Grote FK, de Muinck Keizer-Schrama SM, et al. Diagnostic approach in children with short stature. *Horm Res*. 2009; 72(4): 206-217.
4. Savage MO, Backeljauw PF, Calzada R, et al. Early Detection, Referral, Investigation and Diagnosis of Children with Growth Disorders. *Horm Res Paediatr*. 2016; 85(5): 325-332.
5. Ranke MB, Lindberg A, Mullis PE, et al. Towards optimal treatment with growth hormone in short children and adolescents: evidence and theses. *Horm Res Paediatr*. 2013; 79(2): 51-67.
6. Loche S, Carta L, Ibba A, et al. Growth hormone treatment in non-growth hormone-deficient children. *Ann Pediatr Endocrinol Metab*. 2014; 19: 1-7.
7. Carel JC. Can we increase adolescent growth? *Eur J Endocrinol*. 2004; 151:U101-U108.
8. Kauli R, Galatzer A, Kornreich L, et al. Final height of girls with central precocious puberty, untreated versus treated with cyproterone acetate or GnRH analogue. A comparative study with re-evaluation of predictions by the Bayley-Pinneau method. *Horm Res* 1997; 47:54-61.
9. Wit JM, Oostdijk W. Novel approaches to short stature therapy. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2015; 29: 353-366.
10. Lem AJ, van der Kaay DC, de Ridder MA, et al. Adult height in short children born SGA treated with growth hormone and gonadotropin releasing hormone analog: results of a randomized, dose-response GH trial. *J Clin Endocrinol Metab*. 2012; 97: 4096-4105.
11. Scalco RC, Melo SS, Pugliese-Pires PN, et al. Effectiveness of the combined recombinant human growth hormone and gonadotropin-releasing hormone analog therapy in pubertal patients with short stature due to SHOX deficiency. *J Clin Endocrinol Metab*. 2010; 95: 328-332.
12. van Gool SA, Kamp GA, Visser-van Balen H, et al. Final height outcome after three years of growth hormone and gonadotropin-releasing hormone agonist treatment in short adolescents with relatively early puberty. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007; 92:1402-1408.
13. Pucarelli I, Segni M, Ortore M, et al. Effects of combined gonadotropin-releasing hormone agonist and growth hormone therapy on adult height in precocious puberty: a further contribution. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2003; 16: 1005-1010.
14. Hero M. Aromatase Inhibitors in the Treatment of Short Stature. *Endocr Dev*. 2016; 30: 130-140.
15. Wickman S, Sipilä I, Ankarberg-Lindgren C, et al. A specific aromatase inhibitor and potential increase in adult height in boys with delayed puberty: a randomized controlled trial. *Lancet*. 2001; 357: 1743-1778.
16. Salehpour S, Alipour P, Razzaghy-Azar M, et al. A double-blind, placebo-controlled comparison of letrozole to oxandrolone effects upon growth and puberty of children with constitutional delay of puberty and idiopathic short stature. *Horm Res Paediatr*. 2010; 74: 428-435.
17. Mauras N, Welch S, Rini A, et al. An open label 12-month pilot trial on the effects of the aromatase inhibitor anastrozole in growth hormone (GH)-treated GH deficient adolescent boys. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2004; 17: 1597-1606.
18. Mauras N, Gonzalez de Pijem L, Hsiang HY, et al. Anastrozole increases predicted adult height of short adolescent males treated with growth hormone: a randomized, placebo-controlled, multicenter trial for one to three years. *J Clin Endocrinol Metab*. 2008; 93: 823-831.
19. Saenger PH, Mejia-Corletto J. Long-Acting Growth Hormone: An Update. *Endocr Dev*. 2016; 30: 79-97.
20. Laursen T, Gravholt CH, Heickendorff L, et al. Long-term effects of continuous subcutaneous infusion versus daily subcutaneous injections of growth hormone (GH) on the insulin-like growth factor system, insulin sensitivity, body composition, and bone and lipoprotein metabolism in GH-deficient adults. *J Clin Endocrinol Metab*. 2001; 86: 1222-1228.
21. Cutfield WS, Derraik JG, Gunn AJ, et al. Non-compliance with growth hormone treatment in children is common and impairs linear growth. *PLoS One*. 2011; 6: e16223.
22. Khadilkar V, Radjuk KA, Bolshova E, et al. 24-month use of one weekly GH, LB03002, in prepubertal children with GH deficiency. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014; 99: 126-132.
23. Moore WV, Nguyen HJ, Kletter GB, et al. A Randomized Safety and Efficacy Study of Somavatoran (VRS-317), a Long-Acting rhGH, in Pediatric Growth Hormone Deficiency. *J Clin Endocrinol Metab*. 2016; 101: 1091-1097.

Cáncer infantil, realidad actual

Dra. Carmen Salgado M.

Hemato-Oncólogo Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: csalgadom@alemana.cl

Introducción

El cáncer incluye un gran número de enfermedades, cada una con un nombre propio, con características particulares y con un comportamiento absolutamente diferente entre sí, pero que tienen en común que se originan a partir del crecimiento anormal de una sola célula o de un grupo de ellas, que comienzan a multiplicarse y a crecer en forma descontrolada, anulando a las células normales de alrededor e invadiendo tanto los órganos vecinos como los órganos alejados.

En los niños, este proceso se produce con mucha mayor rapidez que en los adultos debido a que las células tumorales suelen ser embrionarias e inmaduras, y por lo tanto, de crecimiento más rápido y agresivo.

La incidencia de cáncer en niños es muy baja, considerándose una patología poco frecuente. En nuestro país la tasa de incidencia es de 125 casos por 1.000.000 de menores de 15

años, semejante a la de países desarrollados. En pediatría las leucemias son el tipo más frecuente de cáncer, seguido de los tumores del Sistema Nervioso Central (SNC) y de los linfomas. En la Figura 1 se observa la frecuencia de los diferentes cánceres infantiles en Chile, cuya distribución no difiere mayormente de los países europeos y de Estados Unidos, a excepción de una menor incidencia de neuroblastoma.

Etiología y patogenia

En la actualidad se considera el cáncer de un origen multifactorial, en el cual la teoría genética juega un rol importante. Es la consecuencia de una progresiva acumulación de mutaciones que alteran las moléculas del ADN. Estas mutaciones hacen que las células que las portan escapen a los mecanismos de control que rigen la división, proliferación y muerte celular, dándole a la célula cancerosa una ventaja proliferativa sobre las demás. Estas mutaciones genéticas son generalmente adquiridas a nivel somático, pero en raras ocasiones pueden ser hereditarias.

En el caso del cáncer infantil, entre un 5 a 15% de los casos se pueden identificar factores genéticos predisponentes (Tabla 1). Un porcentaje aún menor tiene un factor ambiental identificado (<5 a 10%). Y en la mayoría de los casos las causas permanecen desconocidas.

Cuadro clínico y diagnóstico diferencial

Plantear este diagnóstico por el pediatra resulta difícil debido a la poca frecuencia de esta patología y porque los síntomas y signos en la mayoría de ellos son inespecíficos y habitualmente se presentan con mucho mayor frecuencia en enfermedades benignas (por ejemplo fiebre, cefalea, dolores óseo-articulares, adenopatías, síndrome anémico, síndrome purpúrico o masas palpables). Pero es importante plantear el diagnóstico diferencial con una patología neoplásica, frente a determinadas características de ellos como se resumen en la Tabla 2.

La prontitud en el diagnóstico y el inicio de un tratamiento adecuado es uno de los factores de mejor pronóstico reconocido, lo que permitirá un tratamiento con menos complicaciones. Por otra parte, el componente psicoemocional que supone para la familia, e incluso para el propio pediatra la posibilidad de un diagnóstico que entraña tanta gravedad y angustia, hace muy recomendable el actuar con la máxima diligencia, derivando lo antes posible a un centro hospitalario acreditado para la atención de oncología infantil. No es recomenda-

ble retrasar la derivación del paciente solicitando exámenes complementarios que aseguren el supuesto diagnóstico, ya que esto solo ocasionará una mayor demora. Es importante recordar que el diagnóstico de certeza de una enfermedad maligna se basa exclusivamente en la confirmación anatómo-patológica de la lesión tumoral, en el caso de los tumores sólidos con estudio histológico, inmunohistoquímico, de biología molecular y genético, o bien tras el estudio citológico, inmunofenotipo, biología molecular y genético de una muestra de médula ósea en el caso de las leucemias.

Tratamiento

El diagnóstico y el manejo del cáncer en el niño representan un desafío para un equipo multidisciplinario, cuyo principal objetivo debe ser ofrecer el tratamiento más adecuado que permita la mejor sobrevida con la menor toxicidad y secuelas a largo plazo.

Desde la introducción de la quimioterapia para la leucemia aguda, hace aproximadamente 50 años, el pronóstico del cáncer en el niño ha mejorado dramáticamente, con una supervivencia desde menos de 20% antes de 1970, 60% en la década del 80 a más del 70% a finales del siglo XX, constituyendo uno de los logros más importantes en la pediatría.

En la Tabla 3 se muestra la sobrevida de algunos tipos de cáncer infantil a nivel nacional. El incremento de la sobrevida, se debe a diferentes factores: diagnóstico más precoz y más certero identificando factores de riesgo, aplicación de protocolos nacionales e internacionales aleatorizados y adaptados al grupo de riesgo del paciente, comités multidisciplinarios de tumores infantiles, mejor uso de poliquimioterapia agresiva y uso de terapias biológicas, mejoras en las técnicas de radioterapia, anestesia, cirugía, reanimación y mejor manejo de terapia de soporte y de las complicaciones.

Figura 1. Frecuencia tipos de cáncer infantil Programa Cáncer Infantil - Pinda Chile

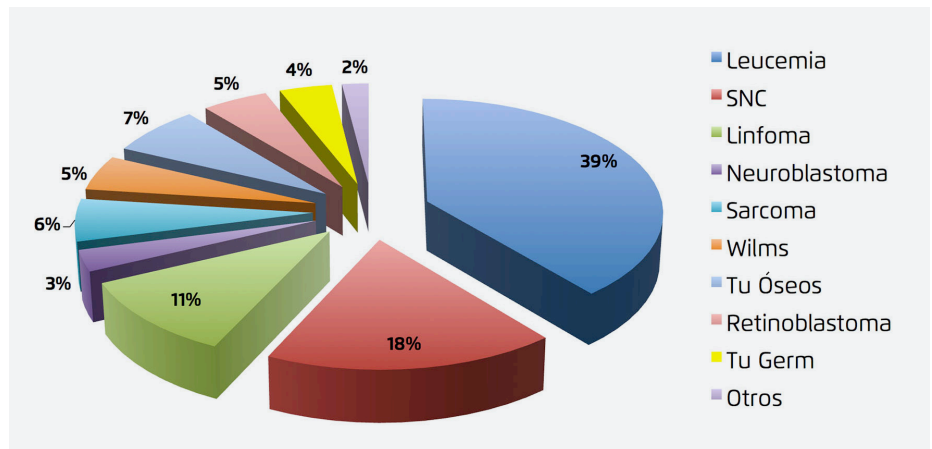


Tabla 1. Factores riesgo genético asociado a cáncer infantil**a. Síndromes neoplásicos familiares**

Síndrome	Gen	Cáncer infantil
Retinoblastoma familiar	RB 1	Retinoblastoma, osteosarcoma
Tumor Wilms familiar	FWT 1/2	Tumor de Wilms
Síndrome Li-Traumani	TP53/CHK2/SNF5	Carcinoma adrenocortical Sarcoma partes blandas Osteosarcoma, tumores SNC
Cáncer colónico hereditario no polipósico	MSH2/MLH1/PMS2	Glioma
Poliposis adenomatosa familiar	APC	Meduloblastoma, hetatoblastoma

b. Síndromes inmunodeficiencias hereditarias y falla medular

Síndrome	Gen	Cáncer infantil
Ataxia Telangectásica	ATM	Leucemia, linfoma
S Wiskott-Aldrich	WAS	Linfoma no Hodgkin
Síndrome Bloom	BLM	LNH, Tu Wilms, osteosarcoma
Deficiencia IgA	IGAD1	Linfoma
Anemia Fanconi	FANCA	Leucemia mieloide aguda Hepatoma

Based on Stiller CA. Oncogene, 2004, 23:6429.

c. Síndromes genéticos misceláneos asociados a cáncer infantil

Síndrome	Gen	Cáncer infantil
Xeroderma Pigmentoso	ERCC2	Carcinoma piel, melanoma
Sd Beckwith-Wiedemann	Complex	Tu Wilms, hepatoblastoma, neuroblastoma, pancreatoblastoma
Esclerosis tuberosa	TSC ½	Astrocitoma cels gigantes sub-ependimal

d.- Anormalidades cromosómicas numéricas asociadas a cáncer infantil

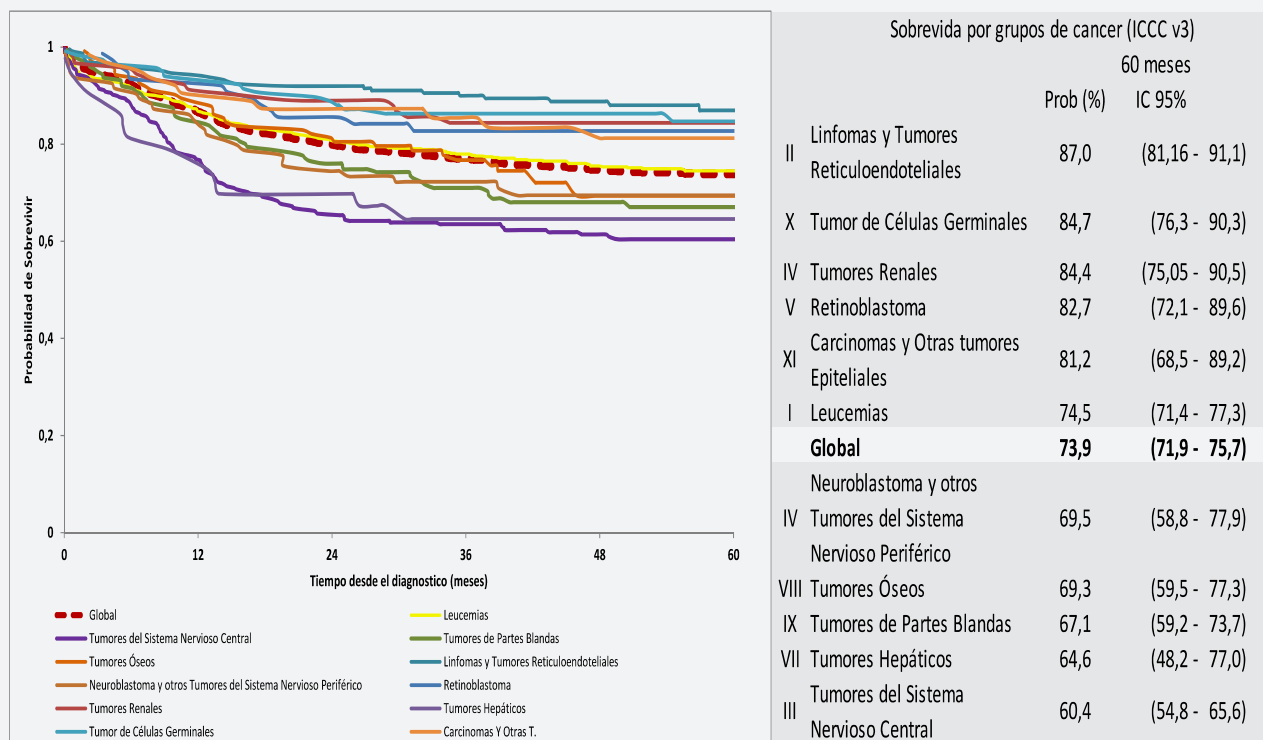
Síndrome Down	Leucemia, tumores células germinales
Trisomía 18	Tumor de Wilms
Síndrome Turner	Neuroblastoma, tumor de Wilms
Síndrome Klinefelter	Tumor de células germinales

Tabla 2. Síntomas y signos de alerta que deben hacer sospechar en un cáncer pediátrico

Síntomas y signos	Diag. diferenciales más comunes	Tipo de cáncer
Pancitopenia	Infección	Leucemia
Hemorragia	Alteración coagulación	Leucemia
Dolor óseo con o sin fiebre Tumoración	Infección Traumatismo	Leucemia Neuroblastoma Tumor óseo
Cefalea Vómitos matutinos	Migraña Sinusitis	Tumor cerebral
Drenaje crónico oídos	Otitis Cuerpo extraño oídos	Rabdomiosarcoma Histiocitois de cels Langerhans
Mancha blanca en ojo	Infección	Retinoblastoma
Linfoadenopatías		Linfomas
Masa mediastínica	Infección Quiste	Neuroblastoma Linfoma
Masa abdominal Abombamiento abdominal	Fecaloma Vejiga llena Quiste renal	Linfoma Burkitt Tumor de Wilms Neuroblastoma
Hemorragia vaginal	Cuerpo extraño Hemorragia fisiológica Menarquia precoz	Tumor embrionario Rabdomiosarcoma

Figura 3.

Sobrevida de cáncer en menores de 15 años según tipos de cáncer. RENC I 2007-2011, MINSAL, Chile.



Registro Nacional de Cáncer Infantil (RENCI) 2007-2011, Ministerio de Salud, Chile.

Gobierno de Chile / Ministerio de Salud

Datos presentados Jornadas Programa Cáncer Infantil PINDA, agosto 2015

Referencias

1. Ward E, DeSantis C, Robbins A, et al. *Childhood and adolescent cancer statistics, 2014*. CA: A Cancer Journal for Clinicians 2014; 64(2):83-103.
2. Ferlay J, et al. *GLOBOCAN 2002: Cancer incidence, mortality and prevalence worldwide*. IARC Cancer Base N°5 Version 2.0. Lyon, IARC Press. 2004.
3. *SEER Cancer Statistics Review 1975-2004*. Ries LAG et al. (eds). National Cancer Institute. Bethesda, MD, based on November 2006 SEER data submission, posted to the SEER web site, 2007.
4. Vallebuona C, Vargas L. *Registro Cáncer Infantil en Chile (RENCI), Jornadas nacionales cáncer infantil PINDA*. Agosto 2015.
5. Salgado C. *Cáncer Infantil. Aspectos generales. Libro de pediatría ambulatoria 2da edición*. Editor Quezada A. Editorial Mediterráneo. 2012.
6. López Almaraz R, Montesdeoca Melián A, Rodríguez Luis J. *Papel de la genética molecular en el cáncer infantil*. An Pediatr 2003; 59:334-44.
7. James MA, Travis LB. *Nature Reviews Cancer*, 2005; 5:943-955.
8. Feltbower RG, Lewis U, Picton S, et al. *Diagnosing childhood cancer in primary care: a realistic expectation?* Br J Cancer 2004; 90:1882-4.
9. Malagolowkin MH, Quinn JJ, Steuber CP, et al. *Clinical assessment and differential diagnosis of the child with suspected cancer*. En: Pizzo PA, Poplack DG (eds). *Principles and practice of Pediatric Oncology*. 5th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins 2008; p. 165-81.
10. Behl D, Hendrickson AW, Moynihan TJ. *Oncologic Emergencies*. Crit Care Clin 2010; 26:181-205.
11. Vargas L y cols. *Ministerio de Salud, Gobierno de Chile. Detección de cáncer infantil en centros de atención primaria. Programa PINDA, 2004*.

Enfrentamiento del paciente con sospecha de enfermedad metabólica

Dra. Tatiana Muñoz C.

Dra. Angela Pugin A.

Unidad de Neurología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Dra. M. Gabriela Repetto L.

Directora Centro de Genética y Genómica
Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo
Genetista Clínico
Hospital Padre Hurtado y Clínica Alemana, Santiago, Chile

Contacto: tmunoz@alemana.cl

Introducción

Los errores innatos del metabolismo (EIM), también llamados enfermedades metabólicas, son enfermedades con una incidencia individual baja, pero que observados en forma colectiva pueden alcanzar cifras de 1/3000 – 1/4000 recién nacidos vivos. En su mayoría tienen una herencia autosómica recesiva, la alteración de un gen produce un defecto enzimático, que conduce a manifestaciones bioquímicas distintivas de cada enfermedad metabólica.

Por un lado, existe acumulación de sustancias tóxicas que no pueden ser metabolizadas por el bloqueo enzimático y, por otra parte, hay deficiencia del producto de esta reacción, necesario para el funcionamiento adecuado del organismo.

El diagnóstico oportuno es el gran desafío que enfrentan neonatólogos, pediatras y neurólogos infantiles: la detección precoz evita secuelas irreversibles. Enfermedades con tratamientos tan sencillos como alimentación frecuente, dieta baja en proteínas o administración de vitaminas específicas, pueden evitar daños irreversibles en el sistema nervioso central.

Pueden ser clasificadas según fisiopatología en tres grupos ^[1]

1. El primer grupo, **Síntomas Tipo Intoxicación**, se caracteriza por pacientes que se observan severamente enfermos, donde se incluyen aminoacidopatías, acidurias orgánicas, defectos del ciclo de la urea e intolerancia a hidratos de carbonos. Todas conllevan a intoxicación endógena que comienza con un periodo libre de síntomas y la mayoría de estos trastornos son tratables.

2. El segundo grupo, **Deficiencia de Energía**, consiste en trastornos del metabolismo intermediario, que resulta en alteraciones en la producción o utilización de energía y disfunción de hígado, corazón, músculo o cerebro. Se incluyen en este grupo condiciones que debutan con hipoglicemia, como glicogenosis, trastornos de gluconeogénesis, hiperinsulinismo, trastornos de oxidación de ácidos grasos y acidemias lácticas congénitas.
3. El tercer grupo, **Enfermedades de Depósito**, incluye trastornos de la síntesis o catabolismo de moléculas complejas, siendo los más frecuentes las enfermedades lisosomales o peroxisomales y en su mayoría no son tratables con tratamientos de emergencia.

Por otra parte, es posible aproximarse al estudio diagnóstico desde la presentación clínica de los errores innatos del metabolismo, que puede ser dividida en 4 grandes grupos ^[2]:

- Síntomas tempranos en el periodo neonatal.
- Presentación tardía de síntomas agudos episódicos (coma, ataxia, vómitos, acidosis, intolerancia al ejercicio, disfunción renal, hepática, cardíaca o de otros órganos).
- Síntomas neurológicos crónicos progresivos (retraso del desarrollo psicomotor, déficit cognitivo, epilepsia refractaria, síntomas psiquiátricos).
- Síntomas específicos y permanentes que pueden afectar cualquier órgano.

En este artículo nos focalizaremos principalmente en las patologías que debutan en edad pediátrica, principalmente en el periodo neonatal y primeros años de vida.

Síntomas en el periodo neonatal

El recién nacido tiene un repertorio limitado de respuesta a una enfermedad grave, tales como distrés respiratorio, hipotonía, poco reflejo de succión, vómitos, diarrea, deshidratación, letargia o convulsiones. Todos estos síntomas, que pueden ser atribuidos a sepsis o a otros problemas frecuentes del periodo neonatal, requieren considerar las enfermedades metabólicas en forma paralela.

Los neonatos presentan un periodo libre de síntomas y luego un deterioro progresivo, que puede suceder en horas o semanas. Uno de los síntomas más frecuentes es el compromiso de conciencia, donde el primer signo suele ser la dificultad para succionar y alimentarse y posteriormente evolucionan con letargia y coma.

Los pacientes pueden presentar cambios de tono o movimientos involuntarios y se puede observar hipotonía axial con hipertonía de extremidades con temblor de gran amplitud o mioclonías que a veces se confunden con convulsiones. Episodios de hipertonía generalizada con opistótono y movimientos de pedaleo, "boxeo" o elevación lenta de extremidades, son característicos de la enfermedad de la orina olor a jarabe de arce.

La hipotonía es un síntoma común en neonatos, si bien solo unos pocos errores congénitos del metabolismo la pueden presentar de manera exclusiva. Un ejemplo puede ser la deficiencia de cobalamina, que se presenta en neonatos extremadamente hipotónicos y con dificultades de succión. Otros casos de hipotonía severa son las hiperlactatemias hereditarias, trastornos de cadena respiratoria, defectos del ciclo de la urea, hiperglicinemia no cetótica, deficiencia de sulfito oxidasa, enfermedades peroxisomales. En aquellos casos que la hipotonía se asocia con cardiopatía, se debe sospechar enfermedad de Pompe.

El paciente puede también debutar con apnea o con distrés respiratorio. Las apneas en este caso son de origen central. La taquipnea, en cambio, puede ser reflejo de una acidosis metabólica como ocurre en las acidurias orgánicas. Los niños con defectos del ciclo de la urea, en el desarrollo inicial de un coma hiperamonémico, presentan hiperventilación debida al edema cerebral, conducente a una alcalosis respiratoria ^[3].

Los vómitos son muy frecuentes en las aminoacidopatías, aunque son más frecuentes en niños mayores que en recién nacidos.

Otro síntoma común son las convulsiones que pueden ser secundarias al desequilibrio metabólico presentado en el grupo tipo 1 o constituir un trastorno metabólico caracterizado por convulsiones refractarias a tratamiento.

Estos trastornos generalmente se acompañan de alteraciones electroencefalográficas como patrón de estallido y supresión o hipsarritmia que puede observarse en condiciones como: epilepsia dependiente a piridoxina, deficiencia de piridoxamina 5'-fosfato oxidasa, defectos del cofactor de molibdeno o deficiencia de sulfito oxidasa, deficiencia de serina, hiperglicinemia no cetótica, deficiencia de biotinidasa o deficiencia del transportador de glucosa 1 (GLUT1). Se mencionan estas condiciones ya que todas ellas tienen tratamiento específico que debe iniciarse a la brevedad para mejorar el pronóstico neurológico [4].

También hay EIM que se presentan con síntomas y signos hepáticos. Si un paciente presenta hepatomegalia con hipoglicemia y convulsiones, inmediatamente hay que pensar en glicogenosis tipo I o III. Pacientes con falla hepática (ictericia, trastornos de coagulación, necrosis hepatocelular con transaminasas aumentadas e hipoglicemia) sugieren intolerancia hereditaria a la fructosa, galactosemia, tirosinemia tipo I, hemocromatosis neonatal o enfermedades mitocondrial. En pacientes que presentan hiperbilirrubinemia directa, hay que sospechar deficiencia de alfa-1-antitripsina, trastornos del metabolismo de ácidos biliares, enfermedades peroxisomales, Niemann-Pick C y trastornos de la glicosilación de las proteínas. Hepatomegalia aislada puede ser reflejo de una enfermedad lisosomal [1].

Presentaciones cardíacas, como insuficiencia cardíaca y miocardiopatías dilatadas, se pueden observar en ciertos defectos de oxidación de ácidos grasos, defectos de la cadena respiratoria o en la enfermedad de Pompe.

Presentación tardía de síntomas agudos episódicos

Aproximadamente un tercio de los pacientes con enfermedades metabólicas tienen una presentación más tardía. El período libre de síntomas suele ser de 6 meses, al suspender la lactancia

materna, después del primer año de vida o extenderse hasta etapas posteriores, incluyendo adolescentes o adultos jóvenes. Entre las crisis el paciente parece normal. El inicio agudo se desencadena por una enfermedad infecciosa, fiebre, constipación o ingestas excesivas de proteínas. El catabolismo proteico también podría precipitar una descompensación. Las enfermedades son las mismas de presentación neonatal aguda, debiendo agregar aquí los defectos de oxidación de ácidos grasos [3].

Síntomas neurológicos crónicos y progresivos

Se trata de pacientes con retraso global del desarrollo psicomotor, síntomas piramidales, síntomas extrapiramidales, epilepsia y/o déficit cognitivo.

En concomitancia con los síntomas neurológicos, estos pacientes presentan otros síntomas que han pasado desapercibidos, tales como: hipoacusia, retinopatía, síntomas gastrointestinales (mal incremento ponderal, anorexia, vómitos, visceromegalia), anemia megaloblástica, síntomas cardíacos, síntomas psiquiátricos.

La constelación de síntomas obliga al clínico a buscar una etiología tratable. La descripción de cada uno de estos trastornos escapa del objetivo de revisión de este artículo.

Exámenes de laboratorio

En todo paciente que se sospecha una enfermedad metabólica es fundamental que todo examen sea tomado antes de cualquier tipo de intervención terapéutica.

Es necesario solicitar gases venosos, electrolitos plasmáticos, amonio, ácido láctico, glucosa, estudios de función renal y hepática, hemograma, cuerpos cetónicos y sustancias reductoras en orina. Adicionalmente, es recomendable solicitar perfil de acilcarnitinas, cuantificación de aminoácidos, carnitina libre y total o ácidos orgánicos en orina. Finalmente, existen exámenes confirmatorios de EIM que son básicamente ácido orótico en orina, homocisteína, succinilacetona en orina. Ante la eventualidad de una muerte inminente, es necesario tomar una muestra crítica (Figura 1).

Figura 1.

MUESTRA CRÍTICA
Sangre: Plasma 5 ml (-20C)
<ul style="list-style-type: none"> Sangre completa 10-15 ml (congelar tubo con EDTA) Sangre en papel filtro 3-4 gotas (temperatura ambiente)
Orina: 20-30 ml (-20C)
LCR: 1 ml -20C)
<i>Post mortem: Biopsia de músculo e hígado (-70C)</i>

Existen 5 patrones de alteraciones bioquímicas

- 1. Cetosis.** Un paciente con compromiso neurológico y cetosis es probablemente un Jarabe de Arce, una de las aminoacidopatías más frecuentes. Adicionalmente pueden cursar con hipoglicemia.
 - 2. Cetoacidosis con hiperamonemia.** Habituales en acidemias orgánicas como acidemia metilmalónica, acidemia propiónica e isovalérica. Otras acidurias menos frecuentes son la aciduria glutárica tipo II, deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa o defectos de oxidación de ácidos grasos de cadena larga.
 - 3. Acidosis láctica.** Si se encuentra aumento del ácido láctico en forma aislada y en niveles 3 o 4 veces superiores al valor máximo normal, es necesario sospechar enfermedades mitocondriales, específicamente deficiencia de piruvato deshidrogenasa y piruvato carboxilasa o defectos de cadena respiratoria. La cetosis está presente en la mayoría de las acidosis lácticas primarias, pero no en la hipoxia. El diagnóstico definitivo se hace a través de metabolitos que evalúan el estado redox, estudio enzimático y confirmación genética.
- 4a. Alteraciones neurológicas con hiperamonemia y sin cetosis.** Esta es la forma de presentación más frecuente de los trastornos del ciclo de la urea y trastorno triple H, donde la ausencia de cetosis los diferencia de las acidurias orgánicas. Deficiencia de palmitoiltransferasa (CPT II) y deficiencias de carnitina pueden también presentarse en forma similar a un trastorno del ciclo de la urea. Generalmente se asocian a hipoglicemia y disfunción hepática. Pueden presentar disfunción muscular y cardíaca, así como muerte súbita.

- 4b. Alteraciones neurológicas sin cetoacidosis y sin hiperamonemia.** Los diagnósticos más frecuentes son hiperglicinemia no cetótica, deficiencia de sulfito oxidasa, trastornos peroxisomales, trastorno de neurotransmisores, trastornos de glicosilación de las proteínas y defectos de la biosíntesis de colesterol. Por otra parte los trastornos de oxidación de ácidos grasos se pueden presentar con hipoglicemia, disfunción hepática, síntomas musculares y cardíacos o muerte súbita.
- 5. Disfunción hepática.** Los pacientes se presentan con hepatomegalia, hiperbilirrubinemia directa, falla hepática y necrosis hepatocelular. Las posibilidades diagnósticas incluyen intolerancia hereditaria a la fructosa, galactosemia, tirosinemia tipo I, hemocromatosis neonatal, trastorno de la cadena respiratoria o depleción mitocondrial.

Tratamiento

Para muchos EIM con descompensaciones agudas, el pronóstico a largo plazo es dependiente del intervalo entre el inicio de los síntomas y el comienzo del tratamiento sintomático. Por esta razón, el manejo inicial adecuado es extraordinariamente relevante y debe iniciarse antes de que se conozca el diagnóstico definitivo (Figura 2).

Figura 2.

TRATAMIENTO
1. Suspender aporte de metabolitos "ofensivos" <ul style="list-style-type: none"> Suspender proteínas Suspender fructosa – galactosa
2. Evitar catabolismo / promover anabolismo <ul style="list-style-type: none"> Suero glucosado (6-8mg/kg/min) ev. Eventual uso de infusión continua insulina Lípidos 1-2gr/kg/día ev.
3. Eliminar compuestos tóxicos <ul style="list-style-type: none"> Amonio: Benzoato de sodio, fenilbutirato y arginina (ver dosis en texto) Ácidos orgánicos: L- carnitina
4. Cofactores vitamínicos

1. Suspender aporte de metabolitos “ofensivos”. En el caso de sospecha de defecto de aminoácidos, ácidos orgánicos o ciclo de la urea, suspender todo aporte de proteínas. Idealmente, esta suspensión debe ser por un tiempo no mayor a 24-48 horas para evitar catabolismo proteico. Ante la sospecha de galactosemia o intolerancia hereditaria a la fructosa, suspender galactosa o fructosa, respectivamente ^[1].

2. Promover anabolismo y evitar catabolismo. Aporte de glucosa inicial con suero glucosado al 10-15% con electrolitos, con cargas de 6-10 mg/kg/min de glucosa. La principal contraindicación de este aporte alto de glucosa son los defectos del complejo piruvato dehidrogenasa, en las que el aporte de estas cantidades de glucosa puede exacerbar la acidosis láctica. Si se sospecha esta condición, debe controlarse frecuentemente la glicemia y lactato y ajustar la terapia.

Para las condiciones con tolerancia reducida al ayuno, cargas de glucosa similares a la producción hepática de 6-8mg/kg/min y reinicio de alimentación/dieta específica suelen revertir los síntomas y las alternaciones metabólicas, con la excepción de las hipoglicemias por hiperinsulinismo.

Los defectos de “intoxicación” habitualmente requieren mayor cantidad de calorías para mantener anabolismo y el ayuno con aporte exclusivo de glucosa por más de 24-48 horas no es suficiente para frenar catabolismo, por lo que habitualmente es necesario iniciar aporte enteral de lípidos y glucosa en mayores concentraciones para entregar unas 100-150cals/kg/día (aproximadamente un 20% adicional a los requerimientos calóricos habituales). El uso de insulina 0.05U/kg/h puede colaborar a inducir anabolismo ^[1,5].

3. Eliminación de compuestos tóxicos. Considerar hemodiálisis/ hemofiltración para rápida extracción de metabolitos si el paciente está en coma o los niveles de amonio exceden

los 300-350 mmol/L (600-700 mg/dL). En casos de hiperamonemia, particularmente por defectos del ciclo de la urea, el uso adicional de benzoato de sodio 250 mg/kg/d. y/o fenilbutirato de sodio,-600 mg/kg/d facilitan la excreción de amonio por vías alternativas. En hiperamonemias graves, el uso de l-arginina, un bolo de 250-500 mg/kg vo/ev seguido de 250 mg/kg/día fraccionado cada 8-12 horas ayuda a aumentar la actividad del ciclo de la urea. La suplementación con l-carnitina 100 mg/kg/d vo o ev favorece la excreción de ácido orgánicos ^[1,5].

4. Uso de cofactores vitamínicos. Algunos defectos enzimáticos responden a dosis farmacológicas de sus cofactores. Dado que, en general, estas terapias son inocuas, vale la pena considerar su uso precoz. Algunos ejemplos de EIM y cofactores potencialmente útiles y sus dosis son:

• Enf. de orina con olor a jarabe de arce	Tiamina 100-300 mg/d
• Acidemia propiónica	Biotina, 10 mg/d
• Acidemia metilmalónica	OH vit B12, 1 mg/d IM
• Acidemia glutárica tipo 1 y 2	Riboflavina 20-40 mg/d

Dado que en Chile aún no contamos con un programa de pesquisa neonatal ampliada (sólo se cuenta con fenilquetonuria e hipotiroidismo congénito), muchas de las enfermedades metabólicas tratables son detectadas más tardíamente que en países que sí cuentan con este estudio al nacer. La detección precoz puede prevenir consecuencias irreversibles tales como déficit cognitivo, epilepsia y retraso del desarrollo psicomotor, entre otros.

Por todo lo anteriormente expuesto, debemos alentar a todos los médicos que se encuentran en contacto con recién nacidos a solicitar una pesquisa neonatal ampliada a las 48 horas de vida -tal como en países desarrollados- o bien al presentar síntomas que orienten a un EIM.

Las enfermedades raras dejan de ser raras si pensamos en ellas.

Referencias

1. Saudubray JM, Van den Bergue, Walter J. *Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. Springer-Verlag, 5ta edición, 2012.*
 2. Saudubray JM, Nassogne M, Lonlay P, et al. *Clinical approach to inherited metabolic disorders in neonates: an overview. Semin Neonatol 2002; 7: 3-15.*
 3. Raimann E. *Diagnóstico de errores innatos del metabolismo. Rev Chil Pediatr 2008; 79 Supl (1): 92-95.*
 4. Papetti L, Parisi P, Leuzzi V, et al. *Metabolic epilepsy: An update. Brain & Development 35 (2013) 827-841.*
 5. Zschocke J, Hoffmann GF. *Vademecum Metabolicum. Manual of Metabolic: Diagnosis and treatment of inborn errors of metabolism. 3rd edition 2012.*
-

Trastorno por déficit atencional con hiperactividad: bases para un tratamiento multimodal

Dra. Marcela Abufhele M.

Unidad de Psiquiatría Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Ps. Paula Rothhammer, Phd.

Unidad de Desarrollo Integral, Centro del Niño,
Clínica Alemana La Dehesa.

Contacto: mabhufele@alemana.cl

Dra. Ximena Carrasco Ch.

Unidad de Neurología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Introducción

El trastorno por déficit atencional (TDAH) es un trastorno del neurodesarrollo de inicio en la infancia, caracterizado por dificultades en la focalización de la atención, excesiva actividad motora y descontrol de impulsos. Estas son desajustadas para la edad de desarrollo y producen discapacidad funcional para el niño ⁽¹⁾.

Es un trastorno heterogéneo, de base neurobiológica, en cuya etiología intervienen factores ambientales y genéticos⁽²⁾. Desde el punto de vista neuropsicológico están afectadas las funciones ejecutivas, encargadas de la regulación conductual y emocional, por lo que se ven interferidas las funciones cognitivas, de aprendizaje y socioemocionales del niño⁽²⁾. La alta prevalencia del cuadro y su alta comorbilidad, junto con la discapacidad que produce durante todo el ciclo vital, hacen que sea fundamental un enfoque multimodal de tratamiento⁽²⁾.

Neurobiología del TDAH

La atención es una función cognitiva superior primordial para las conductas propositivas (funciones ejecutivas) y es la facultad mental por la cual localizamos y respondemos a un estímulo significativo del ambiente ⁽³⁾. La concentración, por otro lado, es la atención voluntaria orientada en forma permanente hacia un estímulo, y es considerablemente más compleja de lograr cuando el foco de atención es una tarea difícil y desmotivante para quien la ejecuta⁽³⁾. Como muchas otras funciones del desarrollo, el logro de la atención sigue un patrón evolutivo donde los menores de 5 años tienen una atención ligada principalmente al estímulo novedoso (poco control), entre los 5 y 7 años hay una transición a procesos de lógica interna y sobre los 7 años es esperable que puedan controlar y dirigir su propia atención⁽³⁾.

El control motor es también parte de las funciones ejecutivas, al permitir regular la conducta hacia un objetivo determinado.

La dificultad en organizar conducta y emociones surge, entonces, de la falta de desarrollo de áreas cerebrales vinculadas a la regulación, control e inhibición de conductas irrelevantes o distractoras⁽³⁾.

Etiopatogenia

Son múltiples los factores implicados en el TDAH. Entre estos factores destaca: factores genéticos, diferencias en la estructura cerebral, factores prenatales y perinatales (consumo de sustancias, asfixia perinatal, prematurez, menor peso al nacer),

la acción de tóxicos durante periodos críticos del desarrollo cerebral, TEC severos y estresores psicosociales crónicos y de gran intensidad (estrés tóxico)^(1,4).

Clínica del TDAH

La definición y criterios diagnósticos del TDAH surgen de las consecuencias en el funcionamiento cotidiano de las fallas de atención, del control motor y regulación de la conducta impulsiva (Tabla 1).

Tabla 1.

Síntomas Centrales del TDAH	
Inatención	Hiperactividad - Impulsividad
No se fija en los detalles, comete errores por descuido.	Juega con sus manos y pies y se retuerce en la silla.
Dificultad para mantener atención en tareas o actividades.	Se pone de pie en situaciones en que se espera que permanezca sentado.
Parece no escuchar cuando se le habla directamente.	Corre o trepa en situaciones inapropiadas.
No sigue instrucciones, no termina tareas escolares o trabajos.	Dificultad en participar en actividades recreativas.
Dificultad para organizar tareas y actividades.	Permanente movimiento y acción, como si estuviera llevado por un motor.
No le gustan o evita tareas que requieren esfuerzo mental sostenido.	Habla excesivamente.
Pierde objetos necesarios para el trabajo o actividades.	Responde antes que se hayan terminado de formular las preguntas.
Se distrae fácilmente con estímulos externos.	Dificultad para esperar turnos.
Se le olvidan actividades diarias.	Interrumpe o se entromete con otras persona.

*1,5,6,8

El DSM 5⁽⁵⁾-versión más reciente del Manual de Clasificación de Enfermedades Mentales de Asociación Psiquiátrica Americana- tiene descripciones sintomáticas más extensas que las usadas en versiones previas e incluye síntomas en adolescentes y adultos. Además, se le da menor relevancia a los subtipos (inatento, hiperactivo-impulsivo y combinado)^(5,6).

Para el diagnóstico, los síntomas deben estar presentes en las tres categorías sintomáticas: inatención, hiperactividad e

impulsividad (Tabla 1). Se requiere, además, la presencia de síntomas en dos o más contextos (ej. casa y colegio) y que afecten el funcionamiento académico, social u ocupacional del niño o adolescente. El inicio debe ser precoz, antes de los 12 años de edad⁽⁵⁾.

Es relevante considerar que la presentación clínica es variable según el periodo evolutivo en que se encuentre el joven. Es así como hacia la adolescencia, la inquietud sin rumbo

se convierte en inquietud con propósito. La hiperactividad tiende a disminuir y la impulsividad se hace más riesgosa en la medida en que se avanza hacia la adolescencia media y tardía.

Prevalencia

La prevalencia a nivel mundial sería alrededor de 5,7% ⁽⁷⁾. En Estados Unidos, país con las mayores tasas, la prevalencia es de 11% y si se consideran los nuevos criterios DSM 5, podría llegar a un 13% ^(5,7). En Chile, cifras antiguas ponen la prevalencia similar a la de países occidentales del mundo, en 6,2% de la población escolar ⁽⁸⁾. Al igual que en otros trastornos del neurodesarrollo, hay clara preponderancia masculina (3-4:1) en infancia, y luego hacia la adultez es 2:1 ^(1,7,8).

En relación a la duda de si existe un sobrediagnóstico de TDAH, se plantea que el aumento de prevalencia es producto de una mezcla de factores ⁽⁴⁾: por un lado, un aumento del conocimiento que conlleva a una mayor detección, y por otro, estilos de crianza erráticos y ambivalentes, ambientes sobreestimulados y mayor exigencia del sistema escolar ^(2,4). Sin embargo, la paradoja es que existen otras poblaciones de jóvenes, que viven en contextos de vulnerabilidad, en que existe subdiagnóstico, lo cual es preocupante desde la perspectiva de salud pública ^(2,8).

Comorbilidad y diagnóstico diferencial

En TDAH la comorbilidad es la regla más que la excepción (Tabla 2). Un 87% de jóvenes en que se diagnostica TDAH tiene además otra condición comórbida (67% tiene al menos dos) ^(1,4,8). Esto refuerza la idea de que un adecuado diagnóstico diferencial es necesario para evitar sobre e inadecuado tratamiento.

Por otro lado, no todo lo que parece TDAH lo es, se debe siempre descartar que los síntomas no sean apropiados para la edad de desarrollo del niño o bien funcionales a un ambiente problemático. También debe descartarse déficit intelectuales, trastornos de aprendizaje e hipoacusias ^(1,4,8).

Tabla 2.

Comorbilidad del TDAH	
TDAH puro (sin comorbilidad)	32%
Trastorno oposicionista desafiante	40-50%
Trastorno de conducta disocial	10%
Trastornos de aprendizaje	20 -60%
Trastornos de lenguaje	10%
Trastornos ansiosos	20%
Trastornos del ánimo	18%

*Jensen P, et al. Arch Gen Psychiatry 1999;56:1073-1086;
Wolraich et al., J Dev Behav Pediatr 1998;19:162-168.
The MTA cooperative group*

Evolución

La evolución sin tratamiento es heterogénea y sigue un curso evolutivo. Los niños preescolares y escolares con TDAH tienen mayores tasas de consultas médicas a servicios de urgencia y de hospitalizaciones. Asimismo, mayores riesgos de fracturas y accidentes ^(1,2,4). Además, el TDAH produce deterioro académico: interfiere con el aprendizaje, baja el rendimiento y predispone a repitencias y deserción escolar. Por otro lado, 50-70% describe pobres relaciones con pares y aislamiento social ^(1,2,4). Además, las experiencias de fracaso académico y social favorecen baja autoestima, atribuciones negativas de éxito y mal concepto de sí mismos ⁽⁹⁾.

Diagnóstico

El diagnóstico de TDAH es un proceso complejo y requiere un análisis multisistémico y evolutivo de los distintos contextos en que se desenvuelve el niño ^(1,4,8). De aquí proviene la preocupación de especialistas acerca de diagnósticos basados exclusivamente en escalas abreviadas y chequeo de síntomas, los cuales son insuficientes para evaluar el origen y contexto de los problemas. Es probable que ésta sea una de las causas del sobrediagnóstico y sobredemanda de tratamiento farmacológico ^(4,10).

Neuropsicología

Como el TDAH es un trastorno que produce déficits importantes, el estudio de las funciones cognitivas ha sido de gran utilidad para comprender qué funciones están afectadas y si estas se relacionan con el bajo desempeño académico u otros desajustes⁽¹¹⁾. Actualmente existe bastante evidencia sobre alteraciones neuropsicológicas, especialmente en las funciones ejecutivas⁽¹²⁾. Aún no hay un perfil único para TDAH, esto limita el uso de pruebas neuropsicológicas, ya que no permiten confirmar el diagnóstico, pero su uso ayuda a determinar un perfil desde el cual guiar intervenciones terapéuticas⁽¹³⁾.

Tratamiento multimodal

En 1999 un grupo de investigadores, *Cooperative Group* del *National Institute of Mental Health* (MTA), realizó un estudio longitudinal en el que se evaluaron 579 niños con TDAH tipo combinado, entre 7 y 10 años⁽¹⁰⁾. La propuesta fue determinar la efectividad de cuatro tipos de intervenciones en un protocolo de 14 meses:

- a. Tratamiento farmacológico dirigido por MTA.
- b. Terapia de conducta (niño, familia y colegio) dirigida por MTA.
- c. Tratamiento combinado, es decir, las opciones A y B.
- d. Tratamiento entregado por la comunidad, sin intervención del MTA.

La primera evaluación fue realizada al terminar los 14 meses y se llegó a las siguientes conclusiones:

1. En los cuatro casos se redujeron los síntomas.
2. Los grupos a y b fueron estadísticamente superiores a los grupos c y d.
3. El tratamiento combinado presentó ventajas frente al resto de las opciones, permitió reducir la dosis de fármaco, mejoró el grado de satisfacción de padres y profesores, y ayudó a que los niños mejoraran sus habilidades sociales.
4. El tratamiento farmacológico entregado por MTA tuvo una mejor respuesta en los niños que el entregado por la comunidad.
5. El tratamiento farmacológico, por sí mismo, sólo fue más eficiente que el tratamiento combinado cuando los niños no presentaban comorbilidades.

Sin embargo, estas diferencias entre grupos se fueron acortando en el seguimiento a largo plazo. A los tres años ya no habían diferencias y luego a los 8 años se demostró que las características iniciales de los niños, como: severidad de los síntomas, problemas de conducta, coeficiente intelectual y la situación social eran mejores predictores de su funcionamiento futuro que la modalidad de tratamiento a la que fueron expuestos⁽¹⁴⁾.

Si bien ha sido difícil probar la efectividad de los tratamientos para TDAH, en especial de las terapias no farmacológicas, se plantea la necesidad de continuar evaluando modelos de intervención multimodales. Hay consenso respecto a la importancia de abordar las distintas áreas del desarrollo e intervenir tempranamente para prevenir comorbilidades, ya que como mostró MTA, los factores psicosociales, la inteligencia y el manejo conductual son variables críticas que repercuten sobre la funcionalidad de quienes presentan TDAH⁽¹⁴⁾.

Modelo multidisciplinario de intervención en TDAH

En el Centro del Niño de Clínica Alemana se trabaja bajo el modelo de intervención multidisciplinaria, abordando las áreas del desarrollo que se ven afectadas en los niños con TDAH de manera integral. Trabajando coordinadamente entre los distintos profesionales, familia y colegio.

Rol de psiquiatra y neurólogo: habitualmente los niños son derivados a neurología o psiquiatría ante la presencia de síntomas como: dificultad atencional, bajo desempeño académico o problemas en el área de la conducta. El médico realiza el diagnóstico y diagnóstico diferencial para TDAH, según los criterios del DSM 5 o CIE- 10, a su vez detecta la presencia de comorbilidades e indica tratamiento farmacológico para TDAH y comorbilidades en el caso de que el paciente lo requiera. Además, entrega pautas a los padres sobre manejo conductual, e informa sobre el tratamiento multidisciplinario que debiera seguir el paciente según los requerimientos individuales.

Rol de psicólogo: el paciente puede llegar a la consulta del psicólogo derivado del neurólogo o psiquiatra, también llega por la inquietud de padres o profesores al ver que algún área del desarrollo del niño está afectada. Cuando los síntomas son positivos para TDAH, el psicólogo deriva a neurología o psiquiatría. Esto puede ser antes o después de las evaluaciones que el psicólogo determine convenientes para cada caso. Dentro de las evaluaciones e intervenciones que realiza se encuentran:

- Evaluación neuropsicológica: determinar el perfil cognitivo del paciente. Dada la relación entre funciones ejecutivas y TDAH, se evalúan funciones como: memoria de trabajo, atención y concentración, organización perceptual, planificación, inhibición conductual, entre otras.
- Evaluación emocional: se intenta determinar, mediante entrevista clínica y otras herramientas de evaluación como el juego o pruebas proyectivas, el mundo interno del niño. En el caso de pacientes con TDAH se pone especial énfasis en la autoevaluación que hace de sí mismo, que con regularidad se centra en aspectos negativos por los frecuentes fracasos que vive tanto a nivel escolar como social, como resultado de la dificultad en la regulación conductual y emocional que presentan.
- Coordinación con el colegio: el psicólogo establece contacto con el colegio para recopilar información respecto al desempeño académico, desarrollo cognitivo, social, emocional y de la conducta. Esto se realiza a través de una solicitud de informe o en entrevista presencial con profesores, psicólogos y coordinadores académicos del colegio. Se sugieren intervenciones específicas que derivan de las evaluaciones realizadas al paciente.
- Educación a los padres a través de entrenamiento parental: la crianza de niños con TDAH es una tarea difícil. Es por esta razón que desarrollar en los padres habilidades y herramientas para el manejo de los niños es vital para que puedan adecuar la crianza y así disminuir el estrés familiar y evitar el desarrollo de comorbilidades.

- Psicoterapia para manejo de comorbilidades: como ya se ha señalado, es muy común encontrar que junto a los síntomas centrales del TDAH se den otros trastornos. En el caso de que esté afectado el estado de ánimo o ante la presencia de síntomas ansiosos se trabaja con el niño y sus padres de tal forma de aliviar al niño, fortaleciendo su autoestima y seguridad personal.

Rol del psicopedagogo, fonoaudiólogo y terapeuta ocupacional: las dificultades en el lenguaje y aprendizaje son comunes en los niños con TDAH y esto se asocia a un bajo desempeño académico ⁽¹⁵⁾. El apoyo fonoaudiológico y psicopedagógico permite apoyar a los niños en estas áreas. La terapia ocupacional permite que el niño aprenda a regular mejor su conducta y mejorar el funcionamiento en actividades de vida diaria.

Conclusiones

El trastorno por déficit atencional (TDAH) es un trastorno del neurodesarrollo de inicio en la infancia, caracterizado por dificultades en la focalización de la atención, excesiva actividad motora y descontrol de impulsos. Estas son desajustadas para la edad de desarrollo y producen discapacidad funcional para el niño. Es un trastorno heterogéneo, de alta prevalencia y comorbilidad, de base neurobiológica, en cuya etiología intervienen factores ambientales y genéticos. Del punto de vista neuropsicológico están afectadas las funciones ejecutivas, encargadas de la regulación conductual y emocional, por lo que se ven interferidas las funciones cognitivas, de aprendizaje y socioemocionales del niño.

Si bien ha sido difícil probar la efectividad de los tratamientos para TDAH, en especial de las terapias no farmacológicas, hay consenso respecto a la importancia de abordar las distintas áreas del desarrollo e intervenir tempranamente para prevenir discapacidad funcional en el largo plazo. El Centro del Niño de Clínica Alemana trabaja bajo un modelo de intervención multidisciplinaria, abordando las áreas del desarrollo que se ven afectadas en los niños con TDAH de manera integral, donde cada profesional (neurólogo, psiquiatra, psicólogo, fonoaudiólogo y psicopedagoga) trabaja coordinadamente con el niño, su familia y el colegio.

Referencias

6. Carrasco X, Aboitiz F. Déficit Atencional e Hiperactividad: fronteras y desafíos. Santiago, Chile: Ediciones UC; 2009.
7. Alvarez C, Carrasco X, Espinoza A, et al. Déficit Atencional e Hiperactividad: Mito o realidad. *Medwave* 2012; 12(6): e5444 doi: 10.5867/medwave. Disponible en <http://www.medwave.cl/> (consultado el 12 de junio 2016).
8. Barkley RA. Inhibition, sustained attention and executive functions: Constructing a unifying theory of ADHD. *Psychol Bull* 1997;121(1):65-94.
9. Thapar A, Cooper M. Attention deficit hyperactivity disorder. *Lancet* 2016; 387: 1240-50.
10. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5 ed. revisada. Washington DC: APA, 2013.
11. WHO. International statistical classification of diseases and related health problems. 10th Revision. Geneva: World Health Organization, 1992.
12. Polanczyk GV, Willcutt EG, Salum GA, et al. ADHD prevalence estimates across three decades: an updated systematic review and meta-regression analysis. *Int J Epidemiol*. 2014;43(2):434-42.
13. García R, Almonte C. Epidemiología de los Trastornos Psiquiátricos de Niños y Adolescentes. En: Almonte C., Montt, ME., Correa A, "Psicopatología del Niño y del Adolescente". Ed. Mediterráneo, 2003.
14. Tabassam W, Grainger J. Self-Concept, Attributional Style and Self-Efficacy Beliefs of Students with Learning Disabilities with and without Attention Deficit Hyperactivity Disorder. *Learning Disability Quarterly* 2002; 25 (2): 141-151.
15. The MTA cooperative group. A 14-Month Randomized Clinical Trial of Treatment Strategies for Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder. *Arch Gen Psychiatry* 1999; 56(12):1073-1086.
16. Coghill DR, Seth S, Matthews K. A comprehensive assessment of memory, delay aversion, timing, inhibition, decision making and variability in attention deficit hyperactivity disorder: advancing beyond the three-pathway models. *Psychol Med* 2014; 44(9): 1989-2001.
17. Barkley RA. Attention-deficit hyperactivity disorder: a handbook for diagnosis and treatment. Third Edition. The Guildford Press. New York; 2006.
18. Willcutt EG, Nigg JT, Pennington BF, et al. Validity of DSM-IV attention deficit/hyperactivity disorder symptom dimensions and subtypes. *J Abnorm Psychol* 2012; 121(4): 991-1010.
19. Molina BSG, Hinshaw SP, Swanson JM, et al, and The MTA Cooperative Group. The MTA at 8 years: Prospective follow-up of children treated for Combines type of ADHD in a multisite study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2009;48(5):484-500.
20. Sciberras E, Mueller KL, Efron D, et al. Language problems in children with ADHD: a community-based study. *Pediatrics* 2014; 133(5):793-800.

Desafíos en Trastornos del Espectro Autista (TEA)

Dra. Verónica Burón K.

Dr. Marcos Manríquez O.

Dr. Alfonso Correa del R.

Programa de atención integral de niños
con trastornos del desarrollo
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: acorrea@alemana.cl

Introducción

Los Trastornos del Espectro Autista son un grupo de trastornos del neurodesarrollo caracterizados por un déficit en la interacción social y la comunicación junto con conductas restrictivas y repetitivas ⁽¹⁾.

En el año 1943 Leo Kanner describe las características de niños con falta de "interés social" y resistencia al cambio y en 1944, Hans Asperger destaca que algunos presentaban un desarrollo precoz del lenguaje, pero hablaban en forma muy formal, incluso pedante y con tópicos muy restringidos ⁽²⁾.

Recién en 1980 se reconoce oficialmente el Autismo en la clasificación de la Sociedad Americana de Psiquiatría, DSM-III y en el DSM-V ⁽³⁾ se redefine este grupo de trastornos incorporando Autismo y Asperger dentro del concepto de "Trastornos del Espectro Autista" (TEA) ⁽⁴⁾.

El diagnóstico es clínico, por lo que todo médico debe conocer este cuadro ya que hacer un diagnóstico precoz permite una temprana intervención integral que mejora notablemente su pronóstico.

El aumento de la prevalencia de TEA se debe al mayor conocimiento del cuadro, los cambios en los criterios diagnósticos y por un posible aumento real ⁽²⁾. Estudios recientes estiman una prevalencia de 1,1% ⁽⁵⁾. Más prevalente en hombres (4 veces), en prematuridad severa ⁽⁶⁾ y a mayor edad de los padres. El riesgo de recurrencia en hermanos es de un 10 a 20%.

En Clínica Alemana existe el equipo profesional para ofrecer todo el apoyo necesario, tanto en la atención clínica individual como en la participación activa de la familia en las terapias y en el acompañamiento y adquisición de herramientas junto a otros padres que viven una situación similar.

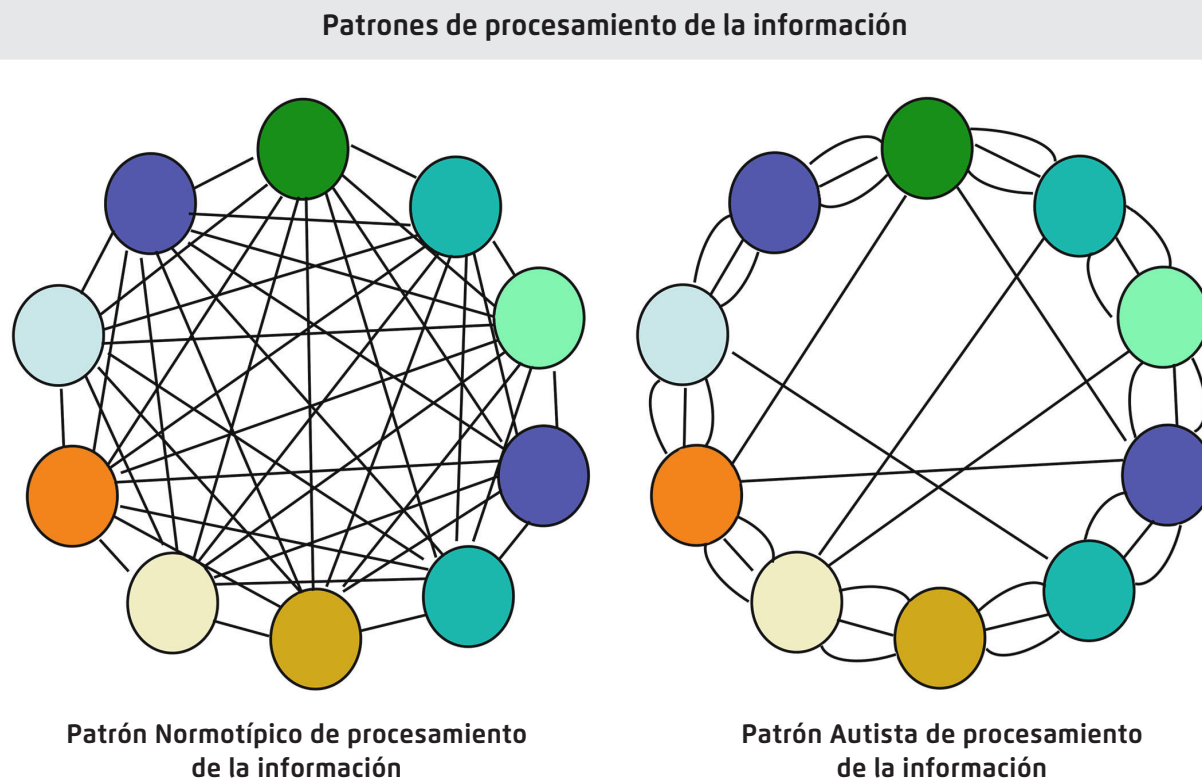
Neurobiología de los TEA ⁽²⁾

El TEA puede ser secundario a algún cuadro determinado, (por ejemplo Síndrome de Rett, Síndrome de X frágil), pero en la mayoría no encontramos un cuadro dismórfico u otra etiología específica.

Se han estudiado más de 100 genes y más de 40 regiones genómicas relacionadas con el autismo. No se sabe la contribución real de los genes candidatos, pero tienen relación con proteínas involucradas en los mecanismos sinápticos, migración, crecimiento y diferenciación neuronal.

En la neuropatología se encuentra una estructura minicolumnar anormal del neocórtex y se han encontrado anomalías en el volumen cerebral, en cerebelo y cuerpo caloso. Estudios más recientes enfocados a redes neuronales cerebrales, muestran en RNM funcional que existe una sub-representación de patrones a distancia y una sobreconectividad local a corta distancia (Figura 1). Esto lleva a una disminución del "control holístico" en el procesamiento de la información y podría explicar ciertas capacidades especiales de algunos niños con autismo, así como el patrón particular de procesamiento sensorial.

Figura 1.



El endofenotipo holístico (o no-autista) se caracteriza por comunicaciones cerebrales a larga distancia mientras que el patrón autista de procesamiento de la información, se caracteriza por una reducción de la comunicación a larga distancia y a un aumento de las "redes de conectividad local".

Cuadro clínico TEA

El autismo no representa una entidad única, sino más bien es un término paraguas de enfermedades etiológicamente heterogéneas ⁽⁷⁾.

Según el DSM-V el diagnóstico de TEA (incluyendo el Síndrome de Asperger) se basa en 2 ejes principales: la deficiencia persistente en la comunicación e interacción social, en diversos

contextos, y los patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades (Tabla 1). Estos síntomas deben estar presentes en las primeras fases del desarrollo y deben causar deterioro clínicamente significativo en áreas importantes del funcionamiento habitual. Además, considera si está o no asociado a discapacidad intelectual y el nivel de gravedad (grados 1 a 3, de menor a mayor necesidad de ayuda).

Tabla 1.

A. Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en diversos contextos, manifestado por lo siguiente, actualmente o por los antecedentes	B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, que se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos, actualmente o por los antecedentes
1. Deficiencias en la reciprocidad socioemocional , desde un acercamiento social anormal y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos pasando por la disminución en intereses, emociones o afectos compartidos hasta el fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales.	1. Movimientos, utilización de objetos o habla estereotipados o repetitivos (p. ej., estereotipias motoras simples, alineación de los juguetes o cambio de lugar de los objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas).
2. Deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social , desde una comunicación verbal y no verbal poco integrada pasando por anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal o deficiencias de la comprensión y el uso de gestos, hasta una falta total de expresión facial y de comunicación no verbal.	2. Insistencia en la monotonía, excesiva inflexibilidad de rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal (p. ej., gran angustia frente a cambios pequeños, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales de saludo, necesidad de tomar el mismo camino o de comer los mismos alimentos cada día).
3. Deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones , desde dificultades para ajustar el comportamiento en diversos contextos sociales pasando por dificultades para compartir juegos imaginativos o para hacer amigos, hasta la ausencia de interés por otras personas.	3. Intereses muy restringidos y fijos que son anormales en cuanto a su intensidad o foco de interés (p. ej., fuerte apego o preocupación por objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes).
	4. Hiper o hiporeactividad a los estímulos sensoriales o interés inhabitual por aspectos sensoriales del entorno (p. ej., indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicos, olfateo o palpación excesiva de objetos, fascinación visual por las luces o el movimiento).

Los principales motivos de consulta son el retraso en el desarrollo del lenguaje y las dificultades de integración social en el colegio. A los padres les llama la atención que no mire a los ojos, que no responde a su nombre y que se refiera a sí mismo en tercera persona. Frecuentemente presentan estereotipias, con aleteo de manos y balanceo. Presentan un juego atípico y atrasado en su desarrollo, selectividad en los alimentos, tienden a ser muy estructurados y perseverantes, cuesta sacarlos de su rutina, presentan intereses restrictivos y tienden por esto a hacerse eruditos en algunas materias en forma rígida, sin una funcionalidad para la interacción.

Las conductas autistas se inician en la niñez temprana, pero muchas veces pasan inadvertidas hasta entrar a jardín infantil o más allá. Alrededor de 1/3 de los niños van a presentar una regresión o detención en el desarrollo social y lenguaje entre los 12 y 24 meses de edad.

Además de estos síntomas hay que considerar que los TEA se asocian frecuentemente a problemas cognitivos, de aprendizaje, lenguaje, gastrointestinales, emocionales y de conducta ⁽⁷⁾. El cuadro clínico es variable dependiendo de la severidad y de sus comorbilidades, lo que influye en la adaptabilidad y hace que cada niño sea distinto del otro⁽⁸⁾ (Figura 2). La discapacidad intelectual está presente en alrededor del 50%, y tiene mayor prevalencia en niñas.

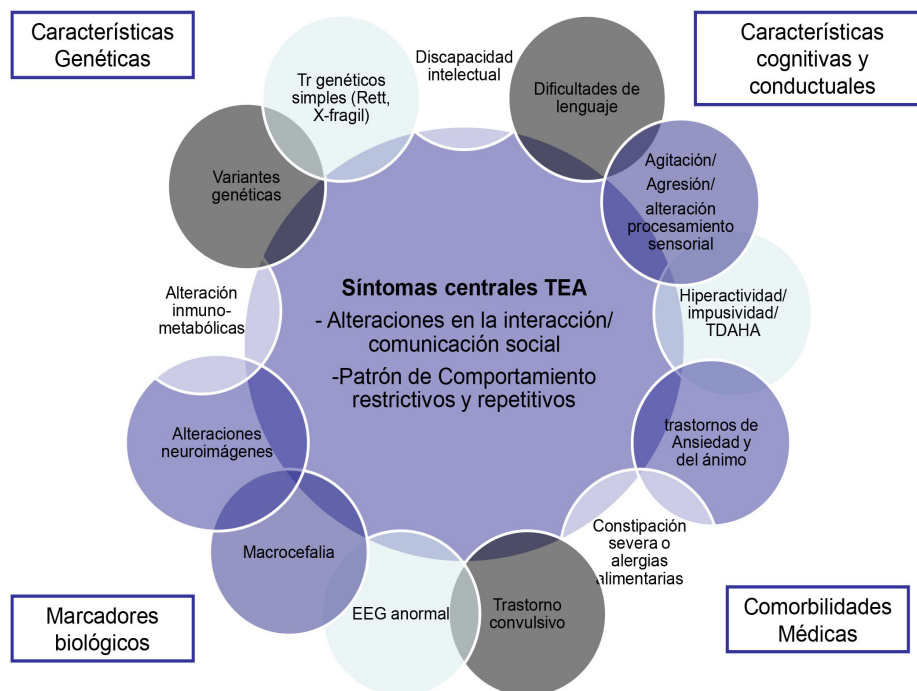
Signos de alerta para la detección precoz

Basándose en una encuesta realizada a los padres de niños con diagnóstico de TEA, el intervalo promedio entre la aparición de preocupación de los padres y la búsqueda de ayuda profesional es de 6 meses y el intervalo entre esta atención y el diagnóstico es aún mayor ⁽⁸⁾. El diagnóstico en promedio se hace sobre los 4 años, aunque la preocupación de los padres comienza antes de los 18 meses, pero cuando se ha analizado los videos de los niños diagnosticados con TEA y en estudios prospectivos de poblaciones de riesgo, se ha observado que los primeros

síntomas comienzan a surgir después de los 6 meses; se ven alterados el mirar a la cara, la sonrisa social y vocalización a otros. Se hace más evidente después del año, pudiendo ser detectado por los padres ^(9,10).

La Academia Americana de Pediatría recomienda la utilización de escalas de evaluación de desarrollo estandarizadas, que han demostrado ser sensibles en la detección del TEA. Se recomienda realizarla en especial a los 9, 18, 24 o 30 meses en el control sano del pediatra. El médico debe estar atento a buscar signos de alarma y a la preocupación de

Figura 2.



los padres en algún aspecto del desarrollo, porque son ellos los primeros en detectar los síntomas iniciales de este cuadro.

Ante una sospecha se recomienda utilizar instrumentos de *screening*, estandarizados específicos para TEA de rápida aplicación como el

CHAT, MCHAT, STAT, que no hacen el diagnóstico, pero orientan acerca de qué niños derivar. En Chile hay experiencia en el MCHAT con una versión traducida que está en la guía de TEA del ministerio y se aplica entre 18 a 30 meses. Si ésta confirma la sospecha, debe derivarse a un especialista para su evaluación. (Tabla 2).

Tabla 2.

Síntomas y signos tempranos de autismo
• Preocupación de los padres por déficit en habilidades sociales
• Preocupación de los padres en relación a déficit del lenguaje o conductuales
• Preocupación de los padres por frecuentes rabietas o intolerancia a los cambios
• Retraso del lenguaje y de las habilidades sociales
• Ausencia de balbuceo a los 9 meses
• No indica a los 12 meses
• Falta de respuesta a su nombre a los 12 meses
• No dice palabras a los 16 meses
• Ausencia de juego simbólico a los 18 meses
• Ausencia de frases de dos palabras a los 24 meses
• Pérdida de lenguaje o habilidades sociales a cualquier edad

Obtenido de: Johnson CP, Myers SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. Pediatrics 2007; 120:1183.

Hay acuerdo entre los expertos que el diagnóstico precoz, seguido de un tratamiento intensivo, tiene efectos potencialmente positivos en los resultados; en especial en el área conductual, desarrollo de habilidades funcionales y comunicación.

Importancia del trabajo en equipo

Como los TEA afectan múltiples áreas del niño y tienen un gran impacto en la familia, hacen necesario un enfoque interdisciplinario. Este equipo debe abordar diferentes aspectos de la problemática del niño, en una forma organizada y adaptada a las necesidades individuales, con un médico especialista como cabecera que oriente a la familia respecto de cuál debería ser el tratamiento a seguir y coordine al equipo.

Atendiendo a esta necesidad, en el Centro del Niño de Clínica Ale-

mana se creó un programa con un equipo formado por psiquiatras, neurólogos, psicólogos, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos y psicopedagoga, pudiendo incluir además un pediatra del desarrollo y asistente social. En conjunto se evalúan distintos aspectos del niño y su familia, con reuniones sistemáticas del equipo y de los profesionales tratantes con las familias en que se revisa la terapia y se planifica las estrategias a seguir.

Es deseable que los programas y equipos que trabajan con el niño tengan las siguientes características para tener mejores resultados: ⁽¹¹⁾

- Profesionales con experiencia en el cuadro.
- Tener reuniones periódicas con los padres donde se analiza el caso y se plantea plan a seguir.
- Programa individualizado a las necesidades del niño y la familia.

- Familia integrada en la terapia.
- Estrecha monitorización y modificación del programa ante cambios que tenga el niño.
- Programar los cambios.
- Analizar en forma funcional la conducta del niño.

La participación de la familia, padres y hermanos

Las dificultades pragmáticas del lenguaje y la comunicación que presenta el niño o niña autista dificultan la relación con la familia y la reciprocidad esperada por el adulto estará gravemente interferida. Como padres, debemos aprender a captar otras señales y también a darles señales más claras, concretas o racionales para que el hijo pueda comprender de mejor manera la emocionalidad propia y la del otro y pueda empatizar. A esto se agregan otras fuentes de estrés ^(12,13) (Tabla 3).

Tabla 3.

Fuentes de estrés para los padres de niños con TEA ⁽¹⁴⁾
• Alteración cualitativa sociabilidad y comunicación
• Inflexibilidad en patrones de conducta
• Alteración del sueño
• Hipersensibilidad
• Problemas de conducta
• Trastornos alimentarios

La percepción que hacen los padres de las dificultades de su hijo y el momento del diagnóstico generan un duelo que debe ser acompañado. Se ha observado que las madres que resuelven de mejor forma el impacto del diagnóstico tienen una posterior mayor sincronía afectiva durante las interacciones de juego y con un mayor repertorio de conductas interactivas ⁽¹⁴⁾.

Los padres deben ser informados del diagnóstico y recibir orientación para comprender de mejor manera el estilo de pensamiento de su hijo. Dicho por un adulto con diagnóstico de TEA, como mensaje para los padres: "De todas formas, cuanto antes

lo sepas, antes puedes empezar a adiestrar las habilidades que el niño no es capaz de desarrollar por sí mismo", (Leonardo Farfán, fundación Amasperger).

Para potenciar o desarrollar algunas habilidades en los padres se realiza la psicoeducación individualizada, ser parte en las terapias y la asistencia a talleres específicos ⁽¹⁵⁾ respecto a, por ejemplo: "enfrentamiento de conductas problemáticas", "estimulación del lenguaje y espacios comunicativos", "control de esfínteres y alimentación" y "estimulación del juego y habilidades de autonomía".

Además, la existencia de encuentros de familias, fomento de redes de apoyo y de grupos de autoayuda, promueven una relación sana al interior de cada familia y de la relación de éstas con su entorno más cercano y la sociedad en general.

Inclusión

El niño con TEA debe ser parte de la formación escolar formal regular, con un equipo de profesionales que sepan realizar las adecuaciones necesarias tanto curriculares como en la metodología de aprendizaje. Además de aquello se debe lograr una *visión inclusiva* en la comunidad escolar en general. Así, ofreciéndole la oportunidad de interrelación y de aprendizaje en un medio que acepte a las personas, independiente de sus características, se amplía la gama de actividades que el niño desempeña y se facilita la adquisición de habilidades interaccionales.

Inclusión se define como "*reconocer la fortaleza en la diversidad, mientras apoyamos y acomodamos a cada individuo de acuerdo a sus necesidades*", como enfatiza Cecilia Breinbauer ⁽¹⁶⁾, "no corresponde a un favor que se le hace a la persona que se sale de los patrones más típicos en la forma de ser, sino que es una *relación mutuamente beneficiosa basada en la aceptación y el respeto que a la vez afirma y celebra las contribuciones de cada individuo*".

Con el concepto de **neurodiversidad** se quiere destacar que dentro de la especie humana existen diversas formas de

configuración de la red neuronal. Si bien algunos consideran que solo la variable neurotípica (la más frecuente) es la normal y que las variables neurodiversas (menos frecuentes) son anormales o disfuncionales, otros consideran que todas son variables normales y forman parte de la neurodiversidad, solo que algunas requieren apoyo para permitirles una mayor adaptabilidad en lo social.

De cualquier manera, lo central es el respeto a la persona, independiente de si se considera una enfermedad, una condición o un distinto estado de salud. Que se le valore en sus potencialidades y que sea parte activa en las decisiones respecto al apoyo que requiere sin ser estigmatizado o subvalorado por tener TEA.

Los adultos con TEA generalmente logran un grado de adaptación tal que le permite tener clara conciencia de su estilo particular de ser y de las diferencias con otros adultos sin TEA. Mediante la racionalización logran comprenderse a sí mismos y a los demás, reconocer emociones y empatizar. Habitualmente viven la empatía en forma más consecuente y, paradójicamente, más integrada en el vivir cotidiano. Suelen mantener rasgos obsesivos en su personalidad y mayor rigidez en su forma de actuar.

El objetivo de la inclusión en lo laboral y la integración en la sociedad por un deseo de ser respetados y valorados “como son”, con sus recursos y potencialidades ha llevado a algunos adultos con autismo a desarrollar movimientos reivindicativos de su condición, enfatizando el valor de sus características propias. De tal manera de hacer una sociedad más inclusiva, construyendo en conjunto el acercamiento a la verdad a través de la integración de las subjetividades (intersubjetividad).

Referencias

1. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews* 39 (2014) 1–33.
2. (Simon Baron-Cohen Autism Research Centre, Cambridge University, Cambridge). *European Psychiatry* 29 (2014) 11-19, *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* Volume 53 Number 2 February 2014.
3. Asociación Americana de Psiquiatría, *Guía de consulta de los criterios diagnósticos del DSM 5*. Arlington, VA, 2013.
4. Volkmar F. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* Volume 53 Number 2 February 2014.
5. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews* 39 (2014) 1–33.
6. *Biological Psychiatry* April 15, 2016;79:626-627.
7. National Institute for Health and Care Excellence. *Autism spectrum disorder in under 19s: support and management (CG170)*. Clinical guideline. Published: 28 August 2013. ISBN: 978-1-4731-0246-0 Texto completo en : <https://www.nice.org.uk/guidance/CG170>
8. Ozonoff S, Iosif AM, Baguio F, et al. A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2010;49(3):256.
9. Maglione MA, Gans D, Das L, Timbie J, Kasari C, Technical Expert Panel, HRSA Autism Intervention Research–Behavioral (AIR-B) Network, *Nonmedical interventions for children with ASD: recommended guidelines and further research needs*. *Pediatrics*. 2012;130 Suppl 2:S169.
10. Howlin P, Moorof. A Diagnosis in autism: A survey of over 1200 patients in the UK Autism. 1997; 1:135.
11. Bolton PF, Golding J, Emond A, et al. Autism spectrum disorder and autistic traits in the Avon Longitudinal Study of Parents and Children: precursors and early signs. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2012 Mar;51(3):249-260.e25.
12. Shelley SA. The impact of Parenting Stress: a meta-analysis of studies comparing the experience of parenting stress in parents of children with and without autism spectrum disorder. *J. Autism Dev Disord*, 2012.
13. Corcoran J, Berry A, Hill S, et al. The lived experience of US parent of children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-synthesis. *J Intellect Disabil*. 2015 mar 27.
14. Abreu e Andrade A, Leoni Martins Teodoro M. Familia y Autismo, una revisión de la literatura, *Contextos Clínicos*, vol 5 2012.
15. Ayuda-Pascual R, Llorente-Corní M, Martos-Pérez J, et al. Measurement of stress and family impact in the parents of children with autism spectrum disorders before and after taking part in a training programme. *Revista Neurología* 2012;54 (supl 1): s73-s80.
16. <http://www.caminoalainclusion.cl/2014/06/>

Epilepsias refractarias en pediatría: nuevas opciones en diagnóstico y tratamiento

Dr. Álvaro Velásquez N.

Dra. Viviana Venegas S.

Unidad de Neurología Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: avelasquez@alemana.cl

La epilepsia es la enfermedad neurológica crónica no transmisible más frecuente a nivel mundial, afectando a más de 50 millones de personas ⁽¹⁾. Presenta una incidencia en países desarrollados de 40 - 70 por 100.000 (Chile: 114 /0000) y una prevalencia que fluctúa entre 5 - 10 por 1.000 (Chile: 17/00) (Engel 1998; Chiofalo 1979, Lavados 1992).

Clínicamente se caracteriza por la presencia de crisis epilépticas, que son la expresión de descargas neuronales anormales y sincrónicas a nivel cerebral ⁽²⁾. La epilepsia puede ser focal o generalizada, dependiendo de si la actividad epileptiforme que provoca las crisis, está confinada a un hemisferio o a ambos respectivamente. El diagnóstico puede impactar severamente a pacientes, por el estigma social y en ocasiones por la dependencia de terceros, lo que deteriora su calidad de vida y de su familia.

Los fármacos antiepilepticos (FAEs) son la primera opción de tratamiento en todo paciente que debuta con epilepsia, sin embargo, los estudios de seguimiento revelan que no más allá de un 47% de los pacientes con diagnóstico de epilepsia, alcanza

libertad de crisis con el primer fármaco indicado, un 13% podría lograrlo con un segundo fármaco, y el 40% restante correspondería a pacientes de difícil manejo o refractarios ⁽³⁾. Se define una epilepsia como refractaria, cuando las crisis epilépticas persisten a pesar del uso de dos fármacos óptimos, en monoterapia o combinados ⁽⁴⁾. Los pacientes con epilepsia refractaria demandan una atención de mayor complejidad, por los estudios diagnósticos y tratamiento. La refractariedad genera gran impacto económico y psicosocial, por uso de politerapia, de medicamentos de excepción, múltiples hospitalizaciones y consultas.

Fisiopatológicamente, el cerebro inmaduro es más susceptible de presentar crisis epilépticas que el cerebro adulto, por una mayor conectividad dendrítica y una diferencia en la densidad de receptores de neurotransmisores. Los pacientes pediátricos con epilepsia refractaria tienen además mayor riesgo de retraso y/o regresión del desarrollo psicomotor, asociando una mayor morbimortalidad. Los factores de riesgo de refractariedad se relacionan con una menor edad de inicio de crisis, tipo, frecuencia y duración de crisis así como el número de FAEs. La mortalidad de pacientes con epilepsia refractaria se asocia a mayor número de crisis, con cifras hasta

5 veces más que la población general. La mortalidad se produce por estatus epiléptico, neumonía aspirativa, ahogamiento, caídas y SUDEP (del inglés: *Sudden Unexpected Death in Epilepsy Patients*).

Al realizar estudio diagnóstico, la etiología se alcanza en menos de un 50%, con causas congénitas (malformaciones del desarrollo cortical, causas genéticas) o adquiridas por noxas ambientales (encefalopatía hipóxica neonatal, vascular, tumoral, TEC, postinfecciosa).

Epilepsias genéticas

Las epilepsias genéticas corresponden aproximadamente a un 30% de las epilepsias congénitas⁽⁶⁻⁷⁾. El genoma humano contiene aproximadamente 3 billones de bases de ADN que codifican aproximadamente 25.000 genes en 23 cromosomas. Las mutaciones pueden heredarse de forma mendeliana (autosómica dominante o recesiva) o ligadas al X. Las proteínas relacionadas con mutaciones en epilepsias, se asocian a disfunción de canales iónicos o reguladores de funciones neuronales o interneuronales. Los cambios patogénicos pueden ocurrir a muchos niveles. Se pueden ver dos principales clases de alteraciones, variación en número de copias (CNVs) con duplicaciones o deleciones de porciones de ADN o variaciones en nucleótidos aislados (SNV)⁽⁸⁻⁹⁾. Los defectos identificados afectan el funcionamiento en canales dependientes de voltaje, especialmente canales de Na, K y Ca, canales activados por receptor de GABA y el receptor nicotínico Ach. En algunas epilepsias se ha podido identificar la etiología genética específica, como la epilepsia mioclónica severa de la infancia (SMEI), algunas formas de epilepsia del lóbulo temporal y frontal. A medida que más genes se han descubierto y que la correlación fenotipo/genotipo se ha ido describiendo, se ha vuelto más complejo el entendimiento. Por ejemplo, una mutación específica del canal de Na puede estar asociada con diferentes tipos de epilepsias, que varían desde cuadros benignos autolimitados, como las convulsiones febriles, hasta epilepsias refractarias con deterioro intelectual.

Por otro lado, una encefalopatía epiléptica, que es una epilepsia que asocia deterioro o regresión secundaria a la alteración electroclínica, como ejemplo típico es el Síndrome de West,

puede deberse a noxas cerebrales adquiridas o malformativas y también a variadas mutaciones genéticas. Algunos síndromes epilépticos se inician en la infancia y luego remiten con la edad, el problema es que algunas pueden dejar secuelas cognitivas y de desarrollo global. Esto es conocido como síndromes epilépticos edad dependientes, que en su mayoría son genéticamente determinados. También se sabe que similares noxas ambientales, pueden inducir un efecto epileptogénico diferente dependiendo de la edad en que ocurren. Así, podemos entender que hay una compleja interacción entre factores causales (genéticos y medio ambientales) y factores relacionados con la edad o maduración cerebral, que determinan diferentes fenotipos clínicos de las epilepsias.

La especificidad de la edad en epilepsia sugiere que gen/genos anormales son especialmente importantes en ventanas de tiempo específicas, donde el cerebro es más vulnerable. Se describen entonces epilepsias de inicio neonatal, otras en lactancia, infancia, adolescencia o incluso algunas se inician en la vida adulta.

En epilepsias lesionales, llamadas sintomáticas, también habría un efecto determinado por la madurez. En animales de experimentación, similares agresiones ambientales, tienen un efecto diferente sobre la epileptogénesis, dependiendo de la edad en que ocurren⁽¹⁰⁾. Entonces es difícil medir la contribución de la genética en epilepsias, la mayoría no muestran una herencia mendeliana, lo que permitiría una fácil clasificación. En general son determinadas por múltiples genes, implicando en ocasiones factores no hereditarios. En las "convulsiones febriles", que por definición se presentan con un componente ambiental (la fiebre, asociada a infección), también existe una fuerte tendencia familiar, con una concordancia en gemelos monocigóticos, proporcionando un buen ejemplo de la interacción gen-medio ambiente.

Identificar los genes implicados en epilepsia sigue siendo un gran desafío. Hay estudios que indican que un número significativo son debidos a mutaciones *de novo*, es decir mutaciones presentes en el genoma del paciente, pero ausentes en el de sus padres. Un número pequeño de mutaciones en cada

gen, asocia un amplio espectro fenotípico, por lo que es difícil establecer una correlación genotipo-fenotipo. Las epilepsias refractarias de inicio precoz, es decir que se inician antes de los 2 años, presentan frecuentemente alteraciones del desarrollo cognitivo, conductual y/o motor. Con el avènement de modernos y complejos estudios genéticos ha podido determinarse la etiología en algunos pacientes con epilepsias con fenotipos "típicos". Pero, ¿por qué estos síndromes están relacionados con etapas de desarrollo específicas?

El caso del síndrome de convulsiones neonatales familiares benignas (BFNS) es un cuadro que comienza típicamente en el tercer día de vida con frecuentes crisis epilépticas focales y sólo una minoría persiste con crisis más tarde en la vida. La mayoría se debe a mutaciones relacionadas al canal de K, en el gen KCNQ2 y KCNQ3. Estos genes tienen una expresión edad dependiente.

Un mecanismo diferente se presenta en las convulsiones infantiles familiares benignas (BFNIS), con crisis que se inician tanto en el periodo neonatal o lactancia precoz y no ocurren nuevas crisis después del año de edad. Aquí la mutación es del gen SCN2A del canal de Na, el cual tiene isoformas neonatales y adultas. La subunidad neonatal es menos excitable que la forma adulta y parecería que una isoforma normal es protectora en el periodo neonatal, así la mutación da una protección menos efectiva, lo que hace que la expresión se limite a estas edades. De las mutaciones genéticas que debutan con crisis en menores de 2 años, el gen más importante y frecuente es el SCN1A, que codifica una subunidad del canal de Na. El canal de Na comprende un poro formado por subunidades A y subunidades regulatorias B. La mutación del gen SCN1A es otro ejemplo de la compleja correlación genotipo/fenotipo. El síndrome clínico puede manifestarse solo con convulsiones febriles, que es un cuadro benigno, edad dependiente; crisis febriles Plus con crisis afebriles (GEFS+), con crisis febriles y afebriles que persisten después de los 6 años; o bien con formas de epilepsias más severas como la Epilepsia Mioclono Astática y en su expresión más grave, la Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia (SMEI), más conocida como Síndrome Dravet ⁽¹⁾.

Se han descrito otros múltiples genes en epilepsia (Tabla 1). Otros genes no relacionados con canales iónicos también han sido implicados en epilepsias complejas. Desde la perspectiva clínica, el estudio también puede orientarse según las características de cada síndrome epiléptico (Tabla 2).

Tabla 1. Genes descritos y asociación sindromática clínica en epilepsias de causa genética

Gen	Síndrome descrito
Canales iónicos dep voltaje Canales de Na⁺: SCN1A SCN2A SCN1B Canales K⁺: KCNA1 KCNQ2 KCNQ3 Canales de Cl⁻: CLCN2	GEFS+ y SMEI BFNIS y SMEI GEFS+ GEFS+ Epilepsias Parciales BFNS y Mioquimia BFNS IGE
Canales iónicos activados por ligando Receptores GABA: GABRA1 GABRG2 Receptores Nicotínicos de Ach: CHRNA4 CHRN2	ADJME CAE, FS y GEFS+ ADNFL ADNFL
Genes sin canales iónicos LGI1 MASS1	ADPEAF Posible GEFS+
GEFS+: epilepsia generalizada con crisis febriles plus, SMEI: Epilepsia mioclónicas severa de la infancia (Síndrome de Dravet), IGE: Epilepsia Generalizada Idiopática, ADJME: Epilepsia Mioclónica Juvenil autosómica dominante, ADNFL: Epilepsia Frontal Nocturna Autosómica Dominante, ADPEAF: Epilepsia parcial Autosómica dominante con síntomas auditivos, CAE: Epilepsia ausencia de la infancia, FS: Crisis Febriles, BFNS: Convulsiones Neonatales Familiares Benignas, BFNIS: Convulsiones neonatales e infantiles familiares benignas	

Tabla 2. Algunos síndromes epilépticos característicos y genes asociados.

Síndrome clínico	Genes asociados
Convulsiones Neonatales Benignas (BFNS)	KCNQ2, KCNQ3
Convulsiones Infantiles familiares benignas (BFIS)	PRRT2, SCN2A
Espasmos infantiles ligados a X	CDKL5, ARX
Sd. Déficit de transportador de Gluc	SLC2A
Crisis dep. Piridoxina	ALDH1A7
Crisis dep. Piridoxal fosfato	PNPO
Síndrome Dravet (SMEI)	SCN1A, SCN2A, GABRG2, GABRA1, PCDH19, STXB1, HCN1
Epilepsia Generalizada con crisis febriles plus (GEFS+)	SCN1A, SCN2A, SCN1B, GABA-A, GABRD, GABRG2
Epilepsia Mioclónica Progresiva (PME)	EMP2A, EMP2B
Epilepsia Focal Genética	CHRNA4, CHRNA2, CHRNB2
Encefalopatía Epiléptica	Paneles de múltiples genes

En resumen, los tests genéticos se han desarrollado en forma notable en los últimos años, apoyando el diagnóstico y tratamiento de diversas enfermedades. En particular en epilepsia, los resultados tienen un efecto multidimensional, disminuye el estrés familiar, la policonsulta y la realización de exámenes innecesarios. Permite conocer el pronóstico, modificar estrategias de tratamiento en casos particulares y generar nuevo conocimiento. La decisión del tipo de estudio genético a realizar, requiere una cuidadosa selección, ya que día a día se expande la lista de genes.

La consejería genética, antes y después de la realización de exámenes, permite una mejor interpretación de los resultados.

El futuro de los estudios genéticos en epilepsias, no solo tendrá aplicaciones en diagnóstico, sino también en lo que se ha llamado farmacogenómica, donde se podrá anticipar incluso la posible respuesta a fármacos.

Cirugía de epilepsia en pediatría

La cirugía de epilepsia es una importante alternativa terapéutica para niños que presentan epilepsia refractaria. El éxito

quirúrgico permite mejorar la calidad de vida en base a la detención de las crisis, en muchas ocasiones mejoría de su nivel cognitivo y la posibilidad de lograr una óptima integración del paciente a su entorno ⁽¹¹⁾. Según cada caso, en ocasiones incluso se logra reducir el número de FAEs que el paciente se encuentra utilizando previo a la cirugía. En cifras globales alrededor de un 30-35% de los pacientes con epilepsias refractarias ⁽¹²⁾.

Existen diversos factores de riesgo asociados a retraso del desarrollo psicomotor y bajos puntajes de coeficiente intelectual en pacientes con epilepsia de inicio temprano en la vida. Pacientes con epilepsias generalizadas sintomáticas tienen mayor probabilidad de obtener puntajes de CI más bajos que los que presentan epilepsias idiopáticas ⁽¹³⁾.

Niños cuya epilepsia se inicia antes del primer año de vida, que tienen crisis epilépticas diarias que no logran ser controladas en los 2 años siguientes y usan más de 3 FAES tienen un mayor riesgo de desarrollar una encefalopatía epiléptica⁽¹⁴⁾. Una de las grandes ventajas de la edad pediátrica está en

relación a la "plasticidad cortical cerebral": el cerebro humano en desarrollo es capaz de reorganizar significativamente diversas funciones neurológicas, incluyendo lenguaje y habilidades motoras después de una lesión o insulto cerebral. Esta plasticidad podría reducir los déficits neurológicos previstos tras una cirugía resectiva.

El consenso actual recomienda que niños con epilepsia refractaria o con efectos adversos a FAEs deberían ser referidos a un centro de epilepsia que incluya la cirugía como una de sus alternativas terapéuticas ⁽¹⁵⁾.

Al evaluar la realización de cirugía de epilepsia, uno de los primeros objetivos será asegurar un correcto diagnóstico, que la epilepsia es refractaria y está recibiendo el mejor tratamiento ajustado a cada paciente. Es frecuente encontrar que pacientes considerados refractarios no hayan intentado combinaciones sinérgicas o incluso hayan estado expuestos a fármacos que podrían empeorar sus crisis ⁽¹²⁾.

El éxito de la cirugía de la epilepsia, dependiendo de la técnica y zona intervenida, fluctúa entre el 43% al 85% en los últimos 5 años. El 55% a 70% de los pacientes sometidos a cirugía del lóbulo temporal y el 50% de los casos extratemporales quedan completamente libres de crisis ⁽¹⁵⁾. El escenario clínico de epilepsia "focal" determinado por los estudios electroclínicos o de neuroimágenes realizados en pacientes con crisis epilépticas refractarias, indica considerar la cirugía de epilepsia.

La cirugía de epilepsia en niños se considera una alternativa similar en eficacia que los adultos ⁽¹⁷⁾. Las etiologías de epilepsia focal refractaria en niños, presentan diferencias respecto a los adultos. En una revisión realizada en 8234 pacientes adultos sometidos a cirugía de epilepsia, las resecciones temporales fueron el 66%, y la neuropatología era esclerosis mesial temporal (MTS) en la mayoría ⁽¹⁸⁾. En una revisión realizada en 560 pacientes pediátricos operados, la MTS fue solo el 6,4%. La etiología más común en niños fue la Displasia cortical focal (FCD) ⁽¹⁹⁾.

La evaluación pre quirúrgica incluye inicialmente la obtención de la historia clínica, realización de un EEG/vEEG prolongado y de una neuroimagen estructural y funcional además de una evaluación neuropsicológica. En relación al estudio electroencefalográfico, este tiene como objetivo la captura de actividad interictal y sobre todo ictal, esto es la representación electroclínica de las crisis del paciente. La resonancia cerebral persigue la detección de anomalías estructurales focales y para ello se cuentan con distintos protocolos de obtención de imágenes. Antes de los 2 años otras secuencias podrían ser necesarias dada la falta de completa mielinización. Podemos complementar la información obtenida previamente con estudios de imágenes funcionales, PET/SPECT que evalúan metabolismo y perfusión cerebral. El tejido epileptogénico teóricamente evidencia un metabolismo disminuido lo que puede ponerse, a su vez, en el momento de las crisis epilépticas se genera un aumento notorio de la perfusión cerebral en el sitio de inicio ictal, en base a estos principios los estudios funcionales antes mencionados nos permitirían precisar el sitio de origen de las crisis. A lo anterior se agregan otras herramientas imagenológicas, tales como la resonancia magnética funcional que nos permite objetivas áreas elocuentes del cerebro que deben ser preservadas al momento de la decisión quirúrgica ⁽¹⁶⁾.

Las alternativas quirúrgicas podemos dividir las en cirugías curativas y cirugías paliativas.

Dentro del primer grupo se pueden mencionar las cirugías resectivas, lesionectomías, resecciones multilobares, hemisferectomías (Figuras 1 y 2). En el segundo grupo destacan la callosotomía y el estimulador vagal.

La hemisferectomía está indicada cuando existe un compromiso epileptiforme hemisférico unilateral difuso. Las patologías más frecuentes que son susceptibles de ser tratadas con esta técnica son hemimegalencefalia, porencefalia, displasias corticales hemisféricas y el síndrome de Rasmussen. Las cifras de éxito son altas, llegando a un 85% de los casos dependiendo de la patología subyacente.

Figura 1. Izquierda. Resonancia nuclear magnética de cerebro con lesión compatible con tumor disembrionárico sobre región temporal izquierda. A la derecha, resonancia de cerebro de control post resección temporal izquierda. Paciente hasta el momento se mantiene libre de crisis y con examen neurológico normal.

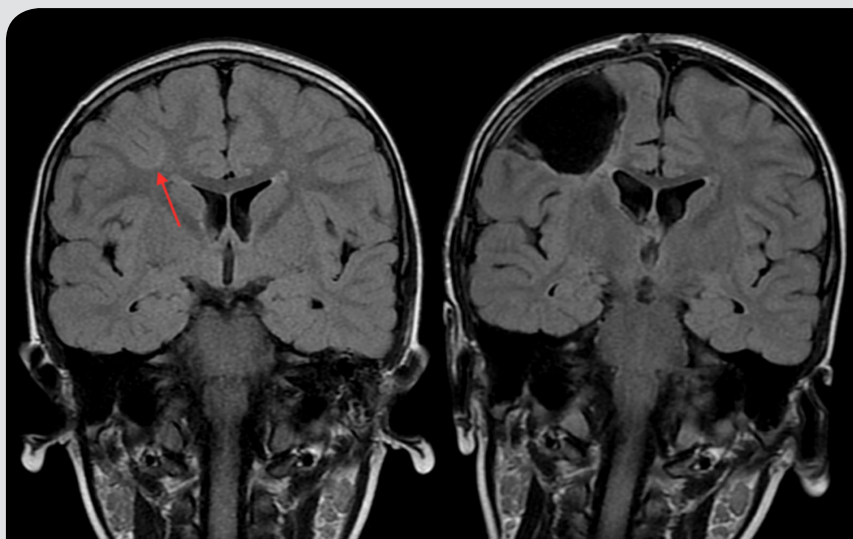
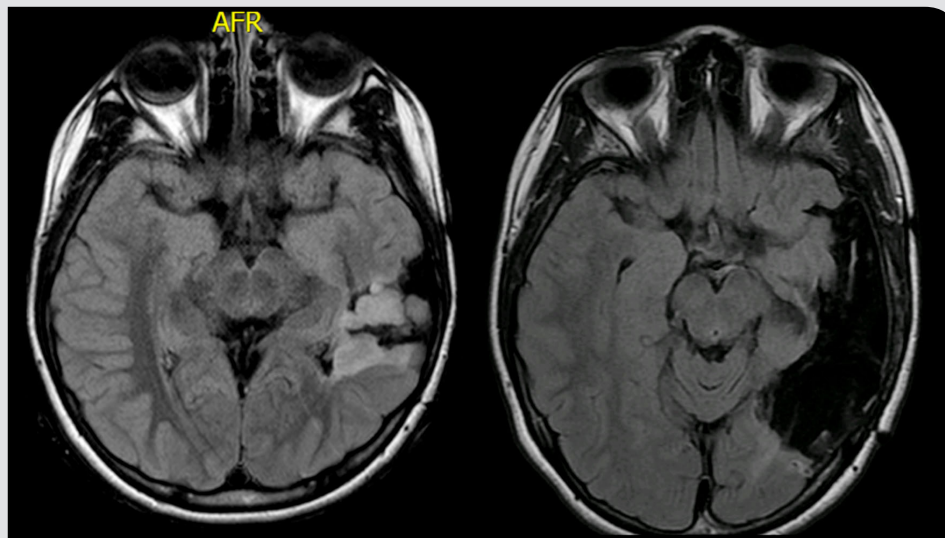
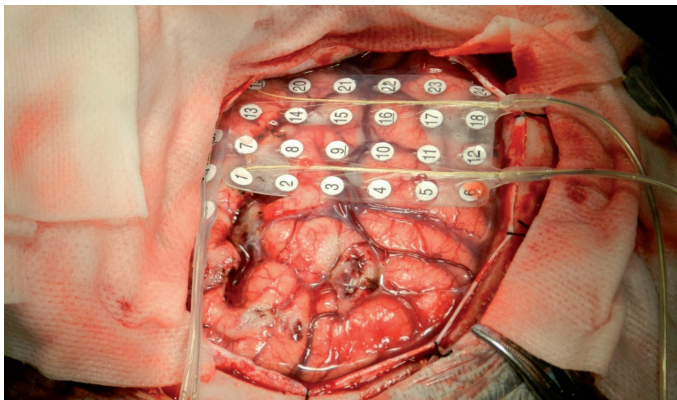


Figura 2. Izquierda. Resonancia nuclear magnética de cerebro corte coronal que evidencia lesión hiperintensa sobre giro frontal medio derecho sugerente de displasia cortical focal (Flecha Roja). A la derecha se evidencia resección del giro frontal medio. Paciente debutó con status epiléptico refractario de resolución quirúrgica. Paciente actualmente libre de crisis.

Las cirugías resectivas de menor cuantía, al contrario de lo visto en adultos donde es el lóbulo temporal el más afectado, se evidencian principalmente en regiones extratemporales, restringidas a pacientes con patrones ictales focalizados y con hallazgos de neuroimágenes consistentes. En ocasiones cuando el foco epileptogénico se encuentra ubicado cerca o en áreas

elocuentes y/o la información pre quirúrgica obtenida no es concordante se hace necesaria la realización de estudios invasivos, en la forma de monitoreos con electrodos subdurales intra o extraoperatoriamente (Figura 3) y la necesidad de realizar estimulación cortical funcional.

Figura 3. Campo quirúrgico exponiendo lóbulo temporal izquierdo sobre el que se encuentra colocada una grilla de 24 contactos y un *strip* de 8 contactos (borde izquierdo de craneotomía).



Las cirugías paliativas están indicadas cuando la actividad epileptiforme se origina de manera bilateral o difusa. La callosotomía persigue evitar la rápida propagación de la actividad epiléptica de un hemisferio a otro a través del cuerpo caloso. La indicación más importante son las crisis atónicas, que generan caídas y gran deterioro en el paciente. El estimulador vagal constituye una alternativa menos invasiva, pero de mayor costo y con indicaciones precisas en caso de epilepsias refractarias de causa multifocal o generalizada.

Pronóstico

En adultos, los aspectos clínicos, electroencefalográficos, imagenológicos y neuropsicológicos han sido usados para predecir el pronóstico de pacientes seleccionados para lobectomías temporales. En el caso de los pacientes pediátricos, las causas de epilepsia refractaria son mucho más variadas, haciendo más difícil poder extrapolar porcentajes de libertad de crisis a largo plazo. Los candidatos quirúrgicos en edad pediátrica que presenten lesiones bien delimitadas en las neuroimágenes y que sean consistentes con la actividad epileptiforme focal en el electroencefalograma, probablemente serán los que presenten mayores tasas de libertad de crisis.

Por otra parte, en pacientes con epilepsias refractarias de inicio más temprano asociados a patrones eléctricos más difusos, la probabilidad de resección completa del tejido alterado es más baja y se asociará a tasas de libertad de crisis mucho menores ⁽¹⁶⁾.

Cirugías resectivas presentan alrededor de 60%-80% de éxito a 2 años de seguimiento. Lo anterior supera por lejos al <5% que ofrece un ensayo con un nuevo FAE ⁽¹⁵⁾.

Referencias

1. PAH: Estrategia y plan de acción sobre la epilepsia. Organización Panamericana de la Salud. Organización Mundial de la Salud (OPS/OMS).51.º Consejo Directivo. 63ª Sesión del Comité Regional. Washington, D.C., EUA, del 26 al 30 de septiembre del 2011.
2. Fisher R, Acevedo C, Arzimanoglou A, et al. A practical clinical definition of epilepsy. *Epilepsia*. 2014; 55(4):475–482, 2014.
3. Brodie M. Road to refractory epilepsy: The Glasgow story. 2013; Volume 54, Issue s2 May: 5–8.
4. Kwan P, Arzimanoglou A, Berg A, et al. Definition of drug resistant epilepsy: Consensus proposal by the ad hoc Task Force of the ILAE Commission on Therapeutic Strategies. *Epilepsia*. 2010; Jun 51(6):1069-77.
5. Altunbasak S, Herguner O, Burgut HR. Risk factors predicting refractoriness in epileptic children with partial seizures. *J Child Neurol* 22: 195-199.
6. Scheffer I, Berkovic S. The genetics of human epilepsy. *TRENDS in Pharmacological Sciences*. 2003; Vol.24 No.8 August.
7. Ottman R, Hirose S, Jain S, et al. Genetic testing in the epilepsies—Report of the ILAE Genetics Commission. *Epilepsia*.2010; 51(4):655–670.
8. Rees M. The genetics of epilepsy—The past, the present and future. *Seizure*. 2010; 19, 680–683.
9. Berkovic S, Mulley J, Scheffer I, et al. Human epilepsies: interaction of genetic and acquired factors. *TRENDS in Neurosciences*. 2006; Vol.29 No.7 July.
10. Frankel WN, Taylor L, Beyer B, et al. Electroconvulsive thresholds of inbred mouse strains. *Genomics*. 2001; 74, 306–312.
11. Ream MA, Patel AD. Obtaining genetic testing in pediatric epilepsy. *Epilepsia*. 2015; 56(10):1505–1514.
12. Cross H, Jayakar P, Nordli D, et al. Proposed criteria for referral and evaluation of children with epilepsy for surgery. *Epilepsia*. 2006; 47: 952–959.
13. Gilman JT, Duchowny M, Jayakar P, et al. Medical intractability in children evaluated for epilepsy surgery. *Neurology*. 1994; 44: 1341–1343.
14. Perry MS, Duchowny M. Surgical management of intractable childhood epilepsy: curative and palliative procedures. *Semin Pediatr Neurol*. 2011 Sep;18(3): 195-202.
15. Tellez-Zenteno JF, Ronquillo LH, Wiebe S. Sudden unexpected death in epilepsy: evidence-based analysis of incidence and risk factors. *Epilepsy Res*. 2005; 65(1–2): 101–115.
16. Jayakar P, Gaillard WD, Tripathi M, et al. Diagnostic test utilization in evaluation for resective epilepsy surgery in children. *Epilepsia*. 2014 Apr;55(4): 507-18.
17. Krsek P, Maton B, Jayakar P, et al. Incomplete resection of focal cortical dysplasia is the main predictor of poor postsurgical outcome. *Neurology*. 2009 Jan 20;72(3): 217-23
18. Vossler DG, Wilkus RJ, Ojemann GA. Preoperative EEG correlates of seizure outcome from epilepsy surgery in children. *J Epilepsy*. 1995; 8: 236–245.
19. Engel J Jr. Introduction to temporal lobe epilepsy. *Epilepsy Res*. 1996 Dec; 26(1):141-50.

Intervenciones en calidad de vida, bienestar y felicidad en trabajo clínico con niños y adolescentes

Dra. Ana M. Briceño A.

Dra. Carola Álvarez Q.

Unidad de Psiquiatría Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: abriceno@alemana.cl

Introducción

El bienestar y la felicidad del ser humano han sido estudiados desde la antigua Grecia por disciplinas tan diversas como la filosofía, religión, ciencias sociales, economía y recientemente también la medicina, psicología y ecología.

En las últimas décadas se ha hecho evidente que el crecimiento económico de muchas naciones no se ha acompañado de un mayor estado de bienestar de sus ciudadanos, con tasas generales de suicidio que aumentan en forma relevante en Chile⁽¹⁾. En este contexto de malestar, la Organización de Naciones Unidas (ONU) declara la necesidad de construir un nuevo paradigma de desarrollo basado en el Bienestar y la Felicidad⁽²⁾, movimiento internacional liderado por Bután, reino asiático que ha decidido evaluar el desarrollo de su país a través del *Gross National Happiness Index* (GNH)⁽³⁾.

Esta perspectiva de evaluar y fomentar el bienestar humano, ha sido sistematizada a nivel individual desde el surgimiento de la psicología positiva a fines de los años 90, subespecialidad de la psicología que busca estudiar y potenciar las fortalezas del ser humano⁽⁴⁾.

Desde los estudios en adultos, al menos tres meta-análisis muestran que intervenciones positivas intencionadas tienen efectos significativos sobre medidas de bienestar subjetivo, bienestar psicológico y en reducción de síntomas de depresión en personas con síntomas depresivos, tanto a través de intervenciones individuales como grupales e incluso de autoayuda⁽⁵⁻⁷⁾. Estas intervenciones buscan estimular la esperanza, la gratitud, el perdón, la atención plena (*mindfulness*), amabilidad y generosidad, entre otras fortalezas.

En niños y adolescentes existe menos investigación que en adultos, pero aun así es posible revisar la evidencia existente hasta el momento.

1. Calidad de vida relacionada con la salud

Los conceptos de Calidad de Vida (CV), Calidad de Vida relacionada con la Salud (CVRS), Bienestar Subjetivo, Bienestar Psicológico y Felicidad provienen de diferentes líneas teóricas e incluso disciplinas, existiendo características comunes y diferencias conceptuales (para una discusión detallada de los conceptos, véase ⁽⁸⁾). La CVRS es definida por la Organización Mundial de la Salud (OMS), como “la percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, sus expectativas, sus normas, sus inquietudes” ⁽⁹⁾.

La investigación en CVRS proviene de la medicina y psicología de la salud y se ha enfocado en evaluar el impacto de diferentes patologías agudas y crónicas y de sus respectivos tratamientos, en la calidad de vida. Se ha estudiado cómo múltiples patologías tan diferentes como el asma ⁽¹⁰⁾ y el cáncer ⁽¹¹⁾, afectan la calidad de vida de los niños y adolescentes; así como también se ve afectada por eventos traumáticos de gravedad, como por ejemplo, las diferentes formas de abuso infantil ⁽¹²⁾.

Intervenciones estudiadas: si bien muchas de las intervenciones que se analizan son los tratamientos específicos para la patología estudiada (farmacológicos y no farmacológicos), otras pueden ser más ampliamente aplicadas, tales como:

- a. Intervenciones educativas, específicamente enfocadas a cómo resolver problemas relacionados con la enfermedad.
- b. Actividad física: se ha evidenciado una correlación positiva entre actividad física y mayor CVRS, lo que refuerza la indicación de reducir las horas de pantalla a menos de 2 horas al día ⁽¹³⁾ y de implementar planes de actividad física adaptada a la patología. Esta medida ha mostrado mejorar la CVRS en niños con cáncer ⁽¹¹⁾.
- c. Intervenciones psicológicas como arte terapia, han demostrado eficacia en mejorar la calidad de vida de niños con asma ⁽¹⁰⁾.

- d. Medidas de prevención de maltrato y abuso infantil, desde un punto de vista comunitario, mejorarían la CVRS a futuro ⁽¹²⁾.

2. Bienestar

La Real Academia Española define el bienestar como “estado de la persona en el que se le hace sensible el buen funcionamiento de su actividad somática y psíquica” ⁽¹⁴⁾. Se identifican tres líneas conceptuales derivadas ⁽¹⁵⁾: el bienestar subjetivo, el bienestar psicológico y el bienestar social. El **bienestar subjetivo** es un concepto proveniente de la psicología positiva que posee un componente cognitivo (que se denomina satisfacción con la vida) y otro afectivo, referido al predominio de emociones positivas o negativas respecto a la propia existencia. El **bienestar psicológico** ha sido propuesto por Ryff y Keyes ⁽¹⁶⁾ como el resultado de desarrollar “el verdadero potencial de uno mismo”, identificando seis dimensiones que lo determinan: auto-aceptación, relaciones positivas con otras personas, autonomía, dominio del entorno, propósito en la vida y crecimiento personal. Finalmente, el **bienestar social** se define como la evaluación que hace el individuo de las circunstancias y el funcionamiento dentro del medio social del que forma parte ⁽¹⁷⁾.

Las intervenciones en bienestar buscan incrementar en el individuo características consideradas positivas, de las cuales sólo algunas han sido evaluadas en niños y adolescentes, las que se revisarán a continuación:

- a. **Optimismo.** El optimismo se puede considerar una expectativa positiva de los acontecimientos futuros o un estilo de explicación de los acontecimientos presentes, es decir, cómo el individuo entiende las situaciones que le acontecen ⁽¹⁸⁾. Una persona optimista considera que las situaciones negativas son específicas, temporales y no causadas por ella misma, mientras los eventos positivos son observados como generales, duraderos y generados por sus acciones, ocurriendo exactamente lo inverso con un pesimista. Se ha observado que las personas optimistas tienen mejores resultados académicos, menos depresión y ansiedad, mejor satisfacción con sus matrimonios y empleos, mejor salud y longevidad, planteándose incluso que el optimismo sería

uno de los mediadores entre el estrés y patología de salud mental, y por lo tanto, uno de los factores psicológicos que explicarían la resiliencia ⁽¹⁹⁾. Por esta razón, se han desarrollado programas para ser implementados en niños y adolescentes que enseñan el optimismo, siendo el primero de ellos y más estudiado el *Penn Resiliency Program*⁽²⁰⁾. En este programa, algunas de las intervenciones van enfocadas a identificar y cambiar las creencias y atribuciones frente a eventos vitales, según lo descrito anteriormente, basándose en intervenciones cognitivo-conductuales.

- b. **Gratitud.** Ha sido definida como “emoción que surge a partir de la percepción de que otra persona ha tenido la intención de promover nuestro bienestar personal, mediante un regalo, ayuda o beneficio” ⁽²¹⁾. Se ha demostrado efecto positivo en bienestar de las intervenciones en gratitud desde la adolescencia temprana, siendo la intervención de psicología positiva la con efectos de mayor duración. Algunas de las intervenciones aplicadas en adolescentes han sido anotar 5 cosas por las que están agradecidos diariamente por 2 semanas (o por diferentes períodos de tiempo), escribir al menos 5 cosas por las que están agradecidos el verano anterior, o escribir una carta de agradecimiento a alguna persona significativa ⁽²²⁾.
- c. **Perdón.** Se entiende por perdón un proceso que tiene dos partes: resolver los sentimientos negativos (rabia, venganza, odio) que se tienen por quien realizó la ofensa o daño y aumentar los sentimientos prosociales por ese mismo individuo o grupo; se considera un proceso interno que no necesariamente lleva a la reanudación de relaciones o reconciliación ⁽²³⁾. Se ha visto que incrementar la capacidad de perdonar y de perdonarse disminuye el riesgo de suicidio en adolescentes que se autoagreden, mejora el bienestar en general, y disminuye síntomas ansiosos y depresivos ⁽²⁴⁾. En este artículo se describen los programas de intervención en incrementar el perdón, la mayoría basados en la psicoterapia cognitiva-conductual, que buscan que las víctimas reconozcan su dolor, pero también las consecuencias negativas para ellos mismos de no perdonar, y promueve que consideren la opción del perdón como un regalo altruista,

reconociendo que también han dañado a otros y, por lo tanto, han necesitado ser perdonados.

- d. **Mindfulness.** Existe bastante evidencia de los beneficios del *mindfulness*, definido como un estado de conciencia en que hay una atención aumentada a la experiencia del momento a momento. Se describen tres componentes, intención, atención y actitud. Se ha demostrado con alta calidad de evidencia (meta-análisis) el beneficio del uso de la meditación *mindfulness* en adolescentes, tanto en resultados físicos como emocionales, teniendo un mayor efecto en síntomas psicológicos y en población clínica que en población general ⁽²⁵⁾.

3. Felicidad

La búsqueda de la felicidad se considera inherente al ser humano, siendo considerada un tema de análisis filosófico desde la antigua Grecia. Ya el hecho de definir la felicidad lleva a controversia, pero la siguiente definición ha sido operativa, pues está a la base de una escala de medición. Lyubomirski ⁽²⁶⁾ la define como “experiencia de alegría, satisfacción o bienestar positivo, combinada con la sensación de que nuestra vida es buena, tiene sentido y vale la pena”. Esta definición integra dos conceptos diferentes: las emociones positivas, que se asocian a la denominada **felicidad hedónica**, y el sentido de vida o búsqueda de la “buena vida”, relacionada con el concepto aristotélico de **eudaimonia** o **felicidad eudaimónica**. También se ha acuñado y estudiado el concepto de **sentido o significado de vida** (*meaning in life*), que se define como el sentido y significado con respecto a la naturaleza del propio ser y la existencia ⁽²⁷⁾, que se asocia en forma importante a la felicidad eudaimónica. Keyes and Annas ⁽²⁸⁾ proponen que lo ideal es tener un buen nivel de ambas, pero habitualmente una de ellas es predominante en cada persona, entendiéndose la motivación hedónica centrada en el placer a corto plazo, sensorial, mientras que la motivación eudaimónica se refiere a buscar hacer lo correcto y buscar o tener un sentido de vida. Se ha evidenciado que tener un sentido de vida es un factor protector de conductas de riesgo y patología de salud mental en adolescentes, en especial de conducta suicida ⁽²⁹⁾. Un estudio ⁽³⁰⁾ comparó individuos con

predominio de felicidad hedónica y eudaimónica, descubriéndose que subjetivamente no difieren en su grado de felicidad. Sin embargo, al evaluar marcadores biológicos de inflamación, mayores niveles de felicidad eudaimónica se asociaron a menores niveles de expresión de genes proinflamatorios (CTRA) y una fuerte expresión de la respuesta antiviral IFN tipo I y genes de anticuerpos IgG1, mientras que las personas con predominio de felicidad hedónica mostraban el patrón contrario (altos niveles de expresión proinflamatoria y baja expresión antiviral/anticuerpos), planteando que la felicidad eudaimónica se asociaría a una mejor salud física según estos parámetros. Otra investigación ⁽³¹⁾ evaluó a 39 adolescentes de 15 a 17 años con síntomas depresivos y se midió con RNM funcional la activación ventroestriatal durante decisiones hedónicas o eudaimónicas. Al año siguiente, aquéllos con mayor activación ventroestriatal con decisiones hedónicas, que se asocia a mayor motivación hedónica, habían aumentado sus síntomas depresivos, mientras los que tenían mayor activación con decisiones eudaimónicas habían disminuido sus síntomas depresivos, concluyéndose la importancia de involucrar a los adolescentes en actividades prosociales eudaimónicas como una forma de proteger su salud mental.

Al ser un área de investigación reciente, aún hay poca evidencia respecto a cómo promover la felicidad eudaimónica en niños y adolescentes, pero han evaluado los siguientes elementos:

- Un estudio muestra que si los padres modelan conductas eudaimónicas, sus hijos tendrán conductas hedónicas y eudaimónicas; en cambio, si modelan conductas hedónicas, los hijos sólo tendrán conductas hedónicas. No se vio que el discurso de los padres influyera, sino sus conductas ⁽³²⁾.
- Se ha propuesto un tipo de "comunicación eudaimónica", que consistiría en 8 actos básicos que podrían ser enseñados: saludar, preguntar, escuchar, felicitar, agradecer, animar, revelar nuestro interior e influir positivamente en los demás ⁽³³⁾.
- Se ha planteado que al estimular los valores de autenticidad, excelencia, crecimiento y sentido de vida estaríamos aumentando la felicidad eudaimónica ⁽³⁴⁾.

Conclusiones

El enfoque habitual de la psiquiatría y la psicología, tanto en adultos como en niños y adolescentes, ha sido identificar los problemas y realizar un diagnóstico de la situación por la cual se consulta, para intervenir adecuadamente en la solución a dicho problema. Sin embargo, se ha visto que intervenciones que estimulan las fortalezas de los jóvenes, que les ayudan a ser más optimistas y a tener esperanza, pueden ser más efectivas en alejarlos de conductas de riesgo que las que buscan prevenir o tratar directamente estas conductas ⁽³⁵⁾.

Si bien se trata de un área emergente de estudio, existe investigación que describe intervenciones específicas que aumentan el bienestar, calidad de vida y felicidad en niños y adolescentes. El poner en conocimiento de los padres, profesores y otros adultos estas intervenciones, algunas de ellas muy sencillas, podrá colaborar en un mejor desarrollo de sus hijos o alumnos, e incluso, como parte de programas de promoción y prevención en salud mental a nivel comunitario.

Referencias

1. Silva D, Vicente B, Saldívia S, et al. Conducta suicida y trastornos psiquiátricos en Chile, un estudio poblacional. *Rev. Méd. Chile* 2013;141(10): 1275-1282.
2. High Level Meeting on Wellbeing and Happiness: Defining a New Economic Paradigm; 2012. Available at <http://www.gnhc.gov.bt/wp-content/themes/WP-GNHCC/attachment/Brochure-final-final.pdf>. Accessed May 2, 2016.
3. The Centre for Bhutan Studies & GNH Research, Web site. Bhutan GNH Index Available at <http://www.grossnationalhappiness.com/articles/>. Accessed April 30, 2016.
4. Vázquez C. La psicología positiva en perspectiva. *Papeles del psicólogo*, 2006; 27(1), 1-2.
5. Sin NL, Lyubomirsky S. Enhancing well-being and alleviating depressive symptoms with positive psychology interventions: A practice-friendly meta-analysis. *J Clin Psychol*. 2009; 65(5): 467-487.
6. Bolier L, Haverman M, Westerhof GJ, et al. Positive psychology interventions: a meta-analysis of randomized controlled studies. *BMC Public Health*, 2013; 13(1), 1.
7. Mazzucchelli TG, Kane RT, Rees CS. Behavioral activation interventions for well-being: A meta-analysis. *J Pos Psychol*. 2010; 5(2), 105-121.
8. Álvarez C, Briceño AM. Calidad de Vida, Bienestar y Felicidad en Niños y Adolescentes: una aproximación conceptual. *Rev Chil Psiquiatr Neurol Infanc Adolesc*. 2016, en prensa.
9. WHOQOL GROUP. The World Health Organization Quality of life assessment. Position Paper from the World Health Organization. *Soc. Sci. Med.* 1995; 41(10): 1.403-1.409.

10. Clarke S, Calam R. The effectiveness of psychosocial interventions designed to improve health-related quality of life amongst asthmatic children and their families: a systematic review. *Qual Life Res* 2012; 21:747–64.
11. Speyer E, Herbinet A, Vuillemin A, et al. Effect of adapted physical activity sessions in the hospital on health-related quality of life for children with cancer: A cross-over randomized trial. *Pediatric Blood Cancer* 2010; 55(6), 1160–1166.
12. Afifi TO, Enns MW, Cox BJ, et al. Child abuse and health-related quality of life in adulthood. *J Nerv Ment Dis* 2007; 195: 797-804.
13. Lacy KE, Allender SE, Kremer PJ, et al. Screen time and physical activity behaviours are associated with health-related quality of life in Australian adolescents. *Qual Life Res*. 2012; 21: 1085-1099.
14. Real Academia Española [Internet]. Diccionario de la Lengua Española [actualizado 2016; acceso 27 de Abril de 2016]. Disponible en <http://dle.rae.es/?id=5TwfW6F>
15. Alfaro J, Casas F, López V. Bienestar en la infancia y adolescencia. *Psicoperspectivas*. 2015; 14(1):1-5.
16. Ryff CD, Keyes CLM. The structure of psychological well-being revisited. *J. Pers. Soc. Psychol.* 1995; 69(4):719.
17. Keyes CLM. Social well-being. *Soc. Psychol. Q.* 1998; 61:121-140.
18. Kirschman KJB, Johnson RJ, Bender JA, et al. Positive Psychology for Children and Adolescents: Development, Prevention and Promotion. In: Snyder CR, Lopez RJ, eds. *Oxford Handbook of Positive Psychology*, 2nd ed. New York, US: Oxford University Press, Inc; 2009: 133-148.
19. Lai JCL. Dispositional optimism buffers the impact of daily hassles on mental health in Chinese adolescents. *Personality and Individual Differences*. 2009; 47: 247–249.
20. Gillham JE, Hamilton J, Freres DR, et al. Preventing depression among early adolescents in the primary care setting: A randomized controlled study of the Penn Resiliency Program. *J Abnorm Child Psychol.* 2006a; 34:203–219.
21. Bono G, Emmons RA, McCullough ME. Gratitude in Practice and the Practice of Gratitude. In Linley PS, Joseph S. *Positive psychology in practice*. New Jersey; Hoboken; 2004: 464-481. Hoboken, New Jersey.
22. Froh JJ, Kashdan TB, Ozimkowski KM, et al. Who benefits the most from a gratitude intervention in children and adolescents? Examining positive affect as a moderator. *Journal of Positive Psychology*. 2009; 4(5): 408-422.
23. Shechtman Z, Wade N, Khoury A. Effectiveness of a forgiveness program for Arab Israeli adolescents in Israel: An empirical trial. *Peace Confl.* 2009;15: 415–438.
24. Akhtar S, Barlow J. Forgiveness Therapy for the Promotion of Mental Well-Being A Systematic Review and Meta-Analysis. *Trauma Violence Abuse*. 2016; Mar 23. [Epub ahead of print].
25. Zoogman S, Goldberg SB, Hoyt WT, et al. Mindfulness interventions with youth: A meta-analysis. *Mindfulness (NY)*. 2015; 6(2), 290-302.
26. Lyubomirsky S. *La Ciencia de la Felicidad*. Ediciones Urano; Barcelona, España, 2008, 542 págs.
27. Steger MF, Frazier P, Oishi S, et al. The meaning in life questionnaire: Assessing the presence of and search for meaning in life. *J Couns Psychol.* 2006; 53(1), 80-93.
28. Keyes CLM, Annas J. Feeling good and functioning well: Distinctive concepts in ancient philosophy and contemporary science. *J Pos Psychol.* 2009; 4: 197–201.
29. Brassai L, Piko BF, Steger MF. Meaning in life: Is it a protective factor for adolescents' psychological health? *Int J Behav Med.* 2011; 18(1): 44-51.
30. Fredrickson BL, Grewen KM, Coffey KA, et al. A functional genomic perspective on human well-being. *Proc Natl Acad Sci USA.* 2013; 110(33): 13684-13689.
31. Telzer EH, Fuligni AJ, Lieberman MD, et al. Neural sensitivity to eudaimonic and hedonic rewards differentially predict adolescent depressive symptoms over time. *Proc Natl Acad Sci USA.* 2014; 111(18): 6600-6605.
32. Huta V. Linking peoples' pursuit of eudaimonia and hedonia with characteristics of their parents: Parenting styles, verbally endorsed values, and role modeling. *J Happiness Stud.* 2012; 13(1): 47-61.
33. Muñoz Velázquez JA. La comunicación eudaimónica: Confluencias entre la comunicación y la felicidad desde una perspectiva eudaimónica. *Communication & Social Change.* 2015; 3(1): 48-76.
34. Huta V. The complementary roles of eudaimonia and hedonia and how they can be pursued in practice. In Joseph S, ed. *Positive Psychology in Practice: Promoting human flourishing in work, health, education and everyday life*, 2nd Edition. New Jersey, Wiley; 2015: 159-182.
35. Ginsburg KR, Alexander PM, Hunt J, et al. Enhancing Their Likelihood for a Positive Future: The Perspective of Inner-City Youth. *Pediatrics.* 2002; 109 (6):1136-43.

Creciendo en un mundo digital: tecnologías y redes sociales en niños y adolescentes

Dra. Lilianette Nagel B.

Dra. Francisca Salas P.

Dr. Alberto Trautmann M.

Unidad de Adolescencia

Departamento de Pediatría

Clínica Alemana de Santiago

Facultad de Medicina Clínica Alemana,

Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: lnagel@alemana.cl



Introducción

Las tecnologías y redes sociales son una fuerza dinámica que ha transformado las vidas de niños y adolescentes. Ellos -llamados "nativos digitales"- están viviendo desde que nacen en un ecosistema digital siempre cambiante, a un ritmo tan acelerado que crea confusión.

Su impacto económico y social se ha extendido mundialmente. La velocidad y volumen de información ha crecido exponencialmente, estando integrada a la experiencia humana. Los expertos predicen que el 90% de la población estará conectada a Internet en 10 años. Estos cambios producen incertidumbre y nuestros niños y adolescentes son el centro de este dinámico cambio, ya que usan las tecnologías y medios cada vez a más temprana edad y por más tiempo. El promedio de uso de las pantallas es de 7 horas diarias (TV, PC, celulares y otros elementos digitales), siendo mayor que el tiempo que pasan con sus padres o en el colegio y con un impacto significativo en su salud y bienestar. Su desarrollo se ve influenciado por el contenido digital que consumen, con quienes se conectan en línea y el tiempo que pasan en las pantallas.

El mundo digital es un vasto espacio de aprendizaje y entretenimiento, pero no exento de riesgos ante los que las políticas de protección de los niños van desfasadas, haciéndolas inefectivas. Otro problema es la brecha digital de la edad: la forma en

que los niñ@s usan la tecnología es diferente a la de los adultos (inmigrantes digitales). Esta brecha hace difícil a los padres y educadores comprender los riesgos que pueden enfrentar.

Tomando estos aspectos en cuenta, aparece un término llamado INTELIGENCIA DIGITAL (ID), el cual deberíamos inculcar a nuestros niñ@s y adolescentes. La ID es un set de habilidades sociales, emocionales y cognitivas que capacita a los individuos a enfrentar los desafíos y adaptarse a las demandas de la vida digital. Se puede subdividir en áreas digitales interconectadas: identidad, uso, protección, inteligencia emocional, comunicación, literatura y derechos digitales. La adquisición de estas habilidades debiera estar basada en valores como respeto, empatía y prudencia, los cuales facilitan el uso responsable de las tecnologías. Asimismo el cultivar la ID es esencial para que nuestros niñ@s y adolescentes tengan el dominio de las tecnologías en vez de ser dominados por ellas.

Epidemiología



A pesar de las recomendaciones de la Academia Americana de Pediatría (AAP) acerca de la edad y tiempo de uso de las “pantallas”, estudios realizados en Estados Unidos muestran que el 38% de l@s menores de 2 años usan dispositivos móviles y el 73% de adolescentes de 13 a 17 años tienen *smartphones*. En Chile no nos quedamos atrás. Un estudio en 422 escolares de 9 a 12 años de colegios privados de Santiago (2015), evidencia

que el uso de Internet es generalizado, la mitad accede cualquier día de la semana y más de un tercio se conecta desde cualquier lugar. El 58,3% admite que navega solo y un 36,7% navega sin límite de tiempo. El estudio además mostró que la mayoría de los niñ@s posee un teléfono móvil, más de la mitad lo usa cualquier día de la semana, desde cualquier lugar y sin límite de tiempo. En cuanto a la supervisión parental, la mitad de los niñ@s no tienen horarios establecidos para conectarse a Internet o ver televisión, hay un alto porcentaje de niños con libre acceso a redes sociales, sin límite de tiempo, que juegan *online*, a pesar de que los mismos expresan que saben que no deben contactar a personas desconocidas. La encuesta Radiografía al Chile Digital 2.0, ya revelaba el 2010 que el 47% de los niños menores de 10 años tenían un perfil en *Facebook*.

El Servicio Nacional de Menores (SENAME) en un estudio realizado el año 2015 con 706 estudiantes de educación media en Arica, muestra que un 20,7% de adolescentes ha sido victimizado por vía electrónica, 14,7% ha recibido *cyberbullying* y un 11% ha sido acosado sexualmente. Otro estudio sobre usos y hábitos de 400 alumnos de educación media en Chile (2015) mostró que el principal uso de Internet es a través de redes sociales y que Chile es líder en la región en uso de juegos *online* y el país con mayor crecimiento en el uso de *WhatsApp*.

Beneficios

Dándoles un uso óptimo, la tecnología es una probada herramienta de aprendizaje en niñ@s mayores de dos años, sobre todo para nivelar a aquellos niñ@s con menor exposición cultural. Se ha demostrado que su uso mejora las funciones ejecutivas, la resolución de problemas, el manejo del autocontrol y la habilidad de seguir instrucciones. Esto se ve potenciado cuando los programas van dirigidos también al entorno familiar, de modo que éste refuerce el aprendizaje. Esto se refleja en el uso que se le está dando actualmente a mejorar las habilidades de comunicación en niños con trastornos del desarrollo.

En el caso de los videojuegos, estos pueden mejorar el aprendizaje, la autoestima, la tolerancia a la frustración. Los juegos

fomentan una experimentación segura, aprendizaje interactivo, autoeficacia y conocimiento más profundo de los riesgos en salud, lo que podría promover conductas saludables. Además podrían utilizarse como base para la discusión de temas contingentes, y dar lugar a relaciones más estrechas y redes de apoyo social .

En cuanto al desarrollo psicosocial adolescente, la tecnología genera un nuevo contexto para expresar y explorar aspectos de la identidad, permitiéndoles interactuar en nuevos espacios, creando diversas identidades que generan nuevas experiencias las que pueden ser muy enriquecedoras, pero también perjudiciales.

Riesgos

Dado que el mundo virtual se ha transformado en un lugar más, moverse dentro de él trae para nuestros niños y adolescentes riesgos propios, que van desde problemas biomédicos asociados al uso excesivo (alteraciones del sueño, alteración de las hormonas de estrés, obesidad, síndrome metabólico) a los psicosociales, donde se encuentran la depresión, síndrome de déficit atencional, disminución del rendimiento académico, abandono escolar, reducción de habilidades sociales y de la empatía, entre otros. Otro elemento a considerar es la dificultad que presentan los niños y adolescentes para diferenciar el contenido público del privado. En el caso de los videojuegos, su uso no regulado se asocia a problemas de atención e impulsividad, a exposición a violencia, avalada por metanálisis que abarcan más de 400 estudios científicos, con un aumento de interacciones agresivas, en ambientes no estructurados, y a exposición, deseada o no, a pornografía.

Otros riesgos propios del uso de redes sociales son la cyberadicción, *cyberbullying*, *grooming* y *sexting*.

Cyberadicción: cuando el uso se realiza de forma dependiente y problemática provocando una alteración de los hábitos, la vida familiar y social, conduciendo a aislamiento y descuido de las relaciones interpersonales. A menor edad de inicio de la exposición y mayor grado de esta, aumenta el riesgo.

Grooming: se refiere a las estrategias que usa un adulto para ganar la confianza de un menor de edad a través de Internet, para abusar sexualmente de su víctima.

Ciberbullying: ejercicio de violencia contra pares a través de medios de comunicación y redes sociales. Se trata de un acto violento similar al que se ve en el *bullying* pero magnificado por el hecho de que puede ser anónimo y de que se multiplica en el tiempo, ya sea por la publicación de una imagen, video, datos privados o información que pueda avergonzar a un par.

Sexting: es el compartir, difundir o publicar imágenes sensuales o con contenido sexual explícito, propias, a través de los teléfonos celulares o Internet . Los motivos habituales son porque alguien se los pide, por diversión o para impresionar. El riesgo es que las imágenes sean filtradas y publicadas sin permiso quedando expuesta la intimidad personal con las consecuencias a corto y largo plazo de sufrir, entre otros, de *bullying* o *grooming*.

El correlato de las neurociencias

Si se examinan las conductas del ser humano que involucran riesgos, (tabaco, alcohol, sexo sin protección), accidentes, criminalidad e instalación de trastornos psiquiátricos, vemos que la mayor ocurrencia o instalación es entre los 13 y los 21 años, con un alza y baja que semeja una U invertida.

Las mismas conductas de riesgo y adictivas ocurren con el uso de las redes sociales. ¿Por qué? Por la plasticidad del cerebro que ocurre en forma asincrónica. Hay hiperactividad del sistema límbico, que se relaciona con la emocionalidad, y falta de mielinización de la corteza prefrontal, que se relaciona con la racionalidad. Tenemos así un desbalance en la actividad entre el sistema límbico funcionando al máximo, y la corteza prefrontal sin capacidad adecuada de respuesta. Esta situación hace que los adolescentes sean más vulnerables y que sus decisiones y acciones no sean racionales. La gratificación inmediata los hace más vulnerables a las conductas adictivas y los pares acentúan las vulnerabilidades. El *estrés* de cualquier tipo hace menos efectiva a la corteza prefrontal y se vale de esas mismas vías, aumentando

el desbalance. También l@s jóvenes son más vulnerables a la publicidad, que por un lado manipula la búsqueda de identidad, la creencia fantasiosa irracional, la inmediatez de alcanzar el ideal que muestra, y que si bien el adolescente sabe que lo que se publicita produce daño, según su creencia, a él o ella no le va a afectar. El placer transgresor predomina en su decisión.

¿Y cuál es el contexto de Internet y las redes sociales? La pantalla en sí produce atracción inmediata, y se acrecienta al acceder a un espacio virtual donde hay presencia de pares. Existe el anonimato y la identidad propia es manipulable. Hay un efecto de desinhibición en que se borran las jerarquías. La información que se entrega se puede graduar o entregar sin pensar y queda para siempre con individuos receptores seguros.

¿Por qué l@s jóvenes aman Internet y las redes sociales? Porque buscan estos espacios. Si no hay otros espacios disponibles, tienen éste, atractivo, inmediato, con presencia de pares. Un espacio que creen pueden manejar. Aman Internet porque practican la autonomía. Es el primer espacio en que son autónomos, sin tuición de sus padres. Antes, la autonomía se daba por la independencia económica o la elección de pareja. Esta nueva autonomía ocurre mucho más temprano. Y son bastante más eruditos en ese ambiente que sus padres. Aman Internet porque es un espacio de construcción de identidad, un lugar de creatividad. Les permite perfilar quiénes son, para qué son buenos, cuáles son sus sueños. Crean su perfil, pero siempre en relación a los demás. Eligen quiénes van a ser para el mundo.

Internet y las redes sociales por sus características permite que aflore la desinhibición y el ensayo de roles, y si la audiencia aprueba, l@s jóvenes incorporan lo aceptado a la vida real.

Es un espacio para ver y ser vistos, con el objetivo de ser popular o al menos, de pertenecer, de ser aceptado y valorado, validado por los demás. Si pertenecen, tienen identidad. Y para lograr ese objetivo pueden cambiar y ensayar otro perfil que sea valorado. Y si para ello, deben sacrificar lo personal o su intimidad, algun@s lo hacen sin medir las consecuencias.

Por decirlo de alguna manera, se recrea en el espacio virtual, las mismas características del desarrollo del sistema nervioso en esta etapa, vale decir, un desbalance con mayor expresión del sistema límbico por sobre la corteza prefrontal, con sus aspectos positivos y negativos, con sus riesgos. Y ocurren los mismos desbalances que ocurren en el sistema del estrés. Se constituye como “el” espacio en que confluyen dos receptores que encajan fuertemente. El espacio virtual, por un lado y l@s adolescentes por el otro.

Recomendaciones para pediatras

Respecto a las recomendaciones sobre el uso de los medios de comunicación de pantalla, estas se relacionan, entre otras, con el límite del tiempo de exposición en niñ@s y adolescentes. En mayo de 2015 la Academia Americana de Pediatría (AAP) realizó un “Simposio de Investigación en Redes Sociales” en tres áreas: educación, salud y ciudadanía digital. En síntesis, se reivindicaron los contenidos más que el tiempo frente a la pantalla. Se reconoció que los medios digitales podrían mejorar las habilidades de aprendizaje, aunque también son un factor de riesgo para el comportamiento violento. Se mencionó en ese Simposio el concepto de “ciudadano digital”, y que esta ciudadanía bien usada, con normas protocolares pertinentes, respeto, contenidos apropiados, es una gran oportunidad de desarrollo de la identidad personal y de impacto positivo en la comunidad. La AAP recomienda: (*Policy Statement, Children Adolescents and the Media*, de la Academia Americana de Pediatría, revisión de Julio 2016 de las pautas de 2013),

- Los pediatras deben considerar una “dieta mediática” como parte de las visitas de salud, teniendo en cuenta no sólo la cantidad sino también la calidad del contenido digital.
- Los pediatras deben abogar por apoyo y ayudar a crear contenido digital positivo, para los niñ@s y adolescentes colaborar con la industria del entretenimiento para la creación de programas y juegos que no contengan violencia como tema central.
- La industria del entretenimiento debe crear contenido que no idealice las armas de fuego o la violencia, que no use la

violencia como el punto crítico y eliminar las representaciones innecesarias de violencia y el lenguaje de odio, misógamo u homofóbico a no ser que se represente también el impacto que producen estas palabras y acciones. En los videojuegos, a los humanos o blancos con vida nunca se les debiera disparar por puntos.

- Las noticias de los medios de comunicación deben reconocer la conexión comprobada por la ciencia entre la violencia virtual y la agresividad en el mundo real.

La AAP también recomienda a los pediatras que hagan dos preguntas en el control de salud:

1. ¿Cuánto tiempo está pasando su hij@ con los medios de comunicación?
2. ¿Hay un televisor y/ o dispositivo conectado a Internet en la habitación de su hij@? Realizar estas preguntas y tomar una historia de los medios más detallada con los niñ@s o adolescentes en situación de riesgo: obesidad, agresión, tabaco o el uso de sustancias o problemas escolares, es la única forma de educar y hacer prevención. El pediatra debe conocer sobre los medios y analizarlos en forma crítica, indagando también sobre el contenido digital y examinando de paso sus propios hábitos para tener presente el tema.

Recomendaciones para los padres

Los padres deben saber cómo poner límites en el uso de medios digitales, como lo hacen con otros hábitos, evitar la sustitución del tiempo que debe dedicarse a conversación, juego, estudio, alimentación y horas de sueño. Los padres deben estar pendientes del consumo mediático de sus hij@s.

Deben monitorear que los contenidos sean adecuados, tanto como las normas protocolares, la empatía y seguridad. Los padres deben involucrarse en el uso en conjunto con sus hijos de los medios digitales incorporándolo como tiempo que ocupan con sus hijos. Proteger a los menores de 6 años de la violencia virtual debido a que ellos no siempre pueden distinguir la fantasía de la realidad.

Por último, deben ser modelo de ejemplo en el uso personal y de la relación que establecen con los medios digitales.

Recomendaciones para educadores


Los educadores deben fomentar el uso innovador de las tecnologías como método de aprendizaje, teniendo un reglamento estricto y monitoreo del acceso a contenidos no permitidos. Deben informarse y educar acerca de los riesgos en salud asociados al uso ilimitado a los medios, actuando colaborativamente con los padres para aprovechar las ventajas evitando riesgos.

Conclusiones

En suma, hay que reconocer que Internet, las redes sociales y los medios digitales han tenido un crecimiento exponencial, y forman parte de nuestra vida diaria. En lugar de luchar contra ellos, hay que tener una mirada realista, positiva, y saber administrar su uso. Ser "ciudadano digital". Lo que no quita tener monitoreo y límites a nuestros niñ@s y adolescentes, tal como debiera hacerse con cualquier actividad. Y es tarea de todos, padres, educadores y profesionales de la salud informarse y tener conocimiento sobre redes sociales y medios digitales. Tener presente que tal como ocurre con los alimentos, la dieta de medios puede ser saludable o dañina, balanceada o no y saludable en calidad, pero no en cantidad. Los responsables y hacedores de políticas deben considerar la legislación y prohibir el acceso fácil de contenido violento a los menores de edad y deben crear un sistema de clasificación "centrado en los padres" que sea sólido y útil.

Referencias

1. Council on Communications and Media. Virtual Violence. *Pediatrics*. 2016;Aug 138;(2).
2. Strasburger VC, Hogan MJ. American Academy of Pediatrics Council on Communications and Media Policy Statement: Children, Adolescents and the Media. *Pediatrics* 2013;132(5):958 -961.
3. Strasburger VC. American Academy of Pediatrics Council on Communications and Media Policy Statement: Children, Adolescents, Obesity, and the Media. *Pediatrics* 2011;128(1): 201-208.
4. Lenhart A. Teens, Social Media, and Technology Overview 2015. Pew Research Center. Published April 9, 2015. En <http://www.pewinternet.org/2015/04/09/teens-social-media-technology-2015/>

-
- 
5. Jelendick LA, Christakis DA. Problematic Internet use during adolescence and young adulthood. *Adolescent Med.* 2014;25(3):605-620.
 6. Rideout V. *Zero to Eight: Children's Media Use in America 2013: A Common Sense Media Research Study.* Common Sense Media. www.commonsensemedia.org. Published October 28, 2013.
 7. Shifrin D, Brown A, Hill D, et al. *Growing Up Digital: Media Research Symposium.* AAP, 2015.
 8. Sigman A. *We end to talk: Screen time in New Zealand.* Family First, New Zealand, 2015.
 9. Berríos LI, Buxarraís M, Garcés M. *Uso de TIC y mediación parental percibida por niños de Chile.* *Comunicar* 2015, n°45, v.XXIII: 161-168.
 10. Pinto C, Venegas K. *Experiencias de Victimización y Polivictimización en Jóvenes Chilenos.* *SENAME Año 9, n° 14, diciembre 2015.*
 11. *Criteria Research. Usos y hábitos de los jóvenes chilenos en las redes sociales.* 2012, Santiago.
 12. Arab E, Díaz A. *Impacto de las Redes Sociales e Internet en la Adolescencia: Aspectos positivos y negativos.* *Rev Med Clin Condes* 2015, 26 (1): 7-13.
 13. Arias M. *Radiografía del Chile Digital 2.0. Chile, 2011. 2ª Edición.* Ed. Divergente.
 14. Morduchowicz R. *Los Adolescentes y las Redes Sociales, 2012.* Buenos Aires, Fondo de Cultura Económica Argentina S.A.
 15. Steinberg L. *Age of Opportunity, 2014.* Houghton Mifflin Harcourt Publishing Company.
-

Consejería reproductiva para la adolescente

Dra. Andrea Huneeus V.

Unidad de Adolescencia
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Contacto: ahuneeus@alemana.cl

Leyes y consejería reproductiva

El marco legal que protege la consejería reproductiva en menores de edad está explicitado en la ley 20.418 promulgada en el año 2010, que protege la consejería sexual confidencial, el acceso a métodos anticonceptivos incluidos los de emergencia, y protección de infecciones de transmisión sexual en adolescentes ⁽¹⁾.

Con el criterio de proteger al menor, la ley contra la pedofilia establece que la edad para el consentimiento de actividad sexual es de 14 años en adelante, porque los menores no estarían capacitados para consentir válidamente la realización de comportamientos de índole sexual ⁽²⁾.

La encuesta nacional de juventud muestra que hasta un 15% de los jóvenes inicia actividad sexual voluntaria antes de los 14 años. Los embarazos en adolescentes de 15 años o menos siguen siendo 1000 por año; su prevalencia no ha bajado como el embarazo en adolescentes mayores ⁽³⁾. Para que estos jó-

venes reciban la ayuda que requieren, no podemos cerrarles las puertas de los servicios de salud. Entonces ¿qué hacer con las consultas en menores de 14? Explorar el riesgo de abuso, explicar que la ley chilena presume que la actividad sexual en menores de 14 años es delito, pero siempre entregar la consejería sexual que corresponda.

La consejería reproductiva de la adolescente es una prestación de salud que los médicos de todas las especialidades debemos poder realizar. Para ello es importante que conozcamos los pasos que ésta implica, el encuadre, la confidencialidad, la elegibilidad anticonceptiva, y la prevención de infecciones de transmisión sexual.

Encuadre

En toda consulta con adolescentes, el profesional debe establecer un encuadre, que son las reglas que protegen la consejería donde el profesional se pone de acuerdo con el paciente. Frente

a los padres y al paciente el primer encuadre es: "En las consultas con adolescentes hay una parte que es acompañada y otra que es a solas con el profesional". Una vez que los padres se hayan retirado, el segundo encuadre, la confidencialidad, se establece a solas con el adolescente: "Esto que vamos a hablar ahora es secreto médico, tu puedes contarle a tus papás si quieres pero yo no, a no ser de que haya riesgo vital". Este encuadre favorece una relación de confianza y educación, porque el motivo principal debido al que el adolescente evita la búsqueda de asistencia de salud es la preocupación por la confidencialidad. Sabemos que el 50% de los adolescentes consultaría por anticonceptivos sólo si sus padres no se fueran a enterar ⁽⁴⁾.

Anamnesis

Los temas que debemos explorar dirigidamente en la anamnesis para consejerías anticonceptivas son la existencia de migrañas con aura, patología hepática crónica, trombosis, que contraindican la anticoncepción combinada; malformaciones mullerianas que contraindican dispositivos intrauterinos. En cirugía, la cirugía bariátrica con derivación biliar pancreática y el *by pass* gástrico contraindican la anticoncepción oral. Las grandes cirugías programadas requieren suspensión de la anticoncepción combinada por el riesgo de trombosis aumentado.

En antecedentes familiares, explorar si hubo trombosis en menores de 50, en cuyo caso se debe evaluar el riesgo de trombosis de la paciente antes de indicar un combinado.

El tabaquismo contraindica el uso de anticonceptivos combinados en mujeres mayores de 35 años, pero no limita su uso en adolescentes. Hay muchos fármacos que disminuyen los niveles plasmáticos de anticonceptivos orales como el Topiramato, anticonvulsivantes (carbamazepina, fenitoína, fenobarbital), antivirales (terapia antiretroviral, Hierba de San Juan y el Modafilino) ⁽⁵⁾.

Cuando estamos a solas con el joven, la anamnesis confidencial incluye el uso de tabaco, drogas, alcohol, el abuso, existencia de juegos sexuales, inicio de vida sexual coital, número de pa-

rejas sexuales, género de parejas sexuales, uso de condones y deseo de consejería anticonceptiva. En el examen físico, sólo es necesario el índice de masa corporal y la presión arterial para indicar anticoncepción. Esto porque la efectividad anticonceptiva de los anticonceptivos combinados baja en mujeres que pesan más de 80 kilos.

Tipos de anticonceptivos

La Organización Mundial de la Salud establece que los anticonceptivos en adolescentes son tan seguros que podrían no requerir indicación médica. Los métodos hormonales combinados, contienen un derivado del estrógeno cuyo efecto es el control de ciclo y otro de la progesterona cuyo efecto es evitar la ovulación. Hay cuatro formas de entregar estos esteroides, con píldoras, el parche subcutáneo, el anillo vaginal y la inyección intramuscular. Los anticonceptivos orales requieren la toma diaria y consistente para mantener su efectividad anticonceptiva. Vienen en preparados con pastillas activas y algunos traen 7 o 4 placebos para tomar en la semana de descanso en que viene el flujo rojo. El parche subcutáneo requiere un cambio de parche semanal por tres semanas consecutivas y un descanso de 7 días. El anillo vaginal que se introduce al fondo de saco vaginal donde no se siente ni se ve y queda ahí tres semanas y luego se retira y se descansa 7 días. La inyección intramuscular se pone todos los meses en la misma fecha más menos 3 días.

Los métodos hormonales de progesterona sola son la píldora, el inyectable trimestral y el implante anticonceptivo. Su ventaja es que tienen menos contraindicaciones por no tener estrógenos y su desventaja es que se pierde el control de ciclo, por lo tanto los patrones de sangrado son variables. El 50% de las usuarias queda en amenorrea y el otro 50% tiene sangrado intermenstrual impredecible. La píldora de progesterona sola es de toma diaria continua y no permite atrasos de más de tres horas sin perder efectividad anticonceptiva. La inyección trimestral es subcutánea, lo que permite su auto aplicación. El implante se instala en la cara interna del brazo con anestesia local y es efectivo por 3 años.

Los dispositivos uterinos se insertan en el útero y son efectivos por 3, 5 y hasta 10 años. Los medicados tienen levonorgestrel que produce atrofia endometrial, lo que genera amenorrea o hipomenorrea en las usuarias. Los no medicados como la T de cobre tienden a producir sangrados menstruales algo mayores que el patrón normal de la usuaria.

Todos estos métodos son 100% reversibles, por lo tanto adecuados para usuarias que no han tenido hijos previamente. Los anticonceptivos de larga duración son la primera línea en adolescentes, porque han demostrado su superior eficacia anticonceptiva; implante 99,5% y dispositivo intrauterino medicado 99,7%.

Indicación de anticonceptivos

Las claves para que la consejería sexual sea exitosa son explicar todas las opciones de anticonceptivos para que la paciente elija libre e informadamente. Es ideal tener una caja con estas muestras, para que la joven las vea y las toque. Es importante discutir la efectividad anticonceptiva de cada método, explicar qué hacer en caso de olvidos y cuáles son los efectos secundarios esperables. El mejor momento para empezar un anticonceptivo es *ahora*. Cualquier anticonceptivo se puede iniciar cuando el proveedor de salud está razonablemente seguro de que la usuaria no está embarazada. No es necesario poner barreras a la anticoncepción, como empezarla en algún momento especial del ciclo. Se parte ahora y el anticonceptivo será efectivo en general a la semana de uso. Si hay dudas razonables de embarazo se realiza un *test pack* de embarazo, si es negativo, empezar ya. Una vez hecha la prescripción se entrega un sistema de contacto y se cita a control de peso y presión en 3 meses.

Infecciones de transmisión sexual

Como el 50% de las infecciones de transmisión sexual se contagian en la adolescencia, la consejería incluye explicar cómo prevenirlas⁽⁶⁾. Se debe verificar la vacunación de Hepatitis B y Virus Papiloma. Se debe explicar que el uso de condones es imprescindible para prevenir el contagio de infecciones de transmisión sexual y para optimizar el efecto anticonceptivo.

¿Cómo se usan los condones? Deben usarse cubriendo el pene y evitando el contacto directo con este, para cualquier tipo de sexo penetrativo, vaginal, oral o anal. Si se va a practicar sexo oral sobre genitales femeninos, se debe hacer un dique oral recortando un condón en su eje longitudinal y aplicando el rectángulo que queda sobre los genitales como barrera.

Triple protección

El concepto de triple protección implica que en la consejería anticonceptiva de adolescentes se debe indicar un anticonceptivo efectivo, condones y como triple respaldo el acceso a anticonceptivos de emergencia, que desde diciembre 2015 se venden sin restricciones en farmacias chilenas. Los anticonceptivos de emergencia orales son preparados de progesterona en dosis altas que deben ingerirse hasta 5 días después de una relación sexual no protegida. Su mecanismo de acción es evitar la ovulación. Si la usuaria ya ha ovulado, se embaraza igual. Esto les da una eficacia anticonceptiva de 75%. Al ser sólo progesterona, no tienen contraindicaciones médicas por lo que se venden en forma libre en farmacias.

Referencias

1. *Fija normas sobre información, orientación y prestaciones en materia de regulación de la fertilidad. Biblioteca del Congreso Nacional de Chile. Ley Chile. <http://www.leychile.cl/Navegar?idNorma=1010482> (Revisado 16.7.2016)*
2. *Modifica el código penal, el código de procedimiento penal y otros cuerpos legales en materias relativas al delito de violación Ley 19927. Biblioteca del Congreso Nacional de Chile. Ley Chile. <http://www.leychile.cl/Navegar?idNorma=138814> (Revisado 16.7.2016)*
3. *Situación del embarazo adolescente en Chile. Subsecretaría de Salud Pública División y Control de Enfermedades Depto. de Ciclo Vital Programa Nacional de Salud Integral de Adolescentes y Jóvenes http://portales.mineduc.cl/usuarios/convivencia_escolar/doc/201210251259030.situacion_actual_embarazo_adolescente_en_chile.pdf (Revisado 16.7.2016)*
4. *Schuster MA, Bell RM, Petersen LP. Communication between adolescents and physicians about sexual behavior and risk prevention. Arch Pediatr Adolesc Med. 1996;150(9):906-913.*
5. *Criterios de Elegibilidad para el uso de Anticonceptivos. Organización Mundial de la Salud. Quinta edición 2015. http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/205016/1/WHO_RHR_15.07_spa.pdf?ua=1 (Revisado 16.7.2016)*
6. *Statistical reports on Sexually Transmitted Infections. World Health Organization. Global Health Observatory (GHO) data http://www.who.int/gho/sti/statistical_reports/en/ (Revisado 16.7.2016)*



Manejo de autoagresiones y conducta suicida en adolescentes

Dra. Marcela Abufhele M.

Dr. Alfonso Correa del R.

Unidad de Psiquiatría Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: acorrea@alemana.cl

Introducción

Las autoagresiones y conductas suicidas en adolescentes son frecuentes motivos de consulta en los servicios de urgencia y generan angustia para familiares y equipo médico, junto con frecuentes incertidumbres respecto al manejo que debe realizarse, aun existiendo protocolos claros y bien definidos de lo que debe hacerse.

El riesgo de la reincidencia de la conducta de autoagresión y la posibilidad de que esta conducta sea una alerta respecto a la presencia de alguna patología de base, debe generar las medidas correspondientes para el tratamiento adecuado y para realizar los cambios que correspondan a nivel familiar y escolar.

Autoagresiones en adolescentes

Por auto-agresión entendemos “toda conducta deliberada de provocarse daño físico directo, sin la intención consciente de provocarse la muerte”. En la literatura se utilizan como sinónimos auto-mutilación, conductas auto-líticas deliberadas o autodestructivas ⁽¹⁾.

La mayoría de las autoagresiones se detectan al observar marcas en el cuerpo en un control médico por otros motivos.

La conducta autoagresiva como síntoma clínico, puede dividirse en tres grandes categorías⁽²⁾: **autoagresión mayor**, con gran destrucción tisular que constituye una emergencia médica; **autoagresión estereotípica**, como patrón monótono y carente

de sentido afectivo; y **autoagresiones superficiales**, a las que nos referiremos en esta revisión.

Autoagresión superficial

Es la de mayor frecuencia en adolescentes y más frecuente en mujeres, con cifras que alcanzan un 17% de prevalencia de vida entre los 12 y 18 años en Estados Unidos y Canadá ^(1,3). En Chile, un estudio del año 2007 reveló una prevalencia en adolescentes de 7-14% ⁽⁴⁾.

Comienza en la adolescencia y persiste en el tiempo con un curso intermitente. Al menos el 10% repiten la conducta durante el siguiente año, especialmente durante los primeros 2 o 3 meses⁽⁵⁾. Los jóvenes que repiten la conducta describen sentir ansias o “*craving*” por cortarse y síndrome de privación si se le impide (Tabla 1).

Tabla 1.

Características de los jóvenes con autoagresión repetitiva
• Preocupación constante por dañarse físicamente.
• Fracaso en resistir impulso con resultado de daño tisular.
• Aumento de tensión previo al acto.
• Gratificación o alivio al terminar conducta.
• Falta de control sobre la conducta.
• Sin intención suicida (consciente).
• Con frecuencia conducta altamente impulsiva.
• Consumo de OH y drogas, que aumenta la probabilidad de actos impulsivos.

Es frecuente su asociación a otras conductas de alta impulsividad: bulimia, consumo de alcohol y sustancias, cleptomanía, promiscuidad sexual ⁽⁵⁾. Existen múltiples formas de presentación, las que se pueden subdividir según la intensidad en: autoagresión leve (pegarse, tirarse el pelo, sacarse las uñas, morderse, no dejar sanar heridas o rascarse áreas de la piel), o moderada a severa (cortar, tallar o quemar la piel, raspar o borrar la piel) ⁽¹⁾.

En cuanto a las razones subyacentes, si bien muchos adolescentes que se autoagreden refieren *desear morir*, la conducta inmediata autoagresiva tiene más relación con otros factores psicológicos ⁽⁵⁾, como pueden ser: expresión de angustia y búsqueda de ayuda, lograr algún cambio en el ambiente, aliviar sentimientos desbordantes, transformar un dolor “del alma” en dolor físico, castigarse a sí mismos o evitar consecuencias o escapar de una situación conflictiva.

En este contexto, la función psicológica principal de la autoagresión es la regulación emocional: buscando pasar desde una emoción negativa o activación (rabia, angustia) a una neutra (calma, alivio) ⁽⁷⁾. Secundariamente, la conducta autoagresiva puede tener una función no emocional como cambiar una situación ambiental o bien castigarse a sí mismos u otros ⁽⁷⁾.

Con mucha frecuencia, la conducta autoagresiva es precedida por un evento gatillante que, por lo general, es un problema habitual de la vida de muchos adolescentes.

Dado que la mayoría de los adolescentes no consultan espontáneamente, se recomienda al equipo de salud que atiende jóvenes buscar cicatrices u otros signos de auto-agresión en el examen físico (antebrazos, muslos, abdomen) ⁽⁵⁾. Asimismo, todo adolescente que se autoagrede debiera ser derivado a evaluación por un profesional de salud mental (psicólogo, psiquiatra), para detectar y tratar además los trastornos psiquiátricos de base ⁽⁵⁾.

Con respecto al tratamiento, se debe considerar que la mayoría de los adolescentes que se autoagreden están pasando por crisis vitales y pueden ser manejados ambulatoriamente. La dificultad radica en problematizar la conducta, dado que la autoagresión es en sí misma refuerzo positivo al aliviar la tensión y el malestar, al mismo tiempo que suaviza temporalmente el conflicto agudo ⁽⁵⁾. Las estrategias terapéuticas con mayor evidencia son las de “resolución de problemas” y “adecuada expresión emocional”. Usar estrategias de adaptación más sanas, permiten al adolescente resolver mejor los conflictos en el futuro. Es importante que las mismas estrategias deben

extenderse a las familias: el trabajo con ellos es indispensable. Asimismo, si hay *bullying* o problemas escolares, éstos deben ser manejados coordinadamente con el establecimiento escolar ⁽⁵⁾.

La hospitalización se reserva para cuando hay un cuadro psiquiátrico severo descompensado (depresión, psicosis), alto riesgo suicida y con un evento vital grave como maltrato infantil.

Conducta suicida en niños y adolescentes

Llamamos conducta suicida a toda preocupación, intento o acto que intencionalmente busca causarse la muerte. La conducta suicida se puede clasificar en: *ideación*, cuando solo hay pensamientos o fantasías de morir o desaparecer; *intento suicida*, cuando ya hay un paso a la acción y se realiza un acto o gesto destinado a provocarse la muerte (frustró); y el *suicidio consumado*.

En la población menor de 10 años la conducta suicida es un fenómeno muy poco frecuente, pero no inexistente. En la adolescencia temprana (desde los 12 años) sufre un aumento importante en su frecuencia para constituirse, en la adolescencia media y tardía, en una importante causa de morbi-mortalidad ^(7,8).

Los intentos de suicidio son 10 a 50 veces más frecuente que los suicidios consumados. Y se estima que 10% de los que cometen un intento, se suicida durante los 10 años siguientes. En Chile, 5 a 6 personas mueren diariamente por suicidio; más de 2000 por año. De ellos, alrededor del 10% son adolescentes entre 10 y 19 años ⁽⁹⁾. Solo un 25% consulta a un médico tras el intento. Por esto, el profesional de salud debe rutinariamente evaluar el riesgo de suicidio en grupos vulnerables y trabajar por disminuir sus factores involucrados ^(7,8).

Factores de riesgo

Los factores de riesgo de conducta suicida en adolescentes son ⁽⁷⁾:

- Género: los varones tienen mayor riesgo de suicidio consumado (uso de métodos más violentos y letales). Por otro lado, los intentos son considerablemente más frecuentes en mujeres.

- Psicopatología: en adolescentes, la triada psicopatológica de trastorno depresivo, conducta impulsiva y consumo de sustancias, aumenta hasta 10 veces el riesgo de intento suicida. Otras psicopatologías a considerar incluyen: trastorno de conducta (hombres), trastorno de alimentación (mujeres), trastorno bipolar, trastornos ansiosos graves, psicosis y abuso físico o sexual.
- Factores genéticos: antecedentes familiares de suicidio y de patología anímica (depresiva) severa.
- Disfunción familiar severa y falta de red de apoyo.
- Minorías sexuales, étnicas o de cualquier índole que afecten la integración y aceptación por el grupo de pares.
- Enfermedad física severa, crónica o discapacitante.
- Factores psicológicos: sentimientos persistentes de desesperanza y abandono.
- Intento suicida previo, que aumenta 30 veces el riesgo de suicidio consumado en hombres y 3 veces en mujeres.

Factores precipitantes

Son eventos vitales estresantes que pueden gatillar la conducta suicida. La mayoría de ellos *son eventos comunes a muchos adolescentes* y por lo tanto, no son prevenibles ni predecibles. No son la causa de la conducta, sino que solo la precipitan ante una base de vulnerabilidad dada por los factores de riesgo.

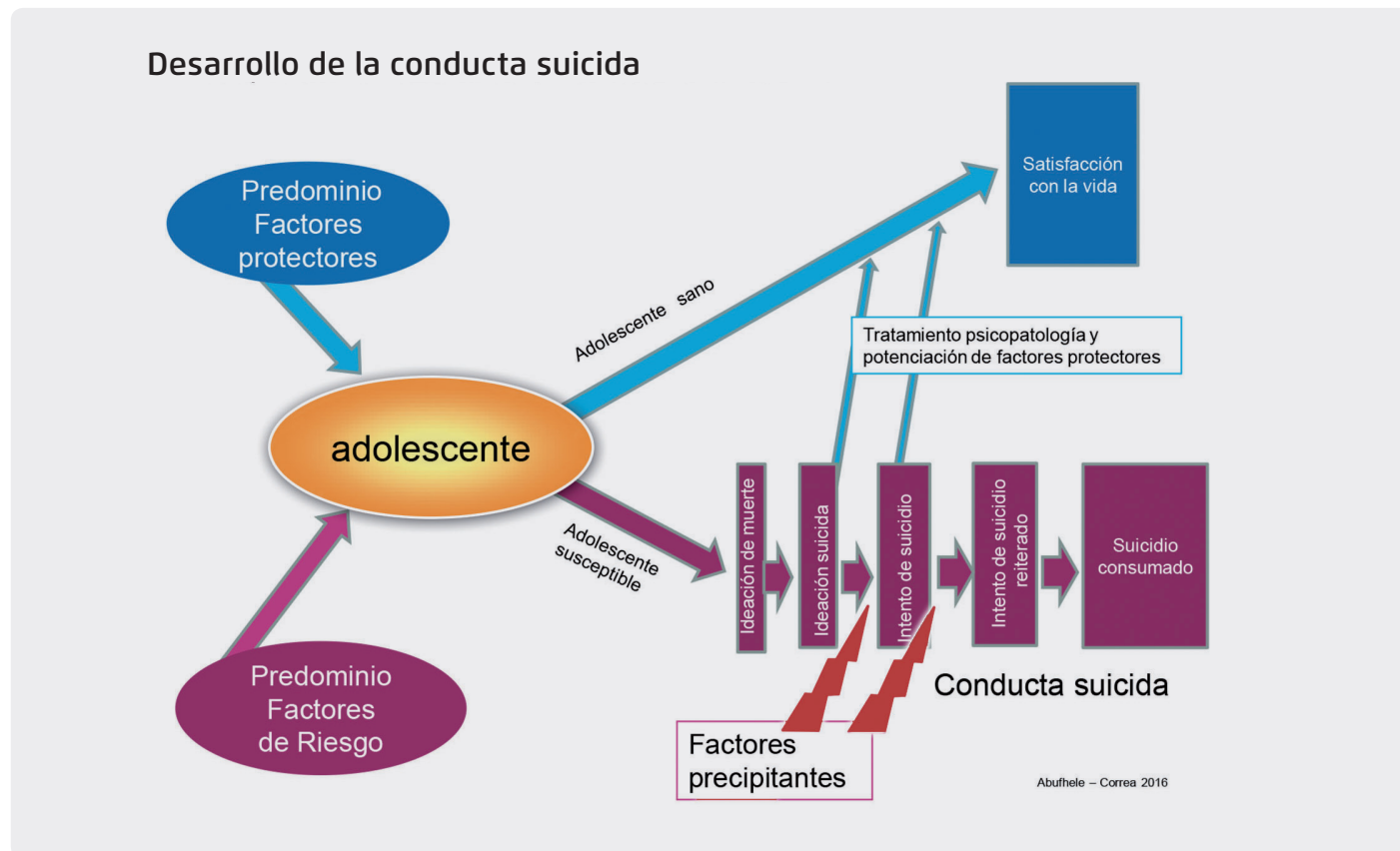
De esta manera, como se observa en el Esquema 1, frente a la predominancia de los factores de riesgo se genera un adolescente más susceptible de llegar a la conducta suicida e ir avanzando de la ideación hacia los intentos de suicidio. Si en el curso del desarrollo se agregan factores protectores, se resuelven los factores de riesgo que puedan ser modificables o se realiza el tratamiento apropiado y oportuno, se podrá salir de ese camino y llevar hacia un mejor estado de satisfacción con la vida.

Manejo clínico de ideación suicida

Cuando se pesquisa la presencia de ideación suicida en un paciente adolescente, deben evaluarse ⁽⁷⁾:

- Presencia y severidad de los factores de riesgo presentes en ese joven en particular.

Esquema 1.



- Intensidad de la ideación suicida (ocasional, persistente, etc.)
- Factores precipitantes en el contexto inmediato.
- Funcionamiento global actual del paciente (colegio, social, familiar).
- Funcionalidad familiar.
- Factores protectores, que atenúan el riesgo.
- Si existe planificación o preparativos para un intento de suicidio.

Manejo clínico del intento de suicidio

Por lo general, el objetivo de una evaluación (urgencia, hospitalizado o consulta ambulatoria) a un adolescente que ha tenido un intento suicida es **determinar el riesgo de cometer un nuevo intento en el corto plazo** y por lo tanto, si el paciente es hospitalizado psiquiátricamente o bien si será derivado a atención ambulatoria por equipo de salud mental ⁽⁷⁾ (Tabla 2).

Tabla 2.

Variables a evaluar ante un intento de suicidio, para definir la conducta a seguir
• Severidad de los factores de riesgo presentes.
• Persistencia de la ideación suicida después del intento.
• Letalidad del método empleado – no solo letalidad real, sino también la percibida por el adolescente.
• Presencia o ausencia de arrepentimiento de la conducta suicida.
• Capacidad de contención y vigilancia de la familia. En otras palabras, red de apoyo que contendrá efectivamente.
• Identificar factores precipitantes del momento.

Para efectuar exitosamente esta evaluación el médico debe tener una actitud abierta, cálida, empática e interesada en el joven, evitando los juicios valorativos y las descalificaciones, con una actitud de escucha y de contención de las emociones sin pretender resolver todo. A la vez, ser firme y claro en las indicaciones. Además es importante en esta evaluación:

- Evitar buscar “culpables” de la conducta, tanto con el adolescente como con los padres.
- Explicar al joven que dada la gravedad del hecho, no se podrá aplicar la confidencialidad ofrecida.
- Contactar a la familia, solicitar su colaboración y evaluar la funcionalidad de ésta. Evaluar el interés real y la capacidad de compromiso familiar.
- Entregar indicaciones específicas a la familia para eliminar o poner a resguardo todos los potenciales elementos de daño.
- Establecer un sistema de vigilancia de tal manera que el adolescente no permanezca solo y asegurarse que la indicación se cumpla hasta al menos el próximo control por especialista.
- En caso de que exista un elevado nivel de ansiedad, se

puede recurrir a tratamiento farmacológico ansiolítico, por un período no mayor a una o dos semanas.

- Responsabilizar al adulto que acompaña al joven de administrar el medicamento.
- No indicar fármacos antidepresivos previo a la evaluación por especialista.
- Idealmente el adolescente se debe ir con su hora establecida en el Servicio de Salud Mental, de no ser así citarlo a control en forma frecuente hasta que sea atendido por el especialista.

Los factores de baja adherencia al tratamiento ambulatorio post-intento son: culpa o minimización del intento por parte del adolescente y su familia, la ausencia de cuidador responsable, antecedentes de enfermedad psiquiátrica previa e historia de abuso sexual y físico.

Hospitalización

La hospitalización es una medida necesaria en algunos casos, especialmente si no existe un entorno que logre contener al adolescente y un adulto que viva con él que pueda acoger y proteger (Tabla 3).

Tabla 3.

Criterios de hospitalización del adolescente con intento de suicidio
• Disfunción familiar severa o ausencia de adulto responsable.
• Alto grado de letalidad del método empleado o de la percepción de riesgo del mismo joven.
• Enfermedad psiquiátrica grave descompensada.
• Falta de arrepentimiento o persistencia de la ideación suicida después del intento.
• Intento de suicidio grave (múltiples factores de riesgo).
• El factor precipitante persiste en forma intensa.
• Sospecha de que oculta información durante la entrevista para evitar ayuda.

El objetivo principal de esta medida terapéutica es la protección y el inicio de cambios orientados a disminuir los factores de riesgo, compensando la patología psiquiátrica y potenciando un

entorno familiar más contenedor. El objetivo a largo plazo es generar estrategias adecuadas de enfrentamiento y resolución de conflictos.

Contagio suicida

El contagio suicida es un fenómeno frecuente en la población adolescente cuando el sujeto índice que ha cometido el suicidio es una figura significativa, admirada o líder entre los jóvenes. El mayor riesgo de contagio ocurre la 1ª a 2ª semana post suicidio índice. Se da, al igual que toda conducta suicida, en contexto de adolescentes susceptibles o con altos factores de riesgo.

El contagio suicida es prevenible con adecuadas medidas de **manejo** en colegios y medios de comunicación. Existen medidas del *American Foundation for the Prevention of Suicide* ⁽¹⁰⁾ del modo en que deben ser comunicados los suicidios para prevenir el contagio (Tabla 4).

Tabla 4.

Modo de comunicación de suicidios para prevenir el contagio
• No presentar el suicidio como un acto inexplicable de una persona saludable.
• Comunicar que el suicidio es evitable.
• No es necesario que la gente sea informada de todos los suicidios.
• Estar atento a no glorificar la muerte.
• Evitar excesiva y prominente cobertura. No entregar noticia de modo repetitivo, continuo o excesivo.
• Encabezados deben ser claros.
• Descripción limitada de los detalles del método para evitar conductas modelos.
• No explicarlo de modo simplista ni sensacionalista.
• El evento que ha precipitado el acto no es la única causa.
• Tratar de evitar detalles morbosos y fotos dramáticas.
• No presentar el suicidio como instrumento para lograr determinados fines.
• No concentrarse exclusivamente sobre las características positivas del suicida. Reconocer también los problemas del individuo.

Referencias

- Lloyd-Richardson E, Perrine N, et al. Characteristics and functions of non-suicidal self-injury in a community sample of adolescents. *PsycholMed*. 2007; 37 (8):1183-1192.
- Favazza A. *Bodies Under Siege: Self-mutilation, Nonsuicidal Self-injury, and Body Modification in Culture and Psychiatry, 3ª edición*. The Johns Hopkins University-Press: Baltimore, MD, 2011. 333 p.
- Townsend, E. Self Harm in young people. *Evid Based Ment Health*. 2014; 17(4):97-9.
- Florenzano R, Cáceres E, Valdés M, et al. Conductas de riesgo, síntomas depresivos, auto y heteroagresión en una muestra de adolescentes escolarizados en la Región Metropolitana de Santiago de Chile, 2007. *Rev. chil. Neuro-psiquiat*. 2009; 47(1): 24-33.
- Hawton K, James A. Suicide and Deliberate self harm in young people. 2005. *BMJ*. 330; 891-894
- Klonsky D. The functions of self injury in young adults who cut themselves: clarifying the evidence for affect regulation. *Psychiatry Res*. 2009; 166(2-3):260-268.
- Gordon M, Melvin G. Risk Assessment and initial management of Suicidal adolescents. 2014. *AustFam Physician*;43(6):367-72.
- Picazo-Zappino J. Suicide Among Adolescents: a review. 2014. *Actas Esp Psiquiatr*. 2014;42(3):125-32.
- Indicadores Básicos de Salud. 2011. Departamento de estadísticas e Información de Salud DEIS-MINSAL.
- American Foundation for the Prevention of Suicide. Recommendations for reporting suicide. Available at <http://afsp.org/wp-content/uploads/2016/01/recommendations.pdf>



Aversión sensorial a los alimentos: un nuevo diagnóstico para un antiguo problema

Dra. Vivian Rybertt V.

Jefa Unidad de Nutrición Infantil
Departamento de Pediatría
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: vrybertt@alemana.cl

Introducción

Dentro de las diferentes inquietudes que manifiestan los padres cuando acuden al control pediátrico de sus hijos, la alimentación es un tema muy recurrente, ya que cualquier dificultad en esta área representa una potencial amenaza en el crecimiento y desarrollo del niño. Las dificultades en la alimentación son muy frecuentes en niños que presentan trastornos del desarrollo alcanzando hasta un 80%. Entre un 14 a un 50% de los padres de niños entre 1,5 y 6 años con desarrollo normal, consultan por este motivo, siendo más prevalente a los 3 años (27,6%) y con tendencia a remitir hacia los 6 años (13,2%) y un porcentaje de persistencia sobre los 6 años menor (4%).⁽¹⁾ Tradicionalmente se conoce a estos niños como comedores selectivos o “*picky eaters*”, concepto que abarca una amplia gama de conductas pasando por las neofobias, rechazo a cierto tipo de alimentos por sus características físicas, comer muy lento y restricción de la variedad y cantidad de alimentos que se consumen ⁽²⁾.

Debido a su mayor prevalencia en el período preescolar y su declinación hacia los 6 años, estas han sido consideradas como parte normal del desarrollo. Sin embargo al estudiar las características de estas, el tipo de alimentos que son rechazados, las comorbilidades psicopatológicas, el funcionamiento y estrés familiar, así como los factores cognitivos y emocionales involucrados, se han podido diferenciar los niños que se encuentran en una fase normal de su desarrollo de aquellos en que la conducta alimentaria tiene consecuencias de salud y sicosociales ^(2,3,4).

Clasificación de las dificultades de alimentación en los niños

Con el fin de contar con un enfoque que ayude al pediatra en la identificación y manejo de los diferentes tipos de dificultades en la alimentación, Kerzner y cols han propuesto un modelo basado en las tres principales conductas que preocupan a los

padres: apetito limitado, niño selectivo y temor a alimentarse ⁽²⁾. En el niño con apetito limitado los padres refieren que comen poco, parecieran no tener apetito ni interés en la comida, incluso las golosinas. Los niños selectivos se caracterizan por rechazo a ciertos alimentos, lo que puede abarcar desde un fenómeno normal del desarrollo hasta un trastorno alimentario según el nivel de severidad. En el caso de los niños con temor a alimentarse, luego de una experiencia traumática como atoro, vómitos o dolor, rechazan los alimentos relacionados a los que causaron la experiencia ⁽²⁾. La descripción de los subtipos de estas categorías y su manejo se describe en la Tabla 1. Si bien esto permite hacer una distinción que ayuda a enfocar la causa y el tratamiento, hay que considerar que pueden existir más de un tipo en un mismo niño. En cuanto al manejo, siempre hay que tener presente la posibilidad de una causa orgánica de base poniendo atención a las banderas rojas que lo sugieran (Tabla 2), pero dado que lo más frecuente es que las causas sean conductuales, el pediatra puede educar respecto del estado nutricional y las conductas alimentarias normales del desarrollo, incluso si el cuadro es de selectividad leve sin riesgo nutricional. Es importante tranquilizar a los padres e indicar pautas de manejo conductual (Tabla 3). En los otros casos es necesario derivar a un equipo multidisciplinario.

Aversión sensorial a los alimentos

Al estudiar la prevalencia de los tipos de dificultades en la alimentación utilizando la clasificación de Kerzner, los que tienen ingesta selectiva son los más frecuentes reportándose prevalencias entre 15 y 26% de la población total estudiada ⁽³⁾. Dentro de este grupo se distinguen los selectivos leves que pueden obedecer a causas emocionales y ambientales, o también a un grado menor de rechazo sensorial a los alimentos, y los altamente selectivos donde se manifiesta en toda su expresión la Aversión Sensorial a los Alimentos. Esta se define como el rechazo consistente después de repetidas exposiciones, de ciertos alimentos en relación a la textura, olor, color, sabor o temperatura, llegando en algunos casos a limitar su dieta a no más de 10 a 15 alimentos ⁽⁵⁾. Descrito por Chatoor con el fin de distinguir las conductas normales del desarrollo como las neofobias de aquellas que tienen una base neurobiológica, pudiendo

tener consecuencias nutricionales, del desarrollo oromotor y del lenguaje y el funcionamiento social, emocional y familiar ⁽⁸⁾.

Las principales características de este trastorno son:

- a. Rechazo permanente de ciertos alimentos con sabores, texturas, temperaturas, olores, apariencia o color por más de 1 mes.
- b. El inicio del rechazo ocurre durante la introducción de un nuevo tipo de alimento que es aversivo para el niño (por ejemplo transición de papillas a sólidos).
- c. Las reacciones aversivas van desde mueca, escupir, arcadas anticipatorias, vómitos, girar la cabeza y frecuentemente las generaliza a otros alimentos con similares características pudiendo llegar a rechazar un grupo de alimentos completo (por ejemplo verduras) ⁽⁶⁾.
- d. Rechaza probar alimentos nuevos y come solo sus preferidos ⁽⁷⁾.
- e. Pueden presentar deficiencias nutricionales y requerir suplementación, habitualmente son eutróficos o con sobrepeso debido al tipo de alimentos que consumen que suelen ser hipercalóricos.
- f. Pueden presentar retraso del desarrollo del lenguaje y dificultades oromotoras (ejemplo por retraso de la masticación).
- g. No está relacionado a experiencias traumáticas, alergias alimentarias ni otras causas orgánicas ⁽⁸⁾.

Este comportamiento relacionado a la alimentación es uno de los componentes de los trastornos del procesamiento sensorial, que fueron descritos en el año 1972 por la terapeuta ocupacional Jean Ayres, al observar la asociación entre conductas atípicas y una alteración en el procesamiento sensorio-motor de la información proveniente del entorno y del propio cuerpo, lo que resulta en una desregulación de las respuestas motora, conductual, emocional y de atención a los estímulos ^(9,10). Se clasifican en varios tipos, siendo los que tienen manifestaciones en el área de la alimentación los trastornos de modulación sensorial del tipo hiperresponsivo, hiporresponsivo y buscador de estímulos.

a. Hiperresponsivos: se produce una respuesta más rápida, intensa y de mayor duración frente a estímulos táctiles, visuales,

auditivos, olfatorios y vestibulares. Se sienten constantemente bombardeados con información. Son niños irritables, en estado de hiperalerta, pueden tener dificultades en la concentración y alteraciones del sueño, no toleran las etiquetas de la ropa, usar prendas ajustadas, que los peinen, el roce, tocar la arena, pasto, tener las manos sucias, jugar con plasticina, sonidos comunes como ruido de la aspiradora, secador de pelo, licuadora, música fuerte, pueden ser hipersensibles a la luz. Se distraen con facilidad ⁽¹¹⁾.

En relación a los alimentos tienen rechazo según las texturas, olor, color, apariencia, temperatura, sabor.

- **Texturas:** el trastorno se puede iniciar precozmente, durante la lactancia con dificultades en el acople al pecho materno debido a la textura irregular del pezón, tienen un paladar hipersensible y deben ser alimentados con maderera. Sin embargo lo más frecuente es que comience a manifestarse en la transición de papilla a molido o picado, donde se mezclan diferentes texturas y consistencias en una misma comida (líquida y sólida), persisten aceptando solo papillas lo que afecta el aprendizaje de la masticación por falta de desarrollo del sistema oromotor.

Rechazan alimentos ásperos, duros, grumosos, cremosos y prefieren los crujientes. Carnes y vegetales son los más frecuentemente evitados ⁽¹²⁾. En ocasiones el trastorno es leve, solo hacen muecas, y aceptan las comidas después de exposiciones repetidas. Pero cuando las reacciones son más intensas como girar la cabeza, arcadas anticipatorias y vómitos, pueden terminar generalizando el rechazo a otros alimentos de características similares ⁽⁹⁾. A diferencia de lo que ocurre normalmente dentro del desarrollo, evitan tocar y manipular las comidas ⁽¹³⁾. Pueden ser hipersensibles a la temperatura, prefiriendo comidas tibias o frías.

- **Visual/apariencia:** no aceptan las comidas mezcladas, los alimentos deben presentarse por separado en el plato, otras veces rechazan por color (ej: no comen nada verde),

por la forma de presentar o servir los platos, porque el alimento no deseado tocó su comida favorita o tienen fijación con determinadas marcas ⁽¹⁴⁾. También se pueden estresar cuando la mesa está desordenada o llena de cosas ⁽¹⁹⁾.

- **Olfato/sabor:** en algunos casos no pueden tolerar algunos olores, al extremo de ser incapaces de comer con la familia o amigos ⁽¹⁴⁾. Pueden vomitar o necesitar oler otra cosa al momento de comer. Al rechazar los alimentos por el sabor pueden hacerlo extensivo a otros que nunca han probado, pero que les recuerdan aquellos que no le gustaron.

Esta selectividad lleva a rechazar por completo grupos de alimentos provocando deficiencias de micronutrientes, sin embargo debido a que las comidas mayormente aceptadas son altas en carbohidratos o grasas, son eutróficos o con sobrepeso u obesidad ⁽⁸⁾. Cabe destacar que por lo general no todos los sistemas sensoriales se ven afectados, teniendo solo algunas de las manifestaciones descritas y el nivel de severidad es variable desde un cuadro leve que va cediendo espontáneamente en el tiempo, hasta casos más severos que causan un estrés importante en el niño y su familia, observado niveles significativamente mayores de ansiedad generalizada, de separación y social, síntomas depresivos, alteraciones del sueño, déficit de atención en el niño y disfunción familiar con niveles elevados de ansiedad en los padres ⁽¹²⁾. Situaciones como comer en el colegio, ir a cumpleaños o casas de amigos son evitadas.

b. Hiporresponsivos: estos niños no prestan atención o no responden a estímulos sensoriales. Son muy tranquilos, aparentemente desmotivados y apáticos, no ponen atención a voces suaves, sonidos habituales. Parecen no sentir dolor ni temperaturas extremas, no responden con rapidez si un objeto se acerca (ej: pelota), no notan que están sucios, ni cuando están tocando un objeto o persona. Tienen poca conciencia de su cuerpo lo que dificulta vestirlos, alimentarlos, jugar, escribir. No les gusta participar en juegos con mucho movimiento. Habitualmente están afectados los sistemas propioceptivos y táctiles ^(11,15).

En relación a la alimentación se ve abstraído y desatento en las comidas, falta de interés, incluso en situaciones con más estímulos como fiestas. Le cuesta diferenciar entre sabores, texturas, temperaturas, olores. Le gustan las comidas bien condimentadas o picantes para sentir algún sabor. Les cuesta identificar la señal de saciedad, lo que puede llevar a comer en grandes cantidades ⁽¹⁵⁾.

c) Buscador de estímulos: buscan permanentemente estímulos y no se sacian nunca. Buscan actividades de riesgo, siempre están tocando objetos, personas. Les gustan las actividades con movimientos intensos, giran constantemente, les atraen las luces y sonidos fuertes. Saltan, chocan con la gente, son impulsivos, inquietos y expresan exageradamente los afectos. Son catalogados como peligrosos, problemáticos y arriesgados.

A la hora de comer les gusta tocar los alimentos y explorar las características de estos. Comen sin parar aunque estén saciados, con el fin de satisfacer sus necesidades sensoriales. También les gustan las comidas aliñadas o picantes ^(11,19).

Por lo tanto, frente a la consulta del niño que no quiere comer, además de realizar la evaluación nutricional preguntando directamente por rechazo de alimentos según texturas, apariencia, color y olor, se debe indagar por síntomas que sugieran aversión sensorial como intolerancia a las etiquetas o la ropa ajustada, hipersensibilidad a ruidos y olores, reacción al primer contacto con la arena o el pasto (ya que al crecer la aversión va desapareciendo), etc.

El tratamiento de estos trastornos debe ser realizado por un equipo multidisciplinario con nutriólogo, psiquiatra, psicólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, que abarque los aspectos conductuales, sensoriales emocionales y nutricionales ^(16,17,18).

Cuando las dificultades alimentarias pasan de ser una conducta problemática a un trastorno establecido con consecuencias nutricionales y en el funcionamiento social, se configura el Trastorno Evitativo Restringido de la Ingesta Alimentaria, definido en el Manual de Enfermedades Mentales (DSM-V) como el trastorno

de la ingestión de alimentos (incluyendo pérdida de interés en los alimentos, aversión sensorial y temor a alimentarse), que se manifiesta por falla persistente en alcanzar los requerimientos de nutrientes y energía con uno o más de los siguientes: ^(19,20,21)

- a. Pérdida significativa de peso (o mal incremento persistente)
- b. Deficiencia nutricional significativa
- c. Dependencia de alimentación enteral
- d. Interferencia marcada con el funcionamiento sicosocial

Este no se explica por: falta de alimentos, alteraciones de la imagen corporal o una causa orgánica o mental que al ser tratada mejore el trastorno ⁽²⁰⁾. El tratamiento lo realiza el equipo multidisciplinario.

Conclusión

Al ser la alimentación y sus dificultades un motivo de consulta frecuente, es fundamental que el pediatra acoja la inquietud de los padres, identifique el origen del problema y oriente en la solución, con el fin de asegurar un adecuado desarrollo y crecimiento, y así evitar las consecuencias nutricionales y sicosociales que pueden derivar de un trastorno de la ingesta de alimentos en los niños.

Tabla 1. Clasificación y manejo de las dificultades de la alimentación en niños

Dificultades en la alimentación y subtipos	Características	Manejo
1. Apetito limitado		
Error de percepción de los padres	Ingesta autorregulada y limitada a sus requerimientos Apetito variable, delgados constitucionales Padres desconocen tamaño de porciones y esperan que coma más de lo necesario	Educación en requerimientos y porciones Manejo conductual*
Niño energético y activo	Apetito disminuido y saciedad precoz, pueden tener mal incremento ponderal Padres permiten picoteos, los persiguen con la comida	Manejo conductual*, no picoteos Respetar horarios para regular señales de hambre-saciedad Pueden requerir suplementación
Niño apático y retraído	Desnutridos, hipoactivos, sin contacto visual ni interés por el medio	Derivación a equipo multidisciplinario
Causas orgánicas	Gastrointestinales, anatómicas, cardiorespiratorias, neurológicas, metabólicas Patologías que causan dolor, Ej: esofagitis	Manejo por especialista según patología Soporte nutricional enteral
2. Ingesta selectiva		
Neofobias (percepción equivocada de los padres)	Rechazo a los alimentos nuevos Etapa normal del desarrollo entre los 2 a 4 años	Educación, exposición repetida al alimento hasta 15 veces sin presionar Modelar viendo a los padres comer el alimento con gusto
Levemente selectivo	“Picky Eaters” rechazan mayores cantidades de alimentos que el promedio de los niños No los aceptan después de exposiciones repetidas, comen lento, evitan horas de comida Eutróficos, pueden tener aversión sensorial leve Padres ansiosos, presionan, chantajean o castigan para que coman	Manejo conductual*, dar alimentos “escondidos” en comidas favoritas Variar presentación de platos, cocinar con ellos Dar a elegir alimentos según colores, formas Vegetales con formas geométricas, tocar la comida Usar salsas, condimentos
Altamente selectivos	Aversión Sensorial a los Alimentos Compromiso nutricional No aceptan más de 10 a 15 alimentos Rechazo por textura, color, olor, sabor, apariencia temperatura	Manejo en equipo multidisciplinario: Terapeuta ocupacional fonoaudiólogo, sicólogo, nutriólogo
TABLA CONTINÚA PAGINA SIGUIENTE >>>		

Campos en celeste indican causas que pueden ser tratadas por el pediatra general.

*** ver tabla 3**

Continuación Tabla 1. Clasificación y manejo de las dificultades de la alimentación en niños

Dificultades en la alimentación y subtipos	Características	Manejo
Causas orgánicas	Trastornos del desarrollo, neurológicas, trastornos motores, uso de sondas enterales Asociados a aversión sensorial	Manejo por equipo multidisciplinario
3. Temor a alimentarse		
Percepción equivocada	Cólico interpretado como hambre, asocian dolor a alimentación	Resolver causa de dolor, calmar a la madre
Temor en el lactante	Por dolor, temor al ver la mamadera, silla de comer	Alimentar dormido, modificaciones ambientales Transición precoz a vaso
Temor en el preescolar o escolar	Por episodio de atoro, asfixia, vómitos o alimentación forzada Dejan de comer sólidos	Manejo psicológico, psiquiátrico Suplementación nutricional
Causas orgánicas	Cualquier patología que cause dolor, Uso de sonda nasogástrica, trastornos de motilidad gastrointestinal	Manejo por equipo multidisciplinario

Adaptado de Kerzner B. *Clinical investigation of feeding difficulties in young children: a practical approach. Clin Pediatr (Phila). 2009;48(9):960-965.*

Campos en celeste indican causas que pueden ser tratadas por el pediatra general.

* ver tabla 3

Tabla 2. Banderas rojas de las dificultades de la alimentación según origen

Orgánicas	Conductuales
Disfagia	Fijación con los alimentos (selectivos, limitaciones dietarias extremas)
Aspiración	Alimentación forzosa o persecutoria
Dolor al alimentarse	Dejar de comer abruptamente después de un evento gatillante
Vómitos y diarrea	Arcadas anticipatorias
Retraso del desarrollo	Mal incremento ponderoestatural
Síntomas cardiorespiratorios crónicos	
Mal incremento ponderoestatural	

Fuente: Kerzner B. *Clinical investigation of feeding difficulties in young children: a practical approach. Clin Pediatr (Phila). 2009;48(9):960-965.*

Tabla 3. Recomendaciones para los padres

RECOMENDACIONES PARA LOS PADRES
1. Establecer límites claros: a. Los padres deciden cuándo, dónde y qué debe comer b. El niño decide cuánto comer
2. Definir lugar fijo a. Siempre sentado con silla apropiada en comedor o cocina b. No en la pieza u otros lugares c. Usar silla adecuada, que quede cómodo
3. Evitar distracciones a. Sin juegos, juguetes ni "show" b. Sin TV prendida c. Se puede usar algún juguete para que se siente a la mesa pero después retirarlo.
4. Limitar tiempo a. No más de 30-35 minutos b. Poner reloj con "sticker" que indique donde debe llegar el minuterero para retirarle el plato c. Una vez que se cumple el tiempo retirarlo de la mesa y no perseguirlo para darle la comida
5. Mantener actitud neutral a. No enojarse, no retarlo, no forzarlo b. No sobreestimularlo (avioncitos, etc.)
6. Permitir que coma solo si quiere
7. Introducir paulatinamente alimentos nuevos a. Neofobias: rechazo natural a alimentos nuevos, se pueden ofrecer 10 15 veces hasta que lo acepte. b. Premiar la aceptación le alimentos nuevos (sticker, etc.) c. No usar alimentos como premios
8. Conductas disruptivas a. Dar "tiempo fuera" si empieza a hacer escándalo, alejarse unos minutos hasta que se calme b. No forzarlo a comer mientras esté alterado
9. Tolerar el "desastre" a. Usar delantal, babero adecuado, etc. b. No limpiarlo con servilleta cada vez que come
10. Permitir que tenga hambre a. Comer cada 3 – 4 hrs b. No dar nada entre comidas, sólo agua, evitar jugos c. No comer ni tomar líquidos 1 hora antes de comer

Adaptado de Kerzner B. *Clinical investigation of feeding difficulties in young children: a practical approach.* *Clin Pediatr (Phila).* 2009;48(9):960-965.

Referencias

1. Cardona Cano S, Tiemeier H, Van Hoeken D, et al. Trajectories of picky eating during childhood: A general population study. *Int J Eat Disord.* 2015;48(6):570-579.
2. Kerzner B, Milano K, MacLean WC, et al. A Practical Approach to Classifying and Managing Feeding Difficulties. *Pediatr.* 2015;135 (2):344-353.
3. Benjasuwantep B, Chaithirayanon S, Eiamudomkan M. Feeding problems in healthy young children: Prevalence, related factors and feeding practices. *Pediatr Rep.* 2013;5(2):38-42.
4. Kurz S, Van Dyck Z, Dremmel D, et al. Variants of early-onset restrictive eating disturbances in middle childhood. *Int J Eat Disord.* 2016;49(1):102-106.
5. Kerzner B. Clinical investigation of feeding difficulties in young children: a practical approach. *Clin Pediatr (Phila).* 2009;48(9):960-965.
6. Levy Y, Levy A, Zangen T, et al. Diagnostic Clues for Identification of Nonorganic vs Organic Causes of Food Refusal and Poor Feeding. *Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition.* 2009; 48(3):355-362.
7. Horst K Van Der, Deming DM, Lesniauskas R, et al. Picky eating: Associations with child eating characteristics and food intake. *Appetite.* 2016;103:286-293.
8. Chatoor I. *Sensory Food Aversions in Zero to Three*, 2009;(January).
9. Beaudry Bellefeuille I. Un trastorno en el procesamiento sensorial es frecuentemente la causa de problemas de aprendizaje, conducta y coordinación motriz en niños. *Boletín la Soc Pediatría Astur Cantab y Castilla y León.* 2006;46:200-203.
10. Ben-Sasson A, Carter AS, Briggs-Gowan MJ. Sensory over-responsivity in elementary school: Prevalence and social-emotional correlates. *J Abnorm Child Psychol.* 2009;37(5):705-716.
11. Miller LJ, Anzalone ME, Lane SJ, et al. Concept evolution in sensory integration: A proposed nosology for diagnosis. *Am J Occup Ther.* 2007;61(2):135-142.
12. Zucker N, Copeland W, Franz L, et al. Psychological and psychological impairment in preschoolers with selective eating. *Pediatrics.* 2015; 136 (3): e582 - e590.
13. Werthmann J, Jansen A, Havermans R, et al. Bits and pieces. Food texture influences food acceptance in young children. *Appetite.* 2015;84:181-187.
14. Lafraire J, Rioux C, Giboreau A, et al. Food rejections in children: Cognitive and social/environmental factors involved in food neophobia and picky/fussy eating behavior. *Appetite.* 2016;96:347-357.
15. Fraker C, Walbert L, Cox S, et al. *Food Chaining*. 1ª edición, Cambridge MA: Da Capo Press; 2007.
16. Edwards S, Davis AM, Ernst L, et al. Interdisciplinary Strategies for Treating Oral Aversions in Children. *JPEN J Parenter Enteral Nutr.* 2015;39(8):899-909.
17. Silverman AH. Behavioral management of feeding disorders of childhood. *Ann Nutr Metab.* 2015;66(suppl 5):33-42.
18. Green RJ, Samy G, Miqdady MS, et al. How to Improve Eating Behaviour during Early Childhood. *Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr.* 2015;18(1):1-9.
19. Fisher MM, Rosen DS, Ornstein RM, et al. Characteristics of avoidant/restrictive food intake disorder in children and adolescents: a "new disorder" in DSM-5. *J Adolesc Health.* 2014;55(1):49-52.
20. Kreipe RE, Palomaki A. Beyond picky eating: Avoidant/restrictive food intake disorder. *Curr Psychiatry Rep.* 2012;14(4):421-431.
21. Norris M, Spettigue W, Katzman D. Update on eating disorders: current perspectives on avoidant/restrictive food intake disorder in children and youth. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2016; 12: 213-218.

Trastornos de la conducta alimentaria: importancia del diagnóstico

Dra. Verónica Marín B.

Dra. Katerina Sommer A.

Dra. Marcela Abufhele M.

Ps. Macarena Cruz Q.

Ps. Pascuala Donoso L.

Unidad de Adolescencia
Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: FALTA

Introducción

Los trastornos de la conducta alimentaria (TCA) son trastornos psiquiátricos, de etiología multifactorial, que tienen en común la alteración de la conducta del comer y distorsión de la imagen corporal⁽¹⁾. Estos cuadros pueden generar consecuencias orgánicas severas, derivadas de la desnutrición, restricciones nutricionales y desequilibrios hidroelectrolíticos; así como consecuencias psicológicas graves que dan cuenta de una alta tasa de suicidalidad asociada. Constituyen un problema de salud complejo y prevalente, siendo la tercera enfermedad crónica en adolescentes y su mortalidad alcanza entre un 6% y un 12%^(2,3,4). Por este motivo, existe una necesidad creciente de realizar una detección y manejo lo más precoz posible, de modo de evitar consecuencias a lo largo del desarrollo. Sin embargo, dado que frecuentemente las pacientes con TCA no tienen conciencia de enfermedad, las consultas iniciales generalmente no son a equipos especializados, por lo que la pesquisa, diagnóstico correcto y oportuna derivación depende del profesional de salud a quién consulten inicialmente.

Epidemiología

La prevalencia de TCA en Chile varía de acuerdo a la población evaluada y al instrumento utilizado, encontrándose cifras entre un 0,4 a un 15%^(5,6,7,8,9,10).

Alrededor del 95% son mujeres adolescentes y adultas jóvenes, dado que en la adolescencia se acentúa la preocupación por la delgadez, la que se asocia a popularidad, inteligencia y éxito, rechazándose la gordura⁽¹¹⁾. Los hombres también muestran aversión por el sobrepeso, pero menor preocupación por engordar e insatisfacción corporal que las mujeres.

Relación con obesidad

El perfil epidemiológico de las enfermedades en Chile ha cambiado significativamente en las últimas décadas, siendo la obesidad el principal problema de salud^(12,13,14). Por otro lado se observa una mayor prevalencia de TCA en adolescentes⁽¹⁵⁾. Considerando lo anterior, nos encontramos con adolescentes con sobrepeso, que

realizan dietas inadecuadas con rápida y significativa baja de peso, las cuales no son diagnosticadas como TCA, debido a que mantienen un estado nutricional normal. Esto resulta de gran importancia dado que recientes publicaciones muestran que estos TCA, denominados Anorexia Nerviosa (AN) Atípica o TCA Especificado Tipo AN, tienen las mismas características y complicaciones psicológicas y físicas, que los pacientes con AN ^(16,17) y corresponde con lo observado recientemente en nuestra práctica clínica.

Etiología

Es compleja y existen factores biológicos (genéticos y neuroquímicos), psicológicos (perfeccionismo, expectativas personales altas, tendencia a complacer a otros y baja autoestima), familiares (padres sobreprotectores, preocupados por el éxito, rígidos, negadores y evitadores de conflictos, con altos montos de intensidad emocional, inestabilidad y sentimientos negativos) y sociales (sobrevaloración de la delgadez, estímulos de ingesta de alimentos de alta densidad energética)⁽¹⁸⁾. Estos factores actuarían en conjunto participando y coexistiendo en distintas etapas, como factores predisponentes, precipitantes y perpetuantes del trastorno, por lo que es importante tenerlos presente e identificarlos para actuar en forma preventiva (Tabla 1).

Criterios diagnósticos y manifestaciones clínicas

Los TCA incluyen un grupo de categorías diagnósticas, cuyos criterios han cambiado según hay mayor conocimiento. Desde el 2013 está disponible el DSM-5 ⁽¹⁹⁾, que reconoce tres diagnósticos primarios: *ANOREXIA NERVIOSA (AN)*, *BULIMIA NERVIOSA (BN)*, y *TRASTORNO POR ATRACÓN (BED)*. Los que no cumplen con todos los criterios (20 a 40%) corresponden a categorías residuales: *ESPECIFICADOS* y *NO ESPECIFICADOS* (Tabla 2).

Para facilitar la pesquisa precoz, describiremos las características centrales de los principales cuadros clínicos:

Anorexia nerviosa y TCA especificado tipo anorexia

La mayor incidencia se produce entre los 12 y 18 años. El comienzo generalmente pasa desapercibido para la familia. A veces la decisión de bajar de peso va precedida por un evento

Tabla 1. Factores etiológicos de los trastornos de la alimentación

Factores predisponentes
<ul style="list-style-type: none"> • Ser mujer, especialmente en países industrializados • Edad entre 13 a 20 años • Tener historia familiar de trastornos alimentarios • Factores genéticos • Ser perfeccionista y complaciente con los demás • Tener dificultad para comunicar las emociones negativas • Tener dificultad para resolver conflictos • Tener baja autoestima • Tener padres sobreprotectores • Experiencias de vida adversas (ej. abuso sexual) • Presión del medio sobre la mujer (ideal de figura corporal) • Desbalance en los neurotransmisores (serotonina) • Dieta (factor predictor más importante, asociado a presiones individuales, interpersonales y socioculturales). • Antecedente de sobrepeso u obesidad
Factores precipitantes
<ul style="list-style-type: none"> • Dieta: precursor necesario • Dinámica familiar y comentarios negativos de la familia y los amigos acerca de la apariencia, peso o figura • Eventos negativos como pérdida afectiva, fracaso académico o conflicto familiar • Dificultad con las tareas del desarrollo en la transición a la adultez • Abuso sexual
Factores perpetuantes
<ul style="list-style-type: none"> • Procesos biológicos relacionados con la desnutrición y la realimentación (cambios en tasas metabólicas, función gastrointestinal, sistema endocrino, entre otros) • Interacciones familiares • Procesos psicológicos

(adaptada de Campbell & Peebles, 2014)

Tabla 2. Síntesis criterios diagnósticos de los trastornos de la conducta alimentaria DSM 5

Anorexia nerviosa (AN)
<p>A. Restricción de la ingesta energética que conduce a un peso significativamente bajo para la edad y sexo (IMC bajo p10).</p> <p>B. Miedo intenso a engordar, o comportamiento persistente que interfiere en el aumento de peso.</p> <p>C. Alteración de la imagen corporal, o falta de conciencia de la gravedad del bajo peso corporal actual.</p>
Bulimia nerviosa (BN)
<p>A. Episodios recurrentes de atracones. Un episodio de atracón se caracteriza por:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Ingestión, en un periodo determinado, de una cantidad de alimentos que es claramente superior a la que la mayoría de las personas ingerirían en un período similar. 2. Sensación de falta de control sobre lo que se ingiere durante el episodio. <p>B. Comportamientos compensatorios inapropiados recurrentes para evitar el aumento de peso, como el vómito autoprovocado, uso de laxantes, diuréticos u otros medicamentos, ayuno o ejercicio excesivo.</p> <p>C. Los atracones y los comportamientos compensatorios ocurren al menos una vez a la semana durante tres meses.</p>
Trastorno de atracones
<p>A. Episodios recurrentes de atracones (al menos una vez por semana durante 3 meses)</p> <p>B. Los episodios de atracones se asocian a tres (o más) de los hechos siguientes:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Comer mucho más rápido de lo normal. 2. Comer hasta sentirse desagradablemente lleno. 3. Comer grandes cantidades de alimentos cuando no se siente hambre físicamente. 4. Comer solo debido a la vergüenza que se siente por la cantidad que se ingiere. 5. Sentirse luego a disgusto con uno mismo, deprimido o muy avergonzado. <p>C. Malestar intenso respecto a los atracones.</p>
Otro trastorno alimentario o de la ingestión de alimentos especificado (TCA Especificado):
<p>Se aplica a presentaciones en las que predominan los síntomas característicos de un trastorno alimentario, pero que no cumplen todos los criterios de los trastornos de la categoría diagnóstica. Ejemplos: TCA Especificado tipo anorexia o tipo bulimia</p>
Trastorno alimentario no especificado (TCA NE)
<p>Se utiliza en situaciones en las que el clínico opta por no especificar el motivo de incumplimiento de los criterios de un trastorno alimentario específico, e incluye presentaciones en las que no existe suficiente información para hacer un diagnóstico más específico.</p>
Trastorno de evitación/restricción de la ingestión de alimentos: no incluido en esta revisión

(adaptada de Campell & Peebles, 2014)

precipitante, no siempre reconocido. Pronto las conductas para disminuir la ingesta se organizan (ritual). No comen en familia, esconden alimentos, sistematizan lo que está permitido y prohibido comer, y a veces se asocia al uso de medicamentos, inducción de vómitos y ejercicio intenso.

Cuando los padres se percatan de la baja de peso, empiezan a estar pendientes de lo que come y se producen discusiones. Paralelamente aparecen anomalías conductuales como cambios frecuentes de humor, tendencia al aislamiento e insomnio.

El examen físico puede ser normal. Si la pérdida de peso es importante aparecen signos como extremidades frías, piel seca, caída del pelo, lanugo y letargia. Además dificultad en la concentración para tomar decisiones, irritabilidad, depresión y obsesividad por la comida. Cuando la pérdida de peso es mayor del 25% del peso ideal, puede aparecer hipotermia, acrocianosis, bradicardia, hipotensión, ortostatismo, hipoglicemia y leucopenia. La única diferencia entre AN vs TCA Especificado Tipo AN es que en el segundo caso no hay desnutrición.

La relación entre la anorexia y la bulimia es compleja. Ambos cuadros comparten la preocupación por el peso, la figura y el deseo de controlar el comer. De las pacientes con anorexia, un 40-50% pasan por una fase bulímica.

Bulimia nerviosa y TCA especificado tipo bulimia

La característica central es la alternancia de períodos de restricciones alimentarias con períodos de ingestión voraz (“atracones”), seguidos de vómitos auto inducidos o uso de laxantes, diuréticos y otros medicamentos. Frecuentemente se inicia a partir de una dieta para adelgazar, instalándose luego los síntomas descritos.

Típicamente los atracones y vómitos son ocultados y negados, generando gran vergüenza. El atracón finaliza debido al malestar físico que produce o por factores externos, como interrupciones por parte de terceros. Igual que en las anoréxicas, siempre está presente el temor a engordar y la preocupación por la imagen.

Generalmente consultan cuando llevan meses o años con este problema. La diferencia entre BN y TCA E Tipo Bulimia, es que el segundo no cumple el criterio de frecuencia o tiempo de duración.

Al examen físico generalmente se encuentran eutróficas o con sobrepeso, con variaciones de peso agudas y frecuentes. Puede encontrarse crecimiento de glándulas salivales, el signo de Russel (erosiones y callosidades en las manos) y erosión del esmalte dentario. La comorbilidad psiquiátrica más frecuente es la depresión.

Pronóstico

El pronóstico de los TCA varía ampliamente en la literatura dependiendo de la metodología, definición de recuperación y tiempo de seguimiento empleados ⁽²⁰⁾. Sin embargo, existen ciertos factores asociados a mejor pronóstico como: edad más temprana de inicio, menor tiempo de evolución y mejor relación parento-filial ^(21, 22), siendo el diagnóstico precoz el factor principal en determinar una evolución favorable⁽²³⁾. En contraparte, la conducta purgativa, pérdida de peso más significativa y la cronicidad del cuadro se asocian a peor evolución. Incluso tras la recuperación, persisten enfermedades psiquiátricas residuales, como ansiedad y/o depresión ⁽²⁴⁾.

En relación a la mortalidad es necesario recalcar que la AN tiene la mayor tasa de mortalidad de todas las patologías psiquiátricas ^(3,4).

Prevención

Existe gran heterogeneidad en los programas de prevención reportados en la literatura, y no todos son replicables ni usan instrumentos estandarizados para medir resultados, lo que hace difícil evaluar efectividad. Un meta-análisis ⁽²⁵⁾ muestra que aquellos exitosos disminuyen los factores de riesgo actitudinales y promueven comportamientos saludables de control de peso. El mayor efecto es en intervenciones que apuntan a un grupo selectivo, interactivas y de varias sesiones. De 60 programas evaluados, sólo uno (*The Body Project*) presenta lo que la Academia Americana de Pediatría designa como “intervención eficaz” ⁽²⁶⁾.

Una medida preventiva eficaz es el “*media literacy*” (consumo crítico de los medios de comunicación social). Otro es educar desde pequeños en alimentación saludable, ideales corporales reales y autoestima, promover el desarrollo de autoeficacia, relaciones interpersonales y capacidad de funcionamiento en las dificultades cotidianas ⁽²⁷⁾.

Existe preocupación respecto a que un enfoque anti-obesidad pueda derivar en un aumento de los TCA. Como se mencionó, tanto la obesidad como los TCA se consideran parte de un continuo. Es decir, pueden co-ocurrir o se puede transitar de uno al otro, ya que son síntomas de un contexto cultural que inhibe el desarrollo de hábitos de alimentación y actividad física saludables, y desalienta el respeto por la diversidad de tipos de cuerpos y figuras ⁽²⁸⁾. Por eso, la tendencia es hacer prevención conjunta y tratamientos integrados, con foco en prácticas saludables para perder peso y expectativas realistas de apariencia y belleza (Tabla 3).

Tabla 3. Estrategias de prevención de trastornos alimentarios en niños y adolescentes

- Educar acerca de los métodos no saludables de control de peso y sus riesgos, a la vez que se fomenten hábitos alimentarios y de ejercicio saludables.
- No usar la insatisfacción corporal como motivación para el cambio, promoviendo la auto-aceptación, el auto cuidado del cuerpo y un sentir positivo respecto a sí mismos.
- Promover que regularmente se realicen comidas en familia, como instancias de disfrute y libres de conflicto.
- Educar a las familias acerca de lo nocivas que resultan las conversaciones sobre el peso y la figura, dándole énfasis a la salud como valor y no al cuerpo como objeto de admiración.
- Promover que los hijos mantengan un rango de peso saludable y que sea sostenible a largo plazo.
- Tener en cuenta el maltrato o comentarios negativos que han experimentado los niños o jóvenes con sobrepeso u obesidad, abordando este tema con ellos y sus familias.

(adaptada de Campell & Peebles, 2014)

Experiencia en Unidad de Adolescencia, Clínica Alemana

La Unidad de Adolescencia cuenta, desde hace 10 años, con un equipo interdisciplinario (nutriólogos, psicólogos, psiquiatras) especializado en TCA. Durante este periodo se ha desarrollado una invaluable experiencia en el manejo de estas patologías en la población adolescente. Actualmente hay un protocolo de investigación de seguimiento de las pacientes ingresadas a tratamiento, cuyo objetivo es explorar eficacia del tratamiento implementado y posibles factores pronósticos en esta población. La identificación de estos factores, así como otros marcadores clínicos, podrían mejorar la planificación del tratamiento de nuestras adolescentes.

Resumen

Los trastornos de la conducta alimentaria (TCA) han aumentado en los últimos decenios en países occidentales industrializados, produciéndose la gran mayoría de las veces en mujeres, con una edad de inicio entre los 12 y 18 años. En Chile, la prevalencia de TCA varía según la población evaluada e instrumento utilizado, encontrándose cifras entre 0,4 a 15%. La etiología de estos cuadros es compleja y multifactorial, describiéndose factores predisponentes, precipitantes y perpetuantes. Estas enfermedades pueden generar consecuencias orgánicas severas, comprometer aspectos fundamentales del desarrollo psíquico de esta edad (teniendo una alta tasa de suicidalidad) y son pacientes que usualmente no presentan consciencia de enfermedad. Dado lo anterior, se deduce la importancia que tiene el rol del pediatra o médico que recibe inicialmente al paciente en relación al reconocimiento precoz, diagnóstico y derivación oportuna a un equipo multidisciplinario especializado. Para facilitar la pesquisa precoz, se requiere tener conocimiento de las características clínicas principales de los TCA.

Se ha observado asociación entre los TCA y obesidad, siendo la prevención conjunta y los tratamientos integrados (con foco en prácticas saludables para perder peso y expectativas realistas de apariencia y belleza), lo indicado para su abordaje.

Palabras claves: Anorexia, bulimia, conducta alimentaria, adolescentes.

Referencias

1. Campbell K, Peebles R. Eating Disorders in Children and Adolescents: State of the Art Review. *Pediatrics* 2014; 134(3):582-92.
2. González A. Eating disorders in adolescents. *Australian Family Physician* 2007; 36:614-19.
3. Franko DL, Keshaviah A, Eddy KT, et al. A Longitudinal Investigation of Mortality in Anorexia Nervosa and Bulimia Nervosa. *Am J Psychiatry* 2013; 170:917-925.
4. Arcelus J, Mitchell A, Wales J, et al. Is there an elevated mortality rate in anorexia nervosa and other eating disorders? A meta-analysis of 36 studies. *Arch Gen Psychiatry* 2011; 68:724-731.
5. Vicente B, Saldívar S, Riosco P, et al. Epidemiología de trastornos mentales infanto-juveniles en la Provincia de Cautín. *Rev Med Chile*. 2010;138:965-73.
6. Vicente B, Kohn R, Riosco P, et al. Population prevalence of psychiatric disorders in Chile: 6-month and 1-month rates. 2004; 184:299-305.
7. Granillo MT, Grogan-Kaylor A, Delva J, et al. Eating Disorders Among a Community-Based Sample of Chilean Female Adolescents. *J Res Adolesc* 2011; 21(4):762-768.
8. Correa V, Zubarew G, Silva P, et al. Prevalencia de riesgo de trastornos alimentarios en adolescentes mujeres escolares de la Región Metropolitana. *Rev Chil Pediatr* 2006; 77(2):153-60.
9. Behar R. Trastornos del hábito de comer en adolescentes: aspectos clínicos y epidemiológicos. *Rev Méd Chile* 1998; 126:1085-92.
10. Urzúa A, Castro S, Lillo A, et al. Prevalencia de riesgo de trastornos alimentarios en adolescentes escolarizados del norte de Chile. *Rev Chil Nutr* 2011; 36(2):128-35.
11. Pilecki MW, Sałapa K, Józefik B. Socio-cultural context of eating disorders in Poland. *J Eat Disord* 2016; 4:11.
12. Gobierno de Chile, Ministerio de Salud. Disponible en: http://web.minsal.cl/alimentos_nutricion.
13. Vo F, Kain J. Epidemiología de la Obesidad en Chile. En: Cruchet S, Rozowski J, Editores, *Obesidad: Un enfoque integral*. Santiago, Chile: Editorial Nestlé Chile SA 2007; 20-31.
14. Wang YC. Health and economic burden of the projected obesity trends in the USA and the UK. *Lancet* 2011; 378:815-25.
15. Sangvai D. Eating Disorders in the Primary Care Setting. *Prim Care Clin Office Pract* 2016; 43:301-312.
16. Sawyer SM, Whitelaw M, Le Grange D, et al. Physical and Psychological Morbidity in Adolescents with Atypical Anorexia Nervosa. *Pediatrics*. 2016 Apr;137(4).
17. Swenne I. Influence of premorbid BMI on clinical characteristics at presentation of adolescent girls with eating disorders. *BMC Psychiatry* 2016; 16(1):81.
18. Culbert KM, Racine SE, Klump KL. Research Review: What we have learned about the causes of eating disorders – a synthesis of sociocultural, psychological, and biological research. *J Child Psychol Psychiatry* 2015; 56(11):1141-64.
19. American Psychiatric Association (2013). *The diagnostic and statistical manual of mental disorders, fifth edition: DSM 5*. Arlington, VA: American Psychiatric Association.
20. Fisher M. Course and outcome of eating disorders in adults and adolescents: a review. *Adolesc Med* 2003;14(1):149-158.
21. Steinhausen HC. Outcome of eating disorders. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 2009;18(1):225-242.
22. Goddard E, Hibbs R, Raenker S, et al. A multi-centre cohort study of short term outcomes of hospital treatment for anorexia nervosa in the UK. *BMC Psychiatry* 2013; 13:287.
23. Van Son GE, van Hoeken D, van Furth EF, et al. Course and outcome of eating disorders in a primary care-based cohort. *Int J Eat Disord*. 2010;43(2):130-8.
24. Rosen DS. American Academy of Pediatrics Committee on Adolescence. Identification and management of eating disorders in children and adolescents. *Pediatrics*. 2010;126(6):1240-53.
25. Stice E, Shaw H. Eating disorder prevention programs: a meta-analytic review. *Psychol Bull*. 2004 Mar;130(2):206-27.
26. Stice E, Black Becker C, Yokum S. Eating Disorder Prevention: Current Evidence-Base and Future Directions. *Int J Eat Disord*. 2013 Jul; 46(5): 478-485.
27. Campbell K, Peebles R. Eating disorders in children and adolescents: state of the art review. *Pediatrics*. 2014;134(3):582-92.
28. Neumark-Sztainer D, Levine MP, Paxton SJ, et al. Prevention of body dissatisfaction and disordered eating: What next? *Eat Disord*. 2006 Jul-Sep;14(4):265-85.

Epílogo

Dra. Yalda Lucero A.

Editora Invitada

Dr. Jorge Roque E.

Jefe Departamento de Pediatría

Clínica Alemana de Santiago,
Facultad de Medicina Clínica Alemana,
Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

Contacto: ylucero@alemana.cl

Llegamos al final del camino y esperamos que al igual que nosotros, hayan disfrutado la lectura de este texto sobre la salud y el desarrollo de los niños. El espíritu de esta publicación se centró en transmitir nuestra visión de la pediatría, firmemente cimentada en la vocación y tradición como pediatras de familia y proyectándonos hacia el futuro, con énfasis en la prevención, promoción de salud y manejo integral de los pacientes más complejos.

Para nosotros fue un desafío que enfrentamos con cariño, dedicación y nuestra tradicional forma de trabajo en equipo. En la primera sección expusimos el contexto en el que se ha desarrollado y se desenvuelve actualmente la pediatría. Luego continuamos con una sección relacionada con prevención y promoción de la salud, considerando aspectos psicológicos y sociológicos que enfrentan los niños

en la actualidad. A continuación incluimos una sección sobre áreas emergentes de la pediatría, como lo son la medicina hospitalista, NANEAS, cirugía mínimamente invasiva, genética y genómica aplicada. Seguimos con una selección de temas relevantes de las distintas subespecialidades y finalizamos con una sección sobre situaciones que requieren un enfoque integral biopsicosocial.

Agradecemos sinceramente a todos los autores que participaron y que generosamente compartieron su experiencia y conocimientos en este número. Nos enorgullece ver plasmado en este texto el esfuerzo de nuestro equipo de profesionales, que refleja la forma como enfrentamos los desafíos, con seriedad y compromiso. Esperamos que esto sea un aporte para estudiantes, profesionales y toda la comunidad involucrada en el cuidado de los niños.

