



**Acta**  
**Pediátrica**  
Hondureña

PUBLICACIÓN OFICIAL DEL POSGRADO DE PEDIATRÍA  
UNAH-VS / HNMCR / HRN-IHSS / HLMV  
Volumen 6, No. 1, pp. 387-452  
Abril 2015 – Septiembre 2015

ISSN (versión impresa) 2410-1400  
ISSN (Versión electrónica) 2411-6270

# Sistema Neuroendocrino



- **Trombosis de senos venosos cerebrales**
- **Primera convulsión en niños**
- **Cetoacidosis diabética**



**UNAH**  
UNIVERSIDAD NACIONAL  
AUTÓNOMA DE HONDURAS

**Volumen 6, No. 1, pp 387 - 452  
Publicación Semestral Abril 2015 a Septiembre 2015 (Act Ped Hond)**

Aula Dr. Osman Fajardo, Servicio de Pediatría, segundo piso Hospital Nacional  
Dr. Mario Catarino Rivas, San Pedro Sula, Honduras, C.A.  
Correo electrónico: [actapediatrica@unah.edu.hn](mailto:actapediatrica@unah.edu.hn)

**CONSEJO EDITORIAL**

- Directora General:** *Dra. Lidia María Prado López*  
Docente del departamento de Medicina Clínica Integral EUCS UNAH-VS  
Pediatra de Turno en Hospital Nacional Dr. Mario Catarino Rivas (HNMCR)
- Sub directora:** *Dra. Tania Soledad Licon Rivera*  
Coordinadora de Investigación Científica en Posgrados de Medicina de la EUCS UNAH-VS  
Docente del departamento de Medicina Clínica Integral de la EUCS UNAH-VS  
Pediatra de Turno en Hospital de Santa Bárbara
- Director administrativo:** *Dr. Oscar Gerardo Banegas Gonzáles*  
Docente del departamento de Medicina Clínica Integral EUCS UNAH-VS  
Docente del Posgrado de Pediatría EUCS UNAH-VS  
Pediatra de Guardia del HNMCR
- Tesorero:** *Dr. Wilmer Salvador Madrid Milla*  
Pediatra de Guardia Hospital Regional del Norte Instituto Hondureño de Seguridad Social HRN-IHSS
- Secretaria:** *Dra. Paola Sophia Bonilla Medina*  
Residente de tercer año Posgrado de Pediatría de la EUCS UNAH-VS
- Prosecretaria:** *Dra. Karen Sobeida Erazo Martínez*  
Pediatra docente del departamento de Medicina Clínica Integral EUCS UNAH-VS  
Pediatra en el Centro de Atención Integral HNMCR
- Equipo Editorial:** *Dr. Gabriel Enrique Bennett Reconco*  
Coordinador del Posgrado de Pediatría EUCS UNAH-VS  
Pediatra docente del departamento de Medicina Clínica Integral EUCS UNAH-VS  
*Dr. Héctor Rubén Caballero Castro*  
Docente del Posgrado Pediatría en el HRN-IHSS de la EUCS UNAH-VS  
Dermatólogo Pediatra en el HRN-IHSSV  
*Dr. Julio Cesar Ortega Iglesias*  
Docente del departamento de Medicina Clínica Integral EUCS UNAH-VS  
Docente del Posgrado de Pediatría EUCS UNAH-VS  
Neumólogo Pediatra HNMCR  
*Dr. José María Paz*  
Pediatra HRN-IHSS  
*Dr. Jorge Villacorta*  
Pediatra del HNMCR  
Pediatra de Guardia del HRN-IHSS  
*Médicos Residentes de Pediatría UNAH-VS*  
*Dr. Wilmer Alejandro Madrid Mejía*  
*Dra. Sully María Escobar Alberto*  
*Dr. Carlos Genaro García Carranza*  
*Dra. Agueda Ansela Arriola López*  
*Dra. Mélida de Jesús Galeas Oliva*

*Revisión por pares: Dra. Carla Patricia Chong Lara*

Neurocirujana del HNMCR

*Dra. Elba Campos*

Jefe area de Pediatra del HNMCR

Endocrinóloga Pediatra del HNMCR y HLMV

*Dr. Luis Guillermo Cruz*

Cardiólogo Pediatra del Hospital del Valle

*Dr. Morgan Medina*

Neurólogo Pediatra del HNMCR

**Tabla de Contenido**

<b>I EDITORIAL</b>	
<b>Los nuevos retos</b>	
The new challenges	
<i>Oscar Gerardo Banegas González</i> .....	<b>391</b>
<b>II TRABAJOS CIENTÍFICOS ORIGINALES</b>	
<b>Primera convulsión en niños</b>	
First seizure in children	
<i>Sergio Daniel Quintanilla, Mario Velásquez</i> .....	<b>392</b>
<b>Características Clínico-epidemiológicas de los pacientes pediátricos con cetoacidosis diabética</b>	
Clinical and epidemiological characteristics of pediatric patients with diabetic ketoacidosis	
<i>Sofía Alejandra Gutiérrez, Oscar Francisco Zúniga Girón</i> .....	<b>399</b>
<b>Trombosis de senos venosos cerebrales en menores de dos meses de edad y sus secuelas</b>	
Cerebral venous thrombosis in children under two months old and sequels	
<i>Jorge Eduardo Ortega, Ángel Federico Velásquez Castillo, Lidia María Prado López</i> .....	<b>406</b>
<b>Caracterización clínico epidemiológica de las cardiopatías congénitas en niños. Instituto Hondureño de Seguridad Social</b>	
Clinical epidemiological characterization of congenital heart disease in children at the Honduran Social Security Institute	
<i>Paola Sophia Bonilla Medina, Christian Leonel Breuillet Barrera, Juan Rafael Guerrero Manueles</i> .....	<b>415</b>
<b>III IMAGEN CLÍNICA</b>	
<b>Mielomeningocele plano</b>	
Myelomeningocele	
<i>Lidia María Prado López, Jorge Eduardo Ortega</i> .....	<b>421</b>
<b>Lipoma de cono medular</b>	
Conus Medullaris Lipoma	
<i>Pablo Cesar Guardado Ortiz, Napoleón Urcuyo</i> .....	<b>422</b>
<b>IV CASOS CLÍNICOS</b>	
<b>Enfermedad de orina olor a jarabe de arce. Presentación de caso clínico</b>	
Maple syrup urine disease. A case presentation	
<i>Tania Soledad Licon Rivera, Linda Yajeira Banegas Pineda</i> .....	<b>423</b>
<b>Retraso Puberal. Reporte de Caso</b>	
Delayed Puberty. A case Report	
<i>Elba Campos, Carlos Felipe Ponce</i> .....	<b>430</b>
<b>Síndrome de Rett. Reporte de dos casos</b>	
Rett syndrome. Two Cases Report	
<i>Celenia Godoy Salgado, Gelder Zaldívar Pascua</i> .....	<b>438</b>
<b>V INSTRUCCIONES PARA AUTORES</b>	
Instructions for authors .....	<b>444</b>
<b>VI GUÍA PARA LA ELABORACIÓN DE REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b>	
Vancouver guidelines for bibliographic references .....	<b>450</b>

## Los nuevos retos The new challenges

**Oscar Gerardo Banegas González.\***

Cuando preparamos el tiraje de un nuevo ejemplar de nuestro bien amado órgano de difusión del posgrado de pediatría, nos esforzamos por alcanzar los requisitos que nos den final cabida en el singular grupo de los escritos médicos reconocidos y publicados en los buscadores cibernéticos y finalmente indexados. La selección de los autores no es difícil ya que ésta es la tribuna de quienes se preparan para ejercer la pediatría como su vocación profesional y de servicio en la Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula; sus ofertas crecen en la medida que el trabajo científico madura y consigue no sólo plantearse los problemas, definir las hipótesis y sus variables, escoger la metodología y recolectar los datos; para finalmente, compartir los resultados con la comunidad médica y asociada.

El presente número le ofrece bajo el epígrafe Sistema Neuroendócrino, tres investigaciones originales acerca de sendos problemas que aquejan a nuestra población y a nuestros servicios de salud; la primera convulsión en Niños, una inusitada y frecuente neuro emergencia que no deja a pesar de los protocolos bien establecidos de causar ansiedad a profanos y expertos; la Cetoacidosis Diabética, complicación frecuente del creciente número de pacientes con Diabetes Mellitus en la edad pediátrica y; la Trombosis de Senos Venosos Cerebrales, entidad de reciente hallazgo entre nosotros y de importante impacto para pacientes y sus familias. También se da a conocer un trabajo

científico elaborado en el Instituto Hondureño de Seguridad Social sobre cardiopatía en el paciente pediátrico.

Recoge además los interesantes reportes de Enfermedad de Orina olor a jarabe de arce, entidad endócrina poco conocida y de menor frecuencia de notificación; el Síndrome de Rett y el Retraso Puberal igualmente presentes en nuestra población con quizá un sub diagnóstico. Todo producto de la casuística autóctona y el interés investigativo de sus autores que descubren, enriquecen y comparten sus hallazgos en el diario quehacer de la práctica pediátrica en nuestros centros de atención y formación locales. Para concluir se ofrecen las imágenes de un mieloma meningocele plano y un lipoma de cono medular, vistas logradas con la anuencia responsable y ética para compartir con el lector algo más de la realidad nuestra; en fin un esfuerzo por superar las entregas previas con temario relacionado: Neuro Endocrinología y a la vez diverso, pulcritud literaria y apego científico.

Lo que nos resta es invitarlos a nuestra tribuna, a través de la dirección de correo electrónica, [actapediátrica@unah.edu.hn](mailto:actapediátrica@unah.edu.hn), esperamos sus comentarios y críticas, sus aportes científicos y por qué no su próxima participación como asesor, co autor o par revisor. Nuestra empresa está en marcha a la búsqueda de la excelencia en la formación de pediatras y de una publicación médica de óptimo nivel fruto de nuestro acervo científico y el denodado empeño de nuestros profesores, ex alumnos, colegas institucionales y nuestros apreciados residentes de pediatría.

\* Director Administrativo APH

Dirigir correspondencia a: [drobanegaspediatra@gmail.com](mailto:drobanegaspediatra@gmail.com)

Recibido: 22 de enero 2016 Aprobado: 01 de abril 2016

## Primera convulsión en niños

### First seizure in children

*Sergio Daniel Quintanilla,\* Mario Velásquez.\*\**

#### RESUMEN

**Introducción:** Las convulsiones son la urgencia neurológica más frecuente en pediatría. 10% de la población tendrá un episodio convulsivo en algún momento de su vida. **Objetivo:** Determinar mediante la relación clínica, laboratorial, electroencefalográfica e imagenológica las causas de la primera convulsión en niños del Instituto Hondureño de Seguridad Social (I.H.S.S.) de San Pedro Sula, Honduras, durante el período junio 2013 a septiembre 2014. **Pacientes y Métodos:** Se realizó un estudio descriptivo longitudinal en el I.H.S.S., con un universo de 16930 niños atendidos en área de emergencia en el período descrito, la muestra fueron 40 niños que asistieron por primera convulsión, con edades comprendidas entre un mes y 12 años. Los pacientes fueron valorados por neurólogo pediatra o pediatra, en emergencia y/o sala de Hospitalización. **Resultados:** La primera convulsión se presentó en menores de dos años en el 72.5% de los casos (n=29). Los principales diagnósticos fueron el síndrome convulsivo febril en 45% (n=18) y epilepsia en 35% (n=14) de los casos. Se realizaron 19 electroencefalogramas obteniendo 4 con hallazgos anormales y 20 tomografías cerebrales, 5 con hallazgos anormales. Se hospitalizaron 85% de los niños con primera convulsión y en 65% (26) de los niños se inició terapia anticonvulsiva oral de mantenimiento. **Conclusiones:** La población con riesgo de presentar primera convulsión son los menores de 2 años. Las causas principales de primera convulsión son las convulsiones febriles y la epilepsia.

#### PALABRAS CLAVE

Convulsiones, convulsiones febriles, estado epiléptico.

\*Residente de Tercer año, Posgrado de Pediatría, Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula.

\*\*Neurólogo Pediatra. Hospital Regional del Norte, Instituto Hondureño de Seguridad Social.

Dirigir correspondencia: [dr.sergioquintanilla@hotmail.com](mailto:dr.sergioquintanilla@hotmail.com)

Recibido: 14 de diciembre 2015, Aprobado: 25 de mayo 2015

#### ABSTRACT

**Introduction:** Seizures are the most common pediatric neurological emergency. 10% of the population will have a seizure episode at some point in their lives. **Objective:** To determine by the causes of the first seizure in children at the Honduran Social Security Institute (I.H.S.S.) in San Pedro Sula during the period between June 2013 and September 2014. **Patients and Methods:** A longitudinal descriptive study was conducted. 16930 children attended the emergency area in the described period. The sample were 40 children between 1 month to 12 years who attended with their first seizure. Patients were evaluated by a pediatric neurologist or pediatrician. **Results:** The age onset of the first seizure was under two years 72.5% (n=29). The main diagnoses were febrile seizure syndrome in 45% (n=18) and epilepsy in 35% (n=14) cases. 19 EEG were obtained, 4 EEG were abnormal. Of the 20 brain scans obtained, five were abnormal. 85% of children were hospitalized due to their first seizure and 65% (n=26) of children received oral anticonvulsant therapy. **Conclusions:** The population at risk of first seizure are children under two years. The main causes of first seizure are febrile seizures and epilepsy.

#### KEYWORDS

Seizures, Seizures Febrile, status epilepticus.

#### INTRODUCCIÓN

Las convulsiones son la urgencia neurológica más frecuente en pediatría. Aproximadamente 120.000 niños tienen su primera crisis convulsiva en los Estados Unidos cada año; además, cerca del 10% de la población tendrá un episodio convulsivo en algún momento de su vida y del 2 al 4 % tendrá recurrencia o presentará epilepsia.<sup>(1-3)</sup>

Las crisis convulsivas son descargas eléctricas anormales que tienen manifestaciones clínicas variadas, de origen multifactorial, y que se asocian a trastornos clínicos. Anteriormente, se consideraba como estatus convulsivo aquella convulsión que duraba más de 30 minutos; en algunos estudios posteriores se consideraba estatus a la duración mayor de 15 minutos. Recientemente se ha propuesto que se considere status tras 5 minutos de crisis continua o si se producen dos crisis seguidas sin recuperación entre ellas.<sup>(4)</sup>

Las primeras convulsiones se pueden clasificar como provocada y no provocada. *La Primo convulsión no provocada* es aquella que se presenta en un niño por primera vez y que no está relacionada a fiebre, desórdenes hidroelectrolíticos, traumatismo de cráneo reciente, u otra causa reconocida. Puede ser de causa genética, estructural/metabólica, o desconocida.<sup>(5)</sup> En *la Primo convulsión provocada* la crisis puede ocurrir en sujetos no epilépticos bajo la influencia de factores provocadores extra cerebrales, como hipertermia, hipoglicemia, u otras alteraciones esporádicas, transitorias y en que no está indicado dejar tratamiento crónico.<sup>(6)</sup> El abordaje del niño que convulsiona por primera vez es muy variable, a menudo se somete al niño a una serie de exámenes que resultan incómodos, molestos, pueden acarrear altos costos, o conllevar algún riesgo (como la punción lumbar); siendo en la mayoría de los casos innecesarios y no proporcionan ninguna utilidad para todos los casos. No existen criterios universales en cuanto a la decisión de cuando iniciar medicamentos anticonvulsivos de mantenimiento para el niño que convulsiona por primera vez.

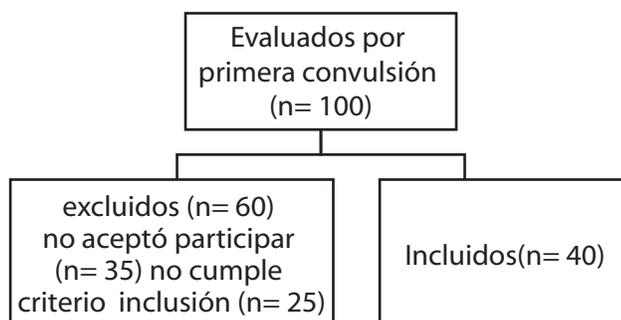
El presente estudio, se realizó con el objetivo de determinar mediante la relación clínica, laboratorial, electroencefalográfica e imagenológica las causas de la primera convulsión en niños del Instituto Hondureño de Seguridad Social (I.H.S.S.) de San Pedro Sula, Honduras, durante el período junio 2013 a septiem-

bre 2014. Durante el proceso, se observó la necesidad de realizar un algoritmo para el abordaje estandarizado del niño con primera convulsión.

## PACIENTES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio de tipo descriptivo longitudinal, con un universo de 16,930 niños atendidos en área de emergencia del I.H.S.S. en el período de junio 2013 a septiembre del 2014; la muestra fueron 40 niños que asistieron por primera convulsión, con edades comprendidas entre un mes y 12 años. Se tomaron niños de estas edades debido a que 12 años es la edad límite de afiliación de niños; no se incluyeron menores de un mes pues la patología en este grupo de edad es muy variada y las convulsiones neonatales son tema de estudio aparte. Todos los pacientes fueron valorados por Neurólogo Pediatra y/o Pediatra, en emergencia o sala de hospitalización. Los criterios de inclusión en el estudio fueron tener edad entre 1 mes y 12 años, asistir a consulta por presentar primer episodio de convulsión, paciente captado en emergencia u hospitalizado por primera convulsión y que los padres/tutor brindaran consentimiento informado. Los criterios de exclusión fueron niños menores de 1 mes de edad o mayor de 12 años; diagnóstico previo de epilepsia, parálisis cerebral infantil, tumor cerebral, hidrocefalia o microcefalia; tampoco se incluyeron pacientes que utilizaban previamente anticonvulsivos por cualquier causa. (Ver Diagrama No. 1.)

### Diagrama No. 1: Diagrama de flujo de pacientes enrolados en el estudio.



Este trabajo fue aprobado por el comité de docencia e investigación y por el comité de bioética del I.H.S.S. La recolección de la información se realizó mediante la aplicación de un instrumento elaborado, que incluyó las variables a estudiar. El instrumento que fue llenado al momento de la valoración inicial, por médico residente de posgrado de pediatría de 1, 2 y 3 año que estuviese asignado al I.H.S.S.

El seguimiento del paciente lo realizó el neurólogo pediátra en consulta externa, y estudios realizados de forma ambulatoria, fueron adicionados a los aplicado.

Una vez recolectada la información, el proceso y diseño de la base de datos se realizó en el programa Epi info versión 3.5.4.

Para el análisis estadístico se aplicaron medidas de tendencia central. Para presentar los datos se utilizó el software Microsoft Excel 2013.

La revisión metodológica estuvo a cargo del departamento de Salud Pública de la Escuela de Ciencias de la Salud del Valle de Sula, Universidad Nacional Autónoma de Honduras.

## RESULTADOS

La distribución por sexo fue: 21 niñas (52.5%) y 19 niños (47.5%). 29 pacientes (72.5%) de los que convulsionaron por primera vez eran menores de 2 años. Se encontró que previo al evento convulsivo, se refirieron síntomas sugestivos de aura en 5 (12.5%) de los niños estudiados; de estos, se presentó la cefalea en 16 (40%).

La duración de la primera convulsión fue menos de un minuto en 5 niños, entre uno y 5 minutos en 19 niños. 16 niños debutaron con estatus convulsivo, de los cuales 10 (62.5%) eran menores de 2 años. (Ver Tabla No. 1.)

**Tabla No. 1: Duración de la convulsión en relación a la edad.**

Duración /convulsión	1-11 meses	12-23 meses	2-5 años	6-10 años	TOTAL
< 1 minuto	2 40.0%	1 20.0%	2 40.0%	0 0.0%	5 12.5%
1a5 minutos	5 26.3%	11 57.9%	1 5.3%	2 10.5%	19 47.5%
>de5 minutos	9 56.3%	1 6.3%	5 31.3%	1 6.3%	16
<b>TOTAL</b>	<b>16</b> 40.0%	<b>13</b> 32.5%	<b>8</b> 20.0%	<b>3</b> 7.5%	<b>40</b> 100%

Fuente: Investigación; primera convulsión.

En (n=24) 60% de los casos hubo más de un episodio convulsivo; de estos niños que presentaron una segunda convulsión, 96% se presentó dentro de las primeras 24 horas de haber convulsionado por primera vez.

Se encontró que 4 (10%) tenían antecedente de patología perinatal, principalmente encefalopatía hipoxia isquémica e infección neonatal. Además, se encontró que 18 (45%) tenían un familiar con antecedente de convulsiones (unos por fiebre, otros epilepsia, otros de origen desconocido). A 17 (42.5%) niños se les realizó glucometría, encontrándose normal en 15 (88.2%), hiperglicemia en 1 niño e hipoglicemia en el otro caso. Se le realizó electrolitos séricos a 25 (62.5%) niños, encontrándose la hiponatremia como única alteración electrolítica en 5 (20 %) de los casos.

Se realizaron diferentes estudios de gabinete; 19 electroencefalogramas, 4 de ellos con hallazgos anormales (actividad irritativa, epilepsia), se realizaron 20 tomografías cerebrales, 5 de ellas con hallazgos anormales (lesiones, dilatación ventricular, otros). Únicamente se realizaron dos IRM cerebral, siendo una anormal; se realizaron cuatro radiografías, en una de las cuales se reportó derrame pleural como apoyo al diagnóstico de dengue en uno de los niños que convulsionó. (Ver Tabla No. 2.)

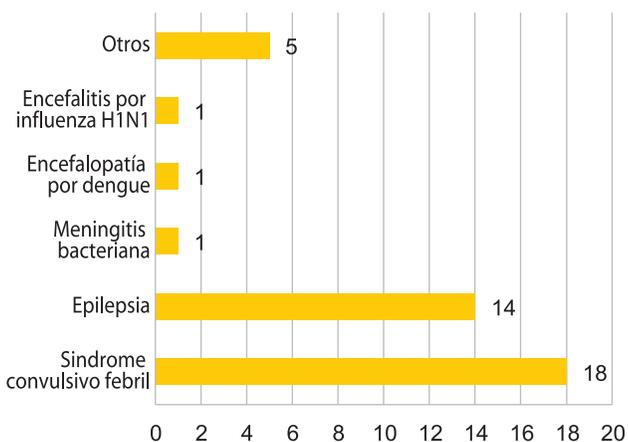
**Tabla No. 2: Estudios de imagen realizados.**

Estudios de imagen	EEG	TAC	IRM
<b>Anormal</b>	<b>4</b> (21%)	<b>5</b> (40%)	<b>1</b> (50%)
<b>Normal</b>	<b>15</b> (79%)	<b>15</b> (60%)	<b>1</b> (50%)
<b>Total</b>	<b>19</b> (100%)	<b>20</b> (100%)	<b>2</b> (100%)

Fuente: Investigación; primera convulsión.

Se realizó punción lumbar para estudio de Líquido Cefalorraquídeo en 8 (20%) de los niños encontrando uno compatible con meningitis bacteriana.

Se hospitalizaron (n=34) 85% de los niños, y (n=6) 15% fueron manejados de forma ambulatoria. El tiempo de hospitalización fue de 1 a 2 días en 18 (45%) niños, menos de 24 horas 11 (27.5%) y más de 2 días en 11 (27.5%) de ellos. En (n=26) 65% de los niños se inició terapia anti comicial oral de manera permanente, siendo el ácido valproico el anticonvulsivante utilizado en 15 (57.6%) de los niños, seguido por la fenitoína en 9 (34.6%) de los casos. El diagnóstico más frecuente fue el síndrome convulsivo febril en 18 (45%) de los niños, de los cuales 11 fueron síndrome convulsivo febril complejo y 7 con síndrome convulsivo febril simple. (Ver Gráfico No 1.)

**Gráfico No. 1: Diagnósticos en los niños con primera convulsión.**

Fuente: Investigación; primera convulsión.

## DISCUSIÓN

Una convulsión es un síntoma; cuando ocurre por primera vez se deberán emplear todos los recursos clínicos y paraclínicos para encontrar una patología específica etiológica. Este proceso de investigación es a veces prolongado, difícil y en ocasiones imposible. La base para llegar a un diagnóstico etiológico correcto, es la clínica; sin ésta, es imposible definir el diagnóstico.

En una crisis convulsiva existen múltiples componentes clínicos que deberán ser investigados, entre los cuales podemos mencionar: sexo, edad, presencia de fiebre, forma de inicio, vigilia o sueño, duración de crisis y del estado postictal.

En la literatura se menciona que el 8 al 10 % de la población tiene el riesgo de presentar un episodio convulsivo, constituyendo el motivo de consulta en la sala de urgencias en 1-2% de las atenciones.<sup>(7)</sup> En los pacientes con primera convulsión atendidos en el I.H.S.S. no se encontró predominio de sexo para presentar convulsiones. La edad de aparición de primera convulsión fue en los primeros dos años de vida. Este último dato discrepa de lo reportado por Hans Stroink y col, donde el rango de edad en el que es frecuente la primera convulsión es entre 6-7 años.<sup>(8)</sup>

En un estudio realizado en el hospital Escuela de Tegucigalpa,<sup>(7)</sup> se encontró antecedentes de convulsión en la familia en el 15% de los pacientes, a diferencia de nuestros resultados en los cuales el 45% de los niños tenían un familiar con historia de convulsión.

Existen cambios en cuanto a la clasificación de la convulsión de acuerdo a su duración y estado postictal. Se ha propuesto que una duración de 5 minutos de la crisis convulsiva es suficiente para definir el estado epiléptico. Se recomienda que las crisis convulsivas que se prolongan por más de 5 minutos se traten lo más tempranamente posible.<sup>(9,10)</sup> En este estudio se encontró que el 40% de las convulsiones

duraron más de 5 minutos, por lo cual se catalogaron dentro de la definición de estatus convulsivo. El 62.6% de los niños que debutaron con estatus convulsivo tenían menos de 2 años. Esta proporción es mayor a lo reportado en el Hospital Escuela de Tegucigalpa donde el 49.2% de los afectados eran menores de 3 años.<sup>(11)</sup>

Sogawa y Maytal en el 2006 reportaron que el 20% de los casos de primera convulsión recurren en las primeras 24 horas,<sup>(12)</sup> en el presente estudio, el 96% de los niños que presentaron recurrencia del episodio convulsivo lo presentaron dentro de las 24 horas siguientes al primer evento. La mayor interrogante de una primera crisis es, si habrá una segunda crisis o más. Este será un reto al que el médico se enfrenta y el resultado dependerá de la forma como haya sido evaluada una primer crisis.

Al ocurrir una primera crisis debemos poner en marcha todo un esquema de diagnóstico, donde deberán usarse todos los recursos clínicos y paraclínicos de la mejor calidad, y se debe tener en consideración un apoyo logístico y humano que lo garantice. En cuanto a los estudios paraclínicos como la punción lumbar (PL), no existe evidencia científica que respalde la práctica rutinaria de PL en pacientes pediátricos con una primera crisis convulsiva.<sup>(13)</sup> Las únicas excepciones son la aparición de crisis convulsivas en lactantes cuando hay signos clínicos que sugieran la presencia de una infección en el sistema nervioso central o en los menores de seis meses.<sup>(10,14)</sup> En este estudio, únicamente el 20% (8 niños) ameritó punción lumbar, encontrando citoquímica de LCR compatible con meningitis bacteriana en un caso. El valor del EEG es señalar lesiones focales, predecir la recurrencia e indicar un síndrome de epilepsia específico. No hay evidencia que apoye que el EEG deba ser realizado antes del alta del departamento de Emergencia. El estudio puede ser coordinado ambulatoriamente.<sup>(15)</sup> En este estudio, debido a dificultades institucionales, los electroencefalogramas

fueron realizados de manera ambulatoria, encontrándose anomalías en el 21% de los estudios. El 20% de las tomografías cerebrales fueron anormales, ninguna tomografía influyó en el manejo posterior, lo cual únicamente llevó a incrementar costos, por lo que su uso debe limitarse a criterios ya establecidos para solicitar estudios de neuroimagen.<sup>(13,16)</sup>

En estudios realizados en adultos y niños, se encontró que el 30% de las primeras convulsiones fueron consecuencia de injuria cerebral y alteraciones metabólicas tóxicas.<sup>(17)</sup> En contraste con este estudio, que se encontró como diagnóstico más frecuente el síndrome convulsivo febril en (18) 45% de los niños seguido de la epilepsia en 35% de los casos. Dentro de las causas infecciosas, se obtuvo un caso de meningitis bacteriana, un caso de encefalopatía por dengue, y un caso de encefalitis por influenza H1N1, la cual, aunque de forma poco común, se describe en la literatura como causa de convulsiones.<sup>(18)</sup>

Es recomendable que desde el primer evento convulsivo el niño sea evaluado a la brevedad posible en el servicio de urgencias de un hospital de segundo nivel.<sup>(19)</sup> Permanecerán hospitalizados los niños que convulsionan por primera vez cuando sean menores de un año de edad, que tengan afección del estado general, datos de hipertensión endocraneana, meningismo, duración de la convulsión mayor de 15 minutos, recurrencia de convulsión en siguientes 12 horas, presenten crisis convulsivas parciales o Glasgow menor de 15.

En este estudio se observó el ingreso hospitalario en 85% de los niños con primera convulsión, con un tiempo corto de hospitalización (<48 horas en el 70.6% de los pacientes), lo que ayuda a disminuir los costos de hospitalización en un hospital de tercer nivel.

El tratamiento con medicamentos después de una primera crisis es controversial. En 65% de los niños con primera convulsión se inició tera-

pia anti comicial oral de manera permanente, siendo el ácido valpróico el anticonvulsivante más utilizado seguido por la fenitoína. La decisión de iniciar el tratamiento debe sopesar el riesgo de otro ataque contra los riesgos de efectos secundarios del tratamiento crónico de fármacos.<sup>(20)</sup> Se deben definir criterios para establecer en cual niño deberá iniciarse terapia anticomicial de mantenimiento, como los siguientes: menores de un año, crisis convulsivas parciales, déficit neurológico, estado epiléptico, convulsión por más de 15 minutos, estado postictal por más de 30 minutos, más de 2 convulsiones en 24 horas.

En **conclusión**; la población infantil con mayor

riesgo de presentar primera convulsión son los menores de dos años, presentándose como estatus convulsivo en un alto porcentaje. En nuestro medio el estudio de una primer crisis convulsiva puede ser muy difícil por las limitantes del apoyo paraclínico en cantidad y calidad, teniendo en cuenta que a veces la limitación también es clínica.

Se recomienda poner en marcha una estrategia que permita evaluar todas las probables causas, para poder encontrar con propiedad la etiología de una primera crisis. En una población escogida, para un estudio de primera crisis, deberá hacerse un seguimiento por lo menos de un período mínimo de dos años.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Marchezan J, Ohlweiler L, Bragatti MI, Ranzan J, Michelin M, Riesgo R. Actitud en la primera crisis convulsiva. Rev Med Hondur. 2014;82(supl. no. 2):1-108
2. Rolo YI. Convulsiones febriles en pediatría. Medwave 2009; [Revista en la internet] [citado el 21 de mayo 2015] 9(8):e4079 doi: 10.5867/medwave.2009.08.4079. Disponible en: <http://www.medwave.cl/link.cgi/Medwave/Revisiones/RevisionClinica/4079>
3. Asociación Andaluza de epilepsia. [Internet]. Andalucía España. EPILEPSIA: MITO O REALIDAD Breve historia de la epilepsia. 2005. [Actualizado 25 mayo 2015; consultado 12 junio 2015]. Disponible en: <http://www.apicepilepsia.org/Breve-historia-de-la-epilepsia>
4. Urrestarazu E, Murie M, Viteri C. Manejo de la primera crisis epiléptica y del status en urgencias. Anales Sis San Navarra [revista en la Internet]. [citado 2015 Jun 22]. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000200006&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000200006&lng=es).
5. Novoa SF. Primoconvulsión no provocada en el niño. Rev. chil. pediatr. [revista en la Internet]. 2001 Ene [citado 2015 Jun 23]; 72 (1): 6-11. doi.org/10.4067/S0370-41062001000100002. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062001000100002&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062001000100002&lng=es)
6. Gómez AJ, Bellas LP. Nueva clasificación de las epilepsias de la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE): ¿un paso en dirección equivocada? Rev Neurol 2011; [Citado 13 de mayo de 2015] 52 (9): 541-547. Disponible en: <http://www.neurologia.com/pdf/Web/5209/bf090541.pdf>
7. Lara Castillo M, Molinero M. Caracterización del síndrome convulsivo en menores de 12 años del 2004 al 2006. Honduras Pediátrica. 2007; XXVII(3)
8. Stroinka H, Brouwerb OF, Frans Artsd W, Geertsc AT, Boudewyn PAC, Donselaara CA. The first unprovoked, untreated seizure in childhood: a hospital based study of the accuracy of the diagnosis, rate of recurrence, and long term outcome after recurrence.

- Dutch study of epilepsy in childhood. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1998 [Citado 13 mayo de 2015]; 64:595-600 doi:10.1136/jnnp.64.5.595. Disponible en: <http://jnnp.bmj.com/content/64/5/595>
9. Rubio DF, Reséndiz AJ, Sentiés MH, Alonso VM, Ramos PJ. Programa Prioritario de Epilepsia. México: Sector Salud; 2007.
  10. Corral Ansa I, Herrero Meseguera J, Falip centellas M, Aiguabella-Macau M. Estatus epiléptico. *Med intensiva*. 2008; 32(4): 174-82
  11. Valladares Cerrato V, Samra J, Molinero M. Caracterizar al paciente con estatus convulsivo en el área Pediátrica, atendidos en la emergencia del bloque materno infantil del hospital escuela. *Honduras Pediátrica* 2003; XXIII(2).
  12. Sogawa Y, Maytal J. 2006 Emergency department admission of children with unprovoked seizure: recurrence within 24 hours. *Pediatr Neurol*. 2006 [Citado, 22 noviembre 2014]; 35(2):98-101. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16876004>
  13. Baraibar Ana, Castro Mercedes, Cerisola Alfredo, Martínez Adriana, Misa Adriana, Montano Alicia, et al. Guía de práctica clínica para el diagnóstico y tratamiento de la primera convulsión en apirexia, no provocada, en niños entre un mes y 14 años: (versión abreviada). *Arch. Pediatr. Urug*. [revista en la Internet]. 2004 [citado 2015 Jun 23]; 75(3): 263-272. Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1688-12492004000300008&lng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492004000300008&lng=es).
  14. Batra P, Gupta S, Gomber S, Saha A. Predictors of meningitis in children presenting with first febrile seizures. *Pediatr. Neurol*. 2011; 44 (1):35-9. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2010.07.005.
  15. Sociedad Andaluza de epilepsia. Guía andaluza de epilepsia 2009. Diagnóstico y tratamiento de la epilepsia en niños y adultos. Madrid: Emisa; 2009.
  16. Kalnin AJ, Fastenau PS, de Grauw TJ, Musick BS, Perkins SM, Johnson CS, et al. MR Imaging Findings in Children with First Recognized Seizure. *Pediatr. Neurol*. 2008; 39(6): 404-414. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2008.08.008
  17. Polhmann B, Beghi E, Camfield C, Camfield P. The first seizure and management in adult and children. *BMJ*. [Revista en internet] 2006 [Citado 13 diciembre 2014]; 332(7537): 339-342. doi: 10.1136/bmj.332.7537.339. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1363913/>
  18. Kwong KL, Lam SY, Que TL, Wong SN. Influenza A and febrile seizures in childhood. *Pediatric. Neurology*. 2006; 35 (6): 395-399. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2006.07.005.
  19. Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Diagnosis and management of epilepsies in childrens and young people. A national clinical guidelines. Escosia; 2005.
  20. Hirtz D, Berg A, Bettis D, Camfield C, Camfield P, Crumrine P, et al. Practice parameter: treatment of the child with a first unprovoked seizure: Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology*. 2003 [citado 11 noviembre 2014]; 60(2):166-75. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12552027>

## Característica Clínico-epidemiológica de los pacientes pediátricos con Cetoacidosis Diabética

### Clinical and epidemiological characteristics of pediatric patients with diabetic ketoacidosis

Sofía Alejandra Gutiérrez,\* Oscar Francisco Zúniga Girón.\*\*

#### RESUMEN

**Antecedentes:** La Cetoacidosis diabética (CAD) es una complicación de la Diabetes Mellitus, cuya importancia va cada vez en aumento. Es el trastorno metabólico que causa más ingresos a las unidades de cuidado intensivo pediátrico con una tasa de hospitalización que se ha mantenido alrededor de 10 por 100.000 niños/año. **Objetivo:** Describir las características clínico-epidemiológicas de la cetoacidosis diabética en los pacientes menores de 18 años. **Pacientes y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo. La información fue recopilada mediante encuesta sobre características socio-demográficas, epidemiológicas y diagnóstica en niños con CAD que fueron ingresados en la emergencia de pediatría del Hospital Nacional Dr. Mario Catarino Rivas (HNMCR), durante el período de agosto 2013 a agosto del 2015 (n=30). **Resultados:** Se encontró 18 (60%) mujeres y 12 (40%) varones con CAD. El promedio de edad de los pacientes diagnosticados con CAD fue de 12 años, con una mediana de 13 años. El 50% de los pacientes con CAD eran debutantes y el 20% tenían 2 años de diagnóstico. Las infecciones de tracto urinario estuvieron presentes en el 40% de los casos. El promedio de glicemia sérica en los pacientes con CAD fue de 500 mg/dl. El edema cerebral fue la principal complicación encontrada en un 33.3% de los casos. Fallecieron el 7% de los pacientes con CAD. **Conclusiones:** La CAD es frecuente en mujeres adolescentes y es desencadenado principalmente por infecciones del tracto urinario.

#### PALABRA CLAVE

Cetoacidosis Diabética, Diabetes Mellitus, hiperglicemia.

#### ABSTRACT

**Background:** Diabetic ketoacidosis (DKA) is a complication of Diabetes Mellitus, whose importance is ever increasing. It is the metabolic disorder that causes more admissions to the pediatric intensive care units, with hospitalization rates around 10 per 100,000 children per year. **Objective:** To describe the clinical and epidemiological characteristics of diabetic ketoacidosis in patients under 18 years. **Patients and methods:** A descriptive study was conducted. The information was collected through a survey on socio-demographics, epidemiology and diagnosis in children with DKA who were admitted to the pediatric emergency at the National Hospital Dr. Mario Catarino Rivas (HNMCR) during the period August 2013 to August 2015 (n = 30). **Results:** 18 (60%) women and 12 (40%) men with DKA were found. The average age at which patients were diagnosed with DKA was 12 years, with a median of 13 years. 50% of patients with DKA were newly onset and 20% were diagnosed 2 years before. Urinary tract infections were present in 40% of cases. The average of serum glucose in patients with DKA was 500 mg/dl. The cerebral edema was the main complication found in 33.3% of cases. 7% of patients with DKA died. **Conclusions:** DKA is the most common complication of diabetes with higher incidence in adolescent girls and it is triggered primarily by "urinary tract infections".

#### KEYWORDS

Diabetic ketoacidosis, diabetes mellitus, hyperglycemia

Residente de 3er. año del Posgrado de Pediatría Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula (UNAHVS)  
Endocrinólogo Pediatra Dr. Mario Catarino Rivas (HNMCR)  
Dirigir correspondencia a: [sophy0319@hotmail.com](mailto:sophy0319@hotmail.com)  
Recibido: 15 de octubre 2015 Aprobado: 19 de enero 2016

## INTRODUCCIÓN

La Diabetes mellitus infantil es una de las patologías crónicas más frecuentes de la edad pediátrica. La incidencia anual de la CAD varía de 4,6 a 8 episodios por 1.000 pacientes con diabetes y es la principal causa de morbilidad y mortalidad en casos de diabetes mellitus tipo 1.<sup>(1)</sup> Se caracteriza por la existencia de hiperglucemia en ayunas y post ingesta, y es secundaria al déficit absoluto de la insulina. La diabetes no es una enfermedad única, sino que engloba a un grupo heterogéneo de alteraciones del metabolismo de los hidratos de carbono con distinto patrón genético, así como diferentes etiologías y mecanismos fisiopatológicos.<sup>(2)</sup>

La complicación aguda más frecuente en niños con Diabetes Mellitus tipo 1 es la Cetoacidosis Diabética (CAD); se debe a una descomposición metabólica grave manifestada por la sobreproducción de cuerpos cetónicos y cetócidos que se desplazan al torrente sanguíneo y resultan en cetoacidosis metabólica.<sup>(2)</sup>

La cetosis y la acidosis contribuyen a producir alteraciones hidroelectrolíticas, vómitos y deshidratación. La hiperglucemia puede ser relativamente leve, (no tan pronunciada como el coma hipersomolar), y está asociada también con cetonemia. La CAD es la complicación aguda que requiere más hospitalizaciones (15%) y más ingresos a la unidad de cuidados intensivos (10%). Los principales factores generadores y desencadenantes de la CAD; son la neumonía y la infección urinaria (30% a 40% de los casos) seguidas por gastroenteritis e infecciones del tracto respiratorio superior.<sup>(3)</sup> El tratamiento de la CAD es una emergencia y se basa en la administración de líquidos, restablecer el déficit de electrolitos, revertir la acidosis, la deshidratación y reducir la hiperglicemia. La mayoría de las muertes por CAD son prevenibles con un buen manejo inicial: reposición gradual de líquidos, adición oportuna de dextrosa a la hidratación y terapia con insulina.<sup>(4)</sup>

La mortalidad predominantemente se asocia al edema cerebral y sólo una minoría de las muer-

tes se atribuye a otras causas. El edema cerebral ocurre en cerca de un 0,3-1% de todos los episodios de CAD, pero causa el 57 al 87% de las muertes por CAD.<sup>(5-6)</sup> Otras causas posibles de mortalidad y morbilidad incluyen hiperpotasemia, hipoglucemia, complicaciones en el sistema nervioso central (SNC), como hematomas, trombosis, sepsis y edema pulmonar, entre otras. Las secuelas tardías asociadas a edema cerebral y otras complicaciones del SNC incluyen la insuficiencia hipotálamo-hipofisaria, la deficiencia de somatotropina (GH) y la deficiencia combinada de GH y tirotropina (TSH).<sup>(6)</sup>

En Honduras representa el 85% de las patologías endocrinológicas en el adulto, la 11va causa de ingresos en los hospitales públicos, y la 14va causa de mortalidad; en el área pediátrica se cuenta con pocos estudios sobre esta patología.<sup>(7)</sup> Existen pocos datos estadísticos sobre la situación epidemiológica actual de la CAD en pediatría en la zona norte del país, particularmente áreas de influencia del HNMCR, por lo que se decide realizar este estudio con el fin de identificar la forma de presentación clínica más frecuente de los niños CAD y las características epidemiológicas de la población en estudio.

## PACIENTES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, observacional, transversal y con un componente prospectivo. La población en estudio fue conformada por niños ambos sexos menores de 18 años que acudieron a la emergencia de pediatría del HNMCR, durante el período de agosto 2013 a agosto del 2015, con el diagnóstico de Cetoacidosis Diabética. El diagnóstico se realizó al presentar la clínica y hallazgos laboratoriales de CAD que son los siguientes: hiperglucemia (glucosa en sangre (BG)>11mmol/L(200mg/dl), Ph<7.3 y bicarbonato <15mmol/L, cetonemia y cetonuria. Los signos clínicos de la CAD incluyen: la deshidratación, taquicardia, taquipnea (respiración de Kussmaul), aliento cetónico (olor a acetona o fruta podrida), náuseas, vómitos, dolor abdominal, confusión, somnolencia, reducción progresiva del nivel de conciencia y la pérdida de conciencia.<sup>(8)</sup>

Se excluyó del estudio los pacientes diabéticos con pancreatitis, con crisis de asma, acidosis respiratoria, con trauma, con quemadura, y con fibrosis quística, o si no se obtuvieron los datos completos de los expedientes. El instrumento constó de 20 preguntas cerradas, fue llenado por el médico residente a cargo de la investigación, a través de la revisión de expedientes clínicos con aprobación de las autoridades del hospital. Los datos obtenidos fueron: datos sociodemográficos (edad, género y procedencia), antecedentes de DM, tiempo de diagnóstico, signos y síntomas de presentación, factores desencadenantes, estadía hospitalaria. Se registró el método diagnóstico clínico y laboratorio (gases arteriales, electrolitos séricos, setonuria). Se revisaron 45 expedientes con pacientes con CAD que cumplieron los criterios de inclusión, pero se excluyeron 15 que no tenían exámenes de laboratorio. Se captaron un total de 30 pacientes.

Los datos obtenidos fueron tabulados mediante el programa estadístico SPS 22.0 y Microsoft Excel 2010. Para el análisis de datos se utilizaron medidas de tendencia central (promedio, moda y mediana), frecuencia (porcentaje), medidas de dispersión (desviación estándar).

## RESULTADOS

En la tabla No. 1 se presentan los resultados sobre las características socio demográficas de la población en estudio. El promedio de edad de los pacientes diagnosticados con CAD fue de 12 años, con una mediana de 13 años con la edad moda de 14 años. El 60% de los pacientes con diagnóstico de CAD que acudieron al servicio de emergencia de pediatría corresponden al sexo femenino.

El 50% de los pacientes residen en el área rural. Los pacientes con CAD procedían del departamento de Cortes (60%), y del departamento de Yoro (20%).

En la tabla No. 2 podrá encontrar información relevante sobre la historia del paciente con CAD. El 50% de los pacientes con CAD eran

debutantes para diabetes mellitus. Y el 20% tenían 2 años de diagnóstico. Las infecciones del tracto urinario desencadenaron el 68% de las CAD 16.6% por abandono del tratamiento, el 16.5% por uso de dosis inadecuadas de insulina y el 6.7% por trastornos en la dieta.

**Tabla No. 1: Características socio-Demográficas de pacientes con CAD.**

Características Socio-Demográficas	n(%)
Edad (promedio (DE†))	12 (3- 16)
1-3años	12 (40%)
4-7 años	1 (3.3%)
8-10 años	2 (6.6%)
Género Femenino.	18 (60%)
Procedencia	
Rural	15 (50%)
Cortés	18 (60%)
Yoro	6 (20%)
Santa Bárbara	2 (6.7%)
Colón	1 (3.3%)
Comayagua	1(3.3%)

†DE: Desviación estándar

Fuente: Instrumento características clínico-epidemiológicas en la CAD

Los signos y síntomas reportados en los pacientes con CAD evaluados de acuerdo al orden de frecuencia en esta investigación fueron: la poliuria (76.7%), polidipsia (73.3%), deshidratación (66.7%), pérdida de peso (56.5%), dolor abdominal (53.3%), anorexia (50%) y respiración kussmaull (36%).

El inicio de síntomas previa atención médica de los pacientes con CAD fue de un rango de 1-5 días (57%), y solo un 30% los presentó entre 6-10 días. (Ver tabla No. 2).

Al momento de su ingreso al hospital el 77% tenía una escala de Glasgow de 13-15 puntos y el 7% presentó una puntuación menor de 9

puntos. (Ver tabla No. 3). El promedio de glicemia sérica en los pacientes con CAD fue de 500 mg/dl al igual que la moda. Con un rango entre 315mg/dl a 680 mg/dl. La mayoría de los pacientes con CAD presentó acidemia severa (57%). El promedio de los electrolitos en los pacientes con CAD de sodio, Potasio y cloro se encontró dentro de parámetros normales, con una osmolaridad promedio de 310 mOsm/L.

Todos los niños con CAD que ingresaron en el estudio presentaron cetonuria +++.

**Tabla No. 2: Historia clínica en los pacientes con CAD.**

Historia clínica	n(%)
Tiempo de diagnóstico DM †	
Debutante	15 (50%)
Diagnóstico previo	
1 año	2 (7%)
2 años	6 (20%)
3 años	4 (14%)
5 años	1 (3%)
9 años	1 (3%)
10 años	1 (3%)
Inicio de síntomas previo al ingreso	
1-5 días	17(57%)
6-10 días	9 (30%)
Mayor de 10 días.	4 (13%)

†DM: Diabetes Mellitus

Fuente: Instrumento características clínico-epidemiológicas en la CAD

Entre las complicaciones de la CAD, se encontró el choque hipovolémico en un 16.6%, edema cerebral en un 10% e insuficiencia pre-renal en un 6.6%.

La mitad de los pacientes permaneció en el hospital por más de 10 días (n=15), mientras un 36.7% (n=11) presentó una estadía intrahospitalaria de 6-10 días, y el 16.6% restante (n=5) entre 1 a 5 días.

Las recaídas de los pacientes con CAD en nuestro estudio representaron el 30% de los casos.

Se encontró que 17 (57%) pacientes tenían acidemia severa y 10 (33%) tenían acidemia moderada. (Ver tabla No. 3)

**Tabla No. 3: Hallazgos Clínico-Laboratoriales en pacientes con CAD.**

Hallazgos Clínico laboratoriales	n(%)
Glasgow al ingreso (puntuación 13-15)	23(77%)
Puntuación 9-12	5 (16%)
Puntuación <9	2 (7%)
Glicemia al ingreso (x* (DE †)) (mg/dL)	500(315-680)
Acidemia	
severa (pH <7.1)	17(57%)
moderada (pH 7.1- 7.2)	10(33%)
leve (pH 7.2 -7.3)	2(7%)
no consignado	1(3%)
Sodio (x; mg/dL)	139
Potasio (x; mg/dL)	4.4
Cloro (x; mg/dL)	109

†DE: desviación estándar, \*x: promedio

Fuente: Instrumento características clínico-epidemiológicas en la CAD

Dos pacientes con diagnóstico CAD fallecieron. El rango de edad de fallecidos por CAD corresponde entre 6-15 años. La tasa de letalidad de los pacientes con CAD fue de un 6.6%. (Ver tabla No. 4)

**Tabla No. 4: Tasa de letalidad en los Pacientes con CAD.**

Sexo	Número de casos	Número de fallecidos	Letalidad (%)
Mujer	18	1	8.3
Hombre	12	1	5.6
Total	30	2	6.6

Fuente: Instrumento características clínico-epidemiológicas en la CAD

## DISCUSIÓN

La estadística sobre la presentación de la CAD es muy variable en la literatura. Los resultados concuerdan con estudios realizados por Martínez García y col. en México en el 2009,<sup>(6)</sup> donde la CAD se presentó en mujeres (60%), y la edad promedio de los pacientes fue de 12 años (2-16 años en el HNMCR y 3-16 años en México). Sin embargo, difiere a resultados obtenidos en Colombia (2010) donde la edad promedio fue de 8,75 años siendo más baja que la encontrada en esta investigación.<sup>(9)</sup>

En el HNMCR no se encontró diferencia entre la procedencia de zona rural y zona urbana, (50% respectivamente). Sin embargo en investigaciones realizadas por Discua Flores y colaboradores<sup>(10)</sup> en Tegucigalpa y Ballesteros<sup>(9)</sup> en Colombia respectivamente, encontraron que la mayoría de los pacientes provenían de la zona urbana en un 86.6%. El 50% presentaron antecedentes familiares de primer y segundo grado de consanguinidad para diabetes, correlacionándose con el estudio realizado en México en el año 2009, donde el 43% de los casos presentaba antecedentes de diabetes familiar.<sup>(6)</sup>

En esta investigación la mitad de los pacientes eran debutantes al igual que en investigaciones realizadas en Colombia (2010), a diferencia del estudio realizado por Discua Flores 2006, en el cual el 36.7% fueron debutantes.<sup>(9)</sup>

Se encontró que los signos y síntomas en esta investigación son similares a los encontrados en la literatura siendo así la poliuria, polidipsia y deshidratación. En un estudio realizado por Carlotti (2009) el signo más frecuente fue la poliuria y los vómitos.<sup>(11)</sup>

Los factores desencadenantes de mayor relevancia encontrados fueron las infecciones, específicamente las infecciones urinarias, seguido de la no aplicación de insulina y el abandono de tratamiento. Sin embargo en el estudio realizado en Honduras en el año 2006 las infecciones más frecuentes fueron las respiratorias (56.6%).<sup>(9)</sup>

En relación al inicio de los síntomas previa atención médica en este estudio se encontró una mediana de 5 días, correlacionándose con el estudio realizado en Honduras en donde la mitad de los pacientes asistió al hospital antes de los 5 días de iniciado los síntomas de CAD.<sup>(9)</sup> Los días intrahospitalario de los pacientes con CAD en este estudio fue mayor de 10 días al igual que en los tres estudios antes mencionados.

En cuanto al nivel de conciencia de los pacientes con CAD en este estudio el 25% tenían una escala de Glasgow menor 12 puntos. Según la literatura los pacientes presentan algún tipo de déficit neurológico evidenciado por el puntaje menor de 15 en la escala de Glasgow.<sup>(12)</sup> El promedio de glicemia sérica en los pacientes con Cetoacidosis Diabética fue de 500 mg/dl comparándose con varios estudios en donde la glucemia al ingreso fue de 428 mg/dL.<sup>(10)</sup>

La mayoría de los pacientes con CAD presentó en el primer análisis gasométrico acidemia severa (57%), moderada (33%), leve (7%) y no consignada (3%).

En relación al equilibrio hidroelectrolítico en este estudio se contó únicamente los niveles de electrolitos los cuales estaban dentro de los rangos normales, sin embargo no se descarta que existieran alteraciones electrolíticas durante el manejo de los pacientes con CAD, ya que solamente se realizó una medición. La literatura reporta alteraciones como hipokalemia, hipocalcemia e hiponatremia.<sup>(11)</sup>

El choque hipovolémico y el edema cerebral fueron las complicaciones de mayor importancia respectivamente; en un estudio de Wolfsdorg (2006), reportaron que el edema cerebral se presentó en 46.6% de los pacientes.<sup>(12)</sup> La frecuencia de edema cerebral en niños con CAD ha sido reportada alrededor del 1% al 3% en el mundo,<sup>(13-17)</sup> pero en este estudio fue del 10% lo cual puede estar relacionado con el mayor porcentaje de cetoacidosis grave al ingreso. En esta investigación fallecieron 2 pacientes del sexo femenino y masculino con edades de 6 y 14 años y con una tasa de letali-

dad de 6.6% siendo más alto este porcentaje que el encontrado en el estudio realizado en el Hospital Escuela de Honduras, entre 2004 y 2006.<sup>(10)</sup>

Cabe mencionar que este estudio tiene un universo de casos limitado a 30 durante el periodo de observación. Esto limita conclusiones estadísticas. Se espera que se vuelva a replicar el estudio para aumentar casuística para obtener un reflejo más fidedigno de datos. Sin embargo, es evidente que el país requiere un protocolo de manejo de los casos de CAD en

menores de 18 años enfocado en las actividades de detección, diagnóstico, tratamiento que pueda ser aplicado por médicos generales y médicos en servicio social formativo en áreas regionales. Se debe de garantizar la disponibilidad de pruebas básicas para el diagnóstico de CAD, como son la gasometría arterial, electrolitos séricos, tiras reactivas, para así poder ofrecer la posibilidad de un seguimiento oportuno.

En **conclusión** la CAD es frecuente en mujeres adolescentes desencadenado principalmente por infecciones del tracto urinario.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Kitabchi AE, Umpierrez GE, Murphy MB, Kreisberg RA. Hyperglycemic crises in adult patients with diabetes: a consensus statement from the American Diabetes Association. *Diabetes Care*. [Revista en internet] 2006 [citado 20 de marzo 2015]. 29: 2739–2748. Disponible en [http://.care care.diabetesjournals.org](http://care.diabetesjournals.org).
2. Céspedes Camila, Bustos Carolina. Manejo de la cetoacidosis diabética en niños y adolescentes *Endocrinol Nutr*. [Revista en internet] 2008 [Citado 21 octubre 2015]; 55(7):289-96. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-endocrinologia-nutricion-12-articulo-manejo-cetoacidosis-diabetica-ninos-adolescentes-13125710>
3. Hanas R, Lindgren F, Lindblad B. A 2-year National Population Study of Pediatric ketoacidosis in Sweden: predisposing conditions and insulin pump use. *Pediatr Diabetes* [Revista en internet], 2006 [citado 20 marzo 2015], 29 (5): 1150-1159. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18761647>.
4. Cox K, Cocchi MN, Saliccioli JD, Carney E, Howell M, Donnino MW. Prevalence and significance of lactic acidosis in diabetic ketoacidosis. *J Crit Care* [Revista en internet]. 2012 [citado 19 marzo 2014]; 27: 132–137. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22033060>.
5. Deeter KH, Roberts JS, Bradford H, Richards T, Shaw D, Marro K, et. al. Hypertension despite dehydration during severe pediatric diabetic ketoacidosis. *Pediatr Diabetes* [Revista en internet]. 2011 [citado 22 marzo 2014]; 12 (4 Pt 1): 295–301. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3103609/>.
6. Martínez García JJ, Torres-Galicia CG, Gastélum-Benítez JE. Características clínicas de niños con cetoacidosis diabética. *Paediatr México* [Revista Médica] 2009; 2(2): 55-69. [citado 28 mayo 2014] Disponible en: <http://paediatrics.com/archivo/paediatr-mex-2009-vol-2-no-2/caracteristicas-clinicas-de-ninos-con-cetoacidosis-diabetica/>
7. McDonnell CM, Pedreira CC, Vadamalayan B, Cameron FJ, Werther GA. Diabetic ketoacidosis, hyperosmolarity and hyponatremia: are high-carbohydrate drinks worsening initial presentation? *Pediatr Diabetes*. [Internet] 2005 [Citado 13 de octubre 2015] Jun;6(2):90-4. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15963036>

8. Jiménez Fadul Ana M, Cortés Millán JC. Enfoque diagnóstico y terapéutico de la cetoacidosis diabética en niños y adolescentes en el servicio de urgencia niños y adolescentes en el servicio de urgencias. *latreia* [Revista en internet]. julio-septiembre, 2013 [citado 28 mayo 2014]; 26(3):325-335. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/1805/180528412008.pdf>
9. Ballesteros Calderón AL, Meneses Muñoz AP, Patiño DR, Flórez Gómez ID, Quevedo Vélez A. Características epidemiológicas y clínicas y hallazgos de laboratorio de los niños menores de 15 años con Cetoacidosis Diabética atendidos en el Hospital Universitario San Vicente Fundación en Medellín, Colombia, entre enero de 2001 y diciembre de 2010. *latreia* [Revista en internet]. julio-septiembre, 2013 [citado 10 Julio 2015]; 26(3): 278-290. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=180528412004>
10. Discua Flores LJ, Villatoro G, Aguilera R. Perfil epidemiológico y clínico de la cetoacidosis diabética en los pacientes que asisten al servicio de pediatría del Hospital Escuela, julio 2004 a junio 2006. *Revista Médica de los Post Grados de Medicina UNAH* [Revista en internet]. 2007 [Citado 10 julio 2015]; 10(3):200-204. Disponible en: <http://cidbimena.desastres.hn/RMP/pdf/2007/pdf/Vol10-3-2007-9.pdf>
11. Carlotti AP, St George-Hyslop C, Guerguerian AM, Bohn D, Kamel KS, Halperin MI. Occult risk factor for the development of cerebral edema in children with diabetic ketoacidosis: possible role for stomach emptying. *Pediatr Diabetes* [Revista en internet]. 2009 [citado Agosto 2015]; 10(8): 522-533. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19460121>
12. Wolfsdorg J, Glaser N, Sperling MA. Diabetic Ketoacidosis in Infants, childrens and adolescents. A consensus statement from the American Diabetes Association. *Diabetes Care*. 2006; 29(5):1150-1159. DOI: 10.2337/dc06-9909
13. Butler A, Talbot N, Burnett C, Stanbury J, MacLachlan E. Metabolic studies in diabetic coma. *Trans Assoc Am Physicians*. [Revista internet]. 2006 [citado junio 2014]; 60: 102-109. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18917248>
14. Danowski, T. S., Peters, J. H., Rathbun, J. C., Quashnock, J. M., & Greenman, L. Studies in diabetic acidosis and coma, with particular emphasis on the retention of administered potassium. *Journal of Clinical Investigation*. [Internet] 1949 [Citado 15 de junio 2014]; 28(1): 1-9. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC439567/>
15. Dunger DB, Sperling MA, Acerini CL, Bohn DJ, Daneman D, Danne TP, et. Al. ESPE/LWPES consensus statement on diabetic ketoacidosis in children and adolescents. *Arch Dis Child* [Revista Internet]. 2004 [citado 13 junio 2014]; 89(2): 188-194. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14736641>
16. Sheikh-Ali M, Karon BS, Basu A. Can serum beta-hydroxybutyrate be used to diagnose diabetic ketoacidosis? *Diabetes Care* [Revista Internet]. 2008 [Citado 16 Mayo 2014]; 31: 643-647. Disponible <http://ncbi.nlm.nih.gov>.
17. Fazeli Farsani S, van der Aa MP, van der Vorst MM, Knibbe CA, de Boer A. Global trends in the incidence and prevalence of type 2 diabetes in children and adolescents: a systematic review and evaluation of methodological approaches. *Diabetología* [Revista Internet] 2013 [Citado 12 Abril 2015]; 56(7): 1471-1488. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23677041>

## Trombosis de senos venosos cerebrales en menores de dos meses de edad y sus secuelas

### Cerebral sinovenous thrombosis in children under two months old and sequelae

Jorge Eduardo Ortega,\* Ángel Federico Velásquez Castillo,\* Lidia María Prado López.\*\*

#### RESUMEN

**Antecedentes:** La trombosis de senos venosos cerebrales (TSVC) es un padecimiento infrecuente que puede tener alta mortalidad y secuelas neurológicas severas, por su variada sintomatología puede ser mal diagnosticada.

**Objetivo:** Determinar la presentación clínica, laboratorial y tomográfica, así como las secuelas en niños menores de 2 meses de edad con trombosis de senos venosos cerebral atendidos en el Hospital Nacional Mario Catarino Rivas (HNMCR) de enero del 2009 a febrero del 2013. **Pacientes y Métodos:** estudio descriptivo con diseño longitudinal. La muestra fue de 14 niños menores de 2 meses de edad a quienes se diagnosticó TSVC y se obtuvieron datos clínicos, laboratoriales y tomográficos. Se realizó seguimiento para determinar las secuelas psicomotoras. **Resultados:** las manifestaciones clínicas reportadas fueron fontanela tensa en todos los pacientes, convulsiones en el 86% y deshidratación en el 71%. Todos presentaron anemia con niveles de hemoglobina promedio de 6.7 g/dl. La tomografía cerebral mostró afectación de los senos: sagital superior 100%, lateral izquierdo 78.6%, lateral derecho 71.4% y recto 50%. 7 niños tuvieron retraso psicomotor, 4 tuvieron desarrollo normal y 3 fallecieron. **Conclusión:** La TSVC sigue siendo una patología vascular poco comprendida y posiblemente sub diagnosticada que amerita mayor atención del cuerpo médico.

#### PALABRAS CLAVE:

Trombosis intracraneal, lactante, Tomografía.

\* Neurocirujano Hospital Nacional Dr. Mario Catarino Rivas (HNMCR)

\*\* Pediatra, HNMCR

Dirigir correspondencia a: [neurortega@hotmail.com](mailto:neurortega@hotmail.com)

Recibido: 15 de octubre 2015 Aprobado: 31 de marzo 2016

#### ABSTRACT

**Background:** cerebral venous thrombosis (CVT) is a rare condition with varied symptoms that can be misdiagnosed. It can have a high mortality rate and severe neurological sequelae. **Objective:** To determine the clinical, laboratorial and tomographic presentation and sequelae in children younger than 2 months old with cerebral venous thrombosis at the National Hospital Mario Catarino Rivas (HNMCR) from January 2009 to February 2013. **Patients and Methods:** a descriptive study with a longitudinal design was performed. The sample consisted of 14 children younger than 2 months of age who were diagnosed with CVT. Clinical, laboratory and tomographic data were obtained. They were followed up to determine psychomotor sequelae. **Results:** The clinical manifestations reported were tense fontanelle in all patients, seizures in 86% and dehydration 71%. All had anemia with average hemoglobin levels of 6.7 g / dl. The brain scan showed involvement of the following sinuses: superior sagittal 100%, left side 78.6% , right side 71.4% and straight sinus 50%. 7 children had severe psychomotor retardation, 4 had a normal development and 3 died. **Conclusion:** CVT remains a poorly understood and possibly sub diagnosed vascular pathology that deserves greater attention from the medical profession.

#### KEYWORDS

Intracranial thrombosis, infant, tomography.

#### INTRODUCCIÓN

Las trombosis de senos venosos cerebrales es una enfermedad caracterizada por la coagulación espontánea de uno o más senos venosos y las venas que drenan el flujo sanguíneo cerebral produciendo una congestión venosa que

se traduce en la presentación de síntomas inespecíficos, muy variados, que pueden ir desde irritabilidad hasta el coma, o incluso la muerte.<sup>(1)</sup>

La incidencia de la TSVC ha sido estimada en 2.6 casos por 100,000 neonatos por año.<sup>(1-3)</sup> Se desconoce la incidencia a nivel local, muchos casos pasan desapercibidos y los que son detectados son por hallazgos incidentales al interconsultar con el servicio de neurocirugía por sospechas de hemorragias cerebrales. Por este motivo se plantea el objetivo de describir la presentación clínica, laboratorial y tomográfica de la TSVC y sus secuelas en niños menores de dos meses en el HNMCR en el periodo comprendido entre enero del 2009 a febrero del 2013.

## PACIENTES Y MÉTODOS

Se trata de un estudio descriptivo con diseño longitudinal. El universo lo conforman los pacientes que acudieron al servicio de emergencia de Pediatría y fueron presentados al Servicio de Neurocirugía del HNMCR con diagnósticos de hematoma subdural o intraparenquimatoso de etiología no determinada. La muestra la conformaron los pacientes a quienes se confirmó el diagnóstico de TSVC mediante TAC, en el período antes definido (n=14).

Los criterios de inclusión fueron: niños con diagnóstico comprobado por tomografía de TSVC durante el periodo del estudio. No se excluyeron casos.

Se obtuvo el consentimiento de los tutores legales para participar en este estudio. Se recabaron los datos de los pacientes al momento de hacerse el diagnóstico de TSVC y se buscaron factores de morbilidad tales como deshidratación, sepsis o defectos congénitos.

Se obtuvieron los resultados de laboratorio de recuento leucocitario en cel/ml, hemoglobina en g/dl y recuento plaquetario en plt/ml. Por

limitaciones de laboratorio en ninguno de los pacientes se realizó estudios especiales de factores de riesgos protrombóticos. A partir de las placas de tomografía cerebral se determinaron los senos afectados. Se registraron las defunciones y en los sobrevivientes se les practicó al menos un estudio tomográfico 15 días después de realizado su primera tomografía y un seguimiento clínico entre 6 y 30 meses para determinar las secuelas neurológicas.

Para el análisis de datos se utilizó el programa EPI INFO 7.5.1.2 donde se calcularon medidas de frecuencia, tendencia central y medidas de dispersión. Para la presentación de datos se utilizó el programa de Microsoft Office Excel 2007.

## RESULTADOS

Entre los hallazgos demográficos se captaron 6 recién nacidos masculinos y 8 recién nacidos femeninos con una relación hombre:mujer de 1:1.3. No se encontró pacientes con TSVC menores de 15 días de edad. El 43% de los pacientes (n=6) tenían entre 16 y 30 días de vida al presentar el evento de TSVC y otro 43% de los pacientes tenían entre 46 y 56 días de vida, 14% de los niños (n=2) tenían entre 31 y 45 días de vida.

7 (50%) pacientes tenían el antecedente de infección respiratoria o gastrointestinal reciente o presente al momento de su ingreso.

La presentación clínica del cuadro de TSVC se caracterizó por convulsiones en 12 pacientes (86%), deshidratados 9 (64%) y 14 (100%) presentaron fontanela anterior tensa.

Todos los pacientes presentaron anemia con niveles de Hb promedio de 6.7 g/dl. El promedio del recuento de leucocitos fue de 9,900. (Ver tabla No.1) Tres pacientes se presentaron con leucocitosis (21.4%), un paciente tenía trombocitopenia (7%), y uno trombocitosis (7%).

**Tabla No.1: Estudios de gabinete en pacientes con TSVC.**

Características	Valor promedio	De*
Leucocitos (cel/ml)	9,900	± 3,836
Hemoglobina (g/dL)	6.7	± 2.1
Plaquetas (pla/ml)	282,571	± 134,607
Número de senos afectados	3.4286	± 1.3

Fuente: Instrumento TSVC en emergencia pediátrica

\*DE: Desviación estándar

Tres pacientes fallecieron (21.4%) durante las primeras 72 horas de estancia hospitalaria. A estos se encontró con niveles de hemoglobina bajos (6.8, 4.1 y 1.6 mg/dl) y recuentos variables de leucocitos (7,400, 8,400 y 13,700 cel/ml) y plaquetas (187,000, 39,000 y 533,000 pla/ml).

Al revisar las tomografías iniciales se encontró que el Seno Sagital Superior estuvo afectado en todos los pacientes (n=14, 100%), seguido por los senos laterales izquierdo (n=11, 78.6%) y lateral derecho (n=10, 71.4%). El seno recto se vió afectado en 7 pacientes (50%), el seno sigmoideo derecho e izquierdo en 3 casos (21.4) cada uno. 13 pacientes (92.8%), tuvieron trombosis en más de un seno venoso. En los pacientes que fallecieron, dos tenían los 6 senos afectados y uno 4 senos. (Ver tabla No. 2).

Todos los pacientes fueron manejados en forma médica con antibióticos por cuadro infeccioso, corrección de la deshidratación y de la anemia. Tres pacientes fueron sometidos a cirugía, dos para drenaje de hematoma más craniectomía descompresiva y uno para drenaje de hematoma subdural por trépano. Ningún paciente recibió anticoagulantes.

El seguimiento a los sobrevivientes en consulta

externa se realizó durante un promedio de 10.7 meses ( $\pm 8$  meses), con un rango entre 6-30 meses y una moda de 6 meses. En la Tabla No. 2 se muestran las secuelas en relación con el número de senos afectados. Se encontró que el 50% (n=7) del total tenía retraso psicomotor severo y 29% (n=4) presentó desarrollo normal.

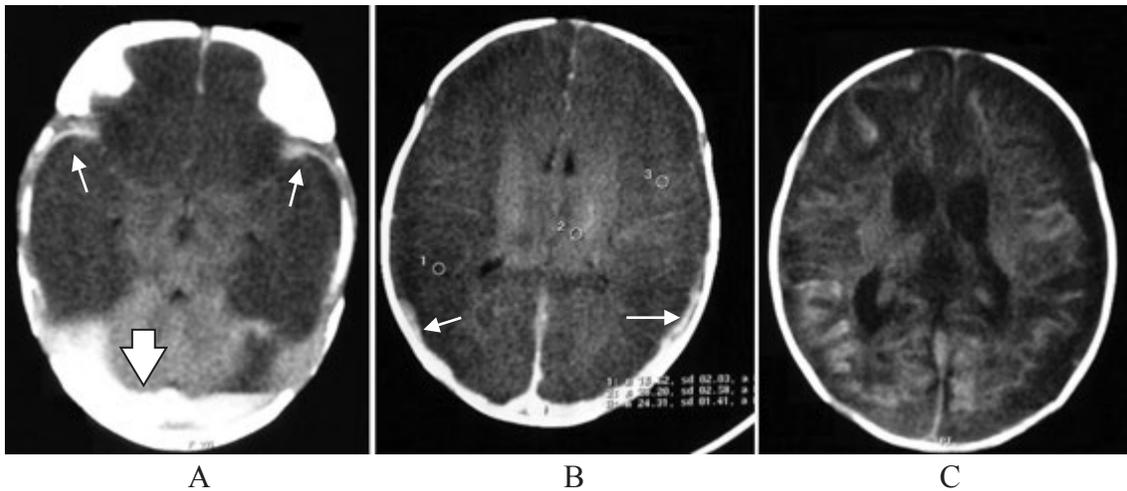
Los estudios tomográficos con las características más relevantes se muestran en las imágenes de las Figuras 1-5. En las figuras 1-4 se presentan las secuencias tomográficas de 4 pacientes sobrevivientes con retraso psicomotor severo, se muestran las imágenes tomográficas al momento del diagnóstico, donde se identifica las zonas hiperdensas de trombosis venosa y también se muestra las secuencias de controles tomográficos hasta el momento del alta.

**Tabla No. 2: Secuelas según el número de senos afectados.**

senos afectados	fallecieron		retraso psicomotor		desarrollo normal	
	n	%	n	%	n	%
1	0	0	1	7	0	0
2	0	0	0	0	1	7
3	0	0	5	36	2	14
4	1	7	1	7	1	7
6	2	14	0	0	0	0
<b>Total</b>	<b>3</b>	<b>21</b>	<b>7</b>	<b>50</b>	<b>4</b>	<b>28</b>

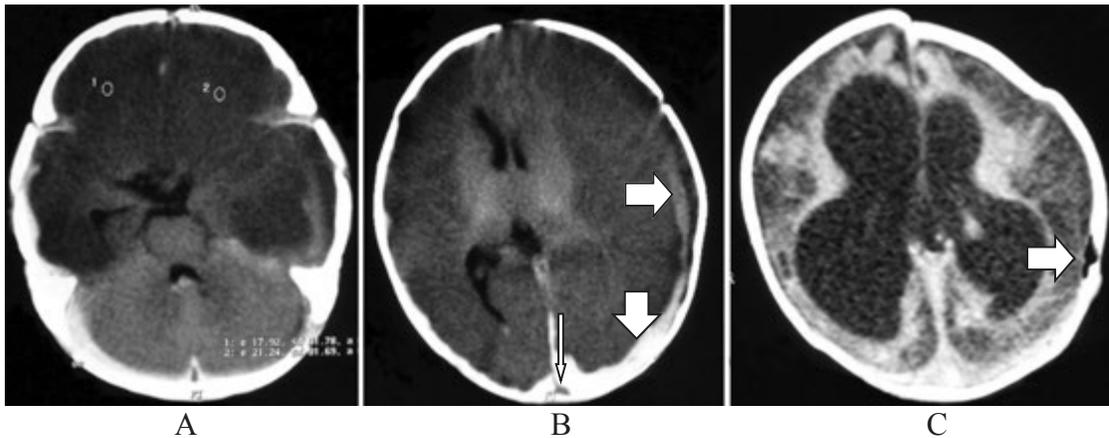
Fuente: Instrumento TSVC en emergencia pediátrica

Como se observan en las figuras, se encontraron lesiones parenquimatosas asociadas a la TSVC. Estos incluyen áreas focales de edema, trombosis venosa cerebral, infarto venoso cerebral hemorrágico, edema cerebral difuso, y hemorragia subaracnoidea aislada. En la figura 5 se muestran lesiones cerebrales encontradas asociadas a la trombosis venosa cerebral como lo son el infarto cerebral hemorrágico y los hematomas.



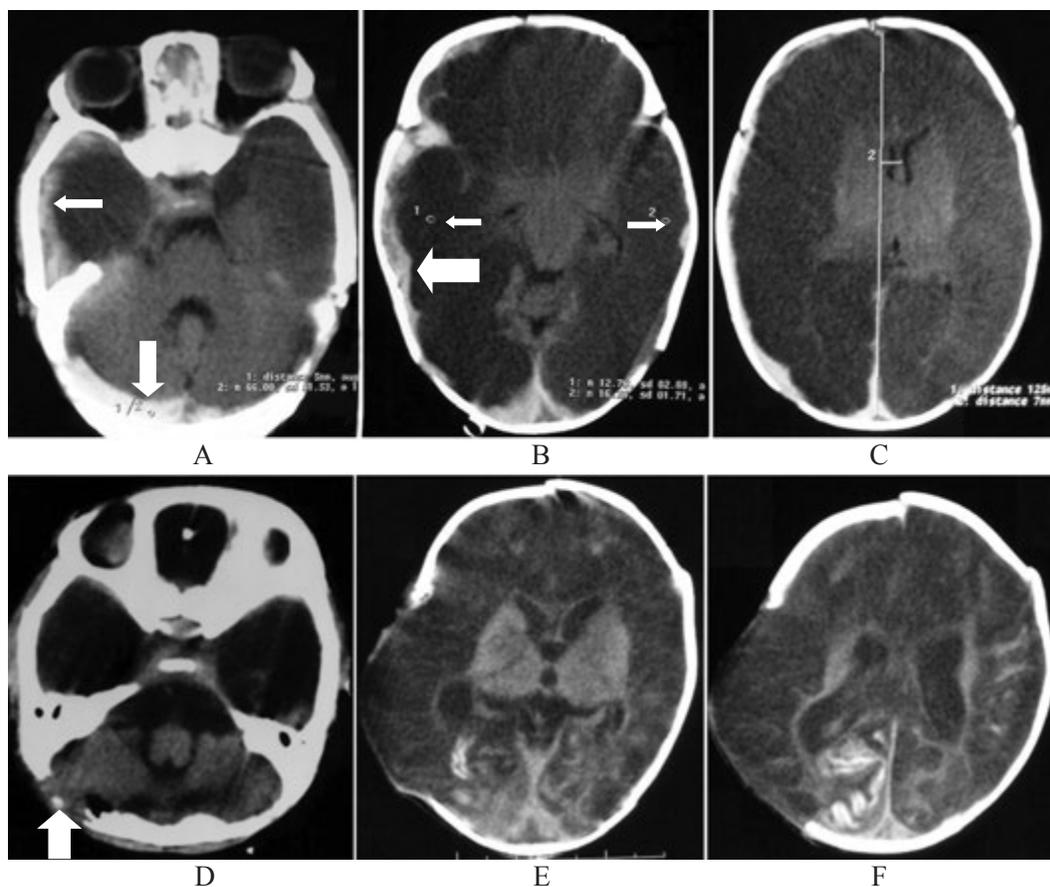
**Figura 1.** En la imagen A se observa trombosis de los senos laterales como una zona hiperdensa señalada por la flecha blanca y trombosis de los senos esfenoparietales (flechas blancas delgadas). B hematoma subdural laminar bilateral (flechas largas) y la medición de la densidad cerebral de 16 U Hounsfield. C tomografía tomada un mes después que muestra

daño cerebral y aumento compensatorio del tamaño de los ventrículos laterales. bilateral (flechas largas) y la medición de la densidad cerebral de 16 U Hounsfield. C tomografía tomada un mes después que muestra daño cerebral y aumento compensatorio del tamaño de los ventrículos laterales.



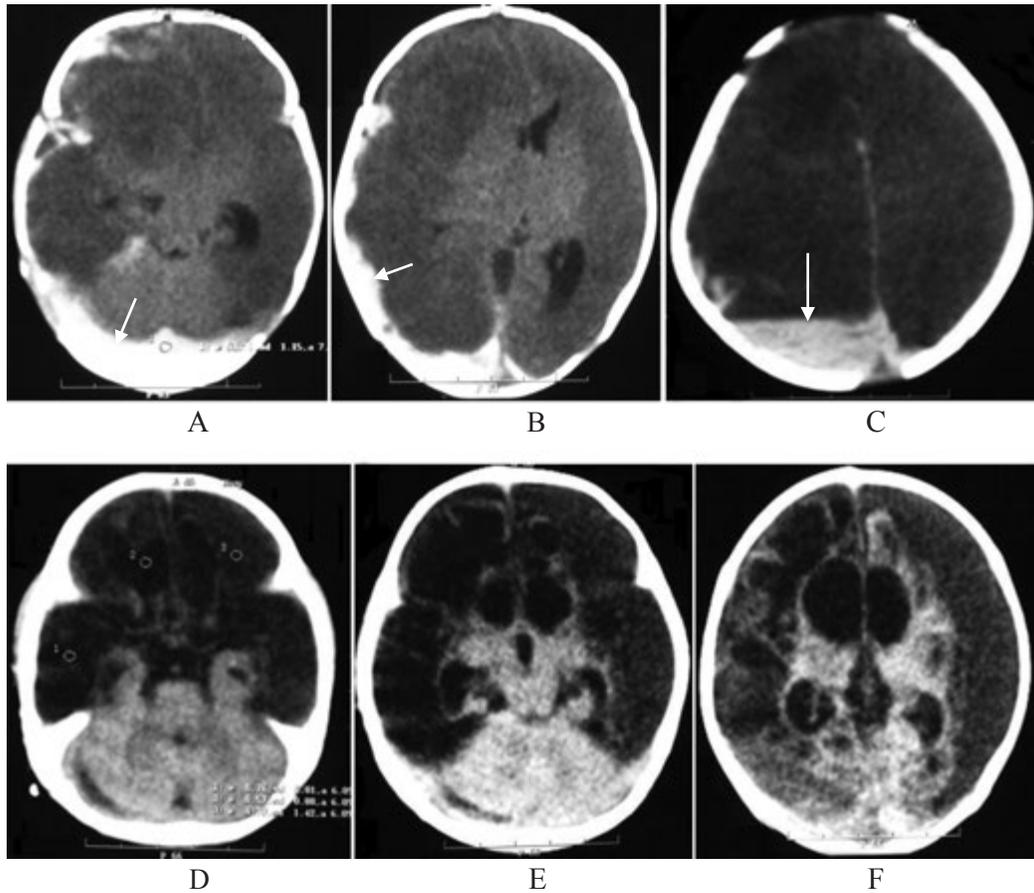
**Figura 2.** En la imagen A se aprecia la hipodensidad de los hemisferios cerebrales, medida en 17 y 21 unidades Hounsfield. En la imagen B se observa un hematoma subdural laminar izquierdo (flechas gruesas), desplazamiento cerebral hacia el lado derecho y el signo delta

vacio (flecha delgada). La imagen C es obtenida dos meses después, se observa la gran dilatación ventricular por pérdida de tejido cerebral, el cabalgamiento óseo de la sutura coronal derecha y sagital, y el agujero de trépano quirúrgico señalado con la flecha.



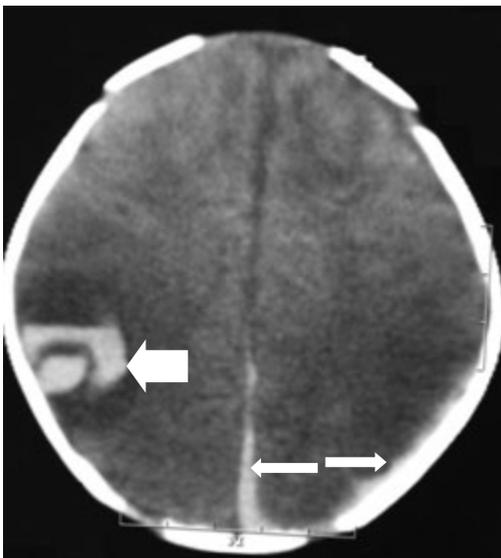
**Figura 3.** En la imagen A se observa un hematoma subdural laminar temporal derecho (flecha delgada) e hipodensidad del lóbulo temporal derecho, el seno lateral derecho con trombosis de 5 mm y con densidad de 66 unidades Hounsfield (señalado con flecha gruesa). Imagen B con hematoma subdural laminar derecho (flecha gruesa) y medición de densidad cerebral de 12 unidades Hounsfield (flechas delgadas). Imagen C desplazamiento

cerebral hacia la izquierda de 7mm. Imágenes D, E, y F de tomografía realizada 15 días después. En la imagen D la flecha blanca indica el sitio de la craniectomía y en las imágenes E y F se observa la amplia craniectomía derecha con herniación cerebral, la presencia de hipodensidad cerebral y aumento del tamaño ventricular como consecuencia del daño cerebral. Puede también observarse el cabalgamiento de las suturas coronal izquierda y sagital.



**Figura 4.** En la imagen A se observa la trombosis de ambos senos laterales e hipodensidad cerebral generalizada. En la imagen B y C se observa hematoma subdural (flecha negra) y mayor edema en hemisferio derecho. En la imagen D, E y F se observan Tomografía control

obtenida 40 días después del caso en la cual se observa integridad imagenológica de estructuras de la fosa posterior (cerebelo y tallo cerebral) pero daño de todos los hemisferios cerebrales con aumento compensatorio del tamaño de los ventrículos laterales.



**Figura 5.** Imagen corresponde a lesiones adicionales a la TSVC encontradas en uno de los pacientes mostrando un infarto hemorrágico (flecha gruesa) y la presencia de hematoma subdural (flechas delgadas).

## DISCUSION

La incidencia anual de TSVC es de 0.67 casos por 100,000 niños, de los cuales la mitad de los casos se presenta en neonatos, por lo que en esta población se alcanza una incidencia de 2.6 a 12 casos por 100,000 neonatos.<sup>(1-4)</sup> DeVeber y colaboradores reportaron 160 casos de TSVC en Canada en el período de 1996 al 2001. De estos el 54% eran menores de un año y el 43% de los casos eran neonatos.<sup>(4)</sup> En este estudio 6 pacientes (43%) eran neonatos, menores de 28 días, y el resto, 8 pacientes (57%) menores de 2 meses. No se tuvo ningún paciente mayor de 2 meses.

Aunque hay pocos estudios de población menor de 2 meses se debe considerar como una población especial propensa a desarrollar esta patología.<sup>(5-7)</sup> Los síntomas más frecuentemente observados en los pacientes que sufren TSVC son irritabilidad, somnolencia, letargia, disminución en la fuerza de succión, convulsiones, paresias, signos de hipertensión endocraneana como abombamiento de la fontanela anterior, vómito, hipotonía y distres respiratorio.<sup>(5,8-9)</sup>

El diagnóstico puede alcanzar un cierto grado de dificultad por la sintomatología inespecífica, la similitud clínica a un cuadro de encefalitis o meningitis, y por la falta de sospecha clínica sobre ésta patología vascular cerebral.<sup>(3,6,9)</sup> Los hallazgos clínicos encontrados fueron fontanela anterior tensa (100%), convulsiones (86%), deshidratación (50%). Una de las limitaciones encontradas fue que no se registró la escala de Glasgow al ingreso o la presencia de otros síntomas distintos a los ya descritos.

Dentro de los factores asociados al desarrollo de TSVC se han reportado infección, deshidratación, trauma, mala nutrición, alteraciones hematológicas como anemia con o sin microcitosis, deficiencia de hierro, trombocitosis, niveles elevados de factor VIII,  $\beta$ -talasemia, mutación del factor V de Leiden, mutación 20210A de la protrombina, y otros factores protrombóticos.

En población pediátrica mayor se ha relacionado además con enfermedades congénitas cardíacas cianóticas, mastoiditis, falla renal, cáncer, diabetes, celulitis orbitaria preseptal y otras enfermedades crónicas.<sup>(7,10-13)</sup> Por limitaciones de laboratorio en ninguno de los pacientes se realizó estudios especiales de factores de riesgos protrombóticos.

El diagnóstico se basa en estudios de neuroimagen, y dentro de estos el más rápido, barato y más frecuentemente utilizado es la Tomografía Computarizada de cerebro, no obstante debe existir un alto grado de sospecha clínica para realizar cortes y reconstrucciones que faciliten la visualización de los senos venosos.<sup>(10)</sup> La tomografía simple tiene una sensibilidad y especificidad de 64.6 y 97.2% respectivamente para detectar la TSVC.<sup>(11)</sup> Hasmi et al reportan un rango de error de 10 a 26% en las tomografías simples.<sup>(2)</sup> El estudio con mayor rango de sensibilidad y especificidad es la Resonancia Magnética, pero debe considerarse el tiempo de evolución de la trombosis porque las señales de la trombosis venosa van a variar con la edad del trombo. Algunas veces será necesaria la realización de tomografía con medio de contraste para visualizar los senos venosos o angiogramía en fase venosa. La venografía por Resonancia Magnética puede realizarse sin medio de contraste en la fase Time Of Flight (TOF) o con la administración de medio de contraste.<sup>(10,13-16)</sup> En los resultados presentados, el diagnóstico se estableció por tomografía simple, en ningún paciente se realizó reconstrucción o administración de medio de contraste para realizar la fase venosa, ni estudios por Resonancia Magnética.

El tratamiento de la TSVC dependerá del factor desencadenante o predisponente, del tiempo de evolución y del estado del paciente al momento de su evaluación. En el estudio de DeVeber et al, Johnson et al y Bames et al, citados por Sébire en su publicación del 2005, se demostró que los pacientes tratados con anticoagulantes tenían menor mortalidad, lo

que dio un respaldo para utilizar la anticoagulación en neonatos.<sup>(1)</sup> No obstante aún no se cuenta con suficiente evidencia para recomendar su uso rutinario.<sup>(3,6-9)</sup> Los estados de alteración hidro-electrolítica deberán ser corregidos y la infección, de existir, deberá ser tratada. El 100% de los pacientes tenían anemia que requirió transfusión y ninguno recibió terapia anticoagulante.

Se encontró una mortalidad de 21%, superior a la reportada en otros estudios (6 a 19%),<sup>(1-9)</sup> y esto puede deberse a que los pacientes fueron aquellos que por el edema cerebral y hematomas subdurales se presentaron al Servicio de

Neurocirugía, lo que representa una subpoblación con mayor compromiso neurológico. Un 50% del total de los pacientes tuvo secuelas neurológicas y sólo el 28.6% tuvo un desarrollo normal.

La TSVC es una entidad vascular con alta tasa de mortalidad y de severas secuelas neurológicas, por lo que la comunidad pediátrica debe reconocerla en sus etapas tempranas para establecer un pronto tratamiento y evitar, en lo posible, sus devastadoras consecuencias. Es recomendable realizar estudios más controlados de esta patología a nivel nacional para poder establecer protocolos de manejo.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Sébire G, Tabarki B, Saunders E, Leroy I, Liesner R, Saint-Martin C, et al. Cerebral venous sinus thrombosis in children: risk factors, presentation, diagnosis and outcome. *Brain* 2005; 128: 477-489. DOI: <http://dx.doi.org/10.1093/brain/awh412>.
2. Hashmi M, Wasay M. Caring for cerebralvenous thrombosis in children. *J Emerg Trauma Shock*. 2011; 4(3): 389-94. DOI: 10.4103/0974-2700.83870
3. Saxonhouse MA. Thrombosis in the Neonatal Intensive Care Unit. *Clin Perinatol*. 2015; 42(3): 651-73. DOI: 10.1016/j.clp.2015.04.010.
4. deVeber G, Andrew M, Adams C, Bjornson B, Booth F, Buckley DJ. Cerebral sinovenous thrombosis in children. *N Engl J Med* [Revista en internet]. 2001 [citado 15 Mar 2016]; 345(6):417. Disponible en: <http://www.nejm.org/doi/pdf/10.1056/NEJM200108093450604>.
5. Berfelo FJ, Kersbergen KJ, van Omen CH, Govaert P, van Straaten HL, Poll-The BT, et al. Neonatal cerebral sinovenous thrombosis from symptom to outcome. *Stroke*. 2010; 41(7): 1382-8. DOI: 10.1161/STROKEAHA.110.583542.
6. Moharir MD, Shroff M, Pontigon AM, Askalan R, Yau I, Macgregor D, et al. A prospective outcome study of neonatal cerebral sinovenous thrombosis. *J Child Neurol* 2011; 26(9): 1137-44. DOI: 10.1177/0883073811408094.
7. Kenet G, Lütkehoff L, Albisetti M, Bernard T, Bonduel M, Brandao L, et al. Impact of Thrombophilia on Risk of Arterial Ischemic Stroke or Cerebral Sinovenous Thrombosis in Neonates and Children: A Systematic Review and Meta-Analysis of Observational Studies. *Circulation* [Revista en internet], 2010 [citado el 03 Nov 2015]; 121: 1838-1847. Disponible <http://circ.ahajournals.org/cgi/content/full/121/16/1838>.
8. Torres VM, Saddi VA. Systematic review: hereditary thrombophilia associated to pediatric strokes and cerebral palsy. *J Pediatr. (Rio J)* 2015; 91(1): 22-29. DOI: 10.1016/j.jpmed.2014.08.004.

9. Fitzgerald K, Williams L, Garg B, Carvalho K, Golomb M. Cerebral sinovenous thrombosis in the neonate. *Arch Neurol.* 2006; 63: 405-409. DOI: 10.1001/archneur.63.3.405.
10. Romero A, Marco P, Verdú J, Sanchez S, Castaño V. Trombofilia Genética y Trombosis de Senos Venosos Cerebrales. *MedClin (Barc)* 2007; 128(17): 655-656. DOI: 10.1157/13102055
11. Buyck PJ, De Keyzer F, Vanneste D, Wilms G, Thijs V, Demaerel P. CT density measurement and H:H ratio are useful in diagnosing acute cerebral venous sinus thrombosis. *AJNR Am J Neuroradiol* 2013; 34(8): 1568-72. DOI: 10.3174/ajnr.A3469.
12. Menascu S, Lotan A, Ben Zeev B, Nowak-Gottl U, Kenet G. Cerebral venous thrombosis in the mediterranean area in children. *Mediterr J Hamatol Infect Dis* 2011; 3(1): e2011029. doi: 10.4084/MJHID.2011.029.
13. Abarca J, Botella C, Concepción L, Cortés J, Gallego J, Ballenilla F. Hemorragia intracerebral secundaria a trombosis espontanea de una anomalía venosa del desarrollo: 2 casos y revisión de la literatura. *Neurocirugía* 2009; 20: 265-271. DOI: 10.1016/S1130-1473(09)70166-6
14. Yun JH, Ko JH, Lee MJ. Early Spontaneous Recanalization of Sigmoid Sinus Thrombosis Following a Closed Head Injury in a Pediatric Patient: A Case Report and Review of Literature. *J Korean Neurosurg Soc.* 2015; 58(2):150-4. DOI: 10.3340/jkns.2015.58.2.150.
15. Russi ME, González V, Campistol J. Cerebral venous thrombosis in the pediatric age: clinical presentation, risk factors, diagnosis and treatment. *RevNeurol [Revista en internet]* 2010 [citado el 03 oct 2015]; 51(11): 661-8. Disponible en: <http://www.revneurolog.com/sec/resumen.php?or=pubmed&id=2010355#>
16. Dlamini N, Billingham L, Kirkham FJ. Cerebral venous sinus (sinovenous) thrombosis in children. *NeurosurgClin N Am.* 2010; 21(3): 511-27. DOI: 10.1016/j.nec.2010.03.006.

## Caracterización clínico epidemiológica de las cardiopatías congénitas en niños. Instituto Hondureño de Seguridad Social.

### Clinical epidemiological characterization of congenital heart disease in children at the Honduran Social Security Institute

*Paola Sophia Bonilla Medina,\* Christian Leonel Breuillet Barrera,\* Juan Rafael Guerrero Manueles.\*\**

#### RESUMEN

**Antecedentes:** Las malformaciones congénitas que más frecuentemente determinan malformaciones infantiles son las cardiopatías, producen 30% de las muertes en pacientes pediátricos. Desde que en 1939 Robert Gross realizó la primera intervención quirúrgica de un paciente con cardiopatía congénita (CC), éstas han cobrado gran importancia para la medicina y la salud pública. **Objetivo:** del estudio fue caracterizar clínica y epidemiológicamente los pacientes que presentaron cardiopatías congénitas en la consulta externa de cardiología del Hospital Regional del Norte-Instituto Hondureño de Seguridad Social (HRN-IHSS) durante el período de enero a octubre del 2015. **Pacientes y Métodos:** Se realizó un estudio de enfoque cuantitativo, descriptivo transversal en la consulta externa HRN-IHSS, la población fue de 859 pacientes atendidos y la muestra 551 pacientes en quienes se confirmó la presencia de cardiopatía. Los datos se obtuvieron de los informes de atenciones diarias entre los meses de enero a octubre del 2015. **Resultados:** Se obtuvieron 551 pacientes con cardiopatías congénitas. 294 (53.35%) de los pacientes eran del género masculino y 257 (46.65%) del género femenino. 265 (48.1%) estaban en edades comprendidas entre 1-2 años. 191 (34.66%) de los niños tenían comunicación interauricular (CIA). **Conclusiones:** El género masculino y los lactantes fueron los más afectados por cardiopatías congénitas.

\*Residente de segundo año de Pediatría. Escuela Universitaria de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula EUCS/UNAH-VS

\*\*Cardiólogo Pediatra Instituto Hondureño de Seguridad Social IHSS  
Dirigir correspondencia a: paolasophia@gmail.com, cbreuillet@hotmail.com, rafaelguerrero75@yahoo.es

Recibido: 17 de noviembre 2015 Aprobado: 15 de marzo 2016

#### PALABRAS CLAVE

Anomalías congénitas, Cardiopatía, Niños.

#### ABSTRACT

**Background:** Congenital malformations that most frequently determine infant malformations are heart malformations, which cause 30% of deaths in pediatric patients. Robert Gross performed the first surgery in a patient with congenital heart disease (CHD) in 1939. Since then, it has become a very important procedure in medicine and public health. The **objective** of the study was to characterize clinically and epidemiologically patients who had CHD at the Northern Regional Hospital of the Honduran Social Security Institute (IHSS-HRN) from January to October 2015. **Patients and Methods:** a descriptive study was conducted at the HRN- IHSS, the universe was 859 patients seen and the sample was 551 patients in whom the presence of CHD was confirmed. The data was obtained from daily reports attentions between the months of January to October 2015. **Results:** There were 551 patients with CHD. 294 (53.35%) patients were male and 257 (46.65%) were female. 265 (48.1%) had 1-2 years of age. 191 (34.66%) of the children had atrial septal defect (ASD). **Conclusions:** CHD affects males and the diagnosis is made in the first two years of life.

#### KEYWORDS

Children, Congenital anomalies, Heart disease.

#### INTRODUCCIÓN

Cardiopatía congénita se define como una anomalía en la estructura y/o función del corazón en el recién nacido, establecida durante la gestación. En general, las cardiopatías congé-

nitias corresponden a malformaciones del corazón resultantes de un desarrollo embrionario alterado.<sup>(1-3)</sup> Las malformaciones congénitas abarcan una amplia variedad de alteraciones del desarrollo fetal. La herencia multifactorial es responsable de la mayoría de las malformaciones mayores. Afectan al 2-3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7%.<sup>(4,5)</sup> La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62/1,000 al nacimiento, y al menos 53/1,000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años.<sup>(5,6)</sup>

Las malformaciones congénitas que más frecuentemente determinan malformaciones infantiles son las cardiopatías congénitas, que producen 30% de las muertes.<sup>(7)</sup> Desde que, en 1939, Robert Gross realizó la primera intervención quirúrgica de un paciente con cardiopatía congénita (CC), éstas han cobrado gran importancia para la medicina y la salud pública.<sup>(8)</sup>

En este sentido, resulta necesario conocer las características epidemiológicas de las cardiopatías congénitas, a fin de determinar cuántos cardiólogos pediatras, servicios asistenciales y demás recursos son necesarios para afrontar adecuadamente la atención que requieren los pacientes con estas afecciones. No existen en la Institución estudios de base poblacional o epidemiológica que permitan una aproximación al conocimiento de la magnitud y distribución por tipo de cardiopatías congénitas. Más allá de la utilidad de este trabajo, el propósito es alertar acerca de la importancia de las cardiopatías congénitas en nuestro país, así como impulsar al desarrollo de investigaciones que permitan un conocimiento más exacto y directo de nuestra realidad en este campo.

## PACIENTES Y MÉTODOS

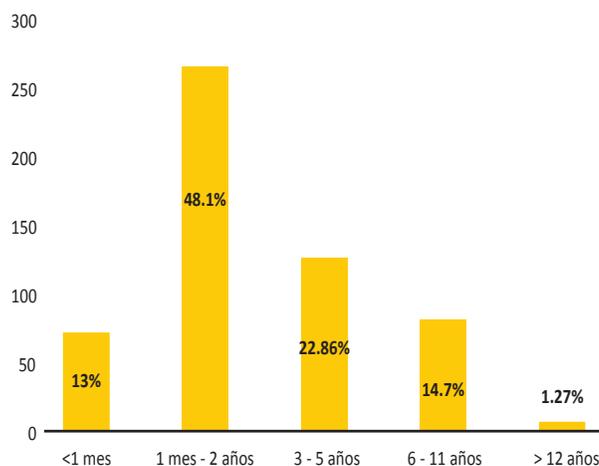
Se realizó un estudio de enfoque cuantitativo, en la consulta externa de cardiología pediátrica del Instituto Hondureño del Seguro Social, de la ciudad de San Pedro Sula, Cortés, Honduras, durante el período de enero a octubre del 2015.

Estudio con diseño no experimental y alcance descriptivo. La población estuvo constituida por 859 pacientes atendidos en la consulta externa de cardiología pediátrica, en el período descrito. El muestreo fue por conveniencia, incluyéndose a 551 pacientes en quienes se confirmó la presencia de cardiopatía. Los datos incluidos de la caracterización fueron obtenidos de las atenciones diarias, comprendían; total de pacientes, tipos de cardiopatías, edad, género, casos nuevos y subsiguientes. Los criterios de inclusión comprendieron todos los pacientes con cardiopatías; los criterios de exclusión comprendían los pacientes que se presentaron por sospecha de cardiopatía pero resultaron sin alteración. El análisis estadístico se realizó aplicando las medidas de frecuencia, tasas y proporciones. Se utilizó el programa Microsoft Excel 2010.

## RESULTADOS

Se encontró que de los 551 pacientes con cardiopatías congénitas, 294 (53.35%) eran del género masculino y 257 (46.65%) del género femenino. En cuanto a la edad, se encontró que 265 (48.1%) pacientes tenían entre 1 mes y 2 años, 126 (22.86%) tenían entre 3- 5 años. (Ver Gráfico No. 1)

**Gráfica No. 1: Distribución de los pacientes según edad.**



Fuente: Investigación cardiopatías congénitas.

En cuanto a los tipos de cardiopatía encontradas; comunicación interauricular (CIA) 191 (34.66%) pacientes, comunicación interventricular (CIV) 125 (22.7%), persistencia del conducto arterioso (PCA) 117 (21.23%) pacientes, y tetralogía de Fallot 39 (7.07%) pacientes. (Ver tabla No. 1.)

**Tabla No. 1: Distribución de los pacientes según tipo de cardiopatía.**

Cardiopatía	n	Porcentaje
-CIA	191	34.66
*CIV	125	22.7
+PCA	117	21.23
TETRALOGIA DE FALLOT	39	7.07
COARTACION DE LA AORTA	32	5.8
DOBLE TRACTO DE SALIDA DEL VENTRICULO DERECHO	9	1.63
CANAL AURICULO VENTRICULAR COMPLETO	8	1.45
ESTENOSIS DE VALVULA AORTICA	6	1.1
ATRESIA TRICUSPIDEA	6	1.1
ESTENOSIS VALVULA PULMONAR	5	0.9
DEXTROCARDIA	4	0.72
VENTRICULO UNICO	2	0.36
HIPERTENSION ARTERIAL PULMONAR	2	0.36
FORAMEN OVAL PERMEABLE	2	0.36
MEMBRANA SUBVALVULAR AORTICA	2	0.36
SITUS INVERSO	1	0.2
TOTAL	551	100%

\*CIV: Comunicación interventricular, + PCA: persistencia del conducto arterioso, - CIA: comunicación interauricular  
Fuente: Investigación cardiopatías congénitas

En relación al número de consultas, se encontró que 137 (24.80%) de los pacientes eran atendidos por primera vez y 414(75.2%) eran subsiguientes. Se determinó la distribución de la cardiopatías en los 27 pacientes con Síndrome de Down, encontrando que 11 (40.7%) tenían comunicación auricular junto con persistencia del conducto arterioso (Ver tabla No. 2). Se realizó intervención quirúrgica en 35(6.35%) de los 551 pacientes. (Ver tabla No. 3)

**Tabla No. 2: Distribución de las cardiopatías en pacientes con Síndrome de Down.**

TIPO DE CARDIOPATIA	n	Porcentaje
*CIV	7	26%
+PCA	1	3.7%
-CIA	4	14.8%
CIA+ PCA	11	40.7%
CIV+ TETRALOGIA DE FALLOT	1	3.7%
CANAL AURICULOVENTRICULAR COMPLETO	2	7.4%
HIPERTENSION ARTERIAL PULMONAR	1	3.7%
Total	27	100%

\*CIV: Comunicación interventricular, + PCA: persistencia del conducto arterioso, - CIA: comunicación interauricular  
Fuente: Investigación cardiopatías congénitas

**Tabla No. 3. Pacientes con corrección quirúrgica de cardiopatía.**

Cardiopatías operadas	Operados	Porcentaje
*CIV	8	22.8%
+PCA	7	20%
-CIA	7	20%
TETRALOGIA DE FALLOT	7	20%
COARTACION DE LA AORTA	4	11.5%
CIA + PCA	2	5.7%
Total	35	100%

\*CIV: Comunicación interventricular, + PCA: persistencia del conducto arterioso, - CIA: comunicación interauricular  
Fuente: Investigación cardiopatías congénitas

## DISCUSIÓN

Es imprescindible, como quedó patentado en la última Conferencia de Bethesda (32nd Bethesda Conference: Care of the Adult with Congenital Heart Disease), conocer la extensión del problema de las cardiopatías congénitas y para ello es básico, antes de realizar cualquier tipo de cálculo, identificar el número de niños con una cardiopatía congénita que nacen cada año en una población determinada. Debemos conocer la incidencia de las cardiopatías congénitas en nuestra población, y no sólo de forma global, sino desglosada por el tipo y severidad del defecto, lo que nos permitirá determinar los recursos necesarios y planificar su distribución de forma no sólo intuitiva. Si acudimos a la bibliografía, consta-

haremos lo difícil que resulta obtener dichos datos. Los valores comunicados, procedentes de diversos estudios, son extraordinariamente variables.<sup>(9)</sup>

Se encontró en este estudio que el sexo masculino fue el más afectado por cardiopatías congénitas representando el 53% de los casos. Resultados similares se presentaron en investigación realizada en el Hospital Materno Infantil, Honduras en octubre del 2001 a mayo del 2003 donde el predominio de cardiopatías congénitas para el sexo masculino fue del 57.8%.<sup>(10)</sup> Difiere de datos estadísticos obtenidos en 2010 en Estados Unidos y Canadá donde las cardiopatías congénitas se presentaron con ligera predominancia en el sexo femenino.<sup>(11)</sup>

En este estudio la CIA constituyó el grupo más numeroso de cardiopatías congénitas, presente en 34% de los pacientes; estos datos concuerdan con los reportados a nivel mundial donde la CIA ha alcanzado alrededor del 50% de ellas.<sup>(1,12)</sup> Estudios realizados en el Hospital Nacional de niños de Costa Rica en 2006 reportaron que las cardiopatías más frecuentes fueron CIV (36%) y CIA (20%).<sup>(13)</sup> Similar a los resultados de este estudio donde la segunda cardiopatía más frecuente fue CIV encontrada en 22.7% de los pacientes.

El 5% (27) de malformaciones congénitas cardiovasculares presentaron relación con Síndrome de Down, coincidiendo con lo reportado en la literatura médica, incluso algunos autores plantean que estas cardiopatías son más frecuentes en pacientes con Síndrome de Down que en la población general. Además, la mitad de los pacientes presentaron cardiopatía congénita, con mayor frecuencia de canal auriculoventricular, comunicación interventricular y comunicación interauricular más comunicación interventricular, que se asociaron principalmente al síndrome de Down.<sup>(13-15)</sup>

En este estudio, se encontró que en los pacientes con Síndrome de Down la comunicación interauricular en conjunto con la persistencia del conducto arterioso estuvo presente en 40.7% y la comunicación interventricular en 26%, dichos datos concuerdan con los resultados del estudio realizado en el Instituto Nacional de Pediatría de la ciudad de México en 2003, donde se estudiaron 275 niños con Síndrome de Down de los cuales las cardiopatías que se presentaron con mayor frecuencia fueron; la comunicación interauricular, comunicación interventricular y persistencia del ductus arterioso.<sup>(16,17)</sup>

En conclusión las frecuencias de las malformaciones congénitas encontradas en el estudio fueron similares a los reportados en otros países. El género masculino y los preescolares fueron los más afectados por cardiopatías congénitas, la comunicación interauricular correspondió a la cardiopatía más prevalente. Las anomalías cromosómicas tienen fuerte asociación con cardiopatías congénitas.

## RECOMENDACIONES

Se recomienda implementar programas encargados de detección temprana de cardiopatías congénitas como oximetría del pulso como prueba de tamizaje en cardiopatías congénitas en neonatos apoyado con ecocardiografía para iniciar intervenciones oportunas evitando progresión al deterioro cardíaco en la población pediátrica.

Capacitación de personal médico para mejorar el diagnóstico prenatal y postnatal de cardiopatías congénitas favoreciendo a la derivación oportuna hacia los centros de referencia.

Se debe crear un registro nacional de cardiopatías congénitas para tener información de fácil acceso sobre el comportamiento de estas patologías en nuestro país.

**BIBLIOGRAFÍA**

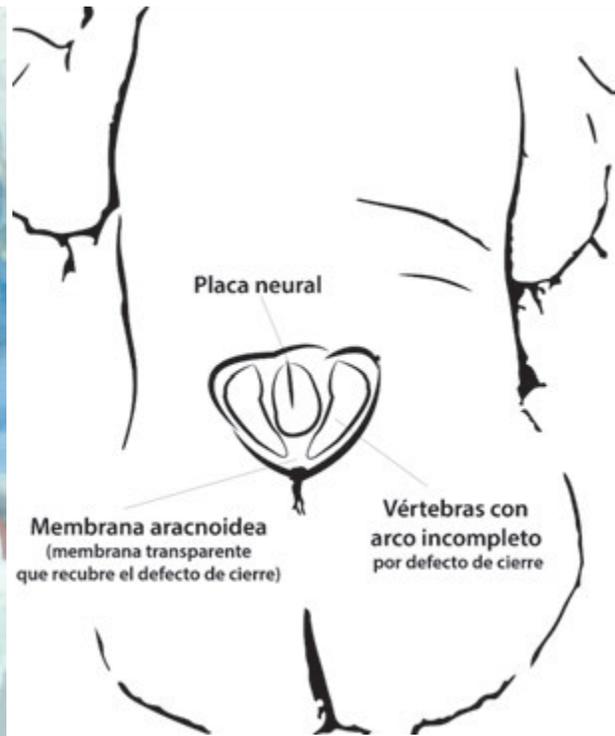
1. Heusser F. Problemas frecuentes en cardiología pediátrica. *Rev chil pediatr.* [Revista en internet] 2009 [Citado, 11 de Noviembre de 2015]; 1: 4-6. Disponible en: <http://escuela.med.puc.cl/paginas/publicaciones/manualped/cardiocong.html>
2. Working Group on Management of Congenital Heart Diseases in India. Consensus on timing of intervention for common congenital heart disease. *Indian Pediatr.* [Revista en internet] 2008 [citado 10 de noviembre 2015]; 45(2):117-126. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18310790>
3. Mendieta-Alcántara GG, Santiago-Alcántara E, Mendieta-Zerón H, Dorantes-Piña R, de Zárate-Alarcón GO, Otero-Ojeda GA. Incidencia de las cardiopatías congénitas y los factores asociados a la letalidad en niños nacidos en dos hospitales del Estado de México. *Gaceta Med. De Mex.* [Revista en internet] 2013 [Citado, 11 de Noviembre de 2015]; 149:617-623 Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/gaceta/gm-2013/gm136e.pdf>.
4. Bonino Anna, Gómez Paula, Cetraro Laura, Etcheverry Gonzalo, Pérez Walter. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. *Arch. Pediatr. Urug.* [revista en la Internet]. 2006 Oct [citado, 2015 Nov 11]; 77(3): 225-228. Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1688-12492006000300003&lng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492006000300003&lng=es)
5. Cajilema Herrera CK. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos, en el área de neonatología del HRIA en el periodo comprendido de enero del 2008 a julio del 2009. Universidad Nacional de Loja. 2010 [Tesis] Disponible en <http://dspace.unl.edu.ec/jspui/bitstream/123456789/6605/1/Carmen%20Karina%20Cajilema%20Herrera.pdf>
6. Penschazadeh V. Nuevas tecnologías en reproducción y en ingeniería genética. En: Organización Panamericana de la Salud. *Salud reproductiva de las Américas*, Washington: OPS/OMS, 1992: 458-75.
7. De Sarasqueta, P. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas y prematuridad en la Argentina: análisis de los criterios de reducibilidad. *Arch. Arg. de Ped* [revista en la Internet]. 2006 Oct [citado, 2015 Nov 11]; 104(2): 153-158. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752006000200012](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752006000200012)
8. Olórtogui A, Adrianzén M. Incidencia estimada de las cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año en el Perú. *Anales de la Fac. de Med.* [revista en la Internet]. 2007 [citado, 2015 Nov 11]; 69(2): 113-124. Disponible en: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S1025-55832007000200003&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S1025-55832007000200003&script=sci_arttext)
9. Weeb GD, Williams RG. 32nd Bethesda Conference: Care of the adult with congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* [revista en la Internet]. 2001 [citado, 2015 Nov 11] 37(5): 1161-98. Disponible en: <http://www.achaheart.org/Portals/0/pdf/BethesdaFull.pdf>
10. Carvajal-Sierra P, Aronne-Gulllen E. Incidencia de cardiopatías congénitas en recién nacidos en el Hospital Materno Infantil diagnosticados entre octubre 2001 y mayo 2003. *Rev. Med Hondur* 2006; 85(5): 12-16.
11. Marelli A, Gilboa S, Devine O, Kucik J, Oster M, Riehle-Colarusso T, et al. Estimating the congenital heart disease population in the united states in 2010-what are the numbers?. *Journal of the American College of Cardiology*; [revista en Internet]. 2012 [citado, 2015 Nov 11]; 59 (13s1):E787-E787. Disponible en: <http://content.onlinejacc.org/data/Journals/JAC/24309/07888.pdf>

- 2015 Nov 11] 30(1): 31-38. Disponible en: <http://www.scielo.org/pdf/rpsp/v30n1/v30n1a05.pdf>
12. Schultz AH, Localio AR, Clark BJ, Ravishankar C, Videon N, Kimmel SE. Epidemiologic features of the presentation of critical congenital heart disease: implications for screening. *Pediatrics*; [Revista en Internet]. 2008 [citado, 2015 Nov 11];121(4) Disponible en: <http://pediatrics.aappublications.org/content/121/4/751>
  13. Fonseca Hernández Mercedes, Pina Cobas Bertha, Acevedo Fonseca Raúl. Cardiopatías congénitas asociadas a cromosomopatías. *Rev Cubana Pediatr* [revista en la Internet]. 1997 Ago [citado 2015 Nov 17]; 69(2): 102-107. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75311997000200005&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75311997000200005&lng=es)
  14. Velasco Sánchez R, Santamaría Díaz H, Gómez Gómez M, Alva Espinosa C, Jiménez Arteaga S, Martínez Sánchez A. Cardiopatías congénitas y síndromes genéticos. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1987;44(6):486-97.
  15. Kuehl KS, Loffredo CA, Ferencz C. Failure to Diagnose Congenital Heart Disease in Infancy. *Pediatrics*. [Revista en Internet]. 1999 [citado, 2015 Nov 11];103(4) Disponible en: <http://pediatrics.aappublications.org/content/103/4/743.full-text.pdf>
  16. De Rubens Figueroa, J., del Pozzo Magaña, B., Hach, J. L. P., Jiménez, C. C., & Urbina, R. C. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Revista española de cardiología*. [Artículo en Internet]. 2003 [citado, 2015 Nov 11];56(9) Disponible en: <http://www.revespcardiologia.org/es/malformaciones-cardiacas-los-ninos-con/articulo/13051617/>

## Mielomeningocele plano

### Myelomeningocele

Lidia María Prado López,\* Jorge Eduardo Ortega.\*\*



La imagen y el esquema muestran un recién nacido con Mielomeningocele (MMC) que está cubierto únicamente por la membrana aracnoidea rota. Debido a la salida del líquido cefalorraquídeo ha perdido su forma característica en omega y se observa plano, esto permite visualizar el tejido neural y el arco vertebral incompleto como lo muestra el esquema.

Se trata de un defecto congénito de la fusión posterior del tubo neural.<sup>(1)</sup> El MMC es la variante más común de la espina bífida abierta,<sup>(1-2)</sup> y está asociado a daño neurológico

como disfunción del esfínter vesical, disfunción de las extremidades inferiores, deformidades de los pies, deformidades de la columna, hidrocefalia y disfunción hipotálamo-hipofisiaria.<sup>(2)</sup>

En algunos casos, y sobre todo en defectos de mayor tamaño en los que el cierre primario del defecto se dificulta debido a la limitación en la elasticidad de la piel, por compromiso de su irrigación, se puede recurrir a técnicas de transposición de colgajo músculo-cutáneo.<sup>(3)</sup>

\*Pediátra del Hospital Nacional Mario Catarino Rivas (HNMCR), Docente Escuela Universitaria de Ciencias de la Salud (EUCS)- Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula (UNAHVS)  
\*\* Neurocirujano Hospital Nacional Dr. Mario Catarino Rivas (HNMCR)  
Dirigir correspondencia a: pradolidia79@gmail.com

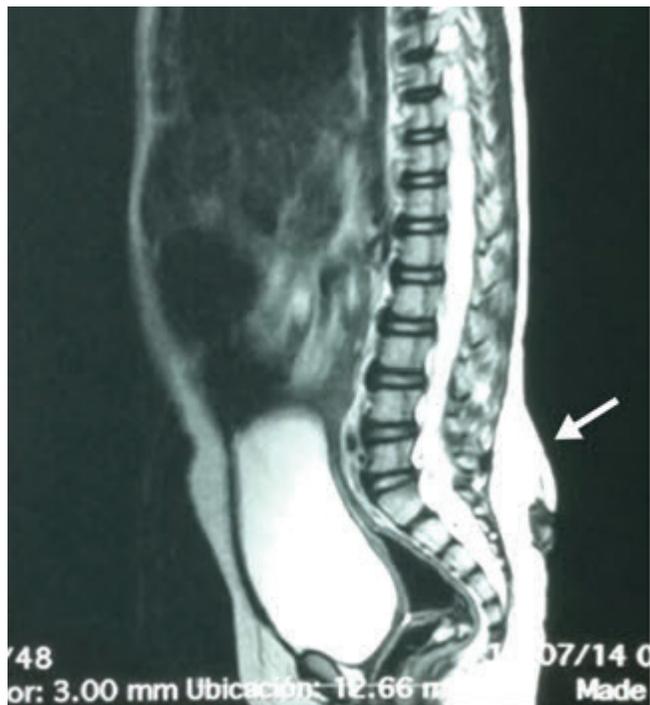
Recibido: 09 de marzo 2016 Aprobado: 14 de abril 2016

1. Kural C, Solmaz I, Tehli O, Temiz C, Kutlay M, Daneyemez M. K, et. al. Evaluation and Management of Lumbosacral Myelomeningoceles in Children. *The Eurasian Journal of Medicine*. 2015; 47(3):174-178. DOI: 10.5152/eurasianjmed.2015.138.
2. Bao N, Lazareff J. How I Do It: Management of spina bifida in a hospital in The People's Republic of China. *Surg Neurol Int*. 2015; 6(Suppl 11):S337-45. DOI: 10.4103/2152-7806.161410.
3. Shim JH, Hwang NH, Yoon ES, Dhong ES, Kim DW, Kim SD. Closure of Myelomeningocele Defects Using a Limberg Flap or Direct Repair. *Archives of Plastic Surgery*. Jan 2016; 43(1):26-31 DOI: 10.5999/aps.2016.43.1.26.

## Lipoma de cono medular

### Conus Medullaris Lipoma

*Pablo Cesar Guardado Ortiz,\* Napoleón Urcuyo.\*\**



Preescolar femenina de 4 años de edad que desde su nacimiento presenta lesión dermoide en region lumbar el cual ha aumentado de tamaño, se realiza IRM de columna lumbar encontrando un lipoma del cono medular.

Los lipomas de cono medular son lesiones congénitas relativamente infrecuentes que se estima que afectan entre 1-5% de la población. Su prevalencia estimada es de 1 caso por 1,000,000 nacimientos. La forma de presentación clínica varía con la edad, en los niños más pequeños suele detectarse un estigma cutá-

neo (seno dérmico, masa para-espinal, hemangioma capilar, meningocele atrésico, hirsutismo local, etc.). Hasta la mitad de los casos pueden presentar problemas urológicos como infecciones de repetición, incontinencia, retención, etc. La prueba diagnóstica de elección es la resonancia magnética, con alta sensibilidad y especificidad.

El tratamiento de estas lesiones es exclusivamente quirúrgico. En los pacientes con sintomatología y/o déficit neurológico no existen dudas sobre la indicación terapéutica, sin embargo en los pacientes con escasa sintomatología o sin ella, la decisión de la intervención quirúrgica es más comprometida ya que existe el riesgo de provocar lesión neurológica.

\* Médico Residente de 3er año del Postgrado Pediatría UNAH-VS.

\*\* Neurocirujano en el Instituto Hondureño de Seguridad Social Región del Norte.

Dirigir correspondencia a: pabloguardado60@hotmail.com

Recibido: 06 de junio 2015, Aprobado: 12 de junio 2015

## Enfermedad de Orina Olor a Jarabe de Arce: presentación de caso clínico

### Maple Syrup Urine Disease: A case report

*Tania Soledad Licona Rivera,\* Linda Yajeira Banegas Pineda.\*\**

#### RESUMEN

**Antecedentes:** La enfermedad de orina olor a jarabe de arce (EOJA) es un error congénito del metabolismo de herencia autosómica recesiva, causado por la actividad defectuosa del complejo enzimático deshidrogenasa de  $\alpha$ -cetoácidos, ocasionando que los aminoácidos de cadena ramificada; valina, leucina e isoleucina no puedan catabolizarse completamente.

Se trata de lactante menor, tres meses de edad, con antecedente de vómitos frecuentes y rechazo a la alimentación desde la primera semana de vida, tratado por alergia a la proteína de la leche de vaca y reflujo gastroesofágico grado IV, con varios cambios de fórmula en su alimentación. Trasladado al Instituto Hondureño del Seguro Social, Hospital Regional del Norte (IHSS-HRN) con historia de cinco días de tos, fiebre y aproximadamente nueve horas de dificultad respiratoria. Tres horas más tarde presenta convulsiones tónicas y choque, por lo que se trasladado a sala de cuidados intensivos pediátricos, acoplándose a ventilador mecánico. Laboratorialmente: acidosis metabólica persistente que se logró controlar a las 48 horas, Anión Gap: 17, cetonuria, IRM con importante atrofia cortical. Se encontró elevación de los metabolitos de aminoácidos de cadena ramificada; 2-OH isovalérico, 2-OH isocaproico, 2-ceto-3-metilvalérico, 2-cetoisocaproico consistentes con EOJA y elevación del ácido láctico y alfa cetoglutarato; que podrían indicar defectos en la subunidad E3 de la enzima

deshidrogenasa. **Conclusiones:** Los errores innatos del metabolismo son más frecuentemente diagnosticados cada día, y deben sospecharse en los niños con vómitos frecuentes.

#### PALABRAS CLAVE

Aminoácidos de Cadena Ramificada, Cetosis, Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce.

#### ABSTRACT

The maple syrup urine disease (MSUD) is an inborn error of the metabolism of autosomal recessive inheritance. It is caused by defective activity of the  $\alpha$ -keto acids dehydrogenase enzyme complex; therefore, branched chain amino acids like valine, leucine and isoleucine cannot be fully catabolized.

A three month old infant is presented. The child had a history of frequent vomiting and refusal to feed since the first week of life. The child was treated as a cow milk protein allergy and grade IV gastroesophageal reflux with several changes of formula according to the diagnosis. Currently, she was admitted at the hospital with history of five days of cough, fever and approximately nine hours of respiratory distress. Three hours later the child presents tonic seizures and shock. She was then transferred to the pediatric intensive care unit, and she was attached to mechanical ventilator. The patient presented ketonuria and persistent metabolic acidosis with elevated anion gap (17), which resolved in 48 hours. IRM showed important cortical atrophy. Elevated metabolites levels of branched chain amino acids were found; 2-OH isovaleric, 2-OH isocaproic, 2-keto-3-methylvaleric, 2 ketoisocaproic, all of

\*Pediatra egresada del Postgrado de Pediatría, UNAH-VS.

\*\*Pediatra intensivista, Instituto Hondureño de Seguridad Social.

Dirigir correspondencia a: [tania\\_licona@yahoo.com.mx](mailto:tania_licona@yahoo.com.mx)

Recibido: 13 de agosto 2014

Aprobado: 04 de abril 2015

them consistent with EOJA and elevation of lactic acid and Alpha-ketoglutarate; that it could indicate defects in the E3 enzyme dehydrogenase subunit. Inborn errors of metabolism are most frequently diagnosed every day, and they should be suspected in children with frequent vomiting.

### KEY WORD

Amino Acids, Branched-Chain, ketosis, Maple Syrup Urine Disease.

### INTRODUCCIÓN

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son un grupo amplio de enfermedades "entre las cuales se conocen más de 500," con una prevalencia global de 1/ 600 recién nacidos vivos.<sup>(1)</sup> La mayoría se manifiesta en la edad pediátrica desde las primeras horas de vida o hasta en la adolescencia, con síntomas y signos similares a otras patologías; no reconocerlas conduce a secuelas importantes siendo las más frecuentes: desnutrición, convulsiones y retardo mental.<sup>(2)</sup>

La enfermedad de orina olor a jarabe de arce, también conocida como cetoaciduria de cadena ramificada o leucinosis es un EIM, de herencia autosómica recesiva, causado por la actividad defectuosa del complejo enzimático deshidrogenasa de  $\alpha$ -cetoácidos, ocasionando que los aminoácidos de cadena ramificada; valina, leucina e isoleucina (VIL) no puedan catabolizarse completamente, produciendo un bloqueo metabólico que ocasiona el acúmulo de sus metabolitos;  $\alpha$ -cetoisocaproico  $\alpha$ -ceto-metilvalérico  $\alpha$ -cetoisovalérico, que son los responsables del efecto tóxico al cerebro. Fue reportada por primera vez en 1954 por Menkes quien detectó tres casos en una familia y se describe como "enfermedad neurodegenerativa" de inicio neonatal y con desenlace letal hacia el tercer mes de vida; los afectados presentan olor particular en la orina, semejante al jarabe de arce usado como alimento.<sup>(3,4)</sup>

La leucina, isoleucina y la valina son aminoácidos esenciales de cadena ramificada (AACR),

sus funciones biológicas comprenden la síntesis de proteínas, de ácidos grasos y colesterol, la restauración del balance nitrogenado y un freno del catabolismo que se observa en condiciones como sepsis y politraumatismo. Su metabolismo incluye incorporación a proteínas y procesos de degradación oxidativa en las mitocondrias, siendo importantes como fuente alterna de energía en el músculo, cerebro, riñones, corazón y en los tejidos grasos. Los ácidos  $\alpha$ -cetoisocaproico,  $\alpha$ -ceto-metilisovalérico y  $\alpha$ -cetoisovalérico derivados de la leucina, de la isoleucina y de la valina, son alfa cetoácidos ramificados que se metabolizan en el hígado para producir cuerpos cetónicos y derivados coenzima A.<sup>(3)</sup>

La prevalencia varía según la población, va desde 1:290.000 recién nacidos (RN) en la población anglosajona, a 1: 200 RN en la población Menonita de los Estados Unidos, debido a la alta consanguinidad en este grupo étnico.<sup>(5,6)</sup> En la actualidad, el estándar de oro para la detección oportuna de esta enfermedad es el Tamiz Neonatal Ampliado (TNA) por espectrometría de masas en tándem (MS/MS), también se puede realizar el análisis de aminoácidos plasmáticos mediante cromatografía de líquidos de alta resolución (CLAR) que muestran el incremento en las concentraciones de leucina, valina e isoleucina, pudiendo en ocasiones observarse un decremento de la concentración de alanina.<sup>(7)</sup>

El complejo enzimático deshidrogenasa está compuesto por 3 unidades: la E1 conformada por dos subunidades: E1a (cromosoma 19q13.1-q13.2) y la E1b (cromosoma 6p21-p22) dependiente de tiamina. La unidad E2 ubicada en el cromosoma 1p31 y la unidad E3 mapeada en el cromosoma 7q31-q32.<sup>(1,2)</sup>

Las manifestaciones dependerán de la clasificación clínica:

a) CLÁSICA O NEONATAL: se manifiesta entre el 5° y 10° día de vida en un RN de término, con rechazo de la alimentación, somnolencia y

coma. Posteriormente aparece falta de regulación neurovegetativa, distres respiratorio, apnea, bradicardia e hipotermia.

Tienen un olor característico a azúcar quemada o jarabe de arce en piel y orina. El diagnóstico se confirma al encontrar elevación de los aminoácidos VIL en sangre y orina y por la presencia del metabolito L-aloisoleucina, patognomónico en esta patología. Recientemente se ha demostrado que el ácido  $\alpha$ -cetoisocaproico derivado de la leucina causa apoptosis tanto en células gliales como neuronales, lo que podría explicar el daño neurológico producido por la descompensación metabólica en cualquier momento de la vida.

b) INTERMITENTE: se manifiesta en etapa preescolar o en la adolescencia, con episodios recurrentes desencadenados por infecciones e ingesta alta de proteínas. Los síntomas más importantes son letargia, vómitos, ataxia, deshidratación, cetoacidosis e hipoglicemia. La elevación de los aminoácidos VIL en suero se detecta sólo en los períodos de descompensación.

c) INTERMEDIA: presentan anorexia persistente, vómitos crónicos, retardo de crecimiento y retardo mental. Los aminoácidos VIL están elevados permanentemente pero en menor grado que la forma clásica. Estos pacientes son diagnosticados entre el 5º mes y los 7 años por retardo en el desarrollo y por un olor especial.

d) RESPONDEDORA A TIAMINA: es similar a la forma intermedia, y es dependiente de tiamina (suplementación con 10 y 1000 mg/día). No se ha descrito ningún paciente tratado exclusivamente con tiamina, requiriéndose la complementación con la dieta restringida en los aminoácidos ramificados.

e) DEFICIENCIA DE DIHIDROLIPOIL DESHIDROGENASA E3: es poco frecuente y el cuadro clínico es similar a la forma intermedia, con aumento de los aminoácidos VIL, ácido láctico, ácido

pirúvico y  $\alpha$ -cetoglutárico. Entre los 2 y 6 meses se produce una importante acidosis láctica, con deterioro neurológico, hipotonía y movimientos anormales.<sup>(6)</sup>

Para su **tratamiento** es necesario diferenciar la fase en la que se encuentra el paciente (fase aguda o fase de mantenimiento). Los objetivos en la fase de descompensación metabólica aguda se basan en tres puntos: eliminar los metabolitos tóxicos, soporte nutricional y conseguir anabolismo. El primer aspecto se consigue con diálisis peritoneal, hemodiálisis o exanguinotransfusión. En la fase de mantenimiento el objetivo del tratamiento es mantener las concentraciones plasmáticas de los aminoácidos VIL en los niveles próximos posible a los valores normales. La leucina es el que se encuentra en mayor proporción en los alimentos naturales y es el más neurotóxico, por lo que su estricta monitorización es fundamental, debiéndose mantener su concentración plasmática entre 2-6 mg/dl. Para alcanzar las necesidades calóricas se añaden alimentos libres, totalmente exentos de AACR, como aceites (oliva, maíz, girasol,) hay que realizar controles analíticos nutricionales periódicamente, para prevenir y/o corregir posibles deficiencias habiendo sido descritas anemias megaloblásticas por deficiencia de ácido fólico, deficiencia de selenio, carnitina, etc. Se recomienda suplemento de por lo menos 50 mg/día de tiamina, aunque deben tratarse según tolerancia individual de cada paciente y dosis farmacológicas de tiamina, aunque estas dosis oscilan en un amplio margen que va de 100 a 1.000 mg/día.<sup>(8)</sup>

Las mejoras en el entendimiento, monitoreo, manejo oportuno y adecuado de los pacientes permiten disminuir la morbilidad y mortalidad por EOJA. La edad de diagnóstico y el curso de la enfermedad siguen siendo factores independientes, que pueden afectar el pronóstico a largo plazo. El riesgo de presentar complicaciones por descompensación aguda sigue siendo elevado hasta los seis años de vida, tiempo en el que el organismo es capaz de tolerar mejor el

estrés. Se ha observado que los pacientes que presentan pobre desarrollo intelectual en general, ya cursaban con otras secuelas neurológicas.<sup>(3)</sup>

El objetivo de publicar este caso clínico, es dar a conocer que en un niño con vómitos persistentes, debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial los errores innatos del metabolismo, su diagnóstico oportuno conlleva a una disminución importante en la morbimortalidad del paciente pediátrico.

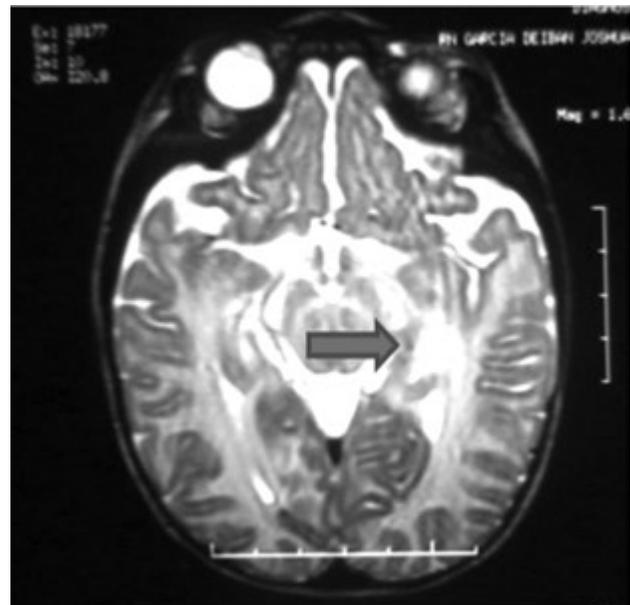
### CASO CLINICO

Lactante masculino de tres meses de edad, producto de segundo embarazo que curso sin complicaciones, madre de 24 años de edad, ama de casa, casada, procedente de Puerto Cortés, nace de término vía cesárea sin complicaciones, con peso de 2.7kg. Con antecedente de vómitos frecuentes y rechazo a la alimentación desde la primera semana de vida, tratado por alergia a la proteína de la leche de vaca y reflujo gastroesofágico grado IV (según resultado de serie esofagogastroduodenal realizado a los dos meses de edad), evaluado por diferentes médicos generales, especialista y subespecialistas; alimentado con diferentes fórmulas incluyendo leche de soya, hidrolizados y finalmente leche de arroz desde la última semana, siendo la única que toleraba. Referido al I.H.S.S. con historia de cinco días de tos húmeda, no emetizante ni cianotizante y fiebre, tratado con claritromicina y ambroxol, llevado al Hospital de área de Puerto Cortés por dificultad respiratoria de aproximadamente 9 horas de evolución, siendo referido al IHSS- HRN con puntaje de 4, en la escala de Wood Downes. Tres horas posteriores a su ingreso presenta frialdad distal, llenado capilar de 3 segundos y convulsiones tónicas de difícil manejo, por lo que fue trasladado a la sala de cuidados intensivos pediátricos y se acopló a ventilador mecánico.

Ingresa a UCIP del I.H.S.S. con diagnóstico de bronquiolitis más estatus convulsivo en estudio, ante la fuerte sospecha de neuroinfección,

se realiza punción lumbar encontrando análisis de líquido cefalorraquídeo normal. Gases arteriales con acidosis metabólica severa compensada (ph: 7.36, Pco2: 10.1, HCO3: 5.8, EB:-16.7) tratado con bicarbonato en los líquidos y se logró controlar a las 48 horas, Anión Gap: 17, cetonuria (+++), hemograma con leve granulocitosis, PCR negativa, prueba rápida de influenza negativa, TAC cerebral normal, IRM con importante atrofia cortical de predominio frontal, y restricción de la difusión en ganglios basales y sustancia blanca en T2. Fig. No 1.

### Figura No. 1: Imagen de la IRM del paciente.



Se observa la restricción de la difusión en ganglios basales y sustancia blanca en T2.

Ante la persistencia del cuadro emético y convulsivo, se consideró la posibilidad de errores innatos del metabolismo, sin embargo el resultado del Tamiz metabólico fue negativo. Estuvo ingresado durante 13 días, posteriormente egresó con fórmula de arroz que era la única que toleraba más suplementos como L-carnitina, sulfato ferroso, zinc. Se indica cita con endocrinóloga pediatra del IHSS en Tegucigalpa quien envía muestras de orina al laboratorio Greenwood Genetic Center, de Estados Unidos, encontrando elevación de los metabolitos de los aminoácidos de cadena ramificada:

2 OH- isovaleric, 2 OH-isocaproico, 2- ceto-3-methylvaleric, 2-cetoisocaproico consistentes con Enfermedad de orina olor a jarabe de arce, simultáneamente se encontró elevación del ácido láctico y  $\alpha$  cetoglutarato; que podrían indicar defectos en la subunidad E3 de la enzima deshidrogenasa.

También se realizó cromatografía líquida de alta definición (HPLC), encontrando los aminoácidos esenciales VIL elevados. Ver Tabla No 1.

**Tabla No. 1: Resultados de cromatografía líquida de alta definición, del paciente.**

AA ESCENCIALES	PACIENTE	NORMAL
Valina	457 $\mu$ mol/L	250-400 $\mu$ mol/L
Leucina	739 $\mu$ mol/L	150-250 $\mu$ mol/L
Isoleucina	308 $\mu$ mol/L	150-250 $\mu$ mol/L

Nótese que todos los aminoácidos están elevados, predominantemente la leucina.

A los cinco meses, pesaba 5Kg, siendo lo ideal para su edad 6.5kg, con irritabilidad. Para continuar su tratamiento, se trasladó con su madre, a vivir con familia que apoyan a personas con dicha enfermedad (Familia Menonita) en Estados Unidos y continuar su atención medica en Clínica especial de Lancaster Pensilvania.

El tratamiento de mantenimiento que recibe en Honduras, consiste en alimentación con fórmula especial traída desde E.E.UU. SMUD-JR, recibiendo 100-110 cal/kg/día.

Posteriormente presento dermatitis secundaria a deficiencia de VIL. Figura No 3.

Pese a que los niveles séricos de estos tres aminoácidos se encuentran elevados en esta patología, siempre deben recibir suplemento dietético de los mismos, en este caso el 25% de los basales; Leucina 55-65 mg/kg/día, Isoleucina 35-45 mg/kg/día, Valina 50-60 mg/kg/día. Los

aminoácidos valina e isoleucina en tabletas de 500mg son mezclados (2tabletas=1000mg + 100ml de agua) para obtener 10mg/ml, y esta es la forma de mantener los niveles plasmáticos adecuados de VAL.

**Figura No. 3: Paciente con dermatitis por deficiencia de VIL.**



Nótese las áreas de descamación en las extremidades.

Semanalmente se realizan controles de HPLC en papel filtro, para asegurar un rango normal de VAL.

## DISCUSION

La Enfermedad de orina, olor a Jarabe de Arce, es un error innato del metabolismo que de no tratarse tempranamente, ocasiona graves secuelas neurológicas. En nuestro País, aún estamos en pañales en cuanto al diagnóstico y manejo de esta enfermedad, afortunadamente la incidencia es baja siendo este uno de los primeros casos en diagnosticarse; no dejando de ser útil todos los avances que de aquí en adelante se lleven a cabo para mejorar en la pesquisa de estas enfermedades. El diagnóstico y tratamiento de nuestro paciente, fue posible con la ayuda de la Clínica Especial para niños con esta enfermedad en Pensilvania, que fue creada en 1989. Antes de esta fecha, casi la mitad de los niños morían por hernia cerebral y muchos de los que sobrevivieron presentaron secuelas neurológicas permanentes.<sup>(9)</sup>

La experiencia de Chile en el diagnóstico y

seguimiento de pacientes con EOJA, comienza también en 1989, para el año 2005 se habían diagnosticado 31 niños con esta patología con un promedio de edad al diagnóstico de 12.8 días, de los cuales 30 fueron diagnosticados por una descompensación aguda en el período de recién nacido.<sup>(5)</sup> Similar a lo que sucedió con nuestro paciente, que fue diagnosticado debido a su descompensación, pero sus estudios tardaron en realizarse por no haber disponibilidad en nuestro país.

La dermatitis, la pérdida de peso y la irritabilidad que presentó el paciente se explica por el déficit de isoleucina, pues el déficit prolongado de isoleucina (menor de 50  $\mu\text{M/L}$ ) produce pérdida o detención de ganancia de peso, decoloración de la mucosa bucal, fisuras en la comisura de labios, temblor de extremidades y descamación de la piel. El déficit de valina (menor de 150  $\mu\text{M/L}$  en suero) ocasiona anorexia, mareos, irritabilidad, llanto persistente, pérdida de peso, disminución de albúmina plasmática. Los síntomas neurológicos como ataxia y dificultad para mantener la concentración en tareas específicas, pueden ser los primeros síntomas de exceso de leucina.<sup>(5)</sup>

En el momento que se le realizó el diagnóstico a nuestro paciente, presentaba niveles de leucina de 739  $\mu\text{mol/L}$ , lo cual es muy elevado y de todos los aminoácidos de cadena ramificada es el más neurotóxico, por lo cual se recomienda mantenerlo en rangos normales para obtener buen desarrollo cognitivo-psicomotor. En los últimos años, autores como Hoffmann et al.<sup>(10)</sup> recomiendan en los niños lactantes y preescolares que las concentraciones de leucina no excedan de 200  $\mu\text{mol/l}$  para conseguir el mejor desarrollo intelectual posible.

Con los estudios genéticos que se realizó a nuestro paciente, se concluyó que la variante de la enfermedad que presenta coincide con

defectos de la subunidad E3 de la enzima deshidrogenasa, porque además de estar elevados los metabolitos intermedios del metabolismo de los VIL, simultáneamente presentaba elevación del ácido láctico y alfa cetoglutarato. Esta es una forma poco frecuente con aumento de los aminoácidos VIL, ácido láctico, ácido pirúvico y  $\alpha$ -cetoglutarico. Entre los 2 y 6 meses se produce una importante acidosis láctica, con deterioro neurológico, hipotonía y movimientos anormales.<sup>(5,11)</sup> Hecho que coincide con la edad en que nuestro paciente exacerbó su sintomatología.

Es de hacer notar que el estudio de cromatografía líquida de alta definición es de aproximadamente \$10.00 por cada aminoácido (alrededor de 200 lempiras) y sin embargo no está disponible en nuestro país, por lo cual es más difícil realizar un diagnóstico de este tipo.

En **conclusión**, como parte de la pesquisa de las enfermedades congénitas del metabolismo, se debe incluir asesoría prenatal, donde el ginecólogo trasmite a los padres un mensaje general de estas enfermedades. El pediatra o neonatólogo deberá solicitar a todo recién nacido un tamiz neonatal, siempre teniendo a su cargo la tarea de convencer a los padres de invertir en la realización de este examen.

Se **recomienda** a las autoridades del I.H.S.S. y de la Secretaría de Salud, destinar presupuesto para realizar tamiz neonatal ampliado a todo recién nacido en las primeras 72 horas de vida.

**Agradecimiento:** A la Dra. Lesby Espinoza, endocrinóloga pediatra del Hospital Materno Infantil e Instituto Hondureño del Seguro Social de Tegucigalpa. Médico tratante, quien gestionó en el extranjero para que se realizaran las pruebas necesarias para el diagnóstico definitivo, y por brindarnos los resultados de dichas pruebas.

## BIBLIOGRAFÍA

- Martín S. M., Legarda T. M., Dalmau S. J. Errores innatos del metabolismo: aproximación diagnóstica en Atención Primaria. *Bol Pediatr* 2007; 47: 111-115.
- Raimann BE. Diagnóstico de errores innatos del metabolismo. *Rev. chil. pediatr.* [revista en la Internet]. [citado 2013 Ago 01]. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062008000700014&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062008000700014&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062008000700014>.
- Gómez CJF, Espinoza GE, Barrera LA, Echeverry OY. Enfermedad de orina en jarabe de arce: Mejoría clínica asociada a detección precoz y manejo oportuno. Reporte de caso y revisión de literatura. *Rev. Fac. Med* [serial on the Internet]. 2008 June [cited 2013 Aug 30]; 16(1): 99-105. Available from: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0121-52562008000100013&lng=en](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-52562008000100013&lng=en).
- Strauss KA, Wardley B, Robinson D, Hendrickson Ch, Rider NL, et al. Classical maple Syrup urine disease and brain development: principles of management and formula design. *Molecular Genetics and Metabolism* 99 (2010);333-45.
- Cornejo E Verónica, Raimann B Erna. Actualización en el tratamiento agudo y crónico de la enfermedad orina olor a jarabe de arce de presentación neonatal. *Rev. chil. nutr.* [revista en la Internet]. 2005 Dic [citado 2013 Ago 30]; 32(3):200-206. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0717-75182005000300004&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75182005000300004&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75182005000300004>.
- Couse Pico M.L., Castiñeiras Ramos D.E., Bóveda Fontan M.D., Iglesias Rodriguez A.J., Cocho de Juan J.A., et. al. Avances en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de jarabe de Arce, Experiencia en Galicia. *An Pediatr. (Barc.)*. 2007; 67(4):337-43.
- Ibarra G. I., Fernández L. C., Belmont M. L. Vela A. M. Elevada mortalidad y discapacidad en niños mexicanos con enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (EOJA). [Citado 2013 Ago 01]; *Gac Méd Méx* Vol. 143 No. 3, 2007. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/gaceta/gm-2007/gm073d.pdf>
- Luis Román D. A. de, Izaola Jáuregui O. Enfermedad de jarabe de arce: una entidad rara que debemos recordar. A propósito de su manejo dietético. *An. Med. Interna (Madrid)* [revista en la Internet]. 2005 Oct [citado 2013 Ago 30]; 22(10):493-497. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0212-71992005001000010&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-71992005001000010&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4321/S0212-71992005001000010>.
- Strauss K.A., Wardley B., Robinson D., Hendrickson CH., Puffenberger E. G. et. al. Classical maple syrup urine disease and brain development: Principles of management and formula design. *Molecular Genetics and Metabolism* 99 (2010) 333-345
- Hoffmann B, Helbling Ch, Schadewaldt P, Wendel U. Impact of longitudinal plasma leucine levels on the intellectual outcome in patients with classic MSUD. *Pediatr Res.* 2006;59:17-20.
- Kleopa KA, Raizen DM, Friedriech CA, Brown MJ, Bird SJ. Acute axonal neuropathy in Maple Syrup Urine Disease, *MuscNer.* 2001; 24: 284-287

## Retraso Puberal. Reporte de Caso

### Delayed Puberty. Case Report

*Elba Campos,\* Carlos Felipe Ponce.\*\**

#### RESUMEN

La pubertad ocurre generalmente entre los 7 y 13 años de edad en las niñas, y entre los 9 y 15 años en los niños, se considera retraso puberal cuando no ha comenzado su desarrollo luego de esta edad. El crecimiento es el proceso fisiológico más característico de la infancia y la adolescencia, determinado genéticamente en algunos casos y en otros dependerá de la compleja interacción de factores ambientales; un retraso en el diagnóstico puede ocasionar el detrimento no solo de la talla y maduración sexual final sino de su salud integral por la falta de un tratamiento oportuno. El presente caso trató de un paciente masculino de 18 años de edad con antecedente de desnutrición y diarrea crónica más síndrome convulsivo secundaria a hiponatremia, por el cual fue referido; sin embargo desde el punto de vista de crecimiento y desarrollo presentaba peso, talla e IMC por debajo del percentil 3 para su edad y características sexuales secundarias no desarrolladas, durante su hospitalización se realizó pruebas hormonales LH: 1.49 mIU/ml, FSH: 8.51 mIU/ml, Testosterona: 0.22 ng/ml, Factor de Crecimiento insulínico tipo 1: 87.30 ng/ml e imágenes Rx de mano y muñeca izquierda que mostró edad ósea de 12 años con 2 meses +/- 2 años DE, los cuales fueron necesarios para definir la enfermedad de base, el diagnóstico clínico de un hipogonadismo y retraso puberal en el adulto no son habituales en la práctica médica, hecho en el cual radica la relevancia del caso presentado.

#### PALABRAS CLAVE

Gonadotropinas, Pubertad tardía, Sistema

\*Pediatra Endocrinóloga Hospital Nacional Mario Catarino Rivas. HNMCR

\*\*Médico Residente, 1er año, Postgrado Pediatría, Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula. UNAH-VS. Dirigir correspondencia a: [cponce\\_xs@hotmail.com](mailto:cponce_xs@hotmail.com)

Recibido: 15 de enero 2015, Aprobado: 20 de mayo 2015

Hipotálamo-Hipofisario, Trastornos gonadales.

#### ABSTRACT

Puberty usually occurs between 7 and 13 years of age in girls and between 9 and 15 years in children, delayed puberty is considered when development has not started after this age. Growth is the most characteristic physiological process of childhood and adolescence, certain genetic-mind in some cases and in others depend on the complex interaction of environmental factors, a delay in diagnosis can lead to the detriment not only of the size and maturity end but their overall sexual health by the lack of timely treatment. This case was an male patient 18 years old with a history of malnutrition and chronic diarrhea more convulsive syndrome secondary to hyponatremia, for which he was concerned; but from the point of view of growth and development had weight, height and BMI below the 3rd percentile for their age and secondary sexual characteristics developed during his hospitalization hormone tests LH was made: 1.49 mIU / ml FSH: 8.51 mIU / ml Testosterone: 0.22 ng / ml, insulin growth factor type 1: 87.30 ng / ml and pictures Rx hand and left wrist showed bone age of 12 years 2 months +/- 2 years, which were necessary to define the underlying disease, the clinical diagnosis of hypogonadism and delayed puberty in adults are not common in medical practice, a fact in which lies the relevance of the case presented.

#### KEY WORDS

Delayed puberty, Gonadal disorders, Gonadotropins, Hypothalamic-pituitary system.

#### INTRODUCCIÓN

La maduración normal del eje hipotálamo-hipofisario-gonadal (HPG) muestra un período

de actividad en el útero y en los primeros meses después del parto, sobre todo en los niños. El eje HPG luego se estabiliza a los 6 meses de edad y no se reanuda la actividad hasta el momento de la pubertad. La secreción del factor hipotalámico liberador de la hormona gonadotropina (GnRH) da como resultado la secreción de la Hormona luteinizante (LH) y la hormona folículo-estimulante (FSH).<sup>(1)</sup> El incremento de LH desencadena aumento de la producción de esteroides sexuales; el aumento de FSH estimula el crecimiento y la maduración de los túbulos seminíferos que participan en la producción de esperma y los folículos ováricos involucrados en la producción de ovocitos. Sin embargo, los cambios en el cerebro que provoca el inicio de la secreción de GnRH en el momento de la pubertad todavía son poco conocidos.

El estudio de un paciente con retraso puberal (RP) y talla baja debe incluir el establecimiento del patrón de crecimiento y un estudio minucioso de la función hipofisaria.<sup>(1)</sup>

Las causas que deben descartarse en una primera intención, por la relativa urgencia de tratamiento, son las adquiridas, pues incluyen tumores invasivos, procesos infiltrativos y lesiones inflamatorias. En las primeras décadas de la vida también se presentan las causas congénitas y los defectos del desarrollo del sistema nervioso central. Los trastornos funcionales secundarios a la desnutrición, enfermedades crónicas y a alteraciones hormonales como hipotiroidismo, diabetes, hipercortisolismo o hiperprolactinemia también deben descartarse. En nuestro medio, la mayoría de los varones normales han iniciado su pubertad antes de los 14 años (edad media de inicio  $11.8 \pm 1.44$  años); por este motivo se considera que un paciente presenta retraso puberal cuando no ha comenzado su desarrollo luego de esta edad. El retraso puberal puede ser considerado cuando los caracteres sexuales secundarios no se observan a una edad mayor que 2 desviación estándar (SD) de la media poblacional para cada

sexo.<sup>(2)</sup> Se podría generalizar el concepto de retraso puberal en el varón cuando a una edad de 14 años el volumen testicular es menor de 4 ml y en la mujer cuando a los 13 años no se observa aparición del desarrollo mamario. El concepto de RP incluye también la detención de la pubertad ya iniciada, o si su progresión es muy lenta y no alcanza el estadio final en tiempo normal. La presencia o aparición del vello púbico no es un criterio válido de inicio de pubertad, debido a que su presencia puede ser indicativa de actividad del eje hipotálamo-suprarrenal. Es un trastorno poco frecuente, el cual, según literatura internacional, se presenta en un 3% de pacientes en edad pediátrica. Se considera que existe un desarrollo incompleto de la pubertad cuando trascurren más de cinco años entre los primeros signos de pubertad y el desarrollo genital completo en el varón y la menarquía en la mujer.<sup>(3)</sup>

El retraso de pubertad suele clasificarse en cuatro grupos:

- 1.- Retraso constitucional del crecimiento y desarrollo (RCCD): es la causa más frecuente de RP y se considera una variante del crecimiento normal.
- 2.- RP secundaria a enfermedades crónicas: generalmente es secundaria a disfunción hipotálamo-hipofisaria.
- 3.- Hipogonadismos hipogonadotrópicos (Hh) secundarios o terciarios: producidos por una secreción baja o nula de gonadotropinas, como consecuencia se produce una deficiente función gonadal.
- 4.- Hipogonadismo hipergonadotrópico (HH) primario: debido a una lesión congénita o adquirida de las gónadas. El embalse de esteroides gonadales es muy bajo o nulo, por lo que no hay mecanismo de retroalimentación hipofisaria con aumento de la secreción de gonadotropinas.<sup>(4)</sup>

Los niños con RCCD generalmente son saludables pero talla baja (a menudo muy por debajo del percentil 3), con longitud del pene normal para un niño prepupal (normalmente 6-7 cm

estirado) y los testículos miden 2,5 cm o menos de longitud (< 4 ml de volumen con un orquímetro Prader).<sup>(4)</sup> La edad ósea normalmente se retrasa por 2 o más años.<sup>(4)</sup>

El Retraso en la pubertad tiene un importante componente genético, y el análisis de las genealogías de las familias se ha encontrado que el patrón más común de la herencia fue autosómico dominante.

En cuanto al retraso de la pubertad secundaria a enfermedades crónicas, la mayoría de los procesos crónicos, si no están compensados, inducen una desaceleración del crecimiento y ausencia o retraso de pubertad o bien una detención de la misma, si esta ya se había iniciado.

En la mayoría de los casos la malnutrición es un factor determinante, aunque los mecanismos pueden ser multifactoriales. Los déficits de macro o micronutrientes, la falta de aporte de oxígeno a los tejidos, acúmulos de sustancias tóxicas, medidas terapéuticas (corticoides), carencia afectiva, infecciones o factores genéticos, también pueden conducir a la malnutrición e influyen negativamente sobre el eje hipotálamohipofisariogonadal, que lleva al RP, pero es transitorio y se recupera esporádicamente cuando se instaura tratamiento adecuado de la enfermedad causal, produciendo disminución o ausencia de actividad de GnRH con falta de secreción de FSH y LH que conduce a la no activación de las gónadas (testículo y ovario).<sup>(5)</sup>

El Hipogonadismo hipogonadotrópico (Hh) secundario o terciario como la deficiencia de gonadotropina aislada (IGD) es relativamente una enfermedad congénita rara causada por la completa o parcial deficiencia de GnRH, lo que resulta en una disminución o ausente secreción de LH y FSH. Puede ser difícil en algunos casos diferenciar entre RCCD y Hh, aunque cuando la pubertad no se ha iniciado por la edad de 17 años, la RCCD se vuelve menos probable.

Una clave para el diagnóstico es que en muchos casos, los pacientes afectados tienen penes pequeños (< 5 cm de longitud) debido a la baja producción de testosterona durante el período prenatal y los primeros 4 meses después del parto los testículos a menudo son pequeños y difíciles de palpar.

Hipogonadismo Hipergonadotrópico (HH) primario puede deberse a un problema intrínseco de los testículos (primario), a una falla del eje hipotálamohipófisis (secundario) o a una respuesta disminuida o ausente de los órganos blanco a los andrógenos (resistencia androgénica).<sup>(6)</sup> Los síntomas del hipogonadismo incluyen la caída del vello corporal, disminución de la función sexual y cambios en la voz. De acuerdo con la edad de aparición puede presentarse atrofia testicular, hábito eunucoide, y ginecomastia, a largo plazo se puede presentar osteoporosis. El diagnóstico se sospecha clínicamente y se establece con la demostración de concentraciones bajas de testosterona sanguínea. Si existe un aumento concomitante de las gonadotropinas circulantes (FSH y LH) se trata de un hipogonadismo primario o hipergonadotrópico. Pero si la FSH y LH están disminuidas el hipogonadismo es secundario o hipogonadotrópico, habitualmente existe historia de radiación en los testículos, cirugía por criptorquidia bilateral, torsión testicular, o paperas incluso orquitis puede sugerir el diagnóstico, estos pacientes pueden cursar con una variedad de problemas de conducta y dificultades de aprendizaje.<sup>(7)</sup>

Las pruebas clave son LH y FSH, con medición del total (no libre) de testosterona en los niños y estradiol en las niñas. Los niños que tienen retraso de la pubertad tienen generalmente una concentración de testosterona menos de 40 ng / dL (1,4 nmol / L). Una testosterona con valor de más de 50 ng / dL (1,7 nmol / L) indica que la pubertad está en marcha y una etapa de crecimiento debería ser evidente próximamente. Una LH con valor de más de 0,3 mUI / ml (0,3 IU / L) y la concentración de estradiol superior

a 20 pg / mL (73,4 pmol / L) en las niñas generalmente sugiere la aparición de la pubertad.<sup>(8)</sup> Para un niño que tiene elevadas concentraciones de LH y FSH con testículos anormalmente pequeños, debe solicitarse cariotipo considerando una presentación clínica compatible con Síndrome de Klinefelter.<sup>(9)</sup>

Para los niños sanos que no tienen bocio, las pruebas tiroideas (es decir, la tiroxina libre [T4] y la hormona estimulante de la tiroides [TSH]) por lo general no es necesario, si se sospecha hipopituitarismo, la medición del factor de crecimiento insulínico tipo 1 (IGF-1) puede ser útil para el diagnóstico. Una sola radiografía de la mano y la muñeca izquierda puede determinar la edad ósea ya que, como se señaló anteriormente, la edad ósea es típicamente un retraso de al menos 2 años en los niños que tienen RCCD.

La resonancia es innecesaria a menos que el endocrinólogo encuentre evidencia de hipopituitarismo, que puede incluir una muy baja concentración de IGF-1, además valores bajos de Hormona del crecimiento (GH) después de la prueba de provocación, y una baja concentración de T4 libre o diabetes insípida.

Hay diversas pautas terapéuticas una de ellas, en los varones se puede comenzar con gonadotropina coriónica humana (hCG), en dosis crecientes cada seis meses de 500 UI, tres días a la semana, combinada con 75 UI de FSH, aunque actualmente se prefiere FSH recombinante humana, durante dos años, ambas administradas por vía IM. Algunos prefieren hCG desde el principio entre 1000-2500 UI junto con 75 UI de FSH, con lo que parece lograrse una maduración sexual normal.<sup>(10)</sup>

Para los niños que tienen RCCD y están impacientes por comenzar crecimiento y desarrollo sin tener que esperar 1 a 2 años hasta que se inicie su propia pubertad, un breve curso de terapia con testosterona puede ser ofrecido si sus valores de testosterona todavía son prepúberes o en una concentración (<50 ng / dl [1,7

nmol / dL]), sin embargo, su uso por vía oral debe estar restringido por su alta toxicidad hepática. La forma más simple y segura de la terapia son inyecciones mensuales de testosterona que se absorben lentamente durante varias semanas administrados 100 mg por vía intramuscular (IM) durante 4 meses. Después de terminar el tratamiento podemos observar cambios en la siguiente evaluación mensual con aumento de talla, aumento de tamaño testicular, mayor bello púbico y alargamiento del pene.

Dosis bajas de andrógenos orales son una opción para el niño de 14 años de edad en quienes el efecto es más lento y se desea la pubertad. El fármaco de elección es el anabólico esteroides de oxandrolona (2,5 mg / día), después de 8 a 12 meses, el tratamiento generalmente se pueden detener con el inicio de la pubertad endógeno.

Para los varones con hipogonadismo permanente (ya sea debido a la insuficiencia gonadal primaria o deficiencia de gonadotropina), inyecciones intramusculares de testosterona se recomiendan como tratamiento inicial de elección, por lo general a partir de una dosis menor de 50 mg / mes y se aumenta aproximadamente un 50% cada 6 meses hasta llegar a la dosis total de reemplazo de un adulto 200 mg cada 2 a 4 semanas.<sup>(11)</sup>

### CASO CLÍNICO

Se trata de paciente masculino de 18 años y dos meses de edad; que acude a la emergencia de pediatría referido del Hospital de Puerto Cortés por convulsión de un día de evolución tónico clónica generalizada, con oculogiros, sialorrea, relajación de esfínteres, con pérdida de la conciencia por aproximadamente 10 minutos, además refería fiebre subjetivamente alta sin escalofríos ni diaforesis, intermitente, atenuada con medios físicos, sin exacerbatantes, diarrea crónica (descrita por abuelo), de 2 años de evolución, tres o cuatro episodios diarios sin moco ni sangre, poca cantidad, por lo cual lo refieren al Hospital Mario Catarino Rivas.

El paciente tiene los siguientes antecedentes de importancia: Es producto de una quinta gestación de madre añosa de 45 años, con parto extrahospitalario atendido por partera, aparentemente sin complicaciones, se desconoce APGAR, peso y talla al nacer, recibió lactancia materna mixta por 8 meses aparentemente su desarrollo psicomotor fue normal.

Desde los 13 años de edad ha sido hospitalizado en múltiples ocasiones con diagnósticos de Desnutrición Proteico Calórica Severa y Síndrome Anémico sin embargo nunca acudió a Hospital de tercer nivel para seguimiento y manejo de su patología de base.

En la exploración física los datos relevantes son los siguientes: Peso: 20 kg, estatura: 1.35 mts (20 cm debajo del percentil 3) se desconoce peso y talla de ambos padres, IMC: 10.98 kg/m<sup>2</sup> (menor del percentil 3), signos vitales PA: 90/60, FR:42X', FC:88X', Temp: 37°C, Saturación:95% con alteraciones conductuales caracterizadas por letargia, neurológicamente con Escala Glasgow de 14, la tiroides es pequeña, de consistencia normal, área cardíaca, campos pulmonares y abdomen sin alteraciones, genitales hernia inguinal escrotal bilateral, testículos descendidos, sin bello púbico en área genital, tanner púbico y axilar I, con edema de miembros inferiores fóvea positiva. (Ver figura No. 1.)



**Figura No. 1:** Adolescente masculino el cual refleja estado de desnutrición crónica, con retraso puberal importante.

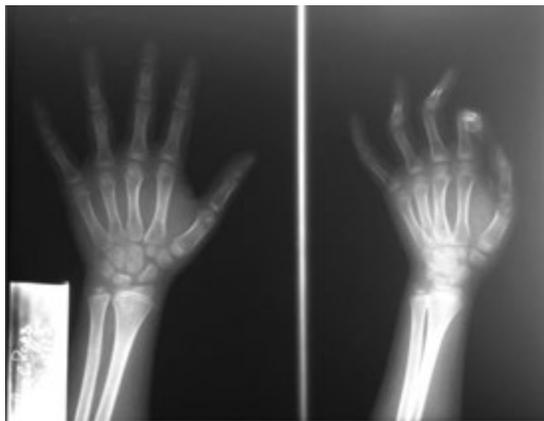
Sus exámenes de laboratorio mostraron glucosa de 82 mg/dL, urea 4 mg/dL, creatinina 0.5 mg/dL, albumina 1.2 gr/L, sodio: 119 mmol/L, potasio: 3.4 mmol/L, calcio: 6.6 mmol/L (Calcio Corregido: 8.8), la biometría hemática con hemoglobina: 7.2 gr/dl, hematocrito: 23.7%, VCM: 62.8 fl, CHCM: 19 pg, el examen general de orina normal con una densidad urinaria de 1.015, Examen general de heces quistes de trofozoitos de Entamoeba histolytica, Los resultados de las pruebas hormonales son los siguientes: (Ver tabla No. 1).

**Tabla No. 1: Resultados de pruebas hormonales.**

Examen	Resultado	Valor Normal
TSH (mUI/L)	2.26	0.4-4
T4 libre (ng/dl)	8.58	5.20-12.5
T3 libre (ng/dl)	204	72-179
LH (mUI/L)	1.49	1.24-8.62
FSH (mUI/L)	8.51	1.27-19.26
Testosterona (ng/dl)	0.22	1.75-7.81
FCI-1 (ng/dl)	87.30	10-1,000

FCI-1: Factor de crecimiento insulínico tipo 1

Serología VIH: Negativo, dentro de los estudios de imagen se realizó USG abdominal: hígado graso, TAC cerebral con proyección a hipófisis: normal, se realizó electroencefalograma: normal, Rx de mano y muñeca izquierda según la clasificación Greulich y Pyle para la interpretación de la edad ósea mostro 12 años con 2 meses +/- 2 años DE (Ver figura No. 2), con todos los datos obtenidos se categorizó a nuestro paciente con los siguientes diagnósticos: Retraso puberal secundario a hipogonadismo hipergonadotrópo, Síndrome de talla baja, trastorno hidroelectrolítico tipo hiponatremia resuelto, síndrome convulsivo secundario a hiponatremia, desnutrición aguda y crónica severa, parasitismo intestinal por Entamoeba histolytica, síndrome anémico probable a parasitismo intestinal y estado nutricional, hígado graso.



**Figura No. 2:** Rayos X de mano y muñeca izquierda de paciente, la cual se compara con el atlas de Greulich y Pyle considerados patrones estándares para cada edad y sexo.

Posteriormente dado de alta y citado a consulta externa de endocrinología pediátrica para iniciar tratamiento con testosterona sin embargo no se cuenta con este medicamento en Hospital y paciente no acudió a controles periódicos por bajos recursos económicos.

### DISCUSIÓN:

La pubertad constituye un estadio del desarrollo caracterizado por cambios anatómicos, fisiológicos y psicológicos, representando una fase preparatoria para la reproducción. Se habla de retraso de la pubertad en el varón cuando no ha iniciado características sexuales secundarias a los 14 años de edad<sup>(2)</sup>; en nuestro caso era mayor de 18 años de edad y según literatura consultada, a nivel mundial se estima esta patología entre 3-5% de la población, afectando a 4 millones de norteamericanos, de los cuales solo 5 % recibe tratamiento<sup>(3)</sup>; Se desconoce su prevalencia en nuestro entorno, como primera causa se menciona el RCCD, no siendo así el diagnóstico final en nuestro paciente.

El hipogonadismo puede manifestarse con deficiencia de testosterona, infertilidad o ambas. Los síntomas de hipogonadismo dependen de la edad de aparición. Antes de la pubertad las manifestaciones son más floridas: testículos, pene y próstata pequeños, vello axilar y púbico, ginecomastia y persistencia del

timbre agudo de voz<sup>(3)</sup>; nuestro paciente presentaba dichas manifestaciones clínicas a excepción de ginecomastia, cabe la pena mencionar que concomitantemente presentaba cuadro de desnutrición severa más diarrea crónica lo que pudo condicionar su hiponatremia y cuadro convulsivo por alteraciones electrolíticas, apoyando esta teoría se realizó electroencefalograma que descarto actividad epiléptica. De igual forma, la alteración de la medición de T3 ligeramente aumentada puede corresponder a un síndrome eutiroideo enfermo secundario a enfermedades sistémicas no tiroideas.<sup>(4)</sup>

En la mayoría de los casos la malnutrición es un factor determinante, aunque los mecanismos pueden ser multifactoriales; los déficits de macro o micronutrientes, agregado la falta de aporte de O<sub>2</sub> a los tejidos, acúmulos de sustancias tóxicas, medidas terapéuticas (corticoides), infecciones o factores genéticos, también pueden conducir a la malnutrición e influyen negativamente sobre el eje hipotálamohipofisiariogonadal, que lleva al RP, pero es transitorio y se recupera esporádicamente cuando se instaura tratamiento de la enfermedad causal<sup>(5)</sup>; sin embargo, como se mencionó anteriormente, este paciente acudió en múltiples ocasiones por cuadros de desnutrición a un centro hospitalario que por falta de recursos económicos no se pudo proporcionar un tratamiento y seguimiento adecuado.

Con el apoyo de imágenes mediante rayos x de mano izquierda se pudo definir una edad estimada de 12 años con retraso de 6-8 años aproximadamente, según literatura internacional es un método bastante confiable donde se determina la madurez ósea por el grado de mineralización de los huesos del carpo, metacarpo, dedos y muñeca;<sup>(7)</sup> se determinó además los estadios de Tanner según los resultados hormonales reflejando el factor de crecimiento insulínico tipo 1 y la testosterona Tanner 1, LH Tanner 2 y FSH Tanner 3 concluyéndose hipogonadismo primario.

El diagnóstico se sospecha clínicamente y se establece con la demostración de concentraciones bajas de testosterona en sangre, la determinación de las gonadotropinas LH y FSH permite relacionar la insuficiencia testicular con una anomalía hipotálamo hipofisaria, cuando estas hormonas hipofisarias muestran una concentración reducida (hipogonadismo hipogonadótropo o déficit gonadótropo), o con una enfermedad primaria gonadal cuando su concentración está aumentada (hipogonadismo hipergonadotrópico)<sup>(8)</sup>; he aquí la importancia de realizar mediciones hormonales, sin embargo no son estudios que se realizan rutinariamente en hospitales públicos, careciendo de material necesario lo que limita la posibilidad diagnóstica de dicha enfermedad.

Como se mencionó anteriormente existen múltiples pautas terapéuticas hormonales, las

cuales se definen por la causa subyacente, sin embargo son terapias que implican considerables gastos, constituyendo el desapego al tratamiento; no fue posible dar seguimiento a posteriori, ya que el paciente abandonó sus citas periódicas en consulta externa de endocrinología.

El crecimiento es un proceso dinámico que se extiende desde la vida intrauterina y que consiste tanto en el incremento de masa, maduración morfológicamente y la adquisición de capacidades funcionales.

Finalizando consideramos de interés la publicación y divulgación de este caso, debido a que el diagnóstico clínico de un hipogonadismo en edad adulta no es habitual en la práctica médica.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Stanhope R, Constitutional Delay of Growth and Puberty: A Guide for parents and patients, growth and growth disorders—series no: 10, september 2000; 3: 4-17. Disponible en: [http://www.childgrowthfoundation.org/CMS/FILES/10\\_Constitutional\\_Delay\\_of\\_Growth\\_and\\_Puberty.pdf](http://www.childgrowthfoundation.org/CMS/FILES/10_Constitutional_Delay_of_Growth_and_Puberty.pdf).
2. Cañete R, Rodríguez C, Aguilar M, Retraso Puberal. Hipogonadismos, Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. Protoc diagn ter pediatr, 2011; 1:205-17. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/17\\_retraso\\_puberal\\_hipogonadismos.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/17_retraso_puberal_hipogonadismos.pdf)
3. Hayes J. Retraso constitucional del crecimiento y de la pubertad, Hospital Santa Cruz. C. P. S. Rev. Soc. Bol Ped. 2011; 50(1):19-22. Disponible en: [http://www2.bago.com.bo/sbp/revista\\_ped/Vol50\\_1/Rev%20Pediatria%20N%2050%20vol%201%202011.pdf](http://www2.bago.com.bo/sbp/revista_ped/Vol50_1/Rev%20Pediatria%20N%2050%20vol%201%202011.pdf)
4. Delgadillo M, Guzmán A, Hernández C. Abordaje diagnóstico y seguimiento del paciente pediátrico con talla baja, Guía práctica clínica, Mexico, secretaria de Salud, 2011; 1:9-41. Disponible en: [http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/510\\_GPC\\_Tallabaja/GER\\_TallaBaja.pdf](http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/510_GPC_Tallabaja/GER_TallaBaja.pdf)
5. Kaplowitz P. Delayed Puberty, Pediatrics in Review. 2010; 31(5):189-195. Disponible en: <http://pedsinreview.aappublications.org/content/31/5/189.full.pdf>
6. Zacharin M, Maguire A. Hormones and Me Delayed Puberty, Endocrinologist specialising in childhood endocrine disorders and a member of the Australasian Paediatric Endocrinology Group. 2012; 1:19-36.

- Disponible en: [http:// www.apeg.org.au/Portals/0/Resources/Hormones\\_and\\_Me\\_6\\_Delayed\\_Puberty.pdf](http://www.apeg.org.au/Portals/0/Resources/Hormones_and_Me_6_Delayed_Puberty.pdf)
7. Palmert M, Dunkel L. Delayed Puberty. *The New England Journal of Medicine*, 2012; 366(5):443-453. Disponible en: [http://drkney.com/pdfs/puberty\\_020212.pdf](http://drkney.com/pdfs/puberty_020212.pdf)
  8. Toda L, Marcos Salas M. Abordaje de la talla baja y de las alteraciones de la pubertad, En AEPap ed. *Curso de Actualización Pediatría 2014*. Madrid: Exlibris Ediciones; 2014. p. 187-205. Disponible en: [http:// cursosaeap.exlibrisediciones.com/files/49-99fichero/9%C2%BA%20Curso\\_Abordaje%20de%20la%20talla%20baja.pdf](http://cursosaeap.exlibrisediciones.com/files/49-99fichero/9%C2%BA%20Curso_Abordaje%20de%20la%20talla%20baja.pdf)
  9. Boquete HR; Martínez A; Jasper H. Retraso puberal en el varón, Departamento de Endocrinología Infanto-Juvenil. *Revista Argentina de Endocrinología y Metabolismo*, 2004; 41(2): 107-111. Disponible en: [http:// www.saem.org.ar/departamentos/departamentoendocrinologia-infantojuvenil/retraso-puberal.pdf](http://www.saem.org.ar/departamentos/departamentoendocrinologia-infantojuvenil/retraso-puberal.pdf).
  10. Pérez A, Prieto M. Trastornos de la pubertad, *Protocolos de Endocrinología, Bol Pediatr* 2006; 46 (supl 2): 265-272. Disponible en: [https://www.sccalp.org/documents/0000/0080/BolPediatr2006\\_46\\_supl2completo.pdf](https://www.sccalp.org/documents/0000/0080/BolPediatr2006_46_supl2completo.pdf)
  11. Sisk C, Zehr J. Pubertal hormones organize the adolescent brain and behavior, *Neuroscience Program and Department of Psychology, Michigan State University, East Lansing, MI, USA, Frontiers in Neuroendocrinology* 2005; 26:163-174. Disponible en: [https://www.msu.edu/~sisk/publications/pdfs/Sisk%26Zehr05\\_Frontiers.pdf](https://www.msu.edu/~sisk/publications/pdfs/Sisk%26Zehr05_Frontiers.pdf).

## Síndrome de Rett. Reporte de dos casos

### Rett syndrome. Two Cases Report

*Celenia Godoy Salgado,\* Gelder Zaldívar Pascua.\*\**

#### RESUMEN

El Síndrome de Rett es un trastorno severo del neurodesarrollo, caracterizado por un desarrollo psicomotor aparentemente normal hasta los primeros 6 meses de vida seguido por el estancamiento y regresión del crecimiento, sistema motor, lenguaje y habilidades sociales posteriores, no asociado a una injuria cerebral por trauma, desordenes metabólicos o infecciones severas. A menudo se observa un comportamiento autista en etapas tempranas: otros síntomas que acompañan este trastorno incluyen convulsiones, alteraciones respiratorias como la hiperventilación, apnea y aerofagia, ataxia y estereotipas con las manos. Representa la segunda causa de discapacidad intelectual en las mujeres. Es causado por una mutación ligada a X que codifica a la proteína ligadora de metil CpG-2 (MECP2). A continuación se presentan dos casos de pacientes con síndrome de Rett una de ellas con estudio molecular positivo.

#### PALABRAS CLAVE

Autismo, discapacidad intelectual, Síndrome de Rett.

#### ABSTRACT

Rett syndrome (RS) is a severe neurodevelopmental disorder that is a leading cause of mental retardation in females, characterized by an apparently normal psychomotor development through the first 6 months of life, followed by stagnation and growth regression in different areas like motor, language and social skills. RS is not a consequence of brain injury due to trauma, neurometabolic disease

or severe infection; patients often exhibit autistic behaviors in the early stages. Other symptoms include seizures, breathing problems when awake such as hyperventilation, apnea, and swallowing air; ataxia and stereotypic hand movements. It is caused by mutations in the X-linked gene encoding methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2). Two cases of RS are presented, one of them has a positive molecular study.

#### KEY WORDS

Autism, Intellectual Disability, Rett Syndrome

#### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rett (SR), fue descrito por primera vez en el año 1966 por el neurólogo austriaco Andreas Rett.<sup>(1-3)</sup> En 1983, Hagberg y sus colegas estudiaron a 35 niñas y durante los siguientes años definieron las características clínicas de esta entidad; estereotipas de las manos, ataxia y microcefalia.<sup>(2-4)</sup>

Clásicamente suele afectar a las mujeres, con una incidencia de 1:10,000-15,000 niñas nacidas vivas. En general se considera letal en los hombres durante el período prenatal.<sup>(1,2)</sup> Su causa ha sido asociada a una mutación localizada en el cromosoma X en Xq28 en el gen MECP2 que codifica para la proteína metil-CpG-proteína de unión.<sup>(2,5-6)</sup>

El síndrome se caracteriza por un desarrollo temprano normal en los primeros 6 meses de vida, seguida por una pérdida de las funciones del motor fino y grueso, interacción y función intelectual<sup>(7-9)</sup> que no es debido a una lesión secundaria a trauma, enfermedad o infección neurometabólica.<sup>(8)</sup>

En el año 2004 Kammoun et al, propusieron cuatro criterios básicos para su diagnóstico: 1) Retraso psicomotor grave, con deterioro del

\* Residente de segundo año, posgrado de Pediatría Universidad Nacional Autónoma de Honduras-Valle de Sula

\*\* Neurólogo Pediatra, Instituto Hondureño de Seguridad Social-Hospital Regional del Norte

Dirigir correspondencia a: [a\\_celenia09@hotmail.com](mailto:a_celenia09@hotmail.com)

Recibido: 01 de junio 2015 Aprobado: 1 de septiembre 2015

lenguaje receptor y expresivo; 2) Perímetro cefálico inferior a la normalidad; 3) Pérdida del empleo útil de la mano, asociado a una disfunción en la comunicación y aislamiento social; 4) Aparición de movimientos estereotipados de las manos (de lavado, golpeteos, etc.). Otros síntomas característicos, son el caminar en puntillas, problemas para dormir, bruxismo, convulsiones, apnea y/e hiperventilación.<sup>(10)</sup>

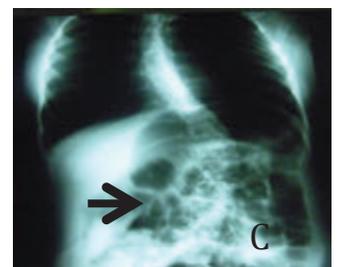
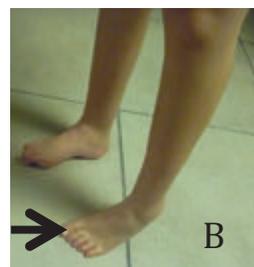
### CASO 1

Paciente femenina de 17 años. Acude por primera vez a consulta en el Seguro Social ya que la madre nota que presenta llantos episódicos así como fijación de la mirada. Producto de la primera gesta, embarazo controlado sin complicaciones. Nace a las 38 semanas de gestación con un peso de 1.8 kg. Madre no recuerda perímetro cefálico. Presentó un neurodesarrollo aparentemente normal según la madre hasta el año de edad cuando notan problemas para la marcha y menor interacción social. Deciden buscar ayuda con neurólogo privado, no logrando obtener diagnóstico del padecimiento, por lo que los padres llevan fuera del país (Colombia) para una valoración neurológica donde basados en la clínica hacen el diagnóstico de SR; así mismo, se realizó el estudio molecular positiva para MECP2.

En la exploración física el perímetro cefálico es de 48.5 cm, se encuentra irritable, hay estereotipias de las manos tal y como se muestra en la figura 1A, presenta crisis cortas de llanto y un patrón respiratorio mixto (hiperventilación, apnea). El abdomen esta globoso, blando, depresible, con ruidos intestinales aumentados, tiene los pies fríos, que miden 18.5 cm pie derecho y 18 cm pie izquierdo. (Ver figura 1B). El tono esta aumentado de manera discreta generalizado con predominio en miembros inferiores.

No hay crisis epilépticas clínicas, ni bruxismo severo. Aun deambula aunque con cierta dificultad.

La Resonancia magnética cerebral (RMC) es normal, las rayos x de columna lumbo-sacra muestra escoliosis severa al igual que distensión de las asas intestinales (Ver figura 1C). El electroencefalograma (EEG) muestra actividad de base lenta y desorganizada. En base a los hallazgos en el EEG asociados a los eventos de llanto y fijación de la mirada se decide iniciar manejo con ácido valproico con lo que mejoraron notablemente, disminuyendo los eventos. La paciente continúa su seguimiento por la consulta externa con manejo antiepiléptico, manejo ortopédico y terapias.



**Figura No. 1:** A. Estereotipias con las manos (manos juntas en línea media). B. Pies pequeños. C. escoliosis y distensión de las asas intestinales por aerofagia.

### CASO 2

Paciente de 8 años, producto de la segunda gesta de padres no consanguíneos. No hubo ninguna complicación peri ni post natal. Los padres no recuerdan el perímetro cefálico de la niña al nacimiento.

La paciente es traída al centro asistencial ya que presenta retraso del neurodesarrollo. Al interrogatorio refiere la familia que el neurodesarrollo era normal hasta aproximadamente los 10-12 meses de edad cuando notaron menor interacción social, regresión en el desarrollo del lenguaje al dejar de balbucear y decir monosílabos que ya lograba pronunciar. A la exploración física un perímetro cefálico de 46.5 cm, se observan varias estereotipias que van desde aleteo, frotamiento de manos y llevarse las manos a la boca. (Ver figura 2)



**Figura No. 2:** Estereotipias de las manos

La respiración es irregular con períodos de hiperventilación y apnea. No hay interacción social. El abdomen está distendido, blando, depresible, timpánico a la percusión. Los pies pequeños, fríos y no hay marcha independiente.

La RMC es normal, el trazado en el EEG muestra puntas frontales, no se pudo realizar estudio molecular debido a que no se realiza en nuestro país y los padres no podían económicamente enviar la muestra para ser analizado fuera del país. Aunque los familiares no referían crisis

epilépticas, se dejó manejo con ácido valproico y actualmente continúa su seguimiento por consulta externa con manejo similar a la paciente del primer caso.

## DISCUSIÓN

El SR es un severo trastorno del neurodesarrollo que afecta principalmente a las mujeres, caracterizado por la pérdida de las funciones del motor fino, grueso y la comunicación.<sup>(4)</sup> Se caracteriza por presentar un proceso evolutivo degenerativo que solo el tiempo a veces nos da su diagnóstico preciso.

El gen implicado en la etiología de este síndrome es el MECP2, presentándose en el 80% de los casos de los Rett típicos. En uno de los casos, fue posible evidenciar la existencia de este gen, haciendo un diagnóstico clínico y molecular de la patología. En nuestro país no contamos con este método de estudio, sin embargo, el SR constituye en la actualidad una entidad bien definida, por lo que el cuadro clínico es suficiente para realizar un diagnóstico certero.

Esta enfermedad en su forma típica, se caracteriza por presentar un perfil clínico específico (tabla No. 1), estableciéndose criterios para su diagnóstico, caracterizados por el desarrollo aparentemente normal en los primeros 6-18 meses de vida, seguida por la pérdida de las habilidades motoras finas y gruesas adquiridas y la capacidad de la interacción social, además de desarrollo de movimientos estereotipados de las manos. El primer caso inició su sintomatología al año de edad y el segundo caso a los 10 meses.

Por ello la importancia de un adecuado control del crecimiento y desarrollo de nuestro paciente pediátrico, identificando de manera temprana muchos de los trastornos infantiles, así como realizar una intervención oportuna que permita reducir de manera importante las consecuencias negativas generadas por dichos trastornos.

**Tabla No. 1:** Criterios típicos y atípicos para el diagnóstico de Síndrome de Rett

<b>A. Criterios para la forma clásica o típica</b>	<b>B. Criterios para la forma no clásica o atípica</b>
<p><b><i>Criterios necesarios</i></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Historia prenatal y perinatal normal.</li> <li>2. Desarrollo psicomotor normal en los primeros 6 meses.</li> <li>3. Perímetro cefálico normal al nacimiento</li> <li>4. Desaceleración en el crecimiento de la cabeza en el periodo postnatal.</li> <li>5. Pérdida de habilidades manuales intencionales entre los 6 y 30 meses.</li> <li>6. Movimientos estereotipados de las manos.</li> <li>7. Asilamientos social, disfunción en la comunicación, pérdida del habla adquirida, deterioro cognitivo.</li> <li>8. Deterioro en la locomoción.</li> </ol>	<p><b><i>I. Al menos tres de los criterios principales:</i></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Reducción o ausencia de habilidades manuales.</li> <li>2. Pérdida o reducción de expresión (incluyendo balbuceos).</li> <li>3. Estereotipas manuales.</li> <li>4. Pérdida o reducción de la capacidad de comunicación.</li> <li>5. La desaceleración del crecimiento de la cabeza.</li> <li>6. Regresión seguida de la recuperación de la interacción.</li> </ol>
<p><b><i>Criterios de apoyo</i></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Trastornos respiratorios tipo hiperventilación.</li> <li>2. Bruxismo.</li> <li>3. Deterioro en el patrón del sueño.</li> <li>4. Tono muscular anormal asociado con pérdida de masa muscular y la distonía.</li> <li>5. Trastornos vasomotores periféricos.</li> <li>6. Xifosis progresiva o escoliosis.</li> <li>7. Retraso del crecimiento.</li> <li>8. Pies y/o manos pequeñas y/o frías.</li> </ol>	<p><b><i>II. Al menos cinco de los criterios de apoyo:</i></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Irregularidades en la respiración.</li> <li>2. Distensión abdominal (aerofagia).</li> <li>3. Bruxismo.</li> <li>4. Locomoción anormal.</li> <li>5. Xifosis o escoliosis.</li> <li>6. Amiotrofia del miembro inferior.</li> <li>7. Pies fríos, descoloridos y por lo general pequeños.</li> <li>8. Trastornos del sueño.</li> <li>9. Episodios inexplicables de gritar o reír.</li> <li>10. Sensibilidad disminuida al dolor.</li> <li>11. Intenso contacto visual.</li> </ol>
<p><b><i>Criterios de exclusión</i></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Evidencia de un trastorno de almacenamiento incluyendo organomegalia.</li> <li>2. Cataratas, retinopatía o atrofia óptica.</li> <li>3. Historia de daño cerebral perinatal o posnatal.</li> <li>4. Error innato del metabolismo o trastorno neurodegenerativo confirmado.</li> <li>5. Trastorno neurológico debido a un traumatismo craneocefálico severo o infección.</li> </ol>	

Ambos casos, cumplían con los criterios clínicos para el diagnóstico de síndrome de Rett; historia perinatal normal con desarrollo normal hasta el primer año de vida, desconocemos perímetro cefálico al nacimiento, pero actualmente se encuentran por debajo del percentil esperado para la edad, diferentes estereotipas, sobre todo en las manos, respiraciones irregulares con periodos de hiperventilación, además de pérdida de la interacción social.

Existen cuatro etapas, de acuerdo a la edad y clínica que se presenta. La etapa I llamada de aparición temprana, comienza entre los 6-18 meses, por lo general la niña pasa desapercibida debido a que los síntomas son sutiles. La etapa II o la etapa destructiva rápida, inicia entre el 1er año a los 4 años, dura entre semanas a meses, consiste en pérdida de habilidades adquiridas (juego activo, movimiento fino, palabras), retraso psicomotor marcador, mantiene el contacto visual (esporádico), alteraciones respiratorias, convulsiones (15% de los casos).<sup>(4,7)</sup> En la etapa III, llamada la etapa de meseta o pseudoestacionaria comienza entre los 2 y 10 años, se acompaña de problemas motores y las convulsiones son prominentes. Hay mejoría del comportamiento (menor irritabilidad y llanto), el estado de alerta, la atención y puede haber capacidad de la comunicación. Varias niñas permanecen en esta etapa durante gran parte de su vida.<sup>(7)</sup> En la última etapa, la etapa IV o la etapa del deterioro motor, hay cese de la capacidad de deambulación con dependencia completa de silla de ruedas,

discapacidad grave (pérdida de masa muscular, deformación de extremidades distales), además de trastornos de la alimentación y el poco aumento de peso.<sup>(4,7)</sup> Las pacientes presentadas, se encuentran en la tercera y cuarta etapa de la enfermedad respectivamente. La primera niña aun logra la deambulación pero con dificultad, hay aumento del tono, además de crisis cortas de llanto. La niña del caso número 2, no lograba marcha independiente y tampoco interacción social.

Ambas pacientes tenían alteraciones electroencefalográficas, lográndose objetivar clínicamente en una de las pacientes (caso 1), por lo que se inició ácido valproico logrando reducir los eventos.

No existe un tratamiento específico que pueda revertir o detener el curso de la enfermedad. El manejo es sintomático e individualizado, centrándose en optimizar las habilidades del paciente. Es fundamental un enfoque multidisciplinario y dinámico. El manejo terapéutico gira en torno a la restauración de la función sináptica y la maduración, pues se ha demostrado que el déficit que ocurre en los pacientes con Rett, es a nivel de microcircuitos que involucran la transmisión sináptica.<sup>(11-12)</sup> Corresponde al pediatra general tener conocimiento de este grupo de trastornos del neurodesarrollo, para que sea el primero en identificarlo y de esta forma adelantar el diagnóstico lo más temprano posible para proporcionarle una mejor calidad de vida.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Percy, A. K., Neul, J. L., Glaze, D. G., et al. Rett syndrome diagnostic criteria: Lessons from the Natural History Study. *Annals of neurology*, 2010, 68(6):951-955. DOI: 10.1002/ana.22154
2. Tejeda, M. I. Síndrome de Rett. Actualización diagnóstica, clínica y molecular. *Revista de neurología* [internet]. 2006 [citado 30 ago 2015];42(1):S55-S59. Disponible en: <http://www.neurologia.com/pdf/Web/42S01/uS01S055.pdf>
3. Weaving, L. S., Ellaway, C., Gecz, J., Christodoulou. Rett syndrome: clinical review and genetic update. *Journal of Medical Gene-*

- tics. 2005; 42(1):1-7. DOI: 10.1136/jmg.2004.027730
4. Gharesouran, J., Khalili, A. F., Azari, N. S., & Vahedi, L. First case report of Rett syndrome in the Azeri Turkish population and brief review of the literature. *Epilepsy & behavior case reports*, 2015, vol. 3, p. 15-19. DOI: 10.1016/j.ebcr.2014.11.001
  5. Williamson, Sarah L., Chirstodoulou, John. Rett syndrome: new clinical and molecular insights. *European Journal of Human Genetics*. 2006; 14(8):896-903. DOI:10.1038/sj.ejhg.5201580
  6. Lotan, Meir. Alternative therapeutic intervention for individuals with Rett syndrome. *The Scientific World Journal* [internet]. 2007 [citado 30 ago 2015]; 7:698-714. Disponible en: <http://www.hindawi.com/journals/tswj/2007/371790/abs/>
  7. Luna Barrón, B., Zuleta, B., Lidars, J., Taboada López, G., et al. Diagnóstico clínico y molecular de síndrome de Rett. A propósito de un caso. *Revista de la Sociedad Boliviana de Pediatría* [internet]. 2014 [citado 30 ago 2015]; 53(1): 8-11. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/pdf/rbp/v53n1/v53n1\\_a03.pdf](http://www.scielo.org.bo/pdf/rbp/v53n1/v53n1_a03.pdf)
  8. Cianfaglione, R., Clarke, A., Kerr, M., Hastings, R. P., Oliver, C., Moss, J. & Felce, D. (2015). A national survey of Rett syndrome: behavioural characteristics. *Journal of neurodevelopmental disorders*. 2015; 7:11. DOI: 10.1186/s11689-015-9104-y
  9. Kammoun, F., De Roux, N., Boespflug-Tanguy, O et al. Screening of MECP2 coding sequence in patients with phenotypes of decreasing likelihood for Rett syndrome: a cohort of 171 cases. *Journal of medical genetics*. 2004; 4:e85. DOI: 10.1136/jmg.2003.014480
  10. Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, et al. Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. *Annals of neurology*, 2010, 68(6):944-950. DOI: 10.1002/ana.22124.
  11. Fernández Lozano M, Puente Ferreras A, Barahona Gomariz M, Palafox Bogdanovitch A. Rasgos conductuales y cognitivos de los síndromes rett, CRI-DU-CHAT, X-FRÁGIL y WILLIAMS. *Liberabit* [internet]. 2010 [citado 30 ago 2015]; 16(1):39-50. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/liber/v16n1/a05v16n1.pdf>
  12. Wang H, Sandipan P, Pozzo-Miller L y Doering LC. Targeted pharmacological treatment of autism spectrum disorders: fragile X and Rett syndromes. *Frontiers in cellular neuroscience*. 2015; 9:55. DOI: 10.3389/fn cel.2015.00055

## INSTRUCCIONES PARA LOS AUTORES

### Instructions for Authors

#### 1. INTRODUCCIÓN

El Acta Pediátrica Hondureña es el órgano oficial de difusión del posgrado de Pediatría de la Escuela Universitaria de las Ciencias de la Salud, de la Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula, EUCS, UNAH-VS. Con periodicidad semestral.

Se considerará para publicación los escritos médicos relacionados con la salud de los niños, que no hayan sido publicados en otras revistas biomédicas y que cumplan con los Requisitos de Uniformidad para manuscritos enviados a revistas biomédicas elaborados por el Comité Internacional de Directores de Revistas Médicas (ICMJE). Disponible en: [www.ICMJE.org](http://www.ICMJE.org).

#### 2. ÉTICAS DE PUBLICACIÓN

**2.1 Autoría:** Un "autor" es alguien que ha hecho contribuciones intelectuales sustantivas a un estudio publicado.

Se requiere que cada autor cumpla los siguientes 4 criterios:

1. Contribución sustancial a la concepción y el diseño del estudio, adquisición de datos o análisis e interpretación de datos.
2. La redacción del artículo o revisión crítica del contenido intelectual.
3. La aprobación final de la versión que se publicará.
4. Ser responsable de todos los aspectos de la obra para garantizar que las interrogantes relacionadas con la exactitud o integridad de cualquier parte del trabajo sean resueltas adecuadamente.

**NOTA:** Es importante destacar que la adquisición de financiamiento, la recolección de datos o la supervisión general del grupo de investigación por sí sola no constituyen una base suficiente para la autoría.

**2.2 Aprobación por comité de ética:** Todos los estudios que involucren sujetos humanos en

quienes se realice intervención, deben ser aprobadas por un Comité de Ética, y debe describirse en la sección de métodos.

#### 3. CONFLICTO DE INTERESES Y DIVULGACIÓN

Al presentar un artículo para su publicación, debe acompañarse de una carta donde refiere que no existen conflictos de interés personales o financieros que influyan en el manuscrito, y en caso de existir deberán ser manifestados.

Ejemplo de Carta:

#### Carta de solicitud y consentimiento de publicación de artículo

Lugar y fecha

**Señores**

Consejo Editorial Acta Pediátrica Hondureña  
UNAH - Valle de Sula. San Pedro Sula, Cortés.

Por la presente solicitamos sea publicado el artículo titulado (nombre del artículo) en la Revista Acta Pediátrica Hondureña, enviado por los autores (nombres en el orden que se publicará).

Declaramos lo siguiente:

- Hemos seguido las instrucciones para los autores de la revista.
- Participamos completamente en la investigación, análisis de datos, preparación del manuscrito y lectura de la versión final, aceptando así la responsabilidad del contenido.
- El artículo no ha sido publicado total ni parcialmente, ni está siendo considerado para publicación en otra revista.
- En caso de publicación parcial en otra revista, debe hacerlo saber y enviar copia del artículo.
- Hemos dejado constancia que no hay conflictos de interés con cualquier persona, organización o institución.
- Los derechos de autor son cedidos a la Revista Acta Pediátrica Hondureña.
- Toda información enviada en la solicitud de publicación y en el manuscrito es verdadera.

NOMBRES AUTORES. FIRMA. SELLO

#### 4. TÍTULOS DE LOS ARTÍCULOS Y AUTORIA

El título debe ser conciso e informativo, que contenga los temas clave del trabajo. No usar frases declarativas ya que tienden a enfatizar una conclusión, ni preguntas, que son más apropiados para editoriales y comentarios.

Es conveniente incluir el diseño del estudio ("ensayo controlado aleatorio", "Estudio de cohortes prospectivo", etc.) en subtítulos. La ubicación de un estudio debe incluirse sólo cuando los resultados son únicos para ese lugar y no generalizables. Escribirse en 15 palabras o menos.

Debe ir en español e inglés.

Los autores se consignaran después del título del artículo en inglés, marcados con un asterisco posterior al nombre y sin el título de cada autor (es decir, no se coloca Lic. ni Dra.), (el número de asteriscos, dependerá de la afiliación al servicio que pertenece), se escribirá en el extremo inferior izquierdo de la página inicial.

Se recomienda usar siempre el mismo nombre por derechos de autoría, idealmente el nombre completo para que no se confunda con otros autores al realizar búsquedas en internet.

#### 5. ABREVIATURAS

Usar preferiblemente abreviaturas estándar; evitar el uso de abreviaturas en el título del manuscrito. La primera vez que se usa una abreviatura debe ir precedida por el término sin abreviar, seguido de la abreviatura entre paréntesis, a menos que sea una unidad de medida estándar.

#### 6. PALABRAS CLAVE

En cada manuscrito deberán presentarse de 3 a 5 Palabras Clave en español e inglés después del resumen respectivo, que deberán buscarse en: [http:// decs.bvs.br / E / homepagee.htm](http://decs.bvs.br/E/homepagee.htm).

#### 7. PREPARACIÓN DE LOS MANUSCRITOS

Los manuscritos se presentan en documento Word a doble espacio utilizando letra Arial No. 12, en papel tamaño carta y sin exceder la extensión indicada para cada tipo de manuscrito.

**Tabla No.1: Requisitos de extensión de los artículos de la revista.**

Tipo de Artículos	Número de ... permitidos			
	Palabras	Figuras/ Gráficos	Tablas	Bibliografía
Original	4000	6	3	15-40
Revisión				
Bibliográfica	5000	6	3	30-70
Opinión	3000	3	2	3-10
Caso Clínico	3000	3	2	10-20
Imagen				
Clínica	200	2	0	0-3

En el número de palabras no está incluida la bibliografía, las palabras del resumen, cuadros y pies de figuras.

Las páginas deben estar enumeradas en el ángulo inferior derecho.

Los escritos deben incluir un resumen que expresará en no más de 250 palabras el contenido del mismo, redactado en pasado con opiniones presentes, conclusiones y recomendaciones pertinentes.

El título, resumen y palabras clave deben estar traducidos al inglés de la mejor calidad académica posible.

La redacción del texto debe ser clara, sencilla y comprensible.

Se sugiere hacer uso de ilustraciones y cuadros, cuando sea estrictamente necesario.

Se debe dividir el texto en apartados como se indica para cada tipo de artículo.

Los nombres de los Autores deben presentarse completos, en orden de autoría, seguidos de su más alta calificación académica y cuando lo amerite su relación laboral. La dirección electrónica del autor principal o la institución.

## 8. TIPOS DE ARTÍCULOS:

### 8.1 Artículos Originales

Son resultado de trabajos de investigación. Los artículos originales incluyen pero no se limitan a los ensayos clínicos, estudios de intervención, estudios de cohortes, estudios de casos y controles, otros. Debe incluir:

#### Título:

Utilice palabras (significado y sintaxis) que describan adecuadamente el contenido del artículo. No utilice palabras superfluas.

#### Resumen estructurado:

Se escribe continuo, con subtítulos en negritas, debe contener:

1. Antecedentes
2. Objetivo
3. Pacientes y métodos
4. Resultados
5. Conclusiones

**Palabras clave:** 3- 5.

**Abstract:** el resumen traducido.

**Keywords:** palabras clave traducidas.

#### Cuerpo del artículo:

##### Introducción:

Esboza el contexto más amplio que generó el estudio. Se debe redactar en un máximo de tres párrafos, en el primero se expone el problema investigado, en el segundo se argumenta bibliográficamente el problema y en el tercero se justifica la investigación y se expone en forma clara el objetivo. Se debe incluir las referencias bibliográficas pertinentes. No debe contener figuras.

##### Pacientes y Métodos:

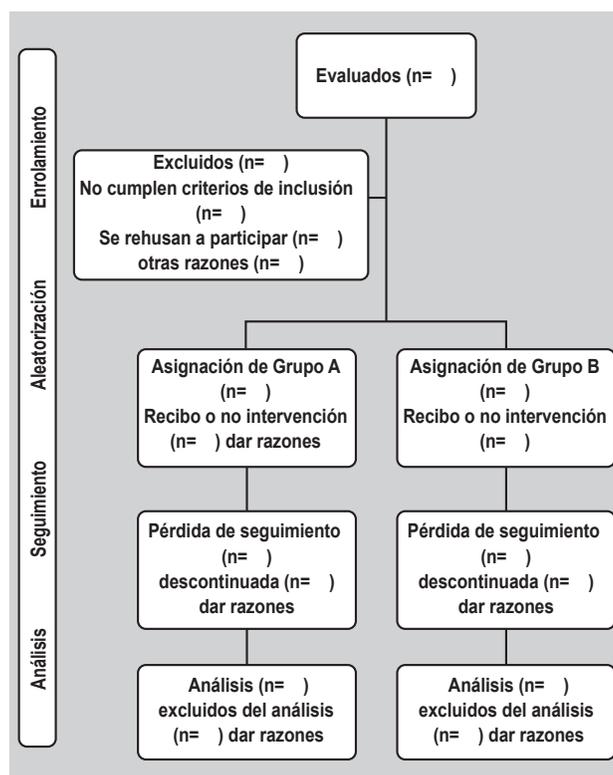
Debe redactarse en tiempo pasado. Determinar el tipo de estudio, tiempo de duración, el sitio de realización, la descripción clara de la selección y características de la muestra, las técnicas, procedimientos, equipos, fármacos y otras herramientas utilizadas, de forma que permita a otros investigadores reproducir el estudio.

Los métodos estadísticos utilizados. Si hubo consentimiento informado de los sujetos a participar en el estudio.

Se podrán usar referencias bibliográficas pertinentes. Todos los estudios que involucren sujetos humanos deben ser aprobados o considerados exentos por una junta de revisión institucional oficial o comité de ética, lo que debería tenerse en cuenta aquí.

Cuando el manuscrito haga referencia a seres humanos el apartado se titulará Pacientes y Métodos.

En caso de estudios longitudinales colocar el diagrama de flujo en cada etapa del estudio desde el enrolamiento, aleatorización, seguimiento y análisis.



##### Resultados:

En esta sección se debe dar respuestas concretas a los objetivos o las preguntas que figuran en la introducción. El orden de presentación de los resultados debe ser paralelo a la orden de la sección de métodos.

Debe redactarse en tiempo pasado. Anote los hallazgos más importantes de la investigación realizada.

De preferencia utilice la forma expositiva, solo cuando sea estrictamente necesario utilice cuadros, figuras o ilustraciones. No debe repetirse en el texto lo que se afirma en las ilustraciones, cuadros o figuras. No exprese interpretaciones, valoraciones, juicios o afirmaciones.

No utilice expresiones verbales como estimaciones cuantitativas (raro, la mayoría, ocasionalmente, a menudo) en sustitución de los valores numéricos.

### **Discusión:**

La sección debe destacar los antecedentes en la literatura sobre el tema y la forma en que los resultados actuales cambia la comprensión de una enfermedad o situación clínica.

Debe redactarse en tiempo pasado. Interprete los resultados estableciendo comparaciones con otros estudios.

Debe destacarse el significado y la aplicación práctica de los resultados, las limitaciones y las recomendaciones para futuras investigaciones. Haga hincapié en aquellos aspectos nuevos e importantes del estudio y en las **conclusiones** que se deriven de ellos.

Podrán incluirse **recomendaciones** cuando sea oportuno. Se considera de especial interés la discusión de estudios previos publicados en el país por lo que se sugiere revisar y citar la literatura nacional o regional relevante relacionada con el tema.

Debe evitarse que la Discusión se convierta solamente en una revisión del tema y que se repitan los conceptos que aparecieron en otras secciones.

### **Conflictos de interés:**

Si existen conflictos de interés deben explicarse en un apartado antes de los agradecimientos.

### **Agradecimientos:**

Se recomienda reconocer las contribuciones de individuos o instituciones, tales como ayuda-técnica, apoyo financiero y contribuciones intelectuales que no ameritan autoría.

Es conveniente dejar constancia escrita en la cual las personas o instituciones a quienes se da agradecimiento acepten ser mencionadas en este apartado.

### **Bibliografía:**

Debe usarse la bibliografía estrictamente necesaria y consultada por los autores.

Revisar la guía de elaboración de referencias bibliográficas en la sección siguiente a las instrucciones para autor.

### **8.2 CASO CLÍNICO O SERIE DE CASOS CLÍNICOS**

Resalta presentaciones únicas o aspectos de los procesos de enfermedad que pueden ampliar el diagnóstico diferencial y mejorar la atención al paciente.

En general, los informes de casos se incluyen 10 casos o menos. Para que un manuscrito pueda ser considerado un informe de caso, debe cumplir con al menos uno de los siguientes 3 criterios:

1. Impugnar un paradigma clínico o fisiopatológico existente, y / o
2. Proporcionar un punto de partida para probar una nueva hipótesis de investigación clínica, y / o
3. Ofrecer una "lección" clínica que puede permitir a los colegas pediatras proporcionar una mejor atención.

Los informes de casos deben consistir en un resumen no estructurado que incluye una breve introducción y el(los) caso(s). (longitud recomendada, 1-2 párrafos), una Sección que detalla la presentación del paciente, el diagnóstico inicial y los resultados, así como una discusión que incluye una breve revisión de la literatura relevante y describe cómo este caso aporta

una nueva comprensión del proceso de la enfermedad. El texto se subdividirá en: *Introducción, Caso/s clínico/s y Discusión.*

### 8.3 ARTÍCULO DE REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Representa una actualización sobre una temática de actualidad. Pueden ser solicitados por el Consejo Editorial o enviados por los autores.

Se escribirá un resumen no estructurado en español e inglés, con palabras clave en español e inglés.

Deberá contener una sección introductoria, se procederá al desarrollo del tema y al final presentará conclusiones que contribuyen a la literatura. La introducción debe describir dónde y cómo se ha realizado la búsqueda de la información, las palabras clave empleadas y los años de cobertura de las búsquedas. Se debe incluir subtítulos apropiados, ilustraciones y bibliografía actualizada.

### 8.4 ARTÍCULO DE OPINIÓN

Consistirá en el análisis y recomendaciones sobre un tema particular con aportaciones originales por el autor. Constará de una introducción y desarrollo del tema.

El Consejo Editorial se reserva el derecho de editar el texto particularmente en torno a su longitud.

### 8.5 IMAGEN EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

Consiste en una imagen de interés especial, con resolución de imagen apropiada y señalizaciones que resalten aspectos de interés.

Deberá contener un pie de foto no mayor de 200 palabras. El autor deberá indicar taxativamente si la imagen ha sido editada electrónicamente.

### 8.6 OTROS

Se consideraran para publicación artículos tales como normas generadas por instituciones gubernamentales u organizaciones profesionales que requieran la máxima difusión posible.

## 9. ANUNCIOS

Anuncio de productos o servicios comerciales. Esta sección será regulada por el Consejo Editor.

## 10. FIGURAS, TABLAS Y MATERIALES UPLEMENTARIOS

**10.1 Figuras:** Deben estar citadas en el texto y numerarse según orden de aparición, cada figura o imagen debe tener un título indicativo que estará escrito fuera de ella.

Cada figura debe ir acompañada de una leyenda que no exceda de 50 palabras.

Abreviaturas previamente expandidas en el texto son aceptables.

Las figuras deben estar claramente etiquetados, pre-ensamblados y presentarse a escala por ejemplo con flechas, asteriscos, etc.

Los lectores deben ser capaces de entender las cifras sin hacer referencia al texto.

Requisitos técnicos de las fotos: Los siguientes tipos de archivos son aceptables: TIFF, JPG, EPS, PSD y PDF. Archivos de color deben estar en modo CMYK (cian, magenta, amarillo, negro).

Evite los gráficos circulares, gráficos en 3 dimensiones, y el exceso de tinta en general.

Asegúrese de que los ejes de las gráficas estén etiquetados, incluyendo unidades de medida, y que la fuente es lo suficientemente grande como para leerse.

Eliminar leyendas u otro material a partir del gráfico si se hace la imagen más pequeña.

Los Gráficos de color deben ser interpretables si son fotocopiados en blanco y negro.

**10.2 Tablas:** Los cuadros irán numerados en el orden en que son citadas en el texto y con encabezados apropiados.

Las tablas no deben reiterar la información presentada en la sección de resultados, sino que debe proporcionar datos claros y concisos que ilustran aún más el punto principal. Datos tabulares deben estar directamente relacionados a la hipótesis.

Las tablas deben ser auto-explicativas. Evite las abreviaturas; definir cualquier siglas en notas al pie de la tabla.

Evite el exceso de dígitos y el exceso de tinta en general. Siempre que sea posible, las filas deben estar en un orden significativo (por ejemplo, el orden de mayor a menor frecuencia).

Proporcionar unidades de medición para todos los números.

En general, sólo un tipo de datos debe ser en cada columna de la tabla.

Al finalizar la tabla, se debe escribir la fuente de donde se obtuvo (la bibliografía o si es propia). Ejemplo:

**Tabla 1: Pruebas diagnóstica realizadas y resultados principales**

Pruebas Diagnósticas	n=940	
	n	%
Saturación de oxígeno medida al diagnóstico	171	18.2
Media $\pm$ DE	95.9 $\pm$ 3	
<94%	28	3.0
Rx de tórax realizada	76	8.1
Hiperinsuflación	31	3.3
Atelectasia	5	0.5
Infiltrados	11	1.2

*Se presentan recuentos y porcentajes salvo que se indique otra cosa. DE: desviación estándar; RX radiografía...*

## 11. PRESENTACIÓN DE LOS NÚMEROS Y LAS PRUEBAS ESTADÍSTICAS

Los resultados en el resumen y el documento general, debe incluir las estimaciones del tamaño del efecto e intervalos de confianza del 95 % entre corchetes [ ], y los valores de P entre paréntesis ( ). No haga simple declaraciones que la diferencia fue estadísticamente significativo.

Se debe proporcionar los métodos estadísticos para la obtención de todos los valores de P.

Las unidades de las variables independientes deben ser proporcionadas en las tablas y secciones de resultados si se proporcionan coeficientes de regresión.

## 12. ARBITRAJE POR PARES

Todos los artículos serán enviados a revisores externos, expertos en el tema, quienes los revisaran sin saber el nombre de los autores, y los devolveran al Consejo Editorial en un máximo de tres semanas.

## GUÍA PARA ELABORACIÓN DE REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

### Vancouver guidelines for bibliographic references

Las Referencias bibliográficas serán elaboradas de acuerdo a la National Library of Medicine (NLM), Index Medicus.  
www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7256/.

Los Titulos de Revistas; según lista de revistas indexadas en Index Medicus que la NLM publica anualmente. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Pub Med>.

- Numere las referencias consecutivamente según el orden en que se mencionan por primera vez en el texto, tablas y/o leyendas.
- Use números arábigos entre paréntesis, en superíndice (ejemplo). (1)
- No citar resúmenes como referencia.
- 80% de la bibliografía, debe ser de la última década.

#### Libro:

- Autor (es). Apellido e iniciales, autores múltiples separados por una coma. Título del libro. Edición del libro ed. (la primera edición no se escribe). Lugar de publicación: Nombre Editorial; Año de publicación.

√Porter R. Breve historia de la medicina: las personas, la enfermedad y la atención sanitaria. Madrid: Taurus; 2003.

- En caso de ser más de 6 autores, se escriben los primeros seis, seguidos de **et. al.**

√Hofmeyr GJ, Neilson JP, Alfirevic Z, Crowther CA, Gulmezoglu AM, Hodnett ED, **et. al.** A Cochrane pocketbook: Pregnancy and childbirth. Chichester, West Sussex, England: John Wiley & Sons Ltd; 2008.

- Capítulo de libro editado: Autor. Título del capítulo. **En:** Autor (es) del libro. Título del libro. Edición del libro. Ciudad de edición: Editorial; año de publicación. Página inicial – final del capítulo.

√Buti Ferret M. Hepatitis vírica aguda. **En:** Rodés Teixidor J, Guardia Massó J, Editores. Medicina Interna. Barcelona: Masson; 1997. p.1520-1535.

- Autor (es) Apellido e iniciales. Título del artículo. Título abreviado de la revista. Año de publicación, mes, día (mes y día sólo si está disponible); volumen (número): páginas inicial-final

#### Artículo de revista:

√Barahona J L, Wildt R D. Apendicitis aguda ¿Ser o no ser? Revisión bibliográfica pediátrica. Rev Med Hondur 2009; 77(3):118-121.

- Autor corporativo: Grupo de trabajo de la SEPAR. Normativa sobre el manejo de la hemoptisis amenazante. Arch Bronconeumol. 1997; 33:31-40.
- Sin nombre de autor: Cáncer in South Africa [editorial]. S Afr Med J. 1994; 84:15.

#### Artículo de revista en internet:

Si es un artículo de revista en internet que no tiene numeración DOI se escriben igual que los artículos de revista, con algunos agregados: después del nombre de la revista, se escribe [revista en internet], y después del año se escribe [citado el año mes día]. Al final se escribe, DISPONIBLE EN: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2677696/>

√Kalnin AJ, Fastenau PS, de Grauw TJ, Musick BS, Perkins SM, Johnson CS, et al. MR Imaging Findings in Children with First Recognized Seizure. Pediatr. Neurol. [Revista en internet] 2008 [Citado, 13 noviembre 2014]; 39(6): 404–414. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2677696/>

Si el artículo tiene DOI se escribe igual a los artículos de revista y se agrega al final (después de la numeración de las páginas) número DOI se escribe después del número de página.

- √ Kalnin AJ, Fastenau PS, de Grauw TJ, Musick BS, Perkins SM, Johnson CS, et al. MR Imaging Findings in Children with First Recognized Seizure. *Pediatr. Neurol.* 2008; 39(6): 404–414. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2008.08.008

### **Página principal sitio web**

- Cancer- Pain.org [internet]. New York: Association of Cancer Online Resources, Inc.; 2000-01 [actualizado 16 mayo 2012; consultado 9 jul 2012]. Disponible en: <http://www.cancer-pain.org/>.

### **Reportes y Publicaciones del Gobierno**

- Autor (es). Título del informe. Lugar de publicación: Editorial; Fecha de publicación - año mes si procede. Número total de páginas si es aplicable, por ejemplo. 24 p. Informe No.: (si procede)

√ Australia. Parliament. Senate. Select Committee on Climate Policy. Climate policy report. Canberra: The Senate; 2009 38.

√ Page E, Harney JM. Health hazard evaluation report. Cincinnati (OH): National Institute for Occupational Safety and Health (US); 2001 Feb. 24 p. Report No.:HE-TA2000-0139-2824.

### **Artículo de periódico:**

- Autor (es) - apellido y las iniciales. Título del artículo. Título de Periódico (edición de papel por ejemplo. Edición de fin de semana). Fecha de publicación – año, mes (3 letras de la abreviatura), días: Sect. – sección: Página (columna).

√ Robertson J. Not married to the art. *The Courier Mail* (Weekend edition). 2010 Mar 6-7:Sect. ETC:15.

### **Material audiovisual:**

Autor/es. Título del video [video]. Lugar de edición: Editorial; año. Aplicable a todos los soportes audiovisuales. Borrel F. La entrevista clínica. Escuchar y preguntar. [Video] Barcelona:

### **Leyes:**

\*Título de la ley\*\*Decreto\*\*\*Boletín oficial\*\*\*\*- número del boletín\*\*\*\*\* fecha de publicación.

- Ley Especial sobre VIH SIDA. Decreto No. 147-99. *La Gaceta.* No. 29,020.13.Noviembre. 1999.

### **Diccionario:**

\* Nombre del Diccionario\*\* Número de edición\*\*\*Lugar de edición\*\*\*\*Nombre de la editorial\*\*\*\*\*Año\*\*\*\*\*Término\*\*\*\*\*Número de página.

- Dorland Diccionario Enciclopédico Ilustrado de Medicina. 28ª. ed. Madrid. McGraw Hill Interamericana. 1999. Afasia. p.51.



**UNAH**  
UNIVERSIDAD NACIONAL  
AUTÓNOMA DE HONDURAS

## **AUTORIDADES UNIVERSITARIAS**

**MSc. Julieta Castellanos**

Rectora de la Universidad Nacional Autónoma de Honduras (UNAH)

**Dr. Francisco José Herrera Alvarado**

Director Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula (UNAH-VS)

**Lic. Carlos Alberto Pineda**

Subdirector Académico, UNAH-VS

**Dr. José Raúl Arita Chávez**

Director de la Escuela Universitaria de las Ciencias de la Salud, EUCS UNAH-VS

**Dr. Gabriel Enrique Bennett Reconco**

Coordinador del Posgrado de Pediatría

**Dr. Marco Antonio Molina Soto**

Jefe Departamento de Medicina Clínica Integral

**Dr. José Pastor Laínez Macis**

Coordinador Carrera de Medicina

**Dr. Roberto Orlando Pineda Leiva**

Jefe Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

**Dr. Manuel Bonilla**

Jefe Departamento de Salud Pública

La Revista Acta Pediátrica Hondureña (**ISSN 2410-1400 versión impresa**) (**ISSN 2411-6270 Versión electrónica**) es el órgano oficial de difusión de carácter semestral del Posgrado de Pediatría de la Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula (UNAH-VS).

©2015 Todos los derechos reservados. A excepción de propósitos de investigación o estudio privado, crítica o revisión, los contenidos no pueden ser reproducidos por ningún medio impreso ni electrónico sin permiso de la Revista Acta Pediátrica Hondureña.

La Dirección de la Revista Acta Pediátrica Hondureña hace los máximos esfuerzos para garantizar la seriedad científica del contenido, la Revista ni la Casa Editorial se responsabilizan por los errores o consecuencias relacionadas con el uso de la información contenida en esta revista. Las opiniones expresadas en los artículos publicados son responsabilidad de los autores y no necesariamente reflejan los criterios de la Revista. Ninguna publicidad comercial publicada conlleva una recomendación o aprobación por parte de la Revista.

Institución Editora: **EUCS/UNAH-VS**

Impresa en: **Impresos Rápidos Ariel**, San Pedro Sula, Mayo 2016

Diseño de Portada: **Nicole Anabel Prado Botto**

## Tabla de Contenido

<b>I</b>	<b>EDITORIAL</b>	
	<b>Los nuevos retos</b>	
	The new challenges	
	<i>Oscar Gerardo Banegas González</i> .....	<b>391</b>
<b>II</b>	<b>TRABAJOS CIENTÍFICOS ORIGINALES</b>	
	<b>Primera convulsión en niños</b>	
	First seizure in children	
	<i>Sergio Daniel Quintanilla, Mario Velásquez</i> .....	<b>392</b>
	<b>Características Clínico-epidemiológicas de los pacientes pediátricos con cetoacidosis diabética</b>	
	Clinical and epidemiological characteristics of pediatric patients with diabetic ketoacidosis	
	<i>Sofía Alejandra Gutiérrez, Oscar Francisco Zúniga Girón</i> .....	<b>399</b>
	<b>Trombosis de senos venosos cerebrales en menores de dos meses de edad y sus secuelas</b>	
	Cerebral venous thrombosis in children under two months old and sequels	
	<i>Jorge Eduardo Ortega, Ángel Federico Velásquez Castillo, Lidia María Prado López</i> .....	<b>406</b>
	<b>Caracterización clínico epidemiológica de las cardiopatías congénitas en niños. Instituto Hondureño de Seguridad Social</b>	
	Clinical epidemiological characterization of congenital heart disease in children at the Honduran Social Security Institute	
	<i>Paola Sophia Bonilla Medina, Christian Leonel Breuillet Barrera, Juan Rafael Guerrero Manueles</i> .....	<b>415</b>
<b>III</b>	<b>IMAGEN CLÍNICA</b>	
	<b>Mielomeningocele plano</b>	
	Myelomeningocele	
	<i>Lidia María Prado López, Jorge Eduardo Ortega</i> .....	<b>421</b>
	<b>Lipoma de cono medular</b>	
	Conus Medullaris Lipoma	
	<i>Pablo Cesar Guardado Ortiz, Napoleón Urcuyo</i> .....	<b>422</b>
<b>IV</b>	<b>CASOS CLÍNICOS</b>	
	<b>Enfermedad de orina olor a jarabe de arce. Presentación de caso clínico</b>	
	Maple syrup urine disease. A case presentation	
	<i>Tania Soledad Licona Rivera, Linda Yajeira Banegas Pineda</i> .....	<b>423</b>
	<b>Retraso Puberal. Reporte de Caso</b>	
	Delayed Puberty. A case Report	
	<i>Elba Campos, Carlos Felipe Ponce</i> .....	<b>430</b>
	<b>Síndrome de Rett. Reporte de dos casos</b>	
	Rett syndrome. Two Cases Report	
	<i>Celenia Godoy Salgado, Gelder Zaldívar Pascua</i> .....	<b>438</b>
<b>V</b>	<b>INSTRUCCIONES PARA AUTORES</b>	
	Instructions for authors .....	<b>444</b>
<b>VI</b>	<b>GUÍA PARA LA ELABORACIÓN DE REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b>	
	Vancouver guidelines for bibliographic references .....	<b>450</b>