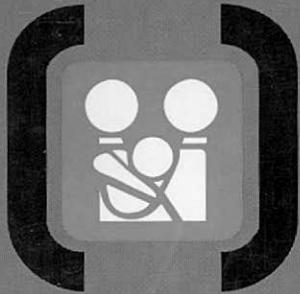


ARCHIVOS ARGENTINOS DE PEDIATRÍA



Por un niño sano
en un mundo mejor

PUBLICACIÓN DE LA **SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRÍA**

Indice

321 **Editorial.** La recertificación en pediatría. *Dr. A. Larguía*

■ **Artículos Originales**

322 Utilidad de la calorimetría indirecta en una unidad de cuidados intensivos pediátricos. *Dr. C. García Roig et al.*

327 Estudio comparado de niños amamantados en el primer trimestre con incremento normal y deficitario de peso. *Dr. C. Beccar Varela et al.*

333 El examen médico de ingreso a primer grado en un distrito escolar de la ciudad de Buenos Aires. *Dr. M.C. Petersen et al.*

338 Pesquisa neonatal de fenilcetonuria e hiperfenilalaninemias: diagnóstico y seguimiento. *Dra. A. Chiesa et al.*

■ **Artículo Especial**

344 Programa permanente de educación para la salud en la escuela. *Lic. A. Cejas et al.*

■ **Actualización**

350 Hiperlipoproteinemias primarias en la infancia. *Dr. A. Sarriá Chueca et al.*

■ **Comunicación**

359 Diagnóstico del síndrome de X-frágil (Martin Bell): estudio citogenético versus técnicas de biología molecular. *Dra. C. Arberas et al.*

■ **Comunicación Breve**

367 Síndrome urémico hemolítico asociado a infección por *Shigella flexneri*. *Dr. L.E. Voyer et al.*

372 Colitis ulcerosa en la infancia. Abordaje psicoanalítico. *Lic. R. Cheja et al.*

■ **Comentario**

377 Medicina, familia y pediatría. *Dr. J.A. Mera*

■ **Comités de la SAP**

380 Transporte neonatal. *Comité de Estudios Fetoneonatales (CEFEN)*

VOLUMEN 92
NUMERO 6
AÑO 1994



Indice

Editorial	La recertificación en pediatría. Dr. A. Larguía	321
Artículos originales	Utilidad de la calorimetría indirecta en una unidad de cuidados intensivos pediátricos. Dr. C. García Roig et al.	322
	Estudio comparado de niños amamantados en el primer trimestre con incremento normal y deficitario de peso. Dr. C. Beccar Varela et al.	327
	El examen médico de ingreso a primer grado en un distrito escolar de la ciudad de Buenos Aires. Dr. M.C. Petersen et al.	333
	Pesquisa neonatal de fenilcetonuria e hiperfenilalaninemias: diagnóstico y seguimiento. Dra. A. Chiesa et al.	338
Artículo especial	Programa permanente de educación para la salud en la escuela. Lic. A. Cejas et al.	344
Actualización	Hiperlipoproteinemias primarias en la infancia. Dr. A. Sarriá Chueca et al.	350
Comunicación	Diagnóstico del síndrome de X-frágil (Martin Bell): estudio citogenético versus técnicas de biología molecular. Dra. C. Arberas et al.	359
Comunicación breve	Síndrome urémico hemolítico asociado a infección por Shigella flexneri Dr. L.E. Voyer et al.	367
	Colitis ulcerosa en la infancia. Abordaje psicoanalítico. Lic. R. Cheja et al.	372
Comentario	Medicina, familia y pediatría. Dr. J.A. Mera	377
Comités de la SAP	Transporte neonatal. Comité de Estudios Fetoneonatales (CEFEN)	380

Contents

Editorial	Re-certification in pediatrics. Dr. A. Larguía	321
Original articles	Indirect calorimetry determinations in pediatric intensive care. Dr. C. García Roig et al.	322
	Compared study between first trimester breastfed infants with normal weight gain and deficient weight gain. Dr. C. Beccar Varela et al.	327
	First grade medical examination in a school district of Buenos Aires. Dr. M.C. Petersen et al.	333
	Neonatal screening for phenylketonuria and hyperphenylalaninaemia: diagnosis and follow-up. Dra. A. Chiesa et al.	338
Special article	Ongoing program for health education in schools. Lic. A. Cejas et al.	344
Review	Primary hyperlipoproteinemias in childhood. Dr. A. Sarriá Chueca et al.	350
Communication	Diagnosis of fragile X syndrome (Martin Bell): cytogenetical study vs. molecular biology techniques. Dra. C. Arberas et al.	359
Brief communication	Haemolytic Uraemic Syndrome associated with Shigella flexneri infection. Dr. L.E. Voyer et al.	367
	Ulcerative colitis in childhood. Psychoanalytical approach. Lic. R. Cheja et al.	372
Comment	Medicine, family and pediatrics. Dr. J.A. Mera	377
SAP Committees	Neonatal transport. Committee on Fetoneonatal Studies (CEFEN)	380

Editorial

La recertificación en pediatría

El constante progreso médico-social de la pediatría, el desarrollo de nuevas y complejas técnicas de diagnóstico y tratamiento, las nuevas interpretaciones etiopatogénicas, la multiplicación de nuevas especialidades pediátricas y la reciente competencia entre médicos imponen la necesidad de apoyar y estimular la actualización de nuestros pediatras.

La Sociedad Argentina de Pediatría (SAP) y el Tribunal de Evaluación Pediátrica (TEP) consideran que la *recertificación* (RC) de los certificados actuales es un recurso imprescindible para alcanzar estos propósitos.

Los rápidos avances de la información médica, la demostración de que con los años decaen la capacitación y la destreza de los médicos, y las exigencias de la comunidad por una medicina de calidad y excelencia han contribuido a que cada vez sea mayor el reconocimiento de las ventajas de la RC y su aceptación por los profesionales.

Reconocemos que la RC es políticamente un proceso difícil y también lo es técnicamente, pero al mismo tiempo es fundamental. Advertimos que la RC no debe ser considerada como un contralor de la calidad de la asistencia médica ni tampoco debe ser punitiva para quienes no superen las pruebas. Al contrario, es una forma académica de estimular la educación médica continuada y de mejorar la capacitación profesional. Debe ser un sistema de evaluación de bajo costo y elevada calidad que realmente mida la competencia del profesional y le reconozca idoneidad para comportarse de una manera determinada y predecible en su práctica clínica.

Con estos objetivos, la Comisión Directiva de la SAP designó una comisión integrada por distinguidos miembros de nuestra Sociedad, los doctores Alfredo Larguía (presidente), Osvaldo Blanco, José Bodino, Juan Nils Iölder, Horacio Repetto y Jorge Sires (vocales) para elaborar un proyecto de reglamento para la renovación de los actuales certificados de médicos pediatras y especialidades pediátricas.

El proyecto preparado ha sido aprobado recientemente por la Comisión Directiva y próximamente será puesto en ejecución por el TEP. La filosofía de la RC, acorde con los programas internacionales, será la evaluación de la competencia de los profesionales en las áreas médicas en las que actualmente ejercen. Por consiguiente el proceso de RC deberá ser lo suficientemente flexible para contemplar la situación de muchos pediatras, cuyas prácticas o áreas clínicas difieren según las orientaciones individuales preferidas, destrezas adquiridas o exigencias médicas locales.

El programa de RC comenzará a regir para aquellos pediatras que hayan certificado en el año 1994. El plazo de duración de la validez de los certificados obtenidos a partir del año 1994 será de siete años. Se hace la salvedad que los certificados obtenidos en el año 1993, o con anterioridad, son permanentes y no estarán obligados a RC, aunque lo podrán hacer voluntariamente.

La Comisión de RC del TEP establecerá las variables que regirán la evaluación de los aspirantes de acuerdo con la filosofía expuesta. Será necesaria la presentación de un detallado curriculum de las actividades desarrolladas a partir de la certificación, de los trabajos realizados durante ese período y de todo antecedente que muestre su idoneidad.

Con el objeto de facilitar la actualización de conocimientos y la solución de problemas clínico-prácticos en las entrevistas orales estructuradas, sobre los que versará la evaluación, las entidades pediátricas, los comités de la SAP y de sus filiales, realizarán cursos, seminarios, publicaciones y programas relacionados con recientes avances pediátricos. A modo de ejemplo se presenta al PRONAP como un valioso recurso para facilitar la educación médica continuada.

La SAP y el TEP anuncian este nuevo paso adelante en el cumplimiento de los objetivos que se especifican en el art. 2 de sus estatutos para bien de nuestros niños y de la familia.

Dr. Alfredo Larguía

Artículo original**Utilidad de la calorimetría indirecta en una unidad de cuidados intensivos pediátricos**

Dres. CRISTIAN GARCIA ROIG, EDUARDO SCHNITZLER, CARLOS FUSTIÑANA
y Téc. JAVIER RIQUELME*

RESUMEN

Objetivo. Comparar el Gasto Energético en Reposo (GER) medido por calorimetría indirecta con el GER estimado por fórmula en niños críticamente enfermos.

Material y métodos. Se estudiaron prospectivamente 29 niños ingresados en una Unidad de Cuidados Intensivos Polivalente. Se les determinó el riesgo de mortalidad (PRISM) y su estado nutricional (Waterlow). Se estimó el GER según fórmula y se lo midió por calorimetría indirecta.

Resultados. Se observó una correlación estadísticamente significativa entre el GER estimado y el medido ($r^2 = 0,83$) con una $p = 0,0006$. Se observó una mayor dispersión (hasta 36%) a medida que el GE supera las 1.000 kcal.

No se tomaron en cuenta para la estimación del GER los factores de stress ni el estado nutricional.

Conclusiones. Medir el GER por calorimetría indirecta en el niño críticamente enfermo es la mejor guía para su soporte nutricional. De no ser posible medirlo se lo deberá calcular por fórmula sin tener en cuenta los factores de estrés ni el estado nutricional.

Palabras claves: calorimetría indirecta, nutrición, cuidados intensivos pediátricos.

SUMMARY

Objective. Compare basal energy expenditure estimated by formula versus measured by indirect calorimetry.

Material & methods. 29 children admitted to the Pediatric Intensive Care were prospectively studied. PRISM and Waterlow scales were determined. Basal energy expenditure were estimated by formula and measured by indirect calorimetry.

Results. Statistically significant correlation between estimated and measured basal energy expenditure ($r^2: 0.83$) with a $p = 0.0006$. A greater dispersion (up to 36%) was observed with Basal energy expenditure greater than 1.000 Kcal. Stress and nutritional factors were not taken into account for the estimation of basal energy expenditure.

Conclusions. Indirect calorimetry determinations of basal expenditure are the best guide for nutritional support of critically ill children. Should this method not be available, basal energy expenditure should be determined by formula without taken into account stress and nutritional factors.

Key words: indirect calorimetry, nutrition, pediatric intensive care.

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 322

INTRODUCCION

Frente a un niño que se interna en una Unidad de Cuidados Intensivos, uno de los tantos dilemas a resolver es el relacionado a su soporte nutricional.

La situación de estrés provocada por la injuria (sepsis, trauma, cirugía) desencadena una respuesta metabólica, que es mediada por el sistema neurohormonal y las citoquinas, en especial el T.N.F., Interleuquinas 1 y 6, etc.^{1,2}, que modifica el Gasto Energético.

Esta modificación de las rutas metabólicas se caracteriza por: 1) aumento de la neoglucogénesis a partir de aminoácidos derivados de la proteólisis

muscular³; 2) síntesis de proteínas de fase aguda en lugar de albúmina y proteínas lábiles⁴ y 3) lipólisis exagerada⁵. Todo ello provoca un aumento del gasto energético y cambios en el balance nitrogenado que aún no han sido extensamente estudiados en el niño críticamente enfermo.

Conocer el GE de un niño permitirá un soporte nutricional adecuado sin los riesgos que implican la subestimación (aumento de la morbimortalidad)⁶ o la sobrestimación (hígado graso, complicaciones con el destete del respirador)⁷.

La calorimetría directa permite medir el GE, pero los requisitos que conlleva (confinar al paciente en una habitación especial, en reposo, en ayuno de 10 horas, etc.) la hacen impracticable en el niño gravemente enfermo.

La calorimetría indirecta permite la medición del GE en reposo (GER) junto a la cama del paciente.⁸

* Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Departamento de Pediatría. Hospital Italiano de Buenos Aires. Correspondencia: Dr. Cristian García Roig. Hospital Italiano de Buenos Aires. Gascón 450 (1181) Buenos Aires.

En un niño normal la diferencia entre el GER estimado por tablas⁹ o por fórmulas¹⁰ y el medido por calorimetría indirecta no supera el 10%.

En el adulto críticamente enfermo las diferencias entre el GER estimado y medido pueden llegar al 50%¹¹. En el niño crítico no existe aún suficiente bibliografía al respecto. Por esta razón los objetivos de este trabajo prospectivo fueron:

- Determinar el GER por calorimetría indirecta en niños críticos.
- Comparar el GER medido con el estimado por fórmula.
- Valorar la incidencia de los factores de estrés y del estado nutricional en el GER del niño crítico.

Población

Se incluyeron 29 niños entre 2 meses y 18 años, ingresados a una Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos polivalente desde el 1/1/93 hasta el 30/6/93.

Se los estudió dentro de las primeras 48 hs del ingreso a la Unidad. Los niños estaban hemodinámicamente estabilizados (no en shock).

Doce de los niños estaban en asistencia respiratoria mecánica con FiO_2 menores a 0,5 y diecisiete respiraban espontáneamente aire ambiental.

Se excluyeron los niños que recibían oxígeno por halo, bigotera, máscara o CPAP y los que tenían inestabilidad hemodinámica.

Trece de los niños recibían nutrición enteral y/o parenteral.

El trabajo fue prospectivo.

MATERIAL Y METODOS

Se utilizó el PRISM para determinar el riesgo de mortalidad de los niños ingresados al estudio.¹² Este score tiene en cuenta variables respiratorias, cardiovasculares, neurológicas y metabólicas para estimar el riesgo de muerte en los niños ingresados en cuidado intensivo. Se utilizó la clasificación de Waterlow¹³ para valorar el estado nutricional de los niños al ingreso. Conociendo la edad, el peso y la talla uno puede clasificar a los niños como eutróficos, con riesgo o en malnutrición aguda o crónica.

Se estudiaron las siguientes variables: 1) GER estimado por la fórmula de J. Askanazi⁹; 2) GER medido por calorimetría indirecta. Se utilizó para ello el monitor metabólico Deltatrac.

Se usaron las modalidades canopy para los niños que respiraban espontáneamente aire ambiental y respirador para los que estaban en

asistencia respiratoria mecánica con FiO_2 menor a 0,5.

El canopy es una carcasa de acrílico transparente que cubre totalmente la cabeza del niño. Por uno de sus extremos ingresa el aire y por el opuesto se elimina, acoplándose a este último un sensor para el análisis del gas espirado.

En la modalidad respirador se coloca un sensor en la tubuladura que lleva el aire al niño y por otro lado se analiza el gas espirado a nivel de la válvula espiratoria.

En base a las recomendaciones internacionales y previo a un período de estabilización de 3 a 5 minutos, se hicieron mediciones de 30 minutos diarios.¹⁴

El monitor metabólico nos informa:

- Del consumo de oxígeno (VO_2) en ml por minuto: conociendo la fracción inspirada de oxígeno y analizando el gas espirado.
- De la producción de CO_2 (VCO_2) en ml por minuto: analizando el gas espirado.
- El Gasto Energético en Reposo (GER) en Kcal teniendo en cuenta el VO_2 y la VCO_2 y aplicando la fórmula de Weir que dice:

$$GE = 3,9 VO_2 + 1,1 VCO_2$$
- Del cociente respiratorio (CR): dividiendo VCO_2 por VO_2 . El resultado nos permite inferir qué nutriente se está oxidando preferentemente en ese momento. Si el CR es de 0,7 se oxidan grasas, si es de 0,8 serán proteínas y si es de 1 serán hidratos de carbono.

Para el análisis estadístico se utilizaron:

- método de regresión múltiple escalonado;
- método de regresión simple.

RESULTADOS

En el *Gráfico 1* se muestra la distribución de los pacientes según el score de PRISM. La población estudiada tuvo un PRISM comparable al de otras unidades de cuidados intensivos pediátricos. En el *Gráfico 2* podemos observar cómo era el estado nutricional de los niños al ingreso en base a la clasificación de Waterlow. La mayor parte de los pacientes eran eutróficos o en riesgo de malnutrición calórico proteica.

Durante las mediciones del GER por calorimetría indirecta se observó un desvío estándar en los datos de consumo de oxígeno y de producción de CO_2 menor al 8%.

Se encontró mediante el método de regresión múltiple escalonada (Stepwise Regression) una significativa asociación ($p < 0,000001$) entre el GER estimado, el GER medido y el peso con una r múltiple de 0,98.

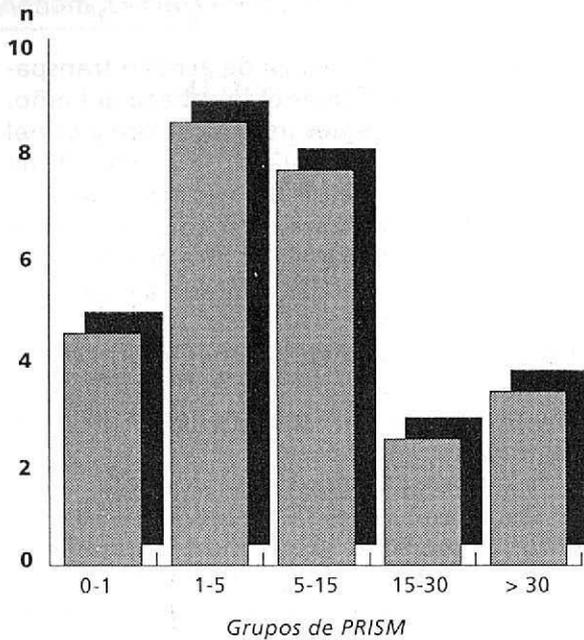


GRAFICO 1
PRISM de los niños estudiados

Si tomamos exclusivamente la asociación de GER estimado y medido la r2 disminuye a 0,83 ($p < 0,0006$) y como puede verse en el *Gráfico 3*

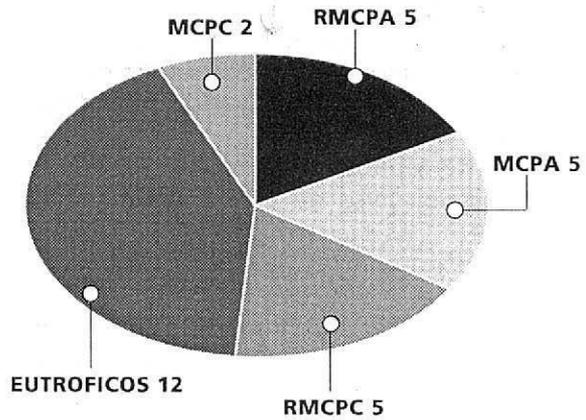


GRAFICO 2
Estado nutricional
Clasificación de Waterlow

existe una mayor dispersión a medida que aumenta el Gasto Energético. Este hallazgo se repite en los niños con PRISM mayores de 15 o sea los niños más graves (*Gráfico 4*).

El cálculo de esta dispersión llega al 36% en la recta de regresión para los GER mayores de 1.000 Kcal.

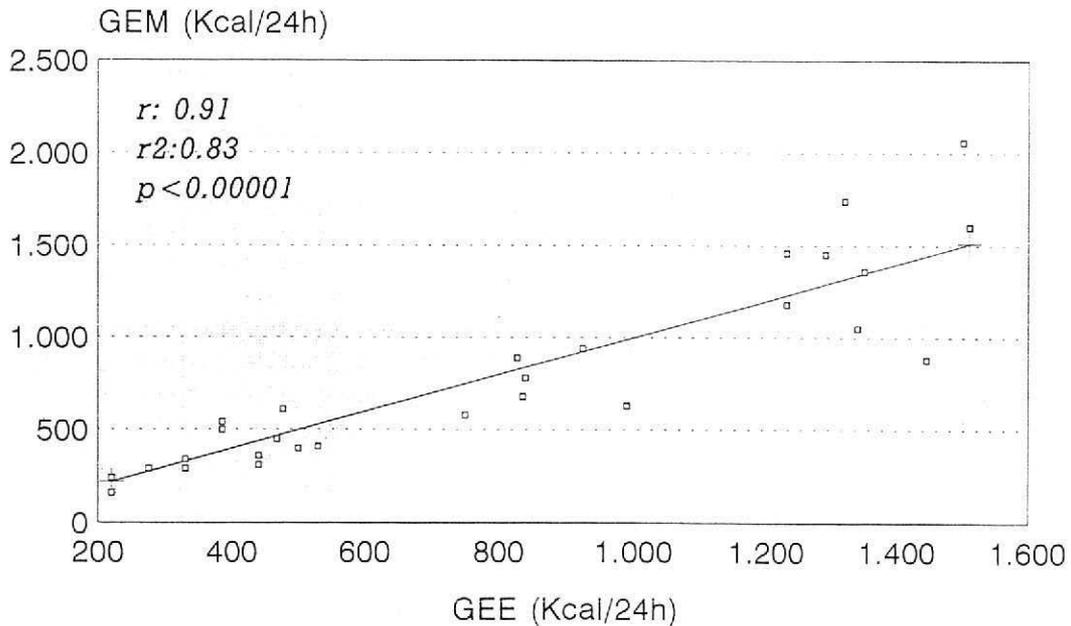


GRAFICO 3
GEM vs. GEE en niños críticos

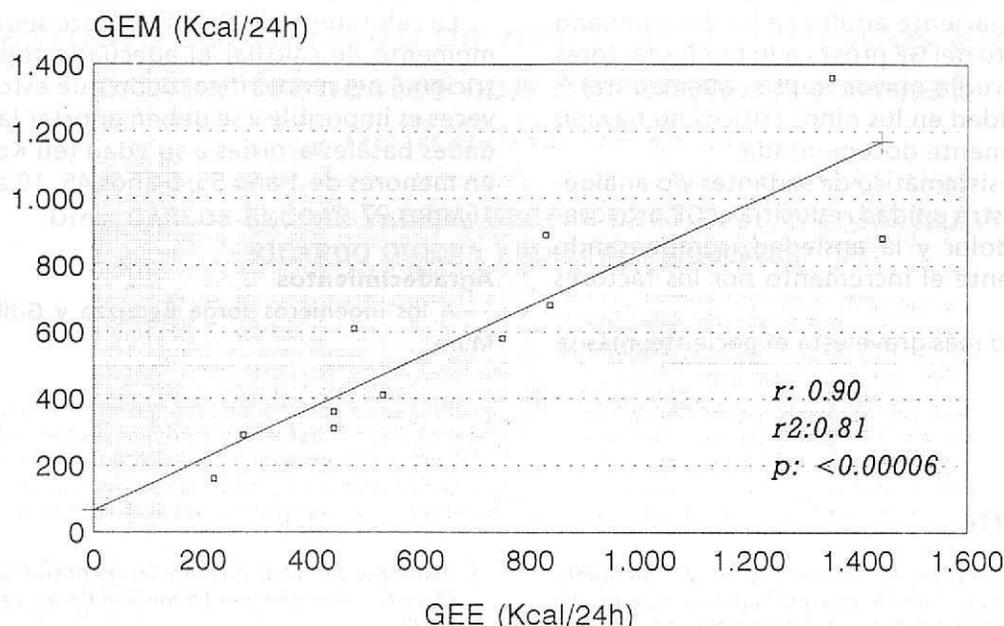


GRAFICO 4

GEE vs. GEM en niños con PRISM mayor de 15

De los 13 niños que recibían nutrición enteral y/o parenteral al momento del estudio, en 8 las Kcal aportadas superaban al GER medido por calorimetría indirecta, situación que se correspondía con valores de cociente respiratorio cercanos o superiores a 1.

DISCUSION

El requerimiento calórico-proteico de un niño críticamente enfermo es probablemente diferente al de uno sano.

El responsable último del Gasto Energético es el BCM (body cell mass) o sea el total de la masa celular metabólicamente activa, rica en potasio y responsable del consumo de oxígeno.¹⁵

El GE está influenciado por el sexo, la edad, la masa magra y la situación metabólica de ese niño (ayuno, estrés, etc).¹⁶

Ese GE ha sido vastamente estudiado en niños normales, obesos y desnutridos.

Existen pocas publicaciones sobre la medición del GE en niños críticamente enfermos. Los resultados de Tilden¹⁷ y Winthrop¹⁸ muestran importantes diferencias entre el GER estimado y el medido por calorimetría indirecta. Por esta razón llevamos adelante un estudio prospectivo

de medición por calorimetría indirecta del GER en niños ingresados a una unidad de cuidados intensivos polivalente.

Hallamos una significativa asociación entre el GER estimado por fórmula, el medido por calorimetría indirecta y el peso del niño al ingreso. Si comparamos el GE estimado y el medido, la asociación sigue siendo muy buena. Pero a medida que superamos las 1.000 Kcal la dispersión puede alcanzar un 36%.

Si tenemos en cuenta estos datos, la medición del GER por calorimetría indirecta puede ser crucial en la planificación del soporte nutricional de un niño críticamente enfermo. Un aporte excesivo de energía lo llevará a la disfunción hepática con hígado graso¹⁹, al aumento en el consumo de oxígeno y a una sobreproducción de CO₂ que puede complicar el destete del respirador.²⁰ Un aporte defectuoso de energía profundizará el catabolismo proteico aumentando la morbimortalidad.

Si pretendemos hallar una explicación para nuestros resultados, deberemos tener en cuenta los siguientes factores:

a) durante el estrés el niño deja de crecer debido al predominio de las hormonas contrarre-

guladoras. Por lo tanto sus requerimientos energéticos se reducen casi en un 50%.²¹

b) en el paciente adulto se ha determinado el incremento del GE provocado por los factores de stress (cirugía mayor, sepsis, quemadura).²² Su aplicabilidad en los niños críticos no ha sido aún debidamente documentada.

c) el uso sistemático de sedantes y/o analgésicos en nuestra unidad reduciría el GE provocado por el dolor y la ansiedad, compensando probablemente el incremento por los factores de estrés.

d) cuanto más grave está el paciente, más se

acerca el GE medido por calorimetría indirecta al GE basal estimado por fórmula.²³

La calorimetría indirecta parece ser útil en el momento de calcular el adecuado soporte nutricional del niño crítico, dado que esto muchas veces es imposible y se deben aportar las necesidades basales acordes a su edad (en Kcal/kg/d): en menores de 1 año 55; 5 años 45; 10 años 38 y 16 años 27.¹⁰

Agradecimientos

A los ingenieros Jorge Barzizza y Guillermo La Mura.

BIBLIOGRAFIA

- Long, C.L.; Schaffel, N.; Geiger J.W., et al.: *Metabolic response to Injury and Illness: Estimation of Energy and Protein Needs from Indirect Calorimetry and Nitrogen Balance*. JPEN 1979, 3: 452-456.
- Dinarelo, C.A.; Meir, J.W.: *Current concepts: Lymphokines*. N Eng J Med 1987, 317: 340.
- Clowes G.H.; George, B.C.; Villee, C.A. Jr., et al.: *Muscle proteolysis induced by a circulating peptide in patients with sepsis or trauma*. N Engl J Med, 1983; 308: 545-552.
- Chwals, W.J.: *Surgical Clinics of North America*. 1992, vol. 6: 1237-1266.
- Nordenstrom, J.; Carpentier, Y.A.; Askanazi, J, et al.: *Free fatty acid mobilization and oxidation during total parenteral nutrition in trauma and sepsis*. Ann Surg, 1983, 198: 725-735.
- Rapp, R.P.; Young, B.; Twyman, D. et al.: *The favorable effect of early parenteral feeding on survival in head-injured patients*. J Neurosurg, 1983, 58: 906-912.
- McMahon, M.M.; Farnell, M.B.; Murray, M.: *Nutritional Support of Critically ill Patients*. Mayo Clin Proc, 1993; 68: 911-920.
- Ronco, J.J.; Phang, P.T.: *Validation of an indirect calorimeter to measure oxygen consumption in critically ill patients*. J Crit Care, 1991; 6: 36-41.
- Askanazi, J.; Carpenter, Y.A.; Elwyn, D.H., et al.: *Influence of total parenteral nutrition on fuel utilization in injury and sepsis*. Ann Surg 1980; 191: 40-46.
- Mathis, R.K.; Firouzbakhsh, S.; Dorchester, W.L., et al.: *Measured Resting Energy Expenditure in children*. J Pediatr Gastroenterol Nutr, 1993; 16: 136-142.
- Weissman, C.; Kemper, M.; Askanazi, J., et al.: *Resting metabolic of the critically ill patient: measured versus predicted*. Anesthesiol, 1986; 64: 673-679.
- Pollack, M.M.; Ruttimann, U.E.; Getson, P.R.: *The Pediatric risk of mortality (PRISM) score*. Crit Care Med, 1988; 16: 1110-1116.
- Waterlow, J.C.: *Note on the assessment and classification of protein energy malnutrition in children*. Lancet, 1973; 87-89.
- Van Lanschot, J.J.B.; Feenstra, B.W.A.; Vermeij, C.G., et al.: *Calculation versus measurement of total energy expenditure*. Crit Care Med, 1986; 14: 981-985.
- Moore, F.D.: *Energy and maintenance of the body cell mass*. JPEN, 1980; 4: 228-260.
- Salas, J.D.; Moukarzel, E.; Dozio, E. et al.: *Estimating resting energy expenditure by simple lean-body-mass indicators in children on total parenteral nutrition*. Am J Clin Nutr, 1990; 51: 958-962.
- Tilden, S.J.; Watkins, S.; Tong, T.K., et al.: *Measured energy expenditure in pediatric intensive care patients*. Am J Dis Child, 1989; 143: 490-492.
- Winthrop, A.L.; Wesson, D.E.; Pencharz, P.B., et al.: *Injury severity, whole body protein turnover, and energy expenditure in pediatric trauma*. J Pediatr Surg, 1987; 22: 534-537.
- Messing, B.; Bitoun, A.; Galian, A., et al.: *Does hepatic steatosis during total parenteral nutrition depend on the caloric proportion of glucose*. Gastroenterol Clin Biol, 1977; 87: 1015-1025.
- Askanazi, J.; Weissman, C.; Rosenbaum, H. et al.: *Nutrition and the respiratory system*. Crit Care Med, 1982; 10: 163-172.
- Heim, T.: *Nutrición clínica en la infancia*. Nestlé Nutrition, 1985. 77-98.
- Suskind, R.M.; Suskind, L.L.: *Textbook of Pediatric Nutrition*. 1993: 207-216.
- Kreymann, G.; Grosser, S.; Buggisch, P., et al.: *Oxygen consumption and resting metabolic rate in sepsis, sepsis syndrome, and septic shock*. Crit Care Med, 1993; 21: 1012-1019.

Artículo original**Estudio comparado de niños amamantados en el primer trimestre con incremento normal y deficitario de peso**

Dres. CARLOS BECCAR VARELA, HECTOR DEVOTO, JUAN C. SANTILLAN, RICARDO GIGENA Y MARCELO SERANTES*

RESUMEN

Introducción. El incremento deficitario de peso (IDP) en los lactantes exclusivamente amamantados tiene factores asociados ("respuestas de riesgo") investigados en un estudio previo. El objetivo de este trabajo fue determinar, en una nueva muestra, cuáles respuestas de riesgo presentaron una mayor frecuencia absoluta y, por comparación entre lactantes con incremento normal de peso (INP) e IDP, cuáles presentaron una diferencia de frecuencia significativa.

Material y métodos. La muestra se compuso de 40 lactantes de ambos sexos, exclusivamente amamantados, de entre 10 a 90 días de vida, pertenecientes a familias de clase media. Veinte tenían INP (incremento diario de peso > 20 g) y los otros veinte tenían IDP (incremento diario de peso < 18 g). Por medio de una historia previamente confeccionada se estudiaron en todos los niños de la muestra veinte variables. El análisis estadístico se hizo con la prueba exacta de Fisher, con nivel de significación de 0,05.

Resultados. Se encontraron más frecuentemente los siguientes factores significativamente asociados al IDP: *En el bebé:* no se prendió bien en la primera mamada posparto; hizo más de 10 pausas por mamada; succionó defectuosamente; mamó más de 10 minutos de cada pecho; no eructó con facilidad; fue muy plácido; no estaba sano. *En la madre:* colocó a su bebé en posición incorrecta para mamar; se sintió incómoda durante la mamada. *En la abuela materna:* no alentó a su hija para que amamantara.

La cantidad de lactantes con 3 ó más repuestas de riesgo fue significativamente mayor en el grupo con IDP que en el grupo con INP.

Conclusiones. 1. En los niños con IDP se hallaron factores asociados que deberán ser investigados en todo lactante del primer trimestre con IDP. 2. Estos resultados deberán ser confirmados con estudios con tamaño muestral más grande e incluyendo niños provenientes de distintos sectores sociales.

Palabras claves: lactancia natural exclusiva, incremento normal de peso, incremento deficitario de peso.

INTRODUCCION

En un trabajo anterior¹ uno de los autores realizó un estudio comparado entre 34 lactantes

* Centro de Estudios de Lactancia Materna. Estanislao Díaz 347, (1642) San Isidro, provincia de Buenos Aires.

SUMMARY

Introduction. In a previous study it was shown that there are several associated factors ("risk answers") with deficient weight gain (DWG) in exclusively breastfed infants.

The aim of this study was to determine, in a new sample, which of the risk answers presented a greater absolute frequency and, comparing infants with normal weight gain (NWG) and DWG, which of them presented a significant difference in frequency.

Material & methods. Forty middle class exclusively breastfed infants (both males and females) between 10 and 90 days old were studied. Twenty had NWG (daily weight increment > 20 grams) and the other twenty had DWG (daily weight increment < 18 grams). Using a previously made form twenty variables were studied in the two groups. For statistical analysis the Fisher's test was used, with a significance level of 0.05.

Results. In the DWG group the following significant associated factors were found more frequently: *The infant:* he couldn't latch on well during the first postpartum breastfeeding; he had a deffective suction; he suckled more than 10' from each breast; during each feeding he made more than 10 pauses; he couldn't belch easily; he was very placid; he was sick. *The mother:* she accommodated her baby at the breast on a wrong position and felt uncomfortable during the baby's sucking. *The grandmother:* she didn't encourage her daughter to breastfeed.

The number of infants with 3 or more risk answers was of greater significance in the DWG group than in the NWG group.

Conclusions. 1. In DWG children associated factors were found more frequently and they should be searched for in all first trimester breastfed babies with DWG. 2. These findings should be confirmed with a larger sample and including different social classes.

Key words: exclusive breastfeeding, normal weight gain, deficient weight gain.

con incremento normal de peso (INP) y 34 lactantes con incremento deficitario de peso (IDP). La muestra fue pareada por edad y sexo y las edades oscilaron entre 10 y 90 días de vida, siendo todos exclusivamente amamantados. Se investigaron factores de técnica de las mama-

das, del niño, obstétricos, familiares, maternos y psicosociales. Con los factores asociados al IDP hallados con más frecuencia en ese estudio y con factores mencionados por otros autores se confeccionó una historia breve para lactantes del primer trimestre con IDP, con el fin de detectarlos rápidamente e intentar modificarlos con orientaciones adecuadas. Con la experiencia recogida clínicamente, la historia breve fue posteriormente modificada para hacerla más ágil y cubrir otras instancias clínicas como el hipotiroidismo, pero en lo esencial la historia se mantuvo parecida a la original. La historia breve modificada se muestra en la *Tabla 1*, donde los factores asociados a IDP figuran como "respuesta de riesgo".

OBJETIVO

Establecer la frecuencia de variables de riesgo y comparar su presencia en lactantes con INP e IDP.

Población

Ingresaron al estudio 40 lactantes que concurren a los consultorios privados de los autores, en el período comprendido entre diciembre de 1991 y agosto de 1993.

Los criterios de inclusión que debían reunir eran:

1) Peso de nacimiento > 2.500 g; 2) Edad gestacional entre 37 y 41 semanas; 3) Una edad cronológica entre 10 y 90 días; 4) Alimentación exclusiva a pecho.

Los criterios de exclusión fueron:

1) Malformaciones congénitas graves craneofaciales (labio leporino o fisura palatina); 2) Complemento con jugos, agua, té; 3) Enfermedad grave materna; 4) Enfermedad grave del niño.

Muestra: se conformaron 2 muestras con 20 niños cada una. El grupo A formado por lactantes con INP, el grupo B, por lactantes con IDP.

Tipo de muestra: no probabilística.

Reparos éticos: se solicitó el consentimiento a todos los padres para la inclusión de sus hijos en el estudio.

MATERIAL Y METODOS

El instrumento utilizado para el estudio fue la historia breve modificada mencionada anteriormente, que contiene 20 variables, 14 a determinar por interrogatorio y 6 por observación y/o exámenes. Algunas de las variables son autodescriptivas, otras se describen más minuciosamente aquí: las variables 4 y 5 se refieren a

todas las mamadas; la variable 6, "niño muy activo", se refiere al que llora 3 o más horas en 24 hs; la variable 7, "niño muy plácido" se refiere al que duerme más de tres horas, tres o más veces en 24 hs; la variable 12 incluye motivos de tensión o ansiedad tales como serias preocupaciones económicas, mudanza, peleas, accidente o enfermedad grave de familiares.

La historia breve fue tomada por uno de los autores a los 20 niños con IDP y por los demás autores a los 20 niños con INP. Ninguno de los dos grupos de investigadores conoció las respuestas del otro hasta que estuvieron completas todas las historias.

Se definió como: INP a la ganancia diaria de ≥ 20 g, por 5 días o más. IDP: ganancia/d < 18 g promedio de 5 días o más.

Análisis estadístico

Se realizó la prueba exacta de Fisher, para la comparación de frecuencias. Se seleccionó un nivel de significación de 0,05 (α : 0,05).

RESULTADOS

Las características de la población estudiada se observan en *Tabla 2*.

En *Tabla 3* se muestran la cantidad de veces que aparece cada respuesta de riesgo, factor de riesgo en cada grupo, así como el rango y promedio de respuestas de riesgo por grupo.

Los niños con IDP presentaron mayor cantidad de variables de riesgo (\bar{X} 7) que aquellos con INP (\bar{X} 2).

Los 20 (100%) lactantes con IDP presentaron 3 respuestas de riesgo o más, mientras que sólo 6 (30%) de los lactantes con INP alcanzaron dicho mínimo. La prueba arrojó una diferencia significativa para la muestra dada (*Tabla 3*).

Las respuestas de riesgo con diferencias significativas para los lactantes con IDP pueden reagruparse como sigue: *En el bebé:* no se prendió bien en la primera mamada posparto; hizo más de 10 pausas por mamada; succionó defectuosamente; mamó más de 10 minutos de cada pecho; no eructó con facilidad; fue muy plácido; no estaba sano. *En la madre:* colocó a su bebé en posición incorrecta para mamar; se sintió incómoda durante la mamada. *En la abuela materna:* no alentó a su hija para que amamantara.

Aunque en el grupo con IDP hubo mayor número de casos con menos de 7 mamadas en 24 hs (7 vs. 4), madres muy cansadas (8 vs. 4), maridos que no las alentaron en el amamantamiento (2 vs. 1), tensión o ansiedad materna (7 vs. 3), hipotiroidismo

TABLA 1

**Historia breve para lactantes del primer trimestre con incremento deficitario de peso
(Lactantes que pierden peso, no ganan o ganan menos de 18 g por día con intervalo de 1 semana o más)**

Nombre y apellido Fecha
Intervalo entre pesadas (días) Aumento diario

Interrogatorio	Respuesta correcta	Respuesta de riesgo	Orientación
1. ¿El bebé mama menos de 7 veces cada 24 horas?	No	Sí	Debe mamar 8 a 12 veces en 24 horas.
2. ¿Está más de 10 minutos en cada pecho?	No	Sí	Las mamadas efectivas no suelen pasar de 10 minutos por pecho.
3. ¿Hace más de 10 pausas durante toda la mamada?	No	Sí	Cuando hace una pausa empujele el mentón hacia arriba para que retome la mamada.
4. ¿Usted se siente físicamente cómoda cuando está amamantando?	Sí	No	Relájese. Ponga un almohadón entre su falda y el bebé.
5. ¿Su niño eructa fácilmente?	Sí	No	Hágalo eructar inclinándolo sobre el vientre en ángulo de 45°.
6. ¿Es muy activo?	No	Sí	Sedarlo con música, paseos, baños y teniéndolo a upa 3 horas por día o más.
7. ¿Es muy plácido?	No	Sí	Despertarlo cada 3 horas (de día) para mamar y jugar con él.
8. ¿El bebé se prendió bien en la primera mamada de su vida?	Sí	No	Observar cómo mama.
9. ¿Está Ud. muy cansada?	No	Sí	Pida ayuda por 1 ó 2 semanas a alguna familiar o amiga. No saltee comidas y coma variado. Repose durante el día varias veces unos minutos.
10. ¿La alienta su marido para que amamante a su bebé?	Sí	No	Si no la alientan, diga que los quiere conocer. Cuando concurren, elogíe a la mujer ante ellos por lo bien que cría.
11. ¿La alienta su mamá para que amamante al bebé?	Sí	No	
12. ¿Está usted tensa o ansiosa? (por motivos diferentes al peso del bebé)	No	Sí	Animarla a que se explaye. Escuchar activamente. Eventualmente derivar a psicología.
13. ¿Alguna vez estuvo en tratamiento por hipotiroidismo? (pesquisar síntomas)	No	Sí	Estudios de función tiroidea. En caso de deficiencia, medicar.
14. ¿Está Ud. tomando píldoras anticonceptivas con estrógenos?	No	Sí	Aconsejar suspenderlas.
Observación de la mamada			
15. <i>Posición:</i> El bebé tiene el cuerpo pegado al de la madre y frente a ella.	Sí	No	Corregir posición.
16. <i>Succión:</i> El bebé succiona intensa y rítmicamente, con pocas pausas.	Sí	No	Estimular la succión levantando el mentón al bebé cuando hace una pausa.
17. <i>Mandíbula:</i> Es de tamaño normal.	Sí	No	Si la mandíbula es pequeña, asegurar posición correcta para amamantar.
Exámenes			
18. Mamas y pezones normales	Sí	No	Diagnóstico Corrección de acuerdo al problema.
19. La madre está sana (por clínica y eventuales análisis)	Sí	No	Diagnóstico Corrección de acuerdo al problema.
20. El bebé está sano (por clínica y eventuales análisis)	Sí	No	Diagnóstico Corrección de acuerdo al problema.

TABLA 2
Características de la población estudiada

	Lactantes	
	INP (n: 20)	IDP (n: 20)
Peso nac. \bar{X} y rango	3.460 (2.860-4.280)	3.404 (2.550-4.320)
Sexo M/F	12: 8	12: 8
Edad cronol. \bar{X} y rango	49 (10-90)	45 (11-89)
Aumento/d en g \bar{X} y r	31 (20-54)	7 (13-17,5)
Intervalo e/2 últimas pesadas	21 (7-76)	13 (5-44)

previo (2 vs. 1), mandíbula pequeña (1 vs. 0), problemas en mamas o pezones (3 vs. 2), enfermedad materna (2 vs. 0), las diferencias no fueron estadísticamente significativas.

Los problemas de mama y pezón fueron: a) en el grupo con IDP dos madres con candidiasis de pezones y aréolas y una con taponamiento de conductos; b) en el grupo con INP una madre con grietas en los pezones y una con los pezones umbilicados.

Las enfermedades maternas en el grupo con IDP fueron una angina y una gripe.

Las enfermedades del niño en el grupo con IDP fueron: un bebé con reflujo gastroesofágico grado 4; uno con candidiasis perianal y uretritis; uno con ictericia neonatal, tratada con lámpara durante 8 días, con separación madre-hijo y depresión en el bebé.

TABLA 3
Cantidad de veces sobre 20 en que aparecieron respuestas de riesgo en los niños con INP e IDP

	INP	IDP	Signif.	
Menos de 7 mamadas en 24 hs	4	7	no	-
Más de 10 ¹ en cada pecho	3	13	sí	0,001
Más de 10 pausas por mamada	1	15	sí	0,001
La madre no se siente cómoda	0	10	sí	0,001
Niño no eructa con facilidad	4	10	sí	0,05
Niño muy activo	6	5	n/a	-
Niño muy plácido	2	11	sí	0,01
El niño no se prendió bien en la primera mamada de su vida	2	7	sí	0,05
Madre muy cansada	4	8	no	-
Marido no la alienta con LM	1	2	no	-
Madre no la alienta con LM	1	9	sí	0,01
Tensión o ansiedad materna	3	7	no	-
Hipotiroidismo materno previo	1	2	no	-
Píldoras anticonceptivas con estrógenos	1	0	n/a	-
Mala posición del bebé	1	9	sí	0,01
Defectos de succión	0	12	sí	0,001
Mandíbula pequeña	0	1	no	-
Problemas de mama o pezón	2	3	no	-
Enfermedad materna	0	2	no	-
Enfermedad del niño	0	3	sí	0,05
Cantidad de lactantes con 3 ó más respuestas de riesgo	6	20	sí	0,001
Rango de respuestas de riesgo por cada niño	0-4	3-10		
Promedio de respuestas de riesgo en cada grupo	2	7		

Signif. Indica con un "no" si la cantidad de respuestas de riesgo halladas entre los IDP no es significativamente mayor que la hallada entre los INP, e indica con un "sí" el caso contrario.
n/a indica que el test no es aplicable.

CONCLUSIONES

1. Los lactantes exclusivamente amamantados durante el primer trimestre y con incremento deficitario de peso presentaron con mayor frecuencia que los lactantes con incremento normal de peso los siguientes factores asociados: *el bebé* se prende mal al pecho en su primera mamada después del parto; hace mamadas prolongadas y con muchas pausas; succiona defectuosamente; no eructa con facilidad; es plácido; está enfermo. *Su madre* coloca el bebé a mamar en posición incorrecta y está incómoda durante las mamadas. *Su abuela materna* no alienta a la hija para que amamante.

COMENTARIOS

El hallazgo de una alta frecuencia de mala posición para amamantar y defectos en la succión indica que la observación de la mamada es un recurso prioritario e imprescindible en el diagnóstico de los lactantes menores de tres meses con IDP.² Los puntos de observación más destacables son:

- la posición del bebé para ser amamantado
- la técnica de la adhesión boca-pecho
- la forma de succionar que tiene el bebé
- la frecuencia y duración de las pausas durante la mamada
- la relación succión-deglución durante los distintos momentos de la mamada.³ Para mayor conocimiento de estos puntos remitimos a la autora citada.

Los factores asociados al IDP hallados con más frecuencia en este estudio son reversibles por medio de las orientaciones que se dan en la historia breve. Los resultados del asesoramiento brindado a las madres de los lactantes con IDP se presentarán en un próximo trabajo.

Para confirmar los hallazgos de este estudio sería necesario repetirlo con mayor número de casos y explorando la posibilidad de encontrar distintas respuestas de riesgo (factores asociados) en lactantes con IDP de distintos sectores sociales.

Con fines didácticos, si se invierten los resultados de este estudio, puede construirse *un perfil del lactante del primer trimestre que gana bien peso*, con las siguientes características:

- está sano
- se prende bien al pecho desde la primera mamada posparto
- es un bebé despierto y alerta
- es colocado a mamar pegado y enfrentado a su madre (panza con panza)

- succiona con movimientos amplios, rítmicos y sostenidos de la mandíbula
- hace pocas y breves pausas durante la mamada
- la mamada dura habitualmente 5 a 10 minutos por pecho
- eructa con facilidad
- la madre se siente cómoda durante la mamada
- la abuela materna ayuda y alienta a la hija en el amamantamiento.

También con fines didácticos se agregan aquí *propuestas orientadoras para madres que desean amamantar a sus hijos recién nacidos*:

- ofrezca el pecho cuando el bebé está inquieto o llora por hambre
 - si duerme mucho, despiértelo a las 3 horas del comienzo de la mamada anterior y ofrézcale el pecho
 - la mayoría de los bebés maman 8 a 12 veces en 24 horas durante las primeras semanas de vida
 - busque una posición cómoda para amamantar; eso favorece la bajada de la leche
 - coloque a su bebé bien pegado y enfrentado a usted
 - estimule con su pezón el labio inferior de su bebé; cuando él abra ampliamente su boca, sostenga su cabeza en dirección hacia el pecho para que al cerrarla apriete las aréolas con las encías
 - cuando su bebé hace una pausa muy larga, empújelo el mentón hacia arriba con su dedo índice y él comenzará nuevamente a mamar
 - cuando oiga que su bebé traga, eso significa que está mamando bien; cuando le baje la leche durante la mamada, notará que su bebé traga más seguido
 - la mamada en cada pecho suele durar 5 a 10 minutos; al cabo de ese tiempo su bebé perderá interés en seguir succionando
 - cuando termine con cada pecho, haga eructar a su bebé inclinándolo un poco hacia adelante y golpeándole suave y rítmicamente la espalda
 - pida a su madre ayuda y aliento para que usted pueda amamantar; si ella no la alienta, busque el apoyo de otra mujer de su comunidad con experiencia en el amamantamiento.
- Los hallazgos mencionados arriba podrían tener influencia determinante del IDP y se sugiere investigarlos en todo lactante amamantado del primer trimestre con IDP.
- Los hallazgos de este trabajo deberán ser confirmados con estudios de mayor número de casos, incluyendo lactantes de distintos grupos sociales.

Agradecimientos

A la Lic. Stella Maris Valiente y al Ing. Carlos

Eduardo Biagini, por asesorar en el estudio estadístico de los datos. ■

BIBLIOGRAFIA

1. Beccar Varela, C.: *Incremento deficitario de peso en lactantes alimentados a pecho en el primer trimestre. I. Factores asociados y breve historia para su detección.* Arch Arg Pediatr 1988; 86: 275-283.
2. Straswick, C.A.: *When a breastfed infant isn't gaining weight.* Contemp Pediatr 1993; 10 (5): 116-135.
3. Beck Wade, K.: *Colocación del bebé al pecho durante el*

amamantamiento: Evaluación y técnicas esenciales de lactancia que el personal de enfermería y los especialistas clínicos deben conocer. En: *Educación en Lactancia*, Editores Rodríguez-García R., Schaefer, L.A.; Yunes, J. 1990; pág. 171-186. Organización Panamericana de la Salud, Washington, DC.

**2^{DAS} JORNADAS NACIONALES DE
MEDICOS RESIDENTES, MEDICOS EN
FORMACION Y BECARIOS EN
PEDIATRIA.**

**1^{ER} ENCUENTRO DE PEDIATRAS
JOVENES DEL CONO SUR.**

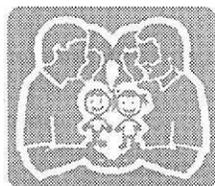
**"La formación pediátrica
frente al nuevo siglo"**

Del 30 de noviembre al 2 de diciembre de 1995

Centro Cultural General San Martín
Buenos Aires

Organizado por:

**Sociedad Argentina de Pediatría
Grupo de Trabajo de Pediatras Jóvenes
Grupo de Residentes del Area Metropolitana**



Programa general:

- Conferencias plenarias
- Diálogo con expertos
- Mesas redondas
- Talleres
- Presentación de temas libres
- Presentación de posters
- Actividades sociales y culturales

Fecha límite de presentación de trabajos:

30 de agosto de 1995

Contará con la participación de destacados invitados nacionales y del exterior.

Artículo original**El examen médico de ingreso a primer grado en un distrito escolar de la ciudad de Buenos Aires**

Dres. MARIO C. PETERSEN*, DIANA POLACK** y MARTA PIASCO***

RESUMEN

El objetivo de este trabajo fue evaluar la eficacia del examen médico de ingreso a primer grado (EMIPG) en un distrito escolar de Buenos Aires, en relación al número de niños con patologías detectadas por el examen, patologías confirmadas y tratamientos realizados. De 1.475 alumnos inscriptos, 807 fueron examinados físicamente; 308 niños (38,1%) padecían patología previa pero se detectaron sólo 43 (14%) con nuevas patologías. Se obtuvo información de 38 (88,4%) de éstos. En sólo dos escolares se consideró la patología como resuelta (un niño con fimosis y antecedente de infecciones urinarias previas fue operado y uno con pie plano fue dado de alta después de 9 meses de ser tratado con ejercicios). Seis de 10 soplos cardíacos fueron considerados funcionales por cardiólogos; sobre los restantes no tenemos información. De 21 niños en los que se identificó pie plano, 4 continuaban tratamiento con plantillas. Un niño con escoliosis estaba en seguimiento ortopédico. Uno con obesidad continuaba parcialmente con una dieta. En 11 (25,6%) pacientes se descartó la existencia de una anomalía. En 16 (37,2%) niños, los padres no realizaron la interconsulta o la derivación. En cinco los padres refirieron no haber sido informados respecto de la presunta patología. Se concluye que en la población estudiada el examen masivo fue ineficaz para resolver los problemas que padecían los niños.

Palabras claves: salud escolar, medicina preventiva.

SUMMARY

The goal of this research was to evaluate the effectiveness of the medical examination to children entering first grade (EMIPG) in a school district of Buenos Aires City. Of 1475 registered students, 807 medical records were recovered; 308 children (38,1%) had some pathological condition, but only 43 patients suffered a disease unknown to the pediatrician or the parents (14%).

We recovered information of only 38 (88,4%) of them. In only two children the problem was considered resolved (one boy with phimosis and a history of urinary infections was operated on and another with flat feet was treated with physical therapy). Six out of 10 heart murmurs were considered functional murmurs after being examined by cardiologists. We didn't receive information about the others. In 21 children flat foot were detected and 4 of them received shoe's inserts. One patient with scoliosis was in orthopedic follow-up, and 1 with obesity was partially on dietetical management. In 11 (25,6%) patients an abnormal condition was ruled out. In 16 children (37,2%) the referral or follow-up visit were not done.

The parents of 5 children said that they were not informed about a suspected disease in them. We conclude that in the population surveyed the screening program was not effective to reduce the morbidity of the diseases detected.

Key words: health screening in school, preventive medicine.

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 333

INTRODUCCION

Actualmente la mayor parte del tiempo y el esfuerzo de los equipos que trabajan en salud escolar en los hospitales municipales de la ciudad de Buenos Aires se invierten en el examen de control de los alumnos de primero y séptimo grados. Sin embargo, la eficacia del examen médico de ingreso a primer grado (EMIPG) ha sido muy cuestionada en otros países.¹⁻⁸ Algunas

de las críticas se basan en la existencia previa de un buen control de salud en la misma población,⁶ en el bajo número de patologías nuevas que se detecta,^{1,2,9,10} la poca especificidad del examen médico,¹¹ el escaso cumplimiento de las derivaciones y/o tratamientos sugeridos^{1,7,12} y la falta de tratamiento eficaz para algunas de las afecciones detectadas.^{13,14}

Dado que el EMIPG constituye uno de los exámenes masivos más importantes en número que se realiza en nuestro país y que significa una importante inversión en tiempo, personal y dinero, resulta fundamental evaluar su eficacia. Los trabajos citados arriba fueron en su mayoría realizados en países desarrollados y por lo tanto

* 25 de Mayo 741, (6700) Luján, provincia de Buenos Aires.

** Dra. en Psicología. 3 de Febrero 1270, (1426) Buenos Aires.

*** División Pediatría. Hospital Municipal de Agudos "Dr. C. Durand", Buenos Aires.

no es posible aplicar esas conclusiones a nuestra población escolar en forma directa.

Como el propósito del EMIPG es identificar en una población asintomática aquellos individuos portadores de una enfermedad aún no manifiesta e intervenir tempranamente para evitar mayor morbilidad y/o mortalidad, nos fijamos el siguiente objetivo.

OBJETIVO

Evaluar la eficacia clínica del EMIPG en cuanto al número de niños con patologías detectadas por el examen, patologías confirmadas y tratamientos realizados durante el período escolar 1988 en niños que ingresaban a primer grado.

Población

Se incluyeron las fichas médicas de los alumnos que ingresaban a primer grado examinados durante el período escolar 1988, pertenecientes al Distrito Escolar VII de la ciudad de Buenos Aires.

MATERIAL Y METODOS

El examen clínico fue realizado por el médico de cabecera o de la obra social. Con esta medida se intentó favorecer la continuidad en el control y tratamiento de los niños y dejar los sobrecargados recursos hospitalarios disponibles para quienes más los necesitaban. El equipo de salud escolar realizó el examen de los niños que no contaban con cobertura médica o que no fueron examinados por la obra social o servicio prepago (tanto por limitaciones de los mismos como por decisión personal de los padres).

El programa de salud escolar comenzó con reuniones con los padres, realizadas en cada una de las escuelas. En estas reuniones se explicó el contenido y se entregó una ficha donde constaban datos personales, situación social y familiar y algunos ítems relacionados con el control médico (si el niño recibía control regularmente, lugar donde éste se realizaba y nombre del pediatra, motivo de la última visita y enfermedades previas). Las fichas se llenaban durante el transcurso de la reunión. A los padres que tenían cobertura médica, ya sea obra social o medicina prepaga, se les entregó una ficha médica para ser llenada por el médico y luego devuelta a la escuela. La misma incluía los siguientes ítems: datos personales, antecedentes perinatales, enfermedades, cirugías, accidentes, medicación. Si del examen físico surgían resultados positivos, el médico debía especificar si el signo o patología

se detectaba en ese momento por primera vez o si el problema o enfermedad era ya conocido por el médico o los padres. (La ficha habitualmente usada en la Municipalidad de Buenos Aires no discriminaba entre las enfermedades ya conocidas y las detectadas en el examen).

Esta misma ficha fue utilizada en los exámenes realizados por el equipo de salud escolar del hospital. Los padres ausentes fueron citados a una segunda reunión. Los ausentes a esta segunda reunión, fueron citados nuevamente mediante una nota emitida por la escuela, para que concurrieren al hospital para completar el examen (tuviesen o no cobertura médica). En dos escuelas consideradas de alto riesgo, el equipo médico concurrió a ellas para realizar el examen. Las fichas completadas por los médicos fueron recolectadas por personal de las escuelas.

Finalmente, se entregó otro ejemplar de la misma ficha a todos aquellos padres que no la habían devuelto a la escuela hasta el mes de diciembre de 1988. El presente análisis corresponde a todas las fichas médicas a disposición del Equipo de Salud Escolar en el mes de mayo de 1989.

La efectividad del EMIPG se midió a través del seguimiento, durante los meses de mayo y junio de 1989, de los niños con patologías detectadas en 1988. Se definió como EMIPG efectivo el logro de: detección de patologías nuevas, cumplimiento de las recomendaciones o derivaciones, inicio de tratamientos tempranos.

RESULTADOS

De los 1.475 alumnos inscriptos en primer grado en las escuelas del Distrito Escolar VII se obtuvo una ficha social completa de 1.272 niños. De éstos, se recobraron 807 (63,4%) fichas de examen médico. El Equipo de Salud Escolar del hospital examinó al 22,1% (178 niños); el 46% del total fue examinado por médicos de obras sociales (371 niños); y el 30% restante por el pediatra de cabecera (250 niños). En los 807 alumnos se detectaron 308 niños (38%) con alguna patología. Dado que algunos presentaron más de una condición, el número de patologías detectadas fue de 361. El número de patologías detectadas ("nuevas") fue de 46 en 43 niños. La *Tabla 1* muestra los resultados.

En la *Tabla 2* se detalla el seguimiento de los casos detectados. Se obtuvo información sobre 38 niños (88%) de los 43 con patología nueva. En sólo dos ocasiones se la consideró resuelta: un niño con fimosis y antecedentes de infecciones

TABLA 1
Patologías detectadas en el EMIPG.
Porcentajes relativos y en relación a la población examinada

	N	Porcentaje relativo	Porcentaje de niños examinados
			N = 807
Pie plano	21	48,8	2,6
Soplo cardíaco	10	23,2	1,2
Fimosis	5	11,6	0,6
Escoliosis	3	6,9	0,37
Genu varum	2	4,6	2,5
Hernia	2	4,6	2,5
Obesidad	2	4,6	2,5
Piel	1	2,3	0,12
Total	46	100*	5,3*

* Porcentajes usando el número de niños con patologías nuevas.

TABLA 2
Resultado del seguimiento de los casos con patologías nuevas (N = 43)

	Resuelto	En tratamiento	Patología descartada	No hizo consulta	Padres no informados	Sin información	Total
Pie plano	1	4	1	11	1	3	21
Soplo cardíaco			6	3		1	10
Fimosis	1*		1		3		5
Escoliosis		1**	1		1		3
Genu varum/ valgo				1		1	2
Hernia			1	1			2
Obesidad		1			1		2
Hiperpigmentación			1				1
Total	2	6	11	16	6	5	46

urinarias previas, que fue operado y uno con pie plano dado de alta después de 9 meses de ser tratado con ejercicios. Continuaban en tratamiento 4 niños con pie plano, uno con escoliosis y uno obeso.

En 11 escolares (23,9%) se descartó la existencia de anormalidad; en 16 (34,7%) los padres no realizaron la interconsulta y en 6 niños (13,4%) los padres refirieron no haber sido informados sobre la patología.

Por ello se deduce que en esta experiencia el EMIPG fue eficaz en 8 patologías detectadas (17,4%) e ineficaz en 38 (82,6%) por descartarse patología, porque no se realizó la interconsulta

solicitada, porque los padres no registraron la solicitud o por seguimiento perdido.

CONCLUSION

El EMIPG no resultó útil en la población estudiada para detectar pacientes con morbilidad significativa y brindarles un tratamiento eficaz, debido a diversos motivos: 1º de un total de 1.272 niños que retornaron la ficha de antecedentes personales y socio-económicos uno recibió tratamiento (el niño con fimosis operado); 2º en este programa se hicieron múltiples intentos para obtener la certeza de que todo niño hubiera sido examinado por un médico, pero a pesar de esto el número de fichas médicas devueltas fue relativamente bajo (63%); 3º la falta de cumplimiento (tanto en la consulta como en la realización del tratamiento) formó parte de las limitaciones del programa dirigido a la comunidad. La no presentación de la ficha y la falta de cumplimiento de los tratamientos deben tenerse en cuenta en el momento de analizar los resultados.

COMENTARIOS

El hecho de que el examen fuese realizado por diferentes médicos y en distintos sistemas, reduce la consistencia de los resultados hallados, aunque no hay indicios de que el examen llevado a cabo por el médico particular o en la obra social y el realizado por nosotros sean de diferente calidad. Es posible que un examen médico realizado en forma estandarizada y enfocado hacia determinadas patologías hubiese sido más eficaz.

Ya en 1955 Yaukauer¹⁰ señalaba el escaso valor del EMIPG. O'Connell y Friesen⁶ evaluaron el resultado del EMIPG en 382 niños y llegaron a la conclusión de que el esfuerzo empleado en su realización no redundaba en beneficios significativos; la población estudiada por ellos era clase media-alta y con un promedio de 13,5 exámenes médicos previos al ingreso a la escuela. Reznic y col.¹ examinaron 790 niños, 71% de toda la población tenía una patología ya conocida por los padres; 87% de ella correspondía a problemas de audición, visión o dentales. Cuando analizaron el cumplimiento de las recomendaciones encontraron que sólo 5% tenía una patología nueva para los padres y única-

mente el 4% cumplió con el tratamiento. Wagtaff y col.,⁷ en una población de 1.000 alumnos en Soweto, Sudáfrica, también encontraron pocas anomalías significativas y un elevado número de consultas o tratamientos no cumplidos por los padres. Kennedy³ examinó las historias clínicas de 1.033 niños, encontró que un alto porcentaje (62%) de los problemas detectados ya era conocido por los profesionales y sólo la mitad de las patologías nuevas requirió derivación. Welch y col.¹¹ compararon la efectividad del examen médico en relación a la pesquisa (talla, peso, audición, visión y caries) realizada por voluntarios entrenados en 1.158 niños; el examen realizado por estos voluntarios resultó más eficaz que el examen médico. Grant y col.,¹⁶ en una descripción de los casos detectados en un total de 6.058 exámenes, encontraron 13,4% de anomalías no detectadas previamente, de las cuales el 10% podría haber sido descubierto por medio de una evaluación llevada a cabo por enfermeras u otro personal entrenado; sin embargo, varias de las patologías por las cuales ellos justifican la pesquisa carecen de tratamiento efectivo o la falta de conocimiento de la historia natural de la enfermedad no permite afirmar el beneficio de un tratamiento precoz^{1,17} (ej: obesidad, otitis media, albuminuria, hipertensión arterial, sinusitis crónica) y tampoco exploraron su efecto en los pacientes encontrados. Whitmore y Bax¹⁸ son los únicos autores que apoyan la realización del EMIPG, pero ellos se fundamentan en una completa evaluación médica que incluye: un cuestionario sobre conducta a ser llenado por los padres; 7 pruebas para evaluar habilidad motora; 5 para percepción visual; 4 pruebas de lenguaje y 8 para evaluar habilidad general. En el examen físico, Whitmore y Bax incluyen la evaluación de "signos blandos" y la prueba de Berges-Lezine. Evaluaciones completas con estas características podrían ser de gran ayuda para la detección de dificultades en el aprendizaje, aunque dadas las condiciones económicas de nuestro país no creemos que sea la forma adecuada de hacerlo.

Cuando se trata de buscar trastornos de aprendizaje o conducta, parecería más apropiado utilizar la información provista por las maestras —que es confiable, sensible y específica (y económica)— que una historia clínica completa incluyendo el examen físico y la evaluación del desarrollo.¹⁹

Los resultados de este trabajo demostraron escaso beneficio del EMIPG en un distrito escolar de la ciudad de Buenos Aires. En este distrito por lo menos el 76% de los niños contaba con obra social (46%) o médico privado (31%). Es posible que en zonas más carenciadas el EMIPG pueda ser más efectivo para detectar patologías nuevas. Por otro lado, en zonas carenciadas hay menor posibilidad de continuar con las consultas y posterior tratamiento.

El EMIPG puede considerarse un ritual⁸ en el cual el beneficio teórico buscado (mejoría de la salud) no se confirma, pero debe continuar realizándose con el objeto de mantener vigente un sistema. La necesidad "política" del EMIPG también ha sido señalada en otros países.⁸ En los más desarrollados los funcionarios plantean la eliminación o modificación del EMIPG. En nuestro país, donde los recursos económicos para la salud son limitados, es todavía más importante evaluar su utilidad o plantear formas alternativas de pesquisa. Una de ellas es realizar únicamente programas de detección buscando determinadas patologías en las cuales la efectividad del rastreo está comprobada^{1,17,20}. Otra alternativa es realizar el examen sólo a aquellos niños en los cuales la posibilidad de encontrar una patología nueva está aumentada por los factores de riesgo⁹.

Se puede utilizar un cuestionario y en base a él, elegir aquellos pacientes que justifican una evaluación médica *completa*. Al disminuir el número de tareas que tienen a su cargo los profesionales del Servicio de Salud Escolar de los hospitales municipales, sería posible aprovechar el conocimiento y la experiencia de estos recursos humanos en educación para la salud, donde se podría lograr un beneficio mayor para la población, por ejemplo: en la prevención de accidentes (primera causa de mortalidad en niños y adolescentes) o de las enfermedades cardiovasculares (primera causa de mortalidad cuando éstos sean adultos). ■

Las opiniones vertidas en este trabajo no representan la opinión de las autoridades de la MCBA ni del Hospital General de Agudos "Dr. C. Durand", actuales o del momento en que se realizó el programa de salud escolar aquí analizado.

BIBLIOGRAFIA

1. Reznik, R.; Starte, D.; Morey, S.: *Health screening at school entry - What is achieved?* Aust Paediatr J, 1985, 21: 159-162.
2. Oberklaid, F.: *The ritual school examination. An idea whose time has passed?* Aust Paediatr J, 1985, 21: 155-157.
3. Kennedy, F.D.: *Have school entry medicals had their day?* Arch Dis Child, 1988, 63: 1261-1263.
4. Taylor, D.: *Screening for squint and poor vision.* Arch Dis Child, 1987, 62: 982-983.
5. Stewart-Brown, S.L.; Haslum, M.: *Screening of vision in school: Could we do better by doing less?* BMJ, oct. 1988, 297: 1111-1113.
6. O'Connell, E.J.; Friesen, C.D.: *The preschool Physical Examination.* Clin Pediatr, 1976, 15 (10): 930-931.
7. Wagstaff, L.A.; de-Vries, G.; Mkhasibe, C.: *Whither school health services for lower primary school children in Soweto?* S Afr Med J, 1988, 73 (2): 117-119.
8. Silver, D.L.: *The rites of the summer: Preschool examinations.* J Pediatrics, 1982, 100 (2): 236-237.
9. O'Callaghan, E.M.; Colver, A.F.: *Selective medical examinations on starting school.* Arch Dis Child, 1987, 62: 1041-1043.
10. Yaukauer, A.; Lawrence, R.A.: *A study of periodic school medical examination. II. Anual increment of new "defects".* Am J Public Health, 1956, 46: 1553-62.
11. Welch, N.M.; Saulsbury, F.T.; Kesler, R.W.: *The value of the preschool examination in screening for health problems.* J Pediatr, 1982, 100 (2): 232-234.
12. Cadman, D.; Chambers, L.W.; Walter, S.D. et al.: *Evaluation of public health preschool child developmental screening: the process and outcomes of a community program.* Am J Public Health, 1987, 77 (1): 45-51.
13. Cadman, D.; Chambers, L.; Feldman, W. et al.: *Assessing the effectiveness of community screening programs.* JAMA, 1984, 251 (12): 1580-1585.
14. Cross, A.W.: *Health screening in school: Part I.* J Pediatr, 1985, 107 (4): 487-494.
15. Marks, A.; Fisher, M.: *Health assessment and screening during adolescence.* Pediatrics (supl), 1987, 80 (1).
16. Grant, W.W.; Fearnow, R.G.; Hebertson, L.M.; Henderson, A.L.: *Health Screening in school-age children: The physician and paramedical personnel.* Am J Dis Child, 1973, 125: 520-524.
17. *The periodical health examination, Canadian Task Force on the Periodical Health Examination, Can Med Assos J, 1973, 121: 1126-1193.*
18. Whitmore, K.; Bax, M.: *The school entry medical examination.* Arch Dis Child, 1986, 61: 807-817.
19. Cadman, D.; Walter, S.D.; Chambers, L.W. et al.: *Predicting problems in school performance from preschool health, developmental and behavioral assessments.* Can Med Assos J, 1988, 139: 31-36.
20. Feldman, W.M.; Sackett, B.; Milner, R.A.; Gilbert, S.: *Effects of preschool screening for vision and hearing on prevalence of vision and hearing problems 6-12 months later.* Lancet, 1980, 1014-1016.

Los valores éticos no pueden medirse... pero es un hecho que existe relación entre las revelaciones de la bioestadística y la responsabilidad humana en una sociedad moderna.

John Ryle

Artículo original

Pesquisa neonatal de fenilcetonuria e hiperfenilalaninemias: diagnóstico y seguimiento

Dres. ANA CHIESA, LAURA GRUÑEIRO DE PAPENDIECK, LAURA PRIETO y GABRIELA VALLE*

RESUMEN

Introducción. Se realizó la pesquisa neonatal de fenilcetonuria (PKU) e hiperfenilalaninemias (HFA) desde agosto de 1985, en la Fundación de Endocrinología Infantil (FEI). El objetivo de este trabajo es comunicar la experiencia en la realización de la misma hasta diciembre de 1993 en cuanto a resultados de incidencia, oportunidad del diagnóstico y tratamiento, características y evolución de los pacientes detectados.

Material y métodos. Se estudiaron 255.412 recién nacidos. De ellos, 74.280 pertenecen al grupo de niños estudiados sistemáticamente (al alta de la maternidad). Los otros 181.132 estudios son de una población cuya pesquisa es requerida por padres y pediatras (demanda espontánea).

El diagnóstico se realizó utilizando el método de Guthrie en sangre obtenida después de las 48 hs de vida y fue confirmado por el método fluorométrico. Los niños detectados fueron seguidos por un grupo interdisciplinario.

Resultados. Entre los 74.280 niños de pesquisa sistemática se detectaron 5 PKU y 5 HFA (incidencia 1: 14.856 para ambas).

La edad media de diagnóstico fue $6,2 \pm 3$ días ($X \pm DS$).

Se detectaron además, 11 pacientes con PKU y 8 HFA en 181.132 estudios de demanda espontánea.

Los pacientes con diagnóstico temprano tuvieron una evolución madurativa normal ($n: 19$). Los otros sufren de retraso mental debido a su diagnóstico y tratamiento tardíos.

Conclusiones. Se enfatiza la importancia de la pesquisa neonatal para PKU y HFA en nuestro país a pesar de las dificultades existentes para la implementación nacional de un sistema a tal fin.

Palabras claves: fenilcetonuria, PKU, hiperfenilalaninemia, pesquisa.

SUMMARY

Introduction. Newborn screening for phenylketonuria (PKU) and hyperphenylalaninaemia (HFA) has been performed in FEI since August 1985. The aim of this report is to communicate the way this screening was carried out since then until 12/1993, showing results of incidence, age of treatment, characteristics and follow up of the detected patients.

Material & methods. Screening was performed in 255.412 newborns. 74.280 belonged to the group of systematic screening (studied at discharge from maternity). The other 181.132 were those studied by spontaneous request of their parents or pediatricians.

Diagnosis was made by Guthrie's test with blood obtained at least 48 hs after delivery and confirmed by fluorometric method. Detected children were followed by an interdisciplinary group.

Results. In the 74.280 newborns systematically screened, 5 PKU and 5 HFA were detected (incidence for both 1: 14.856). The mean age of diagnosis was 6.2 ± 3 days ($X \pm SD$).

Eleven patients with PKU and 8 HFA were also detected in the 181.132 samples of spontaneous request.

Patients which were detected earlier ($n: 19$) had a normal neurological development. The others, due to their late diagnosis and treatment, suffer from mental impairment.

Conclusions. We emphasize the importance of neonatal screening for PKU and HFA in our country in spite of the difficulties in the implementation of a national program.

Key words: phenylketonuria, PKU, hyperphenylalaninaemia, screening.

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 338

INTRODUCCION

En 1934 Folling, médico noruego, describió por primera vez algunos pacientes que, afectados por un severo retraso mental, excretaban

por orina grandes cantidades de ácido fenilpirúvico.

Desde entonces, la fenilcetonuria (PKU) se ha convertido no sólo en el más prevalente sino en el más investigado de los errores congénitos del metabolismo proteico.

El defecto se caracteriza por un déficit en la actividad de la enzima fenilalanina hidroxilasa que cataliza el paso metabólico de fenilalanina

* Fundación de Endocrinología Infantil (FEI) y División de Endocrinología del Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez".

Correspondencia: Mansilla 2771 (1425) Capital Federal.

(aminoácido esencial) a tirosina y se hereda en forma autosómica recesiva.

En la década del 60 se describió la dieta con la cual los valores de fenilalanina podían ser disminuidos en sangre, impidiendo los depósitos en el sistema nervioso central y su progresivo deterioro; pero fue recién con el advenimiento del diagnóstico neonatal de la enfermedad que esta posibilidad terapéutica adquirió su verdadera importancia.

El avance en la detección precoz de los pacientes afectados permitió reconocer entre ellos a un grupo de individuos en los que la falla en la actividad enzimática es mayor, mientras que otros son capaces de metabolizar ciertas cantidades de fenilalanina. Estos pacientes poseen hiperfenilalaninemias de distinta magnitud, heredadas con la misma modalidad que la forma clásica, pero en los que varía el defecto primario a nivel génico. La necesidad de estos niños de realizar una dieta más o menos estricta depende de la magnitud del defecto heredado.

Cuando la fenilcetonuria, inaparente en el momento del nacimiento, es diagnosticada y tratada en forma precoz, se evita el retraso mental severo e irreversible que se produce por la acumulación de fenilalanina en el sistema nervioso central.¹

La frecuencia de la forma clásica de la enfermedad varía según las series publicadas en 1: 10.000 a 1: 20.000 recién nacidos.¹

En la República Argentina, la Fundación de Endocrinología Infantil (FEI) comenzó a realizar la pesquisa masiva para la detección de pacientes con hiperfenilalaninemias en agosto del año 1985, conjuntamente con la pesquisa de hipotiroidismo congénito.

El propósito de esta publicación es relatar los hallazgos observados desde entonces hasta agosto de 1993 en cuanto a incidencia, oportunidad del diagnóstico, tratamiento instituido, características y evolución de los pacientes diagnosticados.

Población

En la Argentina, el programa de pesquisa masiva de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria que se lleva a cabo en la FEI comenzó en agosto de 1985.

La pesquisa neonatal se realizó en todos aquellos niños que solicitaron a la FEI la realización rutinaria de la misma. Se estudiaron en total 255.412 niños. Entre ellos distinguimos una población, a la que denominamos de pesquisa

neonatal masiva o sistemática, perteneciente a las maternidades o centros materno infantiles que realizan el estudio en todos los recién nacidos, sin necesidad de que los padres lo soliciten.

Como la difusión de este sistema de pesquisa a través de los distintos medios de comunicación generó un progresivo incremento de la solicitud del estudio por parte de padres y pediatras que desean prevenir la discapacidad mental, también existe otro grupo de niños que solicita el estudio, a los que denominamos de demanda espontánea, y constituyen aproximadamente el 70% de los estudios realizados en el período descrito. En este grupo, la edad de extracción de las muestras fue menor de 15 días en el 70%, entre 16 y 30 días en el 19% (lo que totaliza un 89% de menores de 1 mes) y mayor de 30 días en el 11% de los casos.

MATERIAL Y METODOS

La determinación de fenilalanina se realizó por el método bacteriológico de Guthrie² en las muestras de sangre obtenidas por punción del talón del recién nacido sobre papel de filtro después de las 48 hs de vida, con el único recaudo de que el niño hubiera recibido una alimentación proteica (calostro o leche).

No fueron excluidos del estudio los niños con patología perinatal, dado que la pesquisa tiene indicación en todos los recién nacidos. Se solicitó, como es habitual en el sistema de pesquisa, una nueva muestra en aquellos recién nacidos que recibían antibióticos en el momento de la extracción. La misma se realizó una vez suspendida la medicación.

Se consideró valor patológico a cualquier muestra que superara los 4 mg/dl en la muestra procesada. Ante dicho diagnóstico se requirió inmediatamente una nueva muestra de sangre y la confirmación fue realizada dosando fenilalanina y tirosina por método fluorométrico.³

Fenilcetonuria clásica es aquella condición donde los valores superan los 20 mg/dl de fenilalanina en sangre. Este diagnóstico se ratifica con los niveles bajos de tirosina plasmática y la respuesta adecuada a la dieta. En cambio, definimos como hiperfenilalaninemia (HFA) a la condición de aquellos niños cuyos valores plasmáticos fueron superiores a 3 mg/dl pero inferiores a 20 mg/dl. Entre ellos distinguimos aquellos niños con valores entre 3 y 10 mg/dl (benignas) y los que superan los 10 mg/dl sin llegar a los 20 mg/dl (moderadas).^{4,5}

Todos los niños pesquisados y seguidos en la

FEI realizan controles quincenales de sangre, así como controles médicos, nutricionales y madurativos con el equipo interdisciplinario destinado a tal fin y, de acuerdo a dichos controles, se reajustan las indicaciones individuales. Se realizan reuniones periódicas de padres para discutir y asesorarlos sobre aspectos médicos, psicológicos y principalmente dietéticos.

RESULTADOS

Desde agosto de 1985 hasta agosto de 1993, se procesaron 74.280 muestras provenientes de recién nacidos del sistema de pesquisa sistemática. En ellas se detectaron 5 fenilcetonúricos (todos varones) y 5 hiperfenilalaninemias (3 varones y 2 mujeres). La incidencia para ambas condiciones fue de 1: 14.856.

La edad media de diagnóstico en este grupo de pacientes fue de $6,2 \pm 3$ días.

Con la modalidad de demanda espontánea se analizaron en igual período 181.132 muestras y en ellas se detectaron 11 fenilcetonúricos (3 mujeres y 8 varones) y 7 hiperfenilalaninemias (5 mujeres y 2 varones).

Ocho de estos 11 fenilcetonúricos fueron detectados y tratados en forma tardía (edades entre 11 meses y 13 años), presentando ya algún signo o síntoma de la enfermedad.

El índice de recitación para todos los niños fue de 0,03%. Diecisiete niños recitados padecieron hiperfenilalaninemias transitorias leves que se corrigieron sin tratamiento.

Independientemente de la modalidad de pesquisa utilizada, los pacientes se pudieron agrupar en los que fueron detectados en forma precoz o tardía.

Los primeros, como muestra la *Tabla 1*, fueron 19 niños (9 mujeres y 10 varones) (7 fenilcetonúricos y 12 hiperfenilalaninémicos). Su edad media de diagnóstico fue $13,7 \pm 10$ días y recibieron tratamiento a una edad media de $27,1 \pm 10,6$ días. Ninguno presentaba en el momento del diagnóstico signosintomatología que hiciera sospechar la enfermedad. Una vez diagnosticados, los que así lo requirieron fueron sometidos a una dieta restringida en fenilalanina.

Por otro lado, la *Tabla 2* muestra a los 9 pacientes diagnosticados tardíamente. Presentaban, en el momento de su detección, retraso mental entre moderado y severo y algunos, un fenotipo particular con hipopigmentación de piel y faneras, muy sugestivo de la enfermedad.

Una niña consultó a los 7 meses con un cuadro de esclerodermia generalizada y otros dos niños

presentaron conductas autistas y mioclonías.

Las recomendaciones dietéticas en todos los casos fueron hechas de manera individual, de forma tal que cubrieran los requerimientos nutricionales para cada edad, garantizando el adecuado crecimiento y desarrollo y a la vez, que mantuvieran los niveles de fenilalanina en sangre entre 2 y 10 mg%.

El seguimiento con controles de fenilalanina que se relacionaron en forma individual con la ingesta recomendada para cada niño, permitió establecer en forma indirecta la tolerancia al aporte del aminoácido en cada caso.

Como es conocido, las formas clásicas de la enfermedad poseen una tolerancia pobre a la ingesta de fenilalanina que muchas veces no supera los 300 mg por día.⁴ No ocurre lo mismo con las variantes de hiperfenilalaninemias, cuya tolerancia es superior y muchas veces cambia con la evolución de la enfermedad.^{1,2,6}

Los pacientes que no superaban los 10 mg% y otros que, aún con valores más altos de fenilalanina en sangre, superaban los requerimientos dietéticos esperables para la forma clásica de la enfermedad, fueron sometidos a una prueba de sobrecarga de fenilalanina oral (180 mg/kg/día) con leche de vaca durante tres días consecutivos, indicándose el tratamiento dietético según la respuesta obtenida, ya que ésta fue interpretada como el reflejo de la actividad enzimática del paciente.⁶

La mayoría de los pacientes diagnosticados tardíamente no pudo seguir la dieta recomendada dados los severos trastornos de conducta y el medio socioeconómico adverso al que pertenecían.

Los niños de diagnóstico precoz presentaron hasta la fecha un crecimiento y maduración dentro de límites normales.

No ocurrió lo mismo con los detectados tardíamente que presentan un retraso mental severo, con excepción del niño autista, quien tratado a los 8 meses presentó una evolución muy favorable, siendo su desarrollo normal hasta ahora.

La niña con esclerodermia falleció como consecuencia de una complicación respiratoria de la enfermedad.

CONCLUSIONES

- Con el programa de pesquisa masiva de fenilcetonuria realizado en la FEI se han podido diagnosticar desde agosto de 1985 hasta agosto de 1993, 28 niños afectados.

- La incidencia de la enfermedad en la po-

TABLA 1
Pacientes detectados tempranamente. Datos clínicos

	Sexo	Edad diagnóstico (días)	Síntomas	Diagnóstico	Edad tratamiento (días)	Edad actual (años)	Evolución
1	V	7	No	FC	15	1,6	Normal
2	M	30	No	HFA	-	2,5	Normal
3	V	7	No	HFA	39	2,8	Normal
4	V	27	No	FC	32	2	Normal
5	V	7	No	HFA	-	7	Normal
6	V	7	No	HFA	-	7	Normal
7	V	7	No	FC	20	3,8	Normal
8	M	21	No	HFA	30	2,2	Normal
9	V	37	No	FC	43	1,2	Normal
10	M	7	No	HFA	20	1,3	Normal
11	V	7	No	HFA	30	0,9	Normal
12	V	30	No	FC	40	6,6	Normal
13	M	7	No	HFA	-	2,1	Normal
14	V	7	No	FC	15	0,3	Normal
15	M	7	No	HFA	-	0,3	Normal
16	V	7	No	HFA	-	0,6	Normal
17	V	15	No	FC	40	0,2	Normal
18	M	9	No	HFA	-	0,3	Normal
19	M	16	No	HFA	-	1,2	Normal

blación estudiada por el sistema de pesquisa masiva fue de 1:14.856, tanto para la forma clásica de la enfermedad como para las variantes de hiperfenilalaninemias.

- La edad media de diagnóstico de este grupo fue de $6,2 \pm 3$ días.

- Los fenilcetonúricos diagnosticados más allá de los primeros meses de vida padecen retrasos de distinta magnitud. Siete de estos niños presentan un retraso mental severo que

dificulta su manejo e integración social.

- El diagnóstico y tratamiento tempranos, junto con el seguimiento interdisciplinario que comprende la consulta médica, nutricional y psicológica, ha permitido a los niños detectados precozmente evolucionar normalmente.

DISCUSION

La incidencia de fenilcetonuria e hiperfenilalaninemias en nuestra población es similar a la

TABLA 2
Pacientes detectados tardíamente. Datos clínicos

Pacientes	Síntomas	Edad al diagnóstico	Edad actual (años)	Evolución
1	Autismo	8 meses	3,8	Normal
2	Mioclonías, retraso	11 meses	4,2	Retraso moderado
3	Pseudoesclerodermia	7 meses		Fallecida
4	Retraso moderado	10 años	13	Retraso moderado
5	Retraso	5 años	7	Retraso
6	Retraso	4 años	5	Retraso
7	Retraso profundo	10 años	15	Retraso profundo
8	Retraso profundo	13 años	18	Retraso profundo
9	Retraso profundo	12 años	17	Retraso profundo

comunicada en los EE.UU. y Canadá.

Coincidimos también en la relación 1:1 entre ambas condiciones ubicándonos en una situación intermedia entre los países de Europa Central (que tienen incidencia de aproximadamente 1: 10.000 con predominio de las formas clásicas 3/4: 1 sobre las HFA) y los países nórdicos y Japón en los que el trastorno se padece con mucha menor frecuencia.

Si bien los resultados de la pesquisa en la Argentina aún pueden considerarse preliminares, dado que el número de recién nacidos estudiados representa sólo un escaso porcentaje de la población total, la puesta en marcha de la pesquisa en todo el país y los estudios de biología molecular que están dirigidos a tipificar el defecto génico característico de los niños afectados, aclararán en forma definitiva la real predisposición étnica de nuestra población.^{7,8}

Los niños con diagnóstico temprano evolucionan normalmente, se controlan en forma habitual y reciben el asesoramiento adecuado desde el punto de vista nutricional. La dieta, que se compone fundamentalmente de frutas, verduras, hidratos de carbono, grasas y preparados proteicos especiales pobres o libres de fenilalanina debe ser mantenida en forma rigurosa durante la infancia y la adolescencia.

Las dificultades que se presentan con más frecuencia están relacionadas con la aceptación de la enfermedad por los padres, la continuidad en los controles y realización de la dieta y el acceso a los sustitutos proteicos que no son de fabricación nacional.

Este último punto, así como otros que tienen que ver con el manejo cotidiano de estos niños y el intento de lograr su mejor aceptación social venciendo la discriminación, ha llevado a la formación de una asociación de padres de niños afectados que proporciona a esta tarea el ámbito legal y de apoyo familiar para encarar la atención de las familias. Esto tiene especial importancia en los pacientes con las formas más severas de la enfermedad y en las niñas hiperfenilalaninémicas en las que el seguimiento no debe ser interrumpido a fin de prevenir el síndrome de fenilcetonuria materna que puede afectar a su descendencia. La misma, aun sin padecer el

defecto metabólico, se perjudica gravemente por el pasaje transplacentario de fenilalanina.⁹

La interrupción de la dieta en la edad adulta es motivo de estudio en otros países donde los pacientes pesquisados al nacer ya tienen la edad suficiente como para considerar esta disyuntiva.¹⁰

El consenso general hasta la fecha es recomendar la dieta a todas las mujeres afectadas en edad fértil y a los varones cuando la suspensión de la dieta afecta la conducta de manera importante.¹⁰

Ponemos especial énfasis en recomendar la realización temprana de la pesquisa (antes del 7º día de vida), pues esto garantiza, conjuntamente con el control adecuado, absoluta normalidad del desarrollo de estos niños. Se recuerda que a las 24 hs de la primera ingesta de calostro o leche ya es posible realizar el análisis de sangre. Esto significa que este estudio no se puede llevar a cabo cuando la pesquisa se realiza en sangre de cordón. En estos casos deberá realizarse el examen durante los primeros controles pediátricos posnatales.

Es nuestra intención recalcar con esta comunicación la necesidad de la implementación masiva de la pesquisa neonatal de hiperfenilalaninemias para la prevención de la discapacidad mental.

En nuestro país existe desde 1990 una ley (Nº 23.413) que determina la obligatoriedad del estudio en todo el ámbito nacional. La reglamentación de la misma, elaborada por profesionales expertos en pesquisa neonatal y las autoridades pertinentes, tendrá próximamente difusión generalizada. Asimismo, son varias las provincias donde existen leyes locales que obligan al estudio.

No obstante, mientras todo este marco legal se pone en marcha sigue siendo responsabilidad de los médicos pediatras y neonatólogos solicitar la realización del estudio en las instituciones donde concurren y recomendar el mismo a los padres con el fin de prevenir la discapacidad mental.

Poco a poco, la conciencia de la necesidad de la prevención temprana de estas enfermedades se irá instalando en la comunidad, que se encargará de que las leyes sean puestas en práctica de la mejor forma posible. ■

BIBLIOGRAFIA

1. Scriver, Ch.; Kaufman, S.; Woo, S.: *The Hyperphenylalaninemias*. In: Ch. R. Scriver et al. *The metabolic basis of inherited disease*. Vol I Mc Graw - Hill Inc, New York, 1989. 6th ed. p. 495-596
2. Guthrie, R.; Susi, A.: *A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants*. *Pediatrics* 1963; 32: 338-343.
3. Mc Caman, M.W.; Robins, E.: *Fluorometric method for*

- determinating phenylalanine in serum. J Lab Clin Med 1962; 59: 885-890.
4. Rey, F.; Munich, A.; Lyonnet, S.; Rey, J.: *Classification et hétérogénéité des hyperphenylalaninémies liées a un déficit de phénylalaninehydroxilase*. Arch Fr Pédiatr 1987; 44: 639-42.
 5. Laberge, C.; Ferreira, P.; Genier, A.; Laframboise, R.; Morissette, J.: *Hyperphenylalaninémies*. Arch Fr Pédiatr 1989; 44: 643-7.
 6. O'Flynn, M.E.; Holtzman, A.; Blaskovics, A.; Azen, C.; Williamson.: *The diagnosis of phenylketonuria*. Am J Dis Child August 1980; 134: 769-774.
 7. Ledley, F.D.: *Clinical application of genotypic diagnosis for phenylketonuria: theoretical considerations*. Eur J Pediatr 1991; 150: 752-6.
 8. Lyonnet, S.; Labrune, Ph.: *Des correlations entre genotype et phenotype chez les enfants atteints de phenylcetonurie*. Arch Fr Pédiatr. 1991; 48: 369-70.
 9. Mc Cabe, E.; Claire, O.: *Maternal phenylketonuria. Committee on Genetics*. Pediatrics 1991, 88: 1282-1283.
 10. *PKU and Adolescence*. Eur y Pediatr 1982; 146 (suppl 1).



V Congreso Argentino de Perinatología



Organizado por:

Sociedad Argentina de Pediatría

Sociedad de Obstetricia y Ginecología de Buenos Aires

12 al 14 de junio de 1995

Centro Cultural General San Martín • Buenos Aires - Argentina

A partir de las expectativas de actualización y formación de médicos pediatras, neonatólogos, obstetras, obstétricas y enfermeras del Area Perinatal, se organizó un elaborado programa científico para el que se eligieron tres temas centrales:

Asfixia Perinatal, problema de magnitud en nuestro país que se traduce en una elevada mortalidad e incidencia de secuelas. Se enfatizarán los aspectos preventivos y de detección precoz, como así también temas asociados como reanimación y factores de pronóstico del daño cerebral.

Farmacología Perinatal, dada la asiduidad con que se utilizan nuevas drogas cuyo impacto en la salud de la madre, el feto y el recién nacido no es bien conocido en muchos casos.

Nutrición Perinatal, que en el caso de la madre constituye uno de los aspectos menos difundidos del cuidado perinatal. Se analizará también el notable rol que cumple la alimentación en la evolución del recién nacido sano y enfermo.

Otros temas: Ruptura prematura de Membranas, Bajo peso, Nuevas tecnologías en Obstetricia y Neonatología, Terapéutica fetal clínica y quirúrgica, Lactancia, Análisis crítico del estado de salud materno infantil en Argentina y Aspectos éticos y legales. Se han previsto espacios para el intercambio y el debate de temas de controversia, Cursos para Obstétricas, Enfermería Perinatal, Crecimiento y Desarrollo Fetal, Nutrición del neonato de muy bajo peso y Aspectos básicos de la Investigación Clínica en Perinatología.

Invitados del exterior: *Dres. William Fraser y Robert Usher* de Canadá, *Robert Goldemberg, Fernando Moya y Charles Palmer* de Estados Unidos, *Hernán González* de Chile, *Charles Rodeck* del Reino Unido y *Ricardo Uauy* de Chile y USA.

Pueden presentarse **Trabajos Libres**—y también optar a premio— hasta el 20 de abril de 1995.

El reglamento y toda otra información puede solicitarse en la **SAP, C. Díaz 1971, Tel 821-8612/5033 Fax 821-2318**.

Artículo especial**Programa permanente de educación para la salud en la escuela**

Lic. ALICIA CEJAS y Dra. PATRICIA SMUD*

RESUMEN

Al inicio de la tarea (diciembre/91) existía una excesiva demanda de acciones aisladas (charlas, conferencias) referentes a temas de salud y con la presencia de un profesional idóneo.

Frente a ello, se pensó en la constitución de equipos referentes por escuela, constituidos por miembros de la comunidad educativa que, siempre coordinados por la misma persona, se integraran en grupos de trabajo en el fin de reunirse quincenalmente en talleres de capacitación-acción y pudieran repicar lo experimentado en cada institución.

La propuesta implicó sensibilizar acerca de las temáticas, brindar información teórica, elementos didácticos, cooperación, participación.

Se implementaron dos modalidades de trabajo: el taller y la formación de agentes multiplicadores.

Iniciamos a partir de esta experiencia la construcción de un saber colectivo desde la base, no una instancia en la que se escuchen verdades inmutables; tratamos de aprender a hacer, de construir una metodología participativa adaptada a cada realidad.

Es una experiencia educativa inédita con la incorporación del 41% de las instituciones escolares oficiales. En la actualidad el 95% de los equipos constituidos han elaborado su propio proyecto y están en diferentes etapas de implementación.

Palabras claves: taller, agentes multiplicadores, salud, educación, evaluación.

SUMMARY

When we began with this experience (December 1991) there was an excessive demand of isolated preventive actions (conferences, lectures) about Public Health displayed by a professional.

So we decided to create groups in each school, with meetings every two weeks. They were formed by members of the educational community and were always coordinated by the same person, applying the modality of workshops to acquire the necessary skills, so that they could put in practise what they had learned.

This proposal implies a change of thoughts about different themes of Public Health, giving theoretical information, techniques, cooperation and participation.

Two modalities of work were proposed: the work-shops and the formation of multiplying agents. Since this experience, we began the construction of a collective knowledge; this is not a instance where immutable trues are heard; we try to learn how to do, to create a participative methodology, adapted to each reality.

This is an original educative experience with the incorporation of 41% the official educational Institutions. Actually 95% of these groups were able to create their own project and they are in different stages of development.

Key words: workshop, multiplying agents, public health, education, evaluation.

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 344

Antecedentes

Al momento de iniciar el trabajo conjunto (diciembre de 1991) existía una excesiva demanda de acciones aisladas (charlas, conferencias) referentes a temas de salud y con la presencia de un "profesional idóneo", considerando esto como lo válido.

Frente a situaciones puntuales de aparición

de casos, se trataba de resolverlos con algún recurso humano obtenido a través del contacto personal. Las actividades de promoción y prevención no estaban incluidas en el quehacer diario de la institución escolar.

Marco teórico

Planteo del problema: Frente a la situación planteada anteriormente, la Dirección de Educación para la Salud de la Secretaría de Salud Pública y Acción Social de la Municipalidad de Lomas de Zamora propuso la implementación del programa de referencia que se llevaría a cabo conjuntamente con la Cruz Roja (filial Lo-

* Dirección de Educación para la Salud. Secretaría de Salud Pública y Acción Social. Municipalidad de Lomas de Zamora.

Correspondencia: Sarcione 134. (1852) Burzaco- Pcia. Buenos Aires.

mas de Zamora) y la Inspección de Enseñanza (Dirección Gral. de Escuelas).

Se adoptó la metodología de taller con la finalidad de capacitar agentes multiplicadores.

Fundamentos: ¿Por qué tendemos a la capacitación de agentes multiplicadores?

Al abocarse a un trabajo interdisciplinario se requiere tarea grupal, discusión, polémica, cooperación, participación.

Se entiende la participación como el proceso político que permite a una comunidad discutir y proyectar su futuro. Somos facilitadores de procesos de reparación que tienen como verdaderos protagonistas a cada uno, a su familia, a la comunidad.

El objetivo es lograr la participación y el protagonismo de la comunidad educativa en pos de la salud; el poder decidir cuáles son los problemas sobre los que vamos a empezar a elaborar un proyecto de trabajo participativo.

Son los docentes quienes están en permanente contacto con los niños y a través de ellos, con sus familias; quienes reciben constantes requerimientos de información y de resolución de problemas de salud. Habitualmente tienen la posibilidad de un mayor conocimiento de la comunidad en la que trabajan y son ellos quienes pueden convertirse en agentes multiplicadores de salud.

Es frecuente la falta de capacitación de los docentes para abordar la temática, no por la carencia de conocimientos biofisiológicos, sino por la falta de entrenamiento en estrategias y técnicas para lograr la participación comunitaria.

La propuesta implica sensibilizar acerca de la temática, brindar información teórica, elementos didácticos, bibliografía y facilitar la utilización de sus propios recursos para el abordaje.

¿Por qué el taller?

Se adoptó la *metodología de taller* dado que éste integra y articula un conjunto de prácticas que producen el efecto buscado.

El taller vincula en el trabajo grupal la investigación social orientada al conocimiento de la realidad, la acción capacitadora que desarrolla el potencial del grupo, la actividad programadora que racionaliza la acción colectiva y la promoción del desarrollo organizativo grupal que garantiza el crecimiento del grupo.

Frente al grupo surgen interrogantes:

- Cómo leer las actividades que se dan en él.
- Qué analizar en su movimiento para mantener la dirección de la intervención.
- De qué modo interpretar las situaciones que emergen de la práctica colectiva.

El trabajo grupal no se despliega en función de las iniciativas espontáneas del grupo sino que introduce en su espacio de reflexión la racionalización programadora que facilita una orientación de acción eficaz y eficiente frente a sus problemas. Esto implica:

- Articular los objetivos del grupo con el diagnóstico de la realidad.
- Establecer acciones, recursos y mecanismos (programa) que hagan viable el proyecto del grupo.

El taller desplaza el concepto de la capacitación como de información o transmisión de un saber dado. Es formativo. Se propone como una actualización y ampliación de capacidades y prácticas del grupo.

El estudio de la realidad constituida como problema es realizado por el mismo grupo, desde su propia experiencia e intereses.

Incluye la finalidad de promover organizativamente al grupo. El crecimiento organizativo pasa por el acuerdo sobre *objetivos compartidos* y el *ejercicio de prácticas colectivas* en relación a estos objetivos.

A partir de la definición de la identidad grupal se cimentan los lazos de solidaridad que sostienen el trabajo colectivo.

Se entiende por taller:

"Un grupo de personas que se reúne para analizar una problemática compartida, que se plantea un proyecto de solución y elabora un programa de trabajo que involucre al conjunto de los participantes y que movilice para poner en práctica la tarea acordada".

Las características del taller son:

- Partir de la práctica concreta del grupo.
- Privilegiar el trabajo en equipo utilizando técnicas que permitan la libre expresión.
- Facilitar la integración grupal.
- Combinar e integrar la recreación con el análisis en profundidad de los temas, manteniendo el interés del grupo.

Características del programa

El programa fue elaborado por la Dirección de Educación para la Salud. Se recibió asesoramiento y supervisión permanentes.

Se efectuó capacitación previa en metodología y posterior en coordinación.

Se concretaron reuniones quincenales de mayo a noviembre en las que se abordaron los temas propuestos, definiendo objetivos para cada encuentro. A partir de un marco teórico referencial se implementaron diferentes técnicas grupales y

se llevó registro de lo producido para concluir en una evaluación.

Lo experimentado se repica en cada institución. Se brindó asesoramiento técnico permanente.

Población de referencia

Grupos de las escuelas constituidos por directivos, gabinetes, docentes, padres, quienes se reúnen en talleres de capacitación-acción, siempre coordinados por las mismas personas, de tal modo de constituir un grupo de trabajo donde el conocimiento personal y la comunicación resultaran fundamentales.

Se incluyeron todas las ramas de educación: primaria, inicial, especial, adultos y psicología de todas las instituciones oficiales del distrito de Lomas de Zamora.

Se inscribieron un total de 63 escuelas representadas en 123 personas.

Se entiende que se debe llegar a acuerdos que permitan el cambio a partir del otro.

Se inició un proceso de comunicación donde el compartir, unificar, coordinar, ayudar, integrar, asesorar, se conjugaron cada vez más.

Se trabajó con el otro y desde nosotros mismos.

RECURSOS

A) Físicos - Materiales:

1- Cruz Roja Argentina (filial Lomas de Zamora-todas sus instalaciones)

2- Colegio Inmaculada Concepción (tres aulas-sala de proyección)

3- Disponibilidad física de todas las escuelas integrantes del programa.

Objetivo general (propósito)	Objetivos específicos	Acciones - Actividades - Tareas	Responsable de ejecución
Puesta en marcha de un Programa Permanente de Educación para la Salud en las escuelas con el fin de lograr actitudes positivas para el cuidado de la salud en la comunidad educativa.	1 Capacitación de agentes multiplicadores (ser formador de formadores). En tres ejes temáticos: - Crecimiento y desarrollo. - Educación sexual y SIDA. - Violencia.	A Curso taller de capacitación de miembros de la comunidad educativa según cronograma con trabajos prácticos y técnicas específicas. B Asesoramiento metodológico y teórico (frecuencia semanal). C Elaboración de material gráfico y visual acorde a cada tema. D Participación del equipo de Educación para la Salud en jornadas de perfeccionamiento docente para la presentación del programa.	A
	2 Constitución de un equipo referente de Educación para la Salud en cada escuela que defina estrategias para incorporar esta actividad a la vida escolar.	A Elaboración de un diagnóstico. B Armado de un proyecto por escuela con el acompañamiento de otros miembros de la comunidad educativa. C Difusión y promoción en cada escuela de los contenidos elaborados por el equipo de Educación para la Salud. D Implementación de talleres con docentes, alumnos y padres en cada escuela, coordinados por el equipo referente.	A y B
	3 Coordinación interinstitucional de recursos en Educación para la Salud.	A Relevamiento de recursos humanos y materiales en el área objeto del programa. B Gestión ante otras instituciones para la obtención de recurso humano que acompañe al equipo referente. C Integración de la red de recursos físicos, materiales y humanos.	A y B

Responsable de ejecución: A. Equipo de Educación para la Salud. B. Equipo referente por escuela.

Se presentan en el cuadro que antecede la definición de los objetivos propuestos en función de un propósito general del programa y se definen para cada objetivo las actividades específicas, determinándose el área de responsabilidad.

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES DEL CURSO TALLER

MÓDULOS	MESES 1992					
	Junio	Julio	Agosto	Setiembre	Octubre	Noviembre
I Diagnóstico						
II Educación sexual SIDA						
III Crecimiento y desarrollo						
IV Violencia						
V Evaluación						

Equipamiento:

- Proyector - máquina de escribir
- Vídeo (en alquiler)
- Cassettes de vídeo
- Diapositivas (toda la colección de S.A.P.)
- Láminas
- Folletos
- Afiches
- Juegos
- Material de librería
- Fotocopias

Todo el material gráfico adquirido y elaborado por la Dirección proviene de fondos municipales. El elaborado por los equipos de referencia, con fondos de cada institución integrante.

Se elaboró una carpeta didáctica de consulta para cada escuela que contiene: aporte teórico por tema; desarrollo de cada taller; producto del trabajo grupal; propuestas de acción.

B) Humanos:

- Equipos de Educación para la Salud: médico pediatra, médico nutricionista, licenciada en servicio social, educador sanitario comunal, administrativo.
- Profesional psicólogo de Cruz Roja Argentina.
- Equipos de salud de unidades sanitarias del distrito.
- Profesionales del Servicio de Adicciones (Unidad Central de Fortalecimiento Familiar).

REFLEXION

No se trata de un curso formal, informativo, con profesores y alumnos, sino de crear un marco de tiempo y espacio de aprendizaje y comuni-

cación entre quienes forman parte de la comunidad educativa.

Hay un punto clave que nos anima y es iniciar la construcción de un saber colectivo desde la base, tomando en cuenta opiniones, inquietudes, ideas y relatos de quienes diariamente están en contacto con los niños, abordan la situación que atraviesan y oyen sus problemáticas específicas.

Estos encuentros no se piensan como una instancia en la que vengamos a escuchar verdades inmutables que deban ser aceptadas, sino que tratamos de aprender a hacer, de construir una metodología participativa adaptada a cada realidad, para que sean los niños quienes planteen sus alternativas.

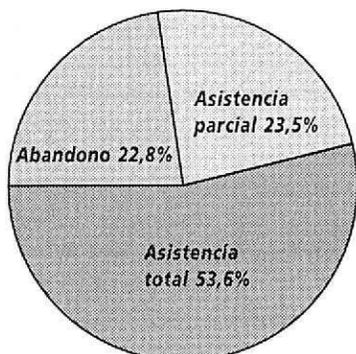
EVALUACION**A) Instituciones participantes**

Denominación	Total de escuelas del distrito	Nº de participantes	%
Escuelas primarias	88	36	40
Jardines	30	9	32
Centros de Educación			
Complementaria (CEC)	6	3	50
Especiales	6	4	60
Laboral	1	1	100
Adultos	9	2	28,5
Total	132	55	41

Cabe tener en cuenta que la inscripción fue voluntaria y en muchos casos en horario extra escolar.

B) Porcentaje de asistencia de los talleristas

Abandono prematuro	28	22,8%
Menos de 75% de asistencia	29	23,5%
Asistencia total	66	53,6%
Total de inscriptos	123	99,9%

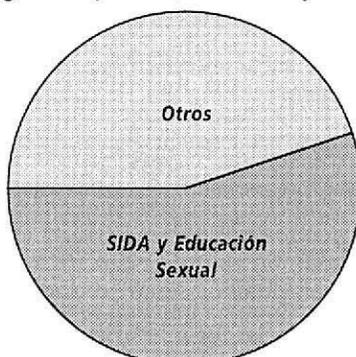


Se señala el alto grado de apoyo en las escuelas del partido. Las deserciones se debieron en algunos casos a la falta de identificación con los objetivos y con posterioridad un relativo desgranamiento debido a la falta de apoyo de algunas instituciones.

C) Acciones realizadas en un año por escuelas participantes: modalidad-taller

Temas abordados	Nº	%
Educación sexual	25	27,4
SIDA	29	31,8
Adolescencia	8	8,8
Violencia	10	11,1
Conceptos de salud	4	4,4
Nutrición	5	5,5
Adicciones	4	4,4
Otros	6	6,6
Total	91	100

Dos temas insumieron casi el 60% de las acciones, lo que se explica por el mayor requerimiento de los grupos de referencia en SIDA y educación sexual. Fueron dirigidos a padres, docentes y alumnos.



D) Evaluación a la mitad del período: agosto 1992

	% de realización
Constitución del grupo efector	90
Espacio físico y tiempo para trabajar en este tema	82

Cabe señalar que la dificultad, tanto nuestra como de los grupos referentes en cuanto al espacio físico, está directamente relacionada al apoyo institucional.

E) Implementación de acciones

Mitad del período agosto de 1992 (%)	Final del período noviembre de 1992 (%)
52	85,4

Se realizó evaluación de contenidos de acuerdo a los siguientes ítem:

- Utilidad de la tarea.
- Dinámica.
- La propia participación.
- Desempeño del coordinador.
- Ambito físico.
- Organización administrativa.

Se estableció un ranking. Resultó que el curso taller cumplió con las expectativas esperadas.

En los primeros encuentros se observó, en general, cierta dificultad para participar en propuestas lúdicas y una tendencia a una actitud pasiva frente al aprendizaje. Esta actitud se fue modificando en los distintos encuentros y se trabajó con una mayor participación en los juegos y en el intercambio de experiencias personales.

SINTESIS

Este trabajo es una propuesta de programa participativo (como respuesta a la necesidad de superar las dificultades de las actividades tradicionales de carácter habitualmente individual o grupal), informativo y destinado a satisfacer necesidades planteadas conforme a problemas relacionados con aspectos diversos de la salud.

A tal efecto la Dirección de Educación para la Salud de la Secretaría de Salud Pública y Acción Social de la Municipalidad de Lomas de Zamora implementó dos modalidades de trabajo:

- El taller.
- La formación de agentes multiplicadores.

De los resultados obtenidos se infiere:

- 1) Que el programa ha tenido un alto nivel de aceptación.
- 2) Que del total de instituciones educativas oficiales del distrito, participaron en forma espontánea el 41%.
- 3) Que la asistencia a los talleres fue mayor del 50%, llegando al 75% al incluir la asistencia parcial.
- 4) Que de las acciones realizadas por escuelas en el término de un año (con metodología de taller) aproximadamente el 60% abordaron los temas de educación sexual y SIDA.
- 5) Que al término del año lectivo, el 85,4% pudo iniciar la implementación de acciones y que, a la mitad del período, un 90% había constituido su grupo efector y un 82% contaba con el espacio físico y el tiempo para su desarrollo.
- 6) Que como el programa continuó en 1993, hechas nuevas evaluaciones, un 95% de las

instituciones integradas, ha elaborado su propio proyecto y está en diferentes etapas de implementación.

SINTESIS FINAL

Se presenta una experiencia educativa inédita realizada por la Dirección de Educación para la Salud, con la participación activa de toda la comunidad educativa, cuya evaluación final marca resultados alentadores que implican el compromiso de su prosecución y perfeccionamiento.

Agradecimientos

Nuestro sincero agradecimiento a los Dres. Oscar Anzorena y Rubén Smud, dos grandes maestros que nos han brindado su madurez, experiencia y conocimientos con ímpetu juvenil.

A Claudio García que con su empeño, prolijidad y manejo de diseño nos ayudó en la transcripción de este trabajo. ■

BIBLIOGRAFIA

1. "El Taller de los Talleres". Aportes al desarrollo de talleres educativos. María Teresa González Cuberes.
2. "Los Chicos en Riesgo". Apuntes de un Taller de capacitación para Operadores Sociales. 1990, UNICEF.
3. *El Taller: Sus características*. Lic. Pedro Claveri. (Apuntes)
4. *La Dirección de la intervención grupal que propone el taller. Su soporte teórico*. Lic. Pedro Claveri. (Apuntes)
5. *Educación para la Salud*. Archivos Argentinos de Pediatría. 1980, Sociedad Argentina de Pediatría.

Actualización

Hiperlipoproteinemias primarias en la infancia

Dres. ANTONIO SARRIA CHUECA, L. MORENO AZNAR y M. BUENO SANCHEZ*

RESUMEN

El aumentado interés del pediatra por la prevención de la aterosclerosis ha hecho que en la actualidad se preocupe por temas que parecían estar reservados a los médicos de adultos como es el de las hiperlipoproteinemias. Para establecer el diagnóstico de un niño sospechoso de hiperlipoproteinemia, al pediatra le es útil conocer una serie de entidades que pueden clasificarse según las concentraciones séricas de colesterol y de triglicéridos, utilizando técnicas rutinarias de laboratorio. En este trabajo se revisan los distintos tipos de hiperlipoproteinemias siguiendo dicha clasificación. Asimismo, se presenta brevemente nuestra experiencia en una Clínica de Lípidos y los criterios utilizados para la identificación de algunas de las hiperlipoproteinemias más frecuentes.

Palabras claves: aterosclerosis, hiperlipoproteinemias, colesterol, triglicéridos, niños.

SUMMARY

The increasing interest of pediatricians in prevention of atherosclerosis had focused their attention on certain diseases that were traditionally managed by "adult" physicians, as the hyperlipoproteinemias. In order to establish the diagnosis of hyperlipoproteinemia in a child the pediatrician must know about some diseases that can be classified according to serum levels of cholesterol and triglycerides, with routine laboratory test. In this work, different variations of hyperlipoproteinemias are reviewed, our experience in a Lipid Clinic is briefly presented and the criteria we used for the diagnosis of more frequent forms are informed.

Key words: aterosclerosis, hiperlipoproteinemias, cholesterol, triglycerides, children.

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92 350

El aumentado interés del pediatra por la prevención de la aterosclerosis ha hecho que en la actualidad se preocupe por temas que parecían estar reservados a los médicos de adultos. Las hiperlipoproteinemias es uno de ellos. El sistema fenotípico de su clasificación, basada en las concentraciones basales de colesterol total, triglicéridos, quilomicrones, colesterol-VLDL (cVLDL) y colesterol-LDL (cLDL), establecida en los años 60, no podía ser definitiva, ya que no tenía en cuenta los defectos metabólicos que originaban dichas concentraciones. Además, un patrón de lipoproteínas puede ser debido a distintos defectos metabólicos correspondientes a diferentes trastornos genéticos.

Para establecer el diagnóstico de un niño sospechoso de hiperlipoproteinemia, al pediatra le es útil conocer una serie de entidades que pueden clasificarse según las concentraciones séricas de colesterol y de triglicéridos, utilizando técnicas

rutinarias de laboratorio. Las concentraciones de cLDL, colesterol-HDL (cHDL) y cVLDL son elementos valiosos para conseguir una mayor precisión diagnóstica. Las clasificaciones mostradas en *Tablas 1 y 2* pueden ser útiles en el diagnóstico de las distintas hiperlipoproteinemias y son las que seguiremos en esta exposición. Es conveniente también conocer algunos signos y síntomas que, aunque no de forma habitual, se observan en distintas hiperlipoproteinemias, especialmente en las formas homocigotas (*Tabla 3*). Nuestra experiencia por lo que respecta a las hiperlipoproteinemias primarias, tras el estudio de 439 individuos con edades comprendidas entre 2,0 y 18,0 años, entre los años 1987 a 1990, se resume en *Tabla 4*.¹ Las características que han permitido su identificación se presentan en *Tabla 5*.

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

Hipercolesterolemia familiar es la anomalía del metabolismo de los lípidos más conocida en la infancia. Los niños afectados presentan niveles séricos elevados de colesterol unido a lipoproteínas de baja densidad (cLDL).

* Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa". Facultad de Medicina de Zaragoza. Zaragoza (España).

TABLA 1
Clasificación fenotípica de las hiperlipoproteinemias

Tipo	Aspecto plasma	Colesterol	Triglicéridos	Lipoproteínas elevadas
I	Lechoso	= - +	+++	QM
II	Claro	+++	= - +	LDL
III	Turbio	++	+	β-lipoproteína
IV	Turbio	= - +	++	VLDL
V	Turbio o lechoso	= - +	++	QM y VLDL

TABLA 2
Clasificación de las hiperlipoproteinemias primarias

I. HIPERCOLESTEROLEMIA CON NORMOTRIGLICERIDEMIA

1. LDL-COLESTEROL ELEVADO: Tipo IIa

- Hipercolesterolemia familiar
- Deficiencia familiar de apolipoproteína B
- Hiperlipemia familiar combinada
- Hipercolesterolemia poligénica

2. HDL-COLESTEROL ELEVADO

- Hiperalfalipoproteinemia familiar
- HDL-colesterol elevado, de etiología desconocida

II. HIPERCOLESTEROLEMIA E HIPERTRIGLICERIDEMIA COMBINADAS

1. LDL-COLESTEROL Y VLDL-COLESTEROL ELEVADOS: Tipo IIb

- Hipercolesterolemia familiar
- Hiperlipemia familiar combinada
- Deficiencia familiar de LCAT

2. DISBETALIPOPROTEINEMIAS: Tipo III

III. HIPERTRIGLICERIDEMIA CON NORMOCOLESTEROLEMIA

1. VLDL ELEVADAS: Tipo IV

- Hipertrigliceridemia familiar
- Hiperlipemia familiar combinada

2. QUILOMICRONES ELEVADOS: Tipo I

- Deficiencia familiar de lipoproteína lipasa
- Deficiencia familiar de apolipoproteína C-II

3. VLDL Y QUILOMICRONES ELEVADOS: Tipo V

- Hipertrigliceridemia familiar
- Hiperlipemia familiar combinada
- Apolipoproteína E4

IV. LIPOPROTEÍNAS ANORMALES CON COLESTEROL NORMAL O ELEVADO

1. Hiperapobetalipoproteinemia
2. Hiperlipoproteinemia Lp (a)

Esta anomalía metabólica se debe a una alteración en el receptor de las lipoproteínas de baja densidad (LDL).² Actualmente se sabe que el receptor de LDL (rLDL) es una glicoproteína con un peso molecular de 120.000 daltons³ y que la secuencia del gen que codifica dicha proteína se localiza en el brazo corto del cromosoma 19. A nivel de este gen se han identificado gran número de mutaciones.⁴

TABLA 3
Signos y síntomas que se pueden detectar en algunas hiperlipoproteinemias en la infancia

PIEL:

- Xantomas eruptivos
- Xantomas tuberoeruptivos
- Xantomas tuberosos
- Xantomas planos
- Xantomas subcutáneos

OJOS:

- Arco corneal
- Xantelasmas
- Lipemia retinalis

TENDONES:

- Xantomas tendinosos
- Tenosinovitis

GENERALES:

- Pancreatitis aguda
- Enfermedad cardíaca coronaria
- Enfermedad vascular periférica

El rLDL protege a la mayoría de las células del organismo (células parenquimatosas hepáticas, fibroblastos, células endoteliales) de un exceso de colesterol ambiental (plasma, linfa), ya que regula su entrada en las células. Fibroblastos cultivados o células musculares lisas arteriales expuestas a LDL nativas no se cargan de gotas de lípidos ricos en colesterol; ello tan sólo tiene lugar con LDL modificadas.⁵ Por el contrario, células "scavenger" del sistema reticuloendotelial pueden atrapar colesterol por medio de unos sistemas mediados por el receptor, ante moléculas de LDL modificadas.

Estudios metabólicos han demostrado marcada disminución del aclaramiento de LDL en pacientes con hipercolesterolemia familiar, especialmente en homocigotas.^{6,7} Esto implica que las partículas de LDL en la hipercolesterolemia familiar permanezcan en la circulación más tiempo del que debían y sean más fácilmente alteradas bioquímicamente (oxidadas, glicosiladas) y absorbidas por macrófagos e histiocitos, los cuales pueden derivar a xantocitos y aterocitos.

Se conocen dos formas de esta entidad: heterocigota y homocigota.

Hipercolesterolemia familiar heterocigota

La frecuencia de esta alteración se estima aproximadamente en 1/500 individuos. Los niños afectados no presentan manifestaciones clínicas durante el primer decenio de vida. Sin embargo, durante el segundo, en el 10 a 15% de ellos se observan xantomas tendinosos, especialmente en el tendón

TABLA 4

Tipo y número de diagnósticos en hijos de padres con dislipoproteinemias primarias (HPDLP), hijos de padres con cardiopatía isquémica (HPCI) e hipercolesterolémicos detectados de forma casual (HDC)

	HPDLP (n= 10)	HPCI (n= 8)	HDC (n= 39)	TOTAL (n= 57)
Hipercolesterolemia familiar	6	0	9	15
Hiperlipemia familiar combinada	1	2	12	15
Hipercolesterolemia poligénica	2	2	16	20
Tipo V	1	0	0	1
No clasificadas	0	4	2	6

TABLA 5

Criterios biológicos de diagnóstico de las hiperlipoproteinemias más frecuentes en la infancia

- **Hipercolesterolemia poligénica:** Niños con niveles séricos de colesterol total entre 200 y 262 mg/dl (5.17 y 6.77 mmol/l, respectivamente) y ausencia de familiares de primer grado con niveles séricos de colesterol total superiores a 260 mg/dl (6.72 mmol/l).
- **Hipercolesterolemia familiar heterocigota:** Niños con niveles séricos de colesterol total por encima de 262 mg/dl (6.77 mmol/l) y al menos un familiar de primer grado con niveles séricos de colesterol total por encima de 260 mg/dl (6.72 mmol/l).
- **Hiperlipemia familiar combinada:** Niños de familias en las cuales al menos dos familiares de primer grado presentan dos o más de los fenotipos IIa, IIb y/o IV.

de Aquiles y en los extensores de las manos.⁸ Desde el punto de vista bioquímico, la forma heterocigota se expresa por completo en el momento del nacimiento y principio de la niñez.^{8,9} Si se sabe que uno de los padres presenta hipercolesterolemia familiar heterocigota, se puede detectar un hijo heterocigota en el momento del diagnóstico, mediante el estudio de la sangre del cordón umbilical.⁹ En niños pre-escolares y escolares, los niveles séricos de colesterol total y de cLDL son aproximadamente el doble de los observados en niños normales de la misma edad y sexo. Los niveles de colesterol unido a lipoproteínas de alta densidad (cHDL) son en general inferiores a la media de niños sanos.¹⁰

Hipercolesterolemia familiar homocigota

La frecuencia de esta forma es de 1/1.000.000 en la mayoría de las poblaciones estudiadas. Los niños afectados mantienen niveles de colesterol total entre 600 y 1000 mg/dl. Al nacer pueden presentar xantomas planos y lesiones cutáneas

planas de color naranja. Si no es así, las manifestarán de forma obligada hacia los 5 años de edad. Los xantomas planos se localizan en glúteos, superficies extensoras de los miembros, entre los dedos de manos y pies y en la fosa poplítea. De los 5 a los 15 años de edad se detectan xantomas en tendones y tuberosos. La historia natural conduce a la angina de pecho y al infarto de miocardio a partir de los seis años de edad, aunque estas manifestaciones suelen producirse en el segundo decenio de la vida.¹¹

Deficiencia familiar de apolipoproteína B

Se trata de una entidad en la que los individuos heterocigotas presentan moderada elevación de los niveles plasmáticos de colesterol total y de cLDL.¹² En ellos se ha identificado una mutación en el gen de apo B (sustitución de glutamina por arginina en la posición 3500 del polipéptido maduro de apo B-100),¹³ lo cual origina disminución de la afinidad de las LDL por sus receptores específicos.

La frecuencia de esta alteración puede ser de hasta 1 por cada 500 individuos, aunque al parecer esta alteración contribuye sólo en un pequeño porcentaje a la aparición de la cardiopatía coronaria. Los individuos afectados pueden presentar xantomas tendinosos. En niños no se conoce con precisión la expresión fenotípica de esta entidad.

Se ha detectado en estos pacientes un anticuerpo monoclonal para apo B-100 (MB47) que tiene afinidad aumentada para esta proteína, lo que ha originado el desarrollo de una prueba diagnóstica (ELISA) para su identificación.

Hiperlipemia familiar combinada

En esta entidad, tanto a nivel de las familias que la padecen, como de los individuos, se observan múltiples patrones de hiperlipidemia: hipercolesterolemia, hipertrigliceridemia o ambas (fenotipos IIa, IIb y IV).¹⁴ Las personas afectadas tienen un gran riesgo de presentar cardiopatía coronaria, independientemente de su patrón lipoproteico.

Se trata de una forma frecuente de hiperlipidemia hereditaria, ya que aproximadamente 10% de los pacientes con infarto de miocardio, con edad inferior a 60 años, padecen esta alteración.¹⁴ Recientemente, Cortner y col.¹⁵ han observado, en el grupo de individuos por ellos estudiados, que la hiperlipidemia debida a hiperlipemia familiar combinada, es tres veces más frecuente que la de hipercolesterolemia familiar.

No se conoce el defecto metabólico específico

de esta alteración, pero se sabe que existe una incrementada producción de apo B-VLDL en el hígado, lo que da lugar a un aumento de la síntesis de LDL y apo B-100, aunque no en todos los casos.¹⁶ Recientemente se ha puesto de manifiesto que los pacientes con hiperlipemia familiar combinada podrían tener alguna alteración en o junto al grupo de genes que codifican las apolipoproteínas AI-CIII-AIV,¹⁷ o ser heterocigotas para la deficiencia de la lipoproteína lipasa.¹⁸

Para explicar la variabilidad de la expresión de la hiperlipemia familiar combinada sería necesario admitir que varios factores secundarios (exceso de ingesta de ácidos grasos saturados o colesterol, obesidad, diabetes mellitus, medicamentos...) modificarían la presentación de la hiperlipidemia o que los múltiples defectos del metabolismo de las lipoproteínas se heredarían de forma simultánea.

Los individuos afectados no presentan xantomas tendinosos. La mayoría de ellos tienen valores elevados de apo B-100 en LDL, lo cual refleja un mayor número de partículas de LDL.¹⁹

Aunque puede retrasarse la expresión completa de la hiperlipemia familiar combinada (niveles séricos de colesterol total o triglicéridos por encima del percentil 95) hasta el segundo decenio de vida, o incluso más tarde, sin embargo se ha observado que se expresa completamente en aquellas familias identificadas por un hijo afectado.^{15,20}

Hipercolesterolemia poligénica

Los niños con discretas elevaciones de colesterol total y de cLDL y que no presentan las alteraciones descritas anteriormente, engloban la entidad identificada como hipercolesterolemia poligénica, descrita por Goldstein y col.¹⁴ en familias de pacientes con infarto de miocardio precoz. En ellas se observó, en familiares de primer grado, tendencia a presentar niveles elevados de colesterol total, pero sin un claro patrón hereditario mendeliano. La patogenia de esta alteración no es bien conocida; además de ciertos factores determinados genéticamente, otros de tipo ambiental, como la gran ingesta de colesterol y de grasa saturada y la obesidad, deben jugar un papel muy importante en su aparición.²¹

Hiperalfalipoproteinemia

En un 15% de los niños con niveles de colesterol ligeramente elevados, los de cLDL son normales; sin embargo, están aumentados los de cHDL. Es importante distinguir entre hiperlipoproteinemia tipo IIa e hiperalfalipoproteinemia, ya que la se-

gunda se relaciona con un menor riesgo de enfermedad coronaria durante la vida adulta y no requiere tratamiento.²²

Deficiencia familiar de lecitina-colesterol-acil-transferasa (LCAT)

Es una alteración del metabolismo de las lipoproteínas en la que los pacientes afectados suelen presentar opacidad corneal, alteraciones hemáticas y trastornos en la esterificación del colesterol plasmático.

Hasta el presente se han descrito algo más de cuarenta pacientes con la alteración. La deficiencia de LCAT se hereda con carácter autosómico recesivo. La frecuencia del gen anormal se estima en un 2% en el oeste de Noruega, país en el que se han descrito varias familias. El gen de la deficiencia de LCAT se localiza en el brazo largo del cromosoma 16, aunque aún no se han encontrado defectos a nivel del mismo. Todos los estudios realizados indican que, al igual que otros defectos moleculares, la deficiencia de LCAT es un trastorno bastante heterogéneo.

En los pacientes homocigotas, los signos clínicos principales incluyen opacidad corneal difusa, que puede detectarse en la niñez, y que se acompaña, en algunos casos, de un anillo periférico que recuerda el arco senil corneal. Otros hallazgos son anemia hemolítica con vida media de los hematíes acortada y cambios en la estructura y función de los eritrocitos, proteinuria con insuficiencia renal tardía, neuropatía periférica y xantomas. No se sabe aún con seguridad si estos pacientes desarrollan aterosclerosis precoz. En los heterocigotas no se ha observado signos clínicos, excepto en un caso en el cual se detectó opacidad corneal.²³

La concentración plasmática de LCAT en homocigotas es de 0 a 2,65 mg/dl, comparada con 4,3 a 7,8 mg/dl en individuos normales.²⁴ Los niveles de colesterol sérico pueden ser bajos, normales o elevados, aunque sólo se esterifica 10 a 15% del colesterol plasmático (normalmente está presente como éster de colesterol en un 60 a 70%). El nivel de triglicéridos plasmáticos suele estar elevado y el plasma por lo general es turbio. En médula ósea y glomérulos renales se encuentran células esponjosas; también en médula ósea se observan con frecuencia histiocitos azules.

Disbetalipoproteinemia

El nombre de esta entidad es debido a que las VLDL del plasma de los pacientes afectados tienen composición química anormal y movilidad electroforética beta, en lugar de prebeta.

La prevalencia del patrón lipídico de tipo III es de aproximadamente 1/2000. La disbetalipoproteinemia se debe a la presencia de cantidades importantes de lipoproteínas ricas en triglicéridos, las cuales se acumulan como resultado de su depuración retardada. En condiciones normales, la apo E se fija a las partículas residuales de los quilomicrones y a los receptores de LDL (B,E) sobre la superficie de las células hepáticas, promoviendo así la captación hepática de quilomicrones residuales y de partículas VLDL. En la disbetalipoproteinemia, el aumento de quilomicrones residuales y de VLDL se origina por defectos en la estructura de la apo E. Tres son las isoformas más frecuentes de la apo E en el hombre (E_2 , E_3 , E_4) y cada una de ellas está determinada por un alelo diferente en el locus del gen que codifica la apo E.²⁵ El alelo más frecuente es apo E_3 y el más raro, apo E_2 ; una de cada 100 personas es homocigota para el alelo apo E_2 . Dado que la prevalencia del patrón lipídico III es tan sólo de alrededor de 1/2000, parece necesario otro factor de modificación para que se exprese el síndrome clínico completo. Este factor podría acelerar la producción de VLDL. Se supone por tanto que la disbetalipoproteinemia es una alteración multifactorial.

La disbetalipoproteinemia rara vez se manifiesta en niños o adolescentes²⁶ y es más prevalente en varones que en mujeres. Los pacientes afectados suelen presentar xantomas, en particular depósitos amarillentos en los pliegues de las palmas de las manos; se denominan xantomas estriados palmares y son patognomónicos de esta alteración. Pueden presentar, también, xantomas tuberosos y tuberoeruptivos en codos, rodillas y glúteos. Es importante la aterosclerosis prematura de arterias coronarias, carótidas, abdominales y femorales. Estos pacientes acostumbran presentar, también, algunas anomalías asociadas como hiperuricemia e intolerancia a la glucosa.

No se dispone de una prueba única para el diagnóstico de disbetalipoproteinemia, pero existen algunos marcadores biológicos. Los niveles séricos de colesterol y de triglicéridos se encuentran entre 300 y 400mg/dl y son bajas las cifras de cVLDL y cHDL. En general, una relación igual o superior a 0,3, entre los niveles séricos de cVLDL y triglicéridos totales, sugiere la presencia de disbetalipoproteinemia.

Hipertrigliceridemia familiar

En esta alteración metabólica todos los miembros afectados de una familia presentan hipertrigliceridemia. Se la ha denominado también

hiperlipoproteinemia tipo IV (fenotipo hiperprebetalipoproteinemia). Esta entidad puede incluirse dentro de las hipertrigliceridemias endógenas debido a que los ácidos grasos de los triglicéridos de las lipoproteínas no se derivan directamente de la grasa dietética absorbida.

Al parecer se hereda de forma autosómica dominante, aunque con penetración retardada. El fenotipo se expresa en, aproximadamente, uno de cada cinco niños de menos de 20 años que tengan un padre afectado.²⁷

Esta entidad no se caracteriza por producción aumentada de partículas de VLDL, sino en que éstas son más grandes y más ricas en triglicéridos. Aumenta el nivel de VLDL en el suero, pero sin una mayor conversión a LDL.

Los pacientes afectados no suelen presentar manifestaciones de la propia hiperlipoproteinemia. En aquéllos en los que se observan manifestaciones, éstas pueden ser reflejo de la magnitud de la hipertrigliceridemia (crisis de dolor abdominal, lipemia retinalis, xantomas eruptivos y tuberosos). En adultos se suele detectar con frecuencia intolerancia a la glucosa, obesidad, hiperuricemia y enfermedad vascular periférica.

En estos pacientes, tras 12-14 horas de ayuno se observan niveles elevados de triglicéridos que dan un aspecto turbio al plasma. Los niveles de cLDL son normales.

El estudio de otros miembros de la familia permite diferenciar la hipertrigliceridemia familiar de la hiperlipemia familiar combinada, aunque no existe una prueba específica para ello. Dos características sugieren el diagnóstico de hiperlipemia familiar combinada: historia familiar de cardiopatía isquémica y presencia de niveles séricos elevados de apo B.²⁸

Deficiencia familiar de lipoproteína lipasa

Es una enfermedad que se transmite con carácter autosómico recesivo y que en los individuos homocigotas se manifiesta en forma de: a) quilomicronemia en ayunas, b) discreto o intenso aumento de VLDL, y c) concentración disminuida de LDL y HDL (particularmente HDL₂). El plasma, si permanece en reposo durante una noche, tiene un aspecto lechoso, y si se almacena a 4°C, presenta un disco de quilomicrones en la parte superior del tubo. La concentración de triglicéridos plasmáticos puede ser de hasta 10000 mg/dl.²⁹ La actividad de la lipoproteína lipasa en plasma y tejido adiposo es nula.

Los heterocigotas tienen actividades de lipoproteína lipasa por debajo de lo normal, pero los

niveles de triglicéridos, en ayunas, son habitualmente normales. Los padres de los niños afectados suelen tener niveles normales de lípidos.

La frecuencia del déficit homocigota se estima en menos de 1/1.000.000.

La alteración se presenta en general antes de los diez años de edad, diagnosticándose un tercio de los casos durante el primer año de vida. El dolor abdominal es el síntoma inicial habitual, el cual se presenta en forma de cólico durante el primer año de vida y como un proceso abdominal agudo durante la niñez. Otras características clínicas son los xantomas eruptivos, la hepatoesplenomegalia y la lipemia retinalis. Existe riesgo de aparición de pancreatitis si los niveles de triglicéridos se mantienen por encima de 1.000 mg/dl. La ausencia de aterosclerosis prematura en estos pacientes sugiere que los quilomicrones, a diferencia de sus partículas residuales, no son aterogénicos.

Se han descrito varios defectos en el gen de la lipoproteína lipasa, como inserciones o supresiones, que son el origen de la actividad deficiente de la enzima.³⁰

Deficiencia familiar de apolipoproteína C-II

La apolipoproteína C-II se encuentra en las partículas ricas en triglicéridos (quilomicrones y VLDL) y en las HDL, siendo fundamental para la activación de la lipoproteína lipasa, de la que constituye un cofactor específico. La deficiencia de apolipoproteína C-II se caracteriza por elevación marcada de los niveles de quilomicrones, VLDL y triglicéridos totales (desde 800 hasta casi 10.000 mg/dl).³¹

El modo de transmisión de esta alteración es autosómico recesivo³², estimándose su frecuencia en alrededor de 1 de cada 1.000.000.

El síndrome clínico puede ser causado por mutantes de apo C-II o por una verdadera deficiencia de apo C-II. En el primer caso apo C-II puede detectarse en plasma, pero no es funcional, e inmunológicamente es anormal; por tanto no puede activar la lipoproteína lipasa ni detectarse mediante técnicas especiales de inmunoquímica.³³

Las manifestaciones clínicas muestran algunas diferencias con las de la deficiencia de la lipoproteína lipasa, aunque en general se puede decir que son menos graves. Además, la edad en el momento del diagnóstico muestra más variación, oscilando desde 5 a 62 años. La mayoría de los casos se han diagnosticado en adultos.

En los pacientes homocigotas, además de la importante elevación de los triglicéridos (fundamentalmente de quilomicrones), se observa elevación

moderada de los niveles de VLDL y disminución de LDL y HDL, así como de apo B, apo A-I y apo A-II. El diagnóstico de estos enfermos se basa en la ausencia de apo C-II, analizada por inmunodifusión, radioinmunoensayo o electroinmunoensayo.

Si se añade "in vitro" apo C-II al plasma de estos pacientes o "in vivo" mediante transfusión de sangre o plasma, se restaura la actividad normal de la lipoproteína lipasa. Se han descrito diversas anomalías del gen de la apo C-II que justifican la aparición de esta alteración.³⁴⁻³⁶

Hiperlipoproteíemia tipo V

Esta alteración del metabolismo de los lípidos se caracteriza por la presencia de quilomicrones en ayunas, junto con elevación de VLDL.

Varias son las posibilidades que se admiten como causantes de la entidad: anomalías en la estructura o en la actividad de las enzimas lipolíticas, lipoproteína lipasa o lipasa hepática, o en los receptores de quilomicrones y de VLDL residuales.

La clínica de los individuos afectados tiene varias características comunes con las de la hiperlipoproteíemia de tipo I y la gravedad de los síntomas está generalmente en relación con el grado de hipertrigliceridemia.³⁷ En adultos, los signos clínicos más frecuentes incluyen pancreatitis, xantomas eruptivos, lipemia retinalis y tolerancia anormal a la glucosa con hiperinsulinismo.²⁹ La aterosclerosis prematura y la enfermedad coronaria son tan habituales en estos individuos como en aquéllos que presentan anomalías del metabolismo de LDL. Aunque la expresión de este fenotipo suele retrasarse hasta el tercer decenio, se han descrito varios niños afectados antes de la adolescencia.³⁸

En estos pacientes, la presencia de quilomicrones en el suero obtenido en ayunas, le da un aspecto lechoso. Se detecta clara elevación de VLDL (a diferencia del tipo I, en el cual están ligeramente elevadas). La concentración de triglicéridos séricos oscila de 500 a 3000 mg/dl. Los niveles séricos de colesterol están más elevados que los observados en la hiperlipoproteíemia tipo I. Las concentraciones de LDL (subfracciones LDL₂ y LDL₃) y de HDL (HDL₂) están generalmente disminuidas.³⁹ Los niveles de apo B de LDL y los totales de apo A-I y A-II están también disminuidos. Parece ser que también en estos individuos se encuentra con mayor frecuencia el fenotipo E-4 de la apo E.⁴⁰

Hiperapobetalipoproteíemia

La hiperapobetalipoproteíemia (hiperapo-

beta) fue descrita por Sniderman y col.⁴¹, en 1980, definiéndola en base a la existencia de niveles plasmáticos elevados de apo B de las LDL. Según estos mismos autores, los pacientes afectados por esta última entidad pueden presentar hipertrigliceridemia⁴² o, cuando el número de partículas LDL es suficientemente grande, hipercolesterolemia.⁴³ La mayoría de las LDL de estos pacientes son más pequeñas y más densas que las normales⁴⁴ debido a la elevada síntesis de cLDL, que es secundaria a la también elevada síntesis de cVLDL y apo B.⁴⁵ Esta afección podría heredarse de forma dominante, aunque no se puede excluir que esté originada por un alelo común, muy frecuente.^{46,47} En alguno de los miembros de una familia con hiperapo-beta se ha observado mutación en el gen de la apo B (brazo corto del cromosoma 2);⁴⁸ sin embargo, según se ha descrito recientemente,⁴⁹ el defecto básico parece residir en tres proteínas, denominadas proteínas básicas I, II y III, que juegan un papel importante en la incorporación de ácidos grasos en los triglicéridos, ésteres de colesterol y fosfolípidos.

La hiperapo-beta presenta una prevalencia elevada en sobrevivientes de infarto de miocardio. Aunque la expresión de esta entidad es más frecuente en adultos, sin embargo se puede presentar también en niños, constituyendo una manifestación temprana y frecuente de

predisposición a cardiopatía coronaria precoz.^{50,51}

Se ha detectado la existencia de cierta relación entre hiperapo-beta y la HFC, aunque aún no está bien establecida.⁵² Por un lado se ha observado que pacientes con HFC e hipertrigliceridemia presentan niveles séricos elevados de apo B total y relación cLDL/apo B-LDL baja (característica también de la hiperapo-beta).¹⁹ Por otro lado, la síntesis hepática de apo B, al igual que en la hiperapo-beta, también está elevada en la HFC.¹⁶

Hiperlipoproteinemia Lp (a)

La Lp (a) es una lipoproteína cuya composición en lípidos es similar a LDL, pero que contiene dos proteínas, una apo B-100 y una glicoproteína llamada apo (a), existiendo una relación inversa entre el tamaño de apo (a) y los niveles de Lp (a).⁵³ Estos se miden mediante métodos inmunoquímicos y son un importante factor de riesgo de aparición de enfermedad coronaria, independiente de la hiperlipemia.⁵⁴ Los niveles elevados de Lp (a) presentan un patrón hereditario aún no bien definido, pero que se expresa por completo en la edad infantil.⁵⁵ Recientemente se ha observado que en las familias de pacientes con enfermedad coronaria, los niveles elevados de Lp (a) presentan una prevalencia del 18,6%, incluyendo un 12,7% de pacientes que no presentan ningún otro tipo de alteración lipídica.⁵⁶

BIBLIOGRAFIA

- Sarría, A.; Mur, M.; Lázaro, A.; Moreno, L.; Roda, L.; Giner, A.; Bueno, M.: *Dislipoproteinemias primarias en una población infanto-juvenil aragonesa detectadas mediante dos estrategias: búsqueda selectiva y búsqueda oportunista*. An Esp Pediatr 1992; 37: 270-276.
- Brown, M.S.; Goldstein, J.L.: *A receptor-mediated pathway for cholesterol homeostasis*. Science 1986; 232: 34-47.
- Goldstein, J.L.; Brown, M.S.: *Progress in understanding the LDL receptor and HMG-CoA reductase, two membrane proteins that regulate the plasma cholesterol*. J Lipid Res 1984; 25: 1450-1461.
- Hobbs, H.H.; Leitersdorf, E.; Goldstein, J.L.; Brown, M.S.; Russell, D.W.: *Multiple crm-mutations in familial hypercholesterolemia: Evidence for 13 alleles, including four deletions*. J Clin Invest 1988; 81: 909-917.
- Goldstein, J.L.; Anderson, R.G.W.; Buja, L.M.: *Overloading human aortic smooth muscle cells with low density lipoprotein-cholesteryl esters reproduces features of atherosclerosis in vitro*. J Clin Invest 1977; 59: 1196-1202.
- Bilheimer, D.W.; Stone, N.J.; Grundy, S.M.: *Metabolic studies in familial hypercholesterolemia: Evidence for a gene-dosage effect in vivo*. J Clin Invest 1979; 64: 524-533.
- Shepherd, J.; Bicker, S.; Lorimer, A.R.; Packard, C.J.: *Receptor-mediated low density catabolism in man*. J Lipid Res 1979; 20: 999-1006.
- Kwiterovich, P.O.; Fredrickson, D.S.; Levy, R.I.: *Familial hypercholesterolemia (one form of familial type II hyperlipoproteinemia): A study of its biochemical, genetic, and clinical presentation in childhood*. J Clin Invest 1974; 53: 1237-1249.
- Kwiterovich, P.O.; Levy, R.I.; Fredrickson, D.S.: *Neonatal diagnosis of familial type II hyperlipoproteinemia*. Lancet; 1973; 1: 118-121.
- Kwiterovich, P.O.: *Pediatric implications of heterozygous familial hypercholesterolemia. Screening and dietary treatment*. Arteriosclerosis 1989; 9: 1111-1120.
- Sprecher, D.L.; Schaefer, E.J.; Kent, K.M.; Gregg, R.E.; Zech, L.A.; Hoeg, J.M.; McManus, B.; Roberts, W.C.; Brewer, H.B.: *Cardiovascular features of homozygous familial hypercholesterolemia: Analysis of 16 patients*. Am J Cardiol 1984; 54: 20-30.

12. Innerarity, T.L.; Weisgraber, K.F.; Arnold, K.S.; Mahley, R.W.; Krauss, R.M.; Vega, G.L.; Grundy, S.M.: *Familial defective apolipoprotein B-100: Low density lipoproteins with abnormal receptor binding*. Proc Natl Acad Sci USA 1987; 84: 6919-1923.
13. Soria, L.F.; Ludwig, E.A.; Clarke, R.G.; Vega, G.L.; Grundy, S.M.; McCarthy, B.J.: *Association between a specific apolipoprotein B mutation and familial defective apolipoprotein B-100*. Proc Natl Acad Sci USA 1989; 86: 587-591.
14. Goldstein, J.L.; Schrott, H.G.; Hazzard, W.R.; Bierman, E.L.; Motulsky, A.G.: *Hyperlipidemia in coronary heart disease. II: Genetic analysis of lipid levels in 176 families and delineation of a new inherited disorder, combined hyperlipidemia*. J Clin Invest 1973; 52: 1544-1568.
15. Cortner, J.A.; Coates, P.M.; Gallagher, P.R.: *Prevalence and expression of familial combined hyperlipidemia in childhood*. J Pediatr 1990; 116: 514-519.
16. Janus, E.D.; Nicoll, A.M.; Turner, P.R.; Magill, P.; Lewis, B.: *Kinetic bases of the primary hyperlipidemia: studies of apolipoprotein B turnover in genetically defined subjects*. Eur J Clin Invest 1980; 10: 161-172.
17. Wojciechowski, A.P.; Farral, M.; Cullen, P.; Wilson, T.M.E.; Bayliss, J.D.; Farren, B.; Griffin, B.A.; Caslake, M.J.; Packard, C.J.; Shepherd, J.; Thakker, R.; Scott, J.: *Familial combined hyperlipidemia linked to the apolipoprotein AI-CIII-AIV gene cluster on chromosome 11q23-q24*. Nature 1991; 349: 161-164.
18. Babirak, S.P.; Iverius, P.H.; Fujimoto, W.Y.; Brunzell, J.D.: *Detection and characterization of the heterozygous state for lipoprotein lipase deficiency*. Arteriosclerosis 1989; 9: 326-334.
19. Brunzell, J.D.; Albers, J.J.; Chait, A.; Grundy, S.; Groszek, E.; McDonald, G.B.: *Plasma lipoproteins in familial combined hyperlipidemia and monogenic familial hypertriglyceridemia*. J Lipid Res 1983; 24: 147-155.
20. Sarría, A.; Moreno, L.A.; Mur, M.; Lázaro, A.; Bueno, M.: *Usefulness of serum apolipoprotein B levels for screening children with primary dyslipoproteinemias*. Am J Dis Child 1992; 146: 1230-1231.
21. Vega, G.L.; Denke, M.A.; Grundy, S.M.: *Metabolic basis of primary hypercholesterolemia*. Circulation 1991; 84: 118-128.
22. Glueck, C.J.; Gartside, P.; Fallat, R.W.: *Longevity syndromes, familial hypobeta and familial hyperalphalipoproteinemia*. J Lab Clin Med 1976; 88: 941-944.
23. Vrabec, M.P.; Shapiro, M.B.; Koller, E.; Wiebe, D.A.; Henricks, J.; Albers, J.J.: *Ophthalmic observations in lecithin: cholesterol acyltransferase deficiency*. Arch Ophthalmol 1988; 106: 225-229.
24. Alberts, J.J.; Bergelin, R.O.; Adolphson, J.C.; Wahl, P.W.: *Population-based reference values for lecithin: cholesterol acyltransferase (LCAT)*. Atherosclerosis 1982; 43: 369-379.
25. Breslow, J.L.: *Genetic basis of lipoprotein disorders*. J Clin Invest 1989; 84: 373-380.
26. Kwiterovich, P.O.: *Biochemical, clinical, epidemiologic, genetic and pathologic data in the pediatric age group relevant to the cholesterol hypothesis*. Pediatrics 1986; 78: 349-362.
27. Glueck, C.J.; Mellies, M.J.; Srivastava, L.: *Insulin, obesity, and triglyceride interrelationships in sixteen children with familial hypertriglyceridemia*. Pediatr Res 1977; 11: 13-19.
28. Brunzell, J.D.; Schrott, H.G.; Motulsky, A.G.; Bierman, E.L.: *Myocardial infarction in familial forms of hypertriglyceridemia*. Metabolism 1976; 25: 313-320.
29. Brunzell, J.D.: *Familial lipoprotein lipase deficiency and other causes of the chylomicronemia syndrome*. En: Scriver, C.R.; Beaudet, A.L.; Sly W.S. et al. (eds) The Metabolic Basis of Inherited Diseases. New York, McGraw-Hill, 1989; pp 1165-1180.
30. Langlois, S.S.; Deeb, S.; Brunzell, J.D.; Kastelein, J.J.; Hayden, M.R.: *A major insertion accounts for a significant proportion of mutations, underlying human lipoprotein lipase deficiency*. Proc Natl Acad Sci USA 1989; 86: 948-952.
31. Breckenridge, W.C.; Little, J.A.; Steiner, G.; Chow, A.; Poapst, M.: *Hypertriglyceridemia associated with deficiency of apolipoprotein C-II*. N Engl J Med 1978; 298: 1265-1273.
32. Cox, D.W.; Breckenridge, W.C.; Little, J.A.: *Inheritance of apolipoprotein C-II deficiency with hypertriglyceridemia and pancreatitis*. N Engl J Med 1978; 299: 1421-1424.
33. Maguirre, G.F.; Little, J.A.; Kakis, G.; Breckenridge, W.C.: *Apolipoprotein C-II deficiency associated with non-functional mutant forms of apolipoprotein C-II*. Can J Biochem Cell Biol 1984; 62: 847-852.
34. Cox, D.W.; Wills, D.E.; Quan, F.; Ray, P.N.: *A deletion of one nucleotide results in functional deficiency of apolipoprotein C-II (apo C-II Toronto)*. J Med Genet 1988; 25: 649-652.
35. Fojo, S.S.; Beisiegel, U.; Beil, U.; Higuchi, K.; Bojanovski, M.; Gregg, R.E.; Greten, H.; Brewer, H.B.: *Donor splice site mutation in the apolipoprotein (Apo) C-II gene (apo C-II Hamburg) of a patient with apo C-II deficiency*. J Clin Invest 1988; 82: 1489-1494.
36. Fojo, S.S.; Stalenhoef, F.H.; Marr, K.; Gregg, R.E.; Ross, R.S.; Brewer, H.B.: *A deletion mutation in the Apo C-II gene (apo C-II Nijmegen) of a patient with a deficiency of apolipoprotein C-II*. J Biol Chem 1988; 263: 17913-17916.
37. Greenberg, B.H.; Blackwelder, W.C.; Levy, R.I.: *Primary type V hyperlipoproteinemia. A descriptive study in 32 families*. Ann Intern Med 1977; 87: 526-534.
38. Kwiterovich, P.O.; Farah, J.R.; Brown, W.W.; Bachorik, P.S.; Baylin, S.B.; Neill, C.A.: *The biochemical, clinical and familial presentation of type V hyperlipoproteinemia in childhood*. Pediatrics 1977; 59: 513-525.
39. Manzato, E.; Gasparotto, A.; Marin, F.; Baggio, G.; Baldo, G.; Crepaldi, G.: *Characterization with zonal ultracentrifugation of low-density lipoproteins in type V hyperlipoproteinemia*. Biochim Biophys Acta 1984; 793: 365-371.
40. Ghiselli, G.; Schaefer, E.J.; Zech, L.A.; Gregg, R.E.; Brewer, H.B.: *Increased prevalence of apolipoprotein E₄ in type V hyperlipoproteinemia*. J Clin Invest 1982; 70: 474-477.
41. Sniderman, A.; Shapiro, S.; Marpole, D.; Malcolm, I.; Skinner, B.; Kwiterovich, P.O.: *The association of coronary atherosclerosis and hyperapobetalipoproteinemia (increased protein but normal cholesterol content in human plasma low density lipoprotein)*. Proc Natl Acad Sci USA 1980; 97: 604-608.
42. Sniderman, A.; Wolfson, C.; Teng, B.; Franklin, F.; Bachorik, P.; Kwiterovich, P.O.: *Association of hyperapobetalipoproteinemia with endogenous hypertriglyceridemia and atherosclerosis*. Ann Intern Med 1982; 97: 833-839.
43. Kwiterovich, P.O.; White, S.; Forte, T.; Bachorik, P.S.; Smith, H.; Sniderman, A.: *Hyperapobetalipoproteinemia in a kindred with familial combined hyperlipidemia and familial hypercholesterolemia*. Arteriosclerosis 1987; 7: 211-225.
44. Teng, B.; Thompson, G.R.; Sniderman, A.D.; Forte, T.M.; Krauss, R.M.; Kwiterovich, P.O.: *Composition and distribution of low density lipoprotein fractions in hyperapobetalipoproteinemia, normolipidemia and familial hypercholesterolemia*. Proc Natl Acad Sci USA 1983; 80: 6662-6666.
45. Teng, B.; Sniderman, A.D.; Soutar, A.K.; Thompson, G.R.: *Metabolic basis of hyperapobetalipoproteinemia. Turnover of apolipoprotein in low density lipoprotein and its precursors and subfractions compared with normal and familial hypercholesterolemia*. J Clin Invest 1986; 77: 663-672.
46. Sniderman, A.D.; Teng, B.; Genest, J.; Cianflone, K.; Wacholder, S.; Kwiterovich, P.O.: *Familial aggregation*

- and early expression of hyperapobetalipoproteinemia. *Am J Cardiol* 1985; 55: 291-195.
47. Beaty, T.H.; Kwiterovich, P.O.; Khoury, M.J.; White, S.; Bachorik, P.S.; Smith, H.H.; Teng, B.; Sniderman, A.: *Genetic analysis of plasma sitosterol, apoprotein B and lipoproteins in large Amish pedigree with sitosterolemia.* *Am J Hum Genet* 1986; 38: 492-504.
 48. Ladias, J.A.A.; Kwiterovich, P.O.; Smith, H.H.; Miller, M.; Bachorik, P.S.; Forte, T.; Lusis, A.J.; Antonarakis, S.E.: *Apolipoprotein B-100 Hopkins (Arginine 4019--Tryptophan). A new apolipoprotein B-100 variant in a family with premature atherosclerosis and hyperapobetalipoproteinemia.* *JAMA* 1989; 262: 1980-1988.
 49. Kwiterovich, P.O.; Moteralli, M.; Miller, M.; Bachorik, P.S.; Kafonek, S.D.; Chatterjee, S.; Beaty, T.; Virgil, D.: *Further insights into the pathophysiology of hyperapobetalipoproteinemia: role of basic proteins I, II, III.* *Clin Chem* 1991; 37: 317-326.
 50. Kwiterovich, P.O.: *Hyperapo B: A pleiotropic phenotype characterized by dense low-density lipoproteins and associated with coronary artery disease.* *Clin Chem* 1988; 34: B71-B77.
 51. Moreno, L.; Sarría, A.; Mur, M.; Lázaro, A.; Roda, L.; Giner, A.; Bueno, M.: *Dislipoproteinemias primarias en familias de niños con niveles séricos elevados de apolipoproteína B total (hiperapobetalipoproteinemia).* *Clin Invest Arteriosclerosis* 1991; 3: 157-163.
 52. Brunzell, J.D.; Sniderman, A.; Albers, J.J.; Kwiterovich, P.O.: *Apoproteins B and A-I and coronary artery disease in humans. Arteriosclerosis* 1984; 4: 79-83.
 53. Utermann, G.; Menzel, H.J.; Kraft, H.G.; Duba, H.C.; Kemmler, H.F.; Seitz, C.: *Lp (a) glycoprotein phenotype: inheritance and relation to Lp (a) lipoprotein concentrations in plasma.* *J Clin Invest* 1987; 80: 458-465.
 54. Sandkamp, M.; Funke, H.; Schulte, H.; Kohler, E.; Assmann: *Lipoprotein (a) is an independent risk factor of myocardial infarction at a young age.* *Clin Chem* 1990; 36: 20-23.
 55. Wang, X.L.; Wilcken, D.E.L.; Dudman, N.P.B.: *Early expression of the apolipoprotein (a) gene: relationships between infants' and their parents' serum apolipoprotein (a) levels.* *Pediatrics* 1992; 89: 401-406.
 56. Genest, J.J.; Martin-Munley, S.S.; McNamara, J.R.; Ordovas, J.M.; Jenner, J.; Myers, R.H.; Silberman, S.R.; Wilson, P.W.F.; Salem, D.N.; Schaefer, E.J.: *Familial lipoprotein disorders in patients with premature coronary artery disease.* *Circulation* 1992; 85: 2025-2033.



XXI CONGRESO INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA

EL CAIRO - EGIPTO
10 AL 15 DE SEPTIEMBRE DE 1995



- Participe en los viajes programados por FUNDASAP, Fundación de la Sociedad Argentina de Pediatría.
- Consulte Planes de Financiación.
- Transportador oficial K.L.M. - ROYAL DUTCH AIRLINES.

- Informaciones: • *Herman Maja y Asociados*
(9:30 a 18:30 hs.) 394-0081 / 322-3745 / 4754
• *SAP.* 821-8612, Sras. Lilia y Karina, de 13 a 19 hs.



Comunicación**Diagnóstico del síndrome de X-frágil (Martin Bell): estudio citogenético versus técnicas de biología molecular**

Dres. CLAUDIA ARBERAS*, NESTOR LABONIA**, VICTOR RUGGIERI***, ANA M. TELLO*, NESTOR CHAMOLES** y W. TED BROWN****

RESUMEN

La principal causa hereditaria del retardo mental es el síndrome de Martin Bell o del cromosoma X frágil, cuyos aspectos moleculares han sido recientemente reconocidos.

Debido a la existencia de falsos (+) y (-) en las técnicas de estudios convencionales (citogenéticas), nuevas metodologías se han implementado en forma rutinaria.

Las mismas permiten el diagnóstico de certeza en los varones afectados, las mujeres portadoras y los varones transmisores asintomáticos.

Se reportan los hallazgos en cuatro pacientes (dos mujeres y dos varones), quienes habían sido catalogados como portadores de un sitio frágil en el cromosoma X y en quienes los estudios moleculares determinaron que sólo en dos de ellos esta patología estaba realmente presente.

Estos resultados ponen en evidencia la necesidad de corroborar los hallazgos citogenéticos mediante esta metodología a efectos de proveer a la familia del asesoramiento genético correcto.

Palabras claves: retardo mental ligado al X, frágil X, retardo mental, inteligencia, consejo genético.

SUMMARY

The Martin Bell syndrome or fragile X syndrome is the main cause of mental retardation, whose molecular aspects have recently been described.

Current cytogenetic analysis haven't proved to be fully accurate, hence new methodologies have been set up as alternative means for fragile X syndrome diagnosis, enabling detection of affected males, female carriers and normal transmitting males.

In the present work we report the study of four patients (two women and two men) considered to be cytogenetically positive fragile X.

However, the molecular analysis of their DNA proved that only two of them were really positive.

Our results show the importance of molecular studies as a current tool to be used together with cytogenetics for providing proper genetic counseling to the patient's family.

Key words: X-linked mental retardation, fra (X) mental retardation, intelligence, genetic counselling.

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 359

INTRODUCCION

El síndrome de Martin Bell o de fragilidad del cromosoma X (fra X+) es la patología de etiología genética mendeliana más frecuente y la causa de retardo mental hereditaria más común.¹

Se caracteriza por presentar retardo mental, algunos signos fenotípicos característicos, aunque no específicos y macroorquidismo.²

El locus génico responsable del mismo se encuentra ubicado en el brazo largo del cromosoma X, a nivel de la banda q27.3.³

Descrito inicialmente por Lubs en 1969,⁴ fue Sutherland quien optimizó la técnica citogenética que permitió establecer su diagnóstico.⁵

Sin embargo el estudio de numerosas familias con esta técnica evidenció la existencia de falsos positivos (+) y negativos (-), lo que dificultaba, en consecuencia, el diagnóstico preciso del paciente, de los portadores, su asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal.^{6,7}

El 1991 Heitz y colaboradores determinaron las bases moleculares de esta patología, permitiendo el desarrollo de técnicas de biología molecular para su diagnóstico.^{8,9}

En la actualidad la biología molecular a través de sus técnicas# (mancha de Southern y reacción en cadena de polimerasa [RCP]) es la metodología de elección para el diagnóstico del síndrome de frágil

* Sección Genética. Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez".

** Departamento de Biología Molecular. Fundación para el estudio de las Enfermedades Neurometabólicas.

*** Servicio Neurología. Hospital "Dr. Juan P. Garrahan".

**** Director laboratorio de diagnóstico de DNA. Instituto para investigaciones básicas en trastornos del desarrollo. Nueva York.

Correspondencia: Uriarte 2383. (C.P. 1425) Capital Federal. Argentina.

En inglés Southern Blot y PCR.

X, en forma altamente confiable para los probandos, portadores y en el diagnóstico prenatal.

Dichas técnicas permiten poner en evidencia la mutación que consiste en una ampliación de la región de repetición del trinucleótido CGG metilado que inhibiría la expresión del gen FMR1 adyacente. Esta región tiene un tamaño aproximado de 30 repeticiones CGG en la población normal, y se encuentra aumentada de tamaño en la premutación y más grande aún y metilada en los individuos afectados.

Se presentan cuatro pacientes (dos mujeres y dos varones) con retardo mental y fragilidad de Xq27.3 determinada mediante técnicas citogenéticas realizadas en diferentes laboratorios por sensibilización (en medio pobre en ácido fólico + FUDR). En ellos se realizaron estudios moleculares, los que permitieron detectar dos falsos positivos citogenéticos (un varón y una mujer).

Los fenotipos de los pacientes, así como la evolución de la enfermedad correspondían al clásicamente descrito como síndrome de Martin Bell.

Se realizó conjuntamente el estudio de las respectivas familias con igual tecnología, así como en población de control.

Población

Cuatro niños con retardo mental y sitio frágil (Xq27.3+), dos varones y dos mujeres, fueron estudiados mediante técnicas moleculares.

Familia 1

G.N. niño de 5 años de edad. La consulta fue por trastornos psiquiátricos (rasgos autistas, conductas estereotipadas) presentes desde los 2 y 1/2 años.

Nacimiento por cesárea (por falta de progresión), después de un embarazo sin interurrencias. Peso al nacer 4.100 g, primera gesta de un matrimonio sano no cosanguíneo; hermandad formada por una niña menor sana.

No se registran en la familia otros antecedentes similares.

Durante los primeros meses de vida mostró un estrabismo ocular corregido por medio de oclusión alternante.

Maduración adecuada, cierto retraso en la organización del lenguaje, así como trastornos de conducta que motivaron la consulta. Desarrollo pondo-estatural en percentiles normales altos, orejas grandes, paladar ojival.

La TC de cerebro y el E.E.G. fueron normales.

El estudio citogenético reveló la presencia de 40% de células con sitio frágil a nivel de las bandas Xq27.3.

Familia 2

A.F. niño de 6 años de edad. La consulta fue por presentar retraso mental y rasgos autistas. Es la primera gesta de un matrimonio sano, no cosanguíneo. El padre tiene, de un vínculo anterior, dos varones sanos.

Embarazo sin noxas, cesárea por falta de progresión (peso al nacer 4.400 g), requirió reanimación y asistencia respiratoria mecánica por 48 hs. A las 4 hs de nacer episodio convulsivo. Alimentación por S.N.G. hasta el quinto día. A los 6 meses presentó síndrome de West.

Al examen físico, adecuado crecimiento pondo-estatural, facies ovalada, estrabismo convergente bilateral, mentón prominente, orejas grandes.

Estudio neurometabólico normal. La TC de cerebro mostró imágenes compatibles con secuela de lesión isquémica.

El estudio citogenético reveló un 3% de células con fragilidad a nivel del Xq27.3.

Familia 3

R.D. joven de 15 años de edad con retardo mental leve.

Segunda gesta de un matrimonio sano no cosanguíneo, sin antecedentes de relevancia.

La hermandad está constituida por dos varones menores y una mujer mayor sanos.

Parto por cesárea, con un peso al nacer de 3.080 g, sin interurrencias perinatales.

Las pautas madurativas motoras fueron normales, mientras que la adquisición del lenguaje fue retrasada.

Asiste a la escuela especial, aún no adquirió lecto-escritura.

Adolescente con adecuado desarrollo pondo-estatural, facies alargada, filtrum corto, prognatismo, orejas grandes, malar hipoplásico, piezas dentarias con disposición anómala, paladar alto y ojival, pliegue simiano en mano derecha.

El estudio cromosómico reveló un 5% de fragilidad a nivel Xq27.3.

Familia 4

D.V. niña de 11 años que presenta retardo mental con mayor compromiso en el área del lenguaje.

Segunda gesta de un matrimonio sano no cosanguíneo; la primera gesta terminó en un aborto espontáneo en el 1^{er} trimestre.

No se registraron otros antecedentes.

Metrorragia durante el 1^{er} trimestre del embarazo y un episodio de colitis ulcerosa al 3^{er} mes.

Siempre presentó retraso del lenguaje, sumándose severos trastornos de conducta a partir de los

3 años (rechazo social, estereotipías de manos, hiperquinesia).

Niña con adecuado crecimiento pondo-estatural, facies ovalada, orejas grandes, miembros largos, delgados, presentando un equivalente simiano en mano izquierda y un genu valgo.

Los estudios realizados (E.E.G., P.E.A.T., P.E.V., T.A.C., estudio neurometabólico) fueron normales.

El estudio citogenético realizado en tres oportunidades reveló:

1^{er} estudio: 1 célula con fragilidad en 250 células.

2^{do} estudio: 1 célula con fragilidad en 150 células.

3^{er} estudio: 4 células con fragilidad en 100 células.

El estudio citogenético en la madre mostró un 1% de fragilidad (+).

MATERIAL Y METODOS

El ADN de los pacientes, sus familiares y controles se aisló a partir de los leucocitos de 10 ml de sangre periférica recolectada en EDTA y lisada con una solución que contenía SDS y perclorato¹⁰, extraído con fenol/cloroformo y precipitado en etanol.¹¹

Para el análisis del ADN por RCP, electroforesis, mancha de Southern e hibridización se utilizó la técnica de Brown y col.¹⁰

RESULTADOS

Familia 1

El análisis por RCP (*Gráfico 1*) en el paciente mostró una banda de más de 200 repeticiones del trinucleótido CGG, con fragmentos de restricción superando las 6 kb en el análisis por mancha de Southern (1 kilobase, kb, equivale a 1000 nucleótidos). Si bien en el ADN de su hermana no hubo amplificaciones de la bandas por RCP, el análisis de restricción (digestión del ADN con enzimas de restricción EcoRI y EagI y su posterior análisis por mancha de Southern e hibridización con la sonda radioactiva StB12.3) confirmó que se trataba de una mujer portadora de una mutación completa, presentando fragmentos de más de 6 kb en adición a los normales de 2,8 kb y 5,2 kb (*Gráfico 2*).

Su madre y su abuela evidenciaron perfiles típicos de mujeres portadoras, con un alelo de 30 copias y otro de 100 copias en la primera y un alelo de 20 copias y otro de 120 a 150 copias en la segunda.

El análisis de restricción mostró una banda de aproximadamente 3,4 kb en adición a las normales de 2,8 y 5,2 kb en la madre y dobles bandas 2,8- 3,4 kb y 5,2-5,8 kb en la abuela.

El abuelo mostró un perfil de distribución normal.

Familia 2

El ADN del paciente presentó una banda de

30 copias de la secuencia de CGG (correspondiente a su único alelo) en el análisis por RCP.

El análisis por restricción mostró una única banda de 2,8 kb en el paciente y dos bandas de 5,2 y 2,8 kb respectivamente en su madre y en su abuela.

Estos resultados corresponden, en consecuencia, a un individuo normal, no portador del síndrome de Martin Bell, siendo un falso (+) citogenético.

Familia 3

La paciente evidenció una distribución típica correspondiente a una mutación completa, con una banda de 30 copias y otra de más de 200 copias en el análisis por RCP (*Gráfico 1*) y una serie de fragmentos que superaron los 6 kb en el análisis de restricción (*Gráfico 3*).

Sus hermanos (una mujer y dos varones) presentaron un cuadro de distribución normal.

Su madre y su abuelo mostraron un perfil típico de portadores; este último con una banda de alrededor de 80 copias en el análisis por RCP y confirmado por un pequeño desplazamiento de la banda en el análisis de restricción. La abuela presentó un perfil de distribución normal.

Familia 4

En esta niña el análisis genómico mostró una distribución de bandas correspondiente a individuos normales. (No se muestran los resultados).

Mediante el análisis de RCP, el número de repeticiones de la secuencia CGG fue de 30 para los dos alelos, tanto para ella como para los familiares estudiados.

Con la técnica de la mancha de Southern se evidenció una banda de 5,2 kb, correspondiente al fragmento normal metilado y de 2,8 kb correspondiente al normal no metilado.

Tratándose entonces de un falso (+) citogenético, se descartó el síndrome de frágil X.

DISCUSION

El estudio mediante técnicas de biología molecular ha permitido en los últimos años obtener una mayor comprensión sobre numerosas enfermedades de origen genético.

La aplicación de estas técnicas de investigación y diagnóstico ha sido de invaluable ayuda para la comprensión de los mecanismos etiopatogénicos en varias enfermedades de naturaleza genética.

Su utilización en la práctica médica ha podido esclarecer diagnósticos que no eran determinantes si eran realizados sólo mediante exámenes clínicos o de laboratorio.

Asimismo en aquellas patologías en las que la

Familia I

Familia III

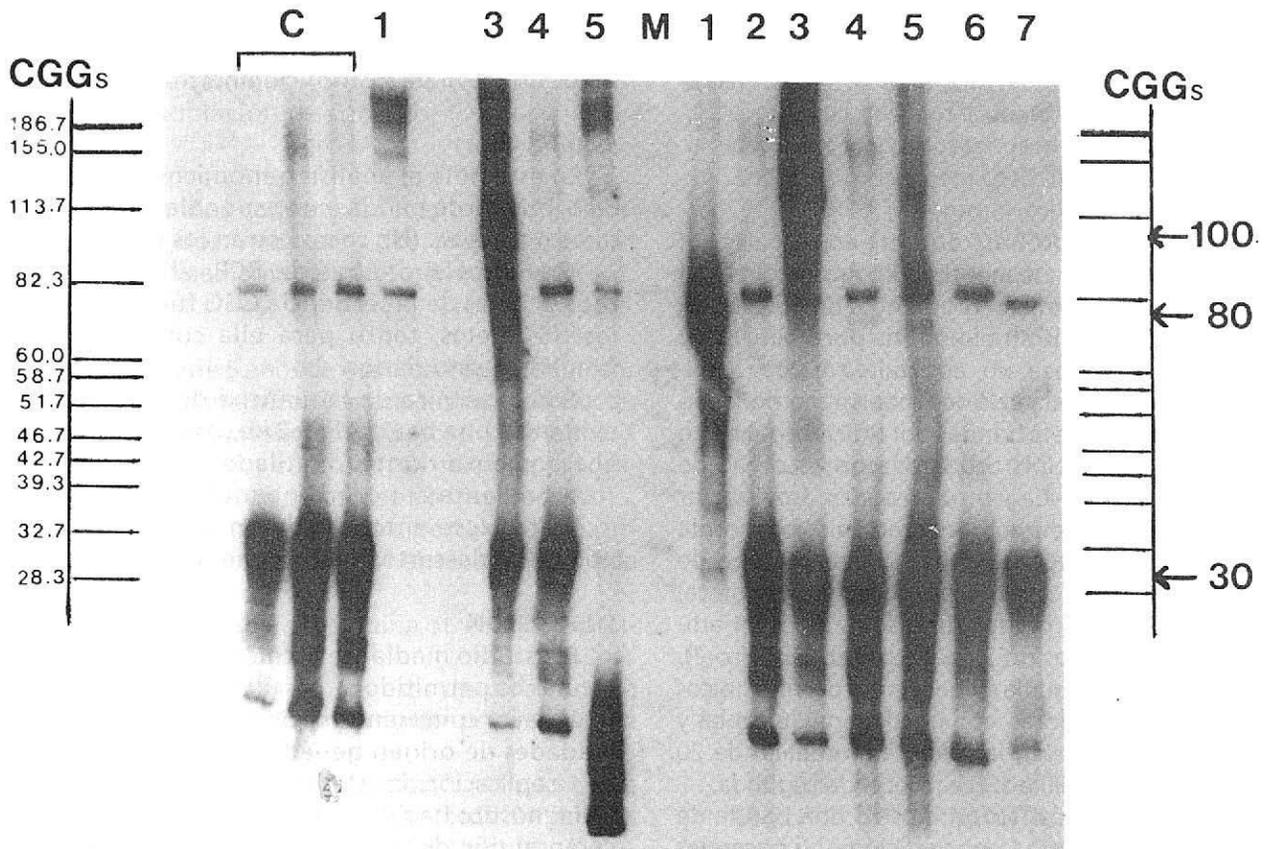
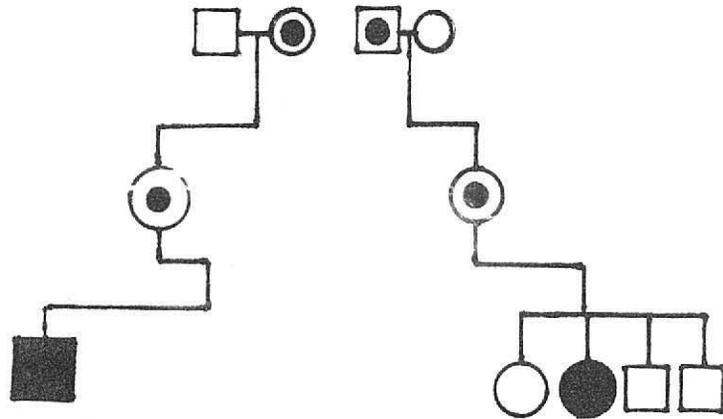


GRÁFICO 1
Análisis por RCP (PCR)
Familias 1 y 3

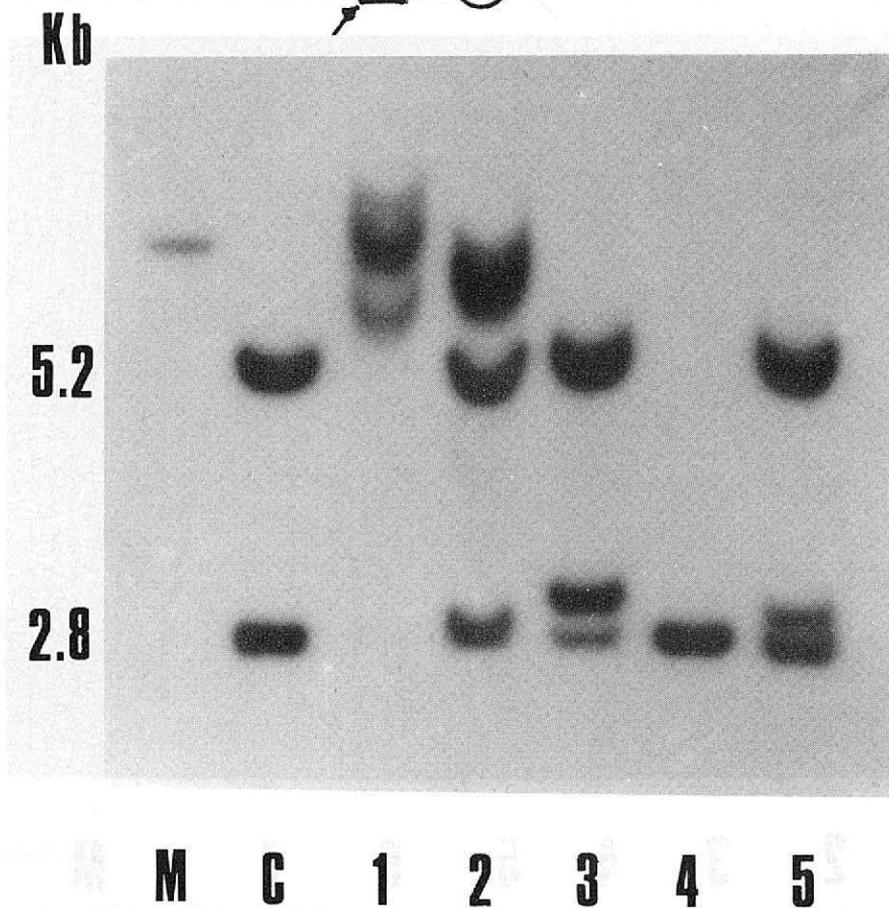
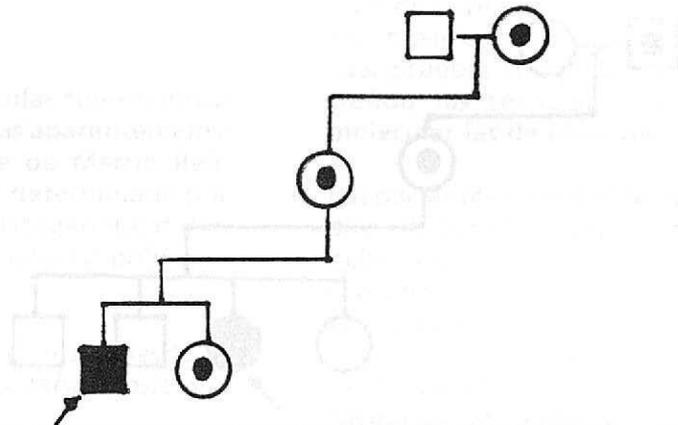


GRÁFICO 2
Mancha de Southern (Southern Blot)
Familia 1

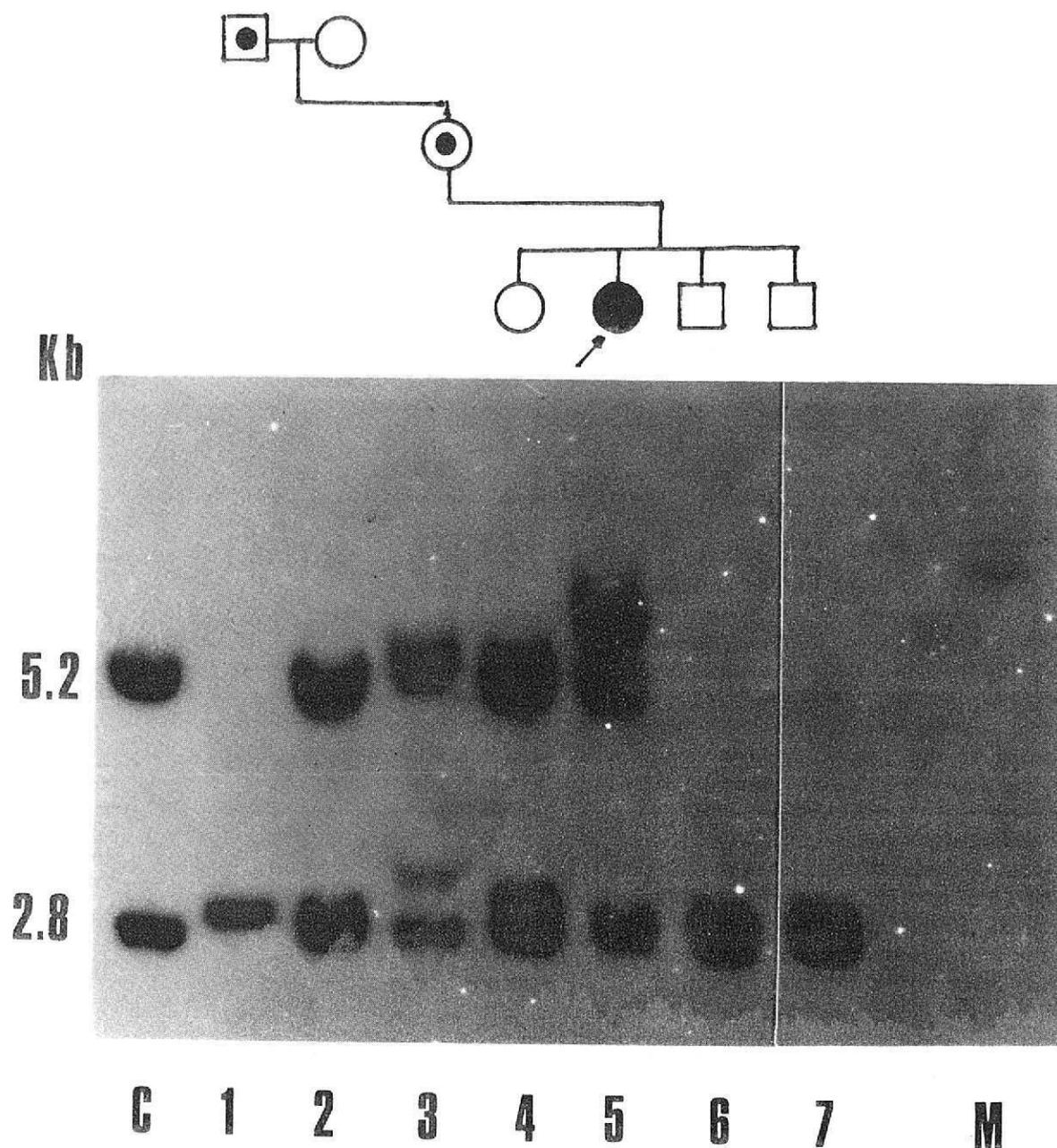


GRÁFICO 3
Mancha de Southern (Southern Blot)
Familia 3

aparición de los síntomas ocurre en etapas más adelantadas de la vida, la pesquisa presintomática puede ser decisiva en cuanto a planificación familiar, diagnóstico prenatal y orientación terapéutica temprana.

CONCLUSIONES

- Técnicas de biología molecular fueron llevadas a cabo en cuatro familias aparentemente afectadas por el síndrome de Martín Bell. Este diagnóstico había sido determinado por la utilización de estudios citogenéticos con técnicas de sensibilización (medio pobre en ácido fólico + FUDR).
- El 50% de los casos resultaron ser desde el punto de vista citogenético: *falsos positivos*.
- La falta de comprobación a través de las técnicas moleculares hubiera, en consecuencia, llevado a un inadecuado asesoramiento genético.
- El estudio simultáneo en los familiares de 1º y 2º grado (padres, hermanos y abuelos) permitió en todos los casos ofrecer a los mismos la información necesaria que les posibilitará una adecuada toma de decisiones futuras.
- Es de gran importancia clínica la utilización de estas técnicas en todo paciente, varón o mujer, con retardo mental de causa no definida, acompañado o no de trastornos en el aprendizaje y/o sintomatología psiquiátrica, sin la exclusión de los estudios citogenéticos.⁷
- Varones prepúberes con comportamiento sugestivo de frag X (+) (retardo del lenguaje,

autismo, hiperactividad, aleteo de manos, etc.) deben ser estudiados aun en ausencia de historia familiar positiva u otras evidencias físicas asociadas con el síndrome.

- Cuando la presencia de frag X es establecida en un paciente no tiene objeto alguno efectuar pruebas citogenéticas en los familiares, siendo las técnicas directas de biología molecular las de elección.⁷
- Los pacientes con retardo mental, cuyos estudios citogenéticos previos fueron negativos, deben ser considerados para ser reestudiados con estas técnicas, ya que es posible la presencia de falsos negativos citogenéticos (+/-1%), aun en estudios reiterados, en laboratorios con gran experiencia y mediante la utilización de diferentes sistemas de sensibilización. En algunas familias se observaron deleciones extensas (submicroscópicas) que comprometían la región genética FMR1 y su adyacente 5' isla de CGG. Esto daría, en consecuencia, un estudio citogenético negativo en pacientes con fenotipo e historia familiar +.^{11,12,13}
- La existencia de falsos (+) citogenéticos (como los pacientes 2 y 4) se explicaría por la existencia de otro sitio frágil (Fraxe) vecino al responsable del síndrome de Martín Bell (Fraxa). Este hallazgo es frecuente y no correlacionable hasta el presente con patología alguna.^{14,15,16}
- Futuras investigaciones en este campo permitirán una mayor comprensión de esta patología, de las causas responsables del retardo mental y de otras enfermedades de etiología génica. ■

BIBLIOGRAFIA

1. Brown, T.W.; Jenkis, E.: *The fragile X Syndrome*. Mol Genet Med 1992; 2: 39-66.
2. Brondum, N.; Gustavson, K.H.: *Fragile X Syndrome: The most frequent hereditary type of mental retardation*. Nord Med 1988; 103: 316-318.
3. Mandel, J.L.; Hagerman, R.; Froster, U. et al: *Conference Report: 5th. International Workshop on the Fragile X and X-linked Mental Retardation*. Am J of Med Genet 1992; 43: 5-27.
4. Lubs, H.A.: *A marker X chromosome*. Am J Hum. Genet 1969; 21: 231-244.
5. Sutherland, G.R.: *Heritable fragile sites on human chromosomes III. Detection of Fra (X) (q27) in males with X-linked mental retardation and in their female relatives*. Am J Hum Genet 1979; 53: 23-27.
6. Potten, N.; Lozzio, C.; Anderson, I. et al: *Use of a molecular genetic approach to diagnosing the fragile X genotype*. J of Pediatr 1992; 122: 385-390.
7. Tarleton, J.; Saul, R.: *Molecular genetic advances in fragile X Syndrome*. J of Pediatr 1993; 122: 169-185.
8. Oberlé, I.; Rousseau, F.; Devys, D. et al: *Instability of a 550-base-pair DNA segment and abnormal methylation*

- in fragile X Syndrome*. Science 1991; 252: 1179-1181.
9. Heitz, D.; Rousseau, F.; Fevys, D. et al: *Isolation of sequences that span the fragile X and identification of a fragile X-related CpG island*. Science 1991; 251: 1236-1239.
 10. Brown, W.T.; Houck, G.E.; Jeziorowska, A. et al: *A PCR protocol for detection of the fragile X mutation: application to carrier screening and prenatal diagnosis*. (En prensa).
 11. Sambrook, J. Fritsch, E.F.; Maniatis, T.: *Molecular cloning*. 2nd Edition. Cold Spring Harbor Laboratory Press. USA. 1989.
 12. Tarleton, J.; Richie, R.; Schwartz, Ch. et al: *An extensive de novo deletion removing FMR1 in a patient with mental retardation and fragile X syndrome phenotype*. Hum Mol Genet 1993; 2: 1973-1974.
 13. Meijer, H.; de Graaff, E.; Merckx, H. et al: *A deletion of 1.6 Kb proximal to the CGG of the FMR1 gene causes the clinical phenotype of the fragile X syndrome*. Hum Mol Genet 1994; 3: 615-620.
 14. Opitz, J.M.; Sutherland, G.R.: *Conference Report: International workshop on the fragile X and X-linked mental retardation*. Am J Med Genet 1984; 17: 5.
 15. Mulley, J.C.; Yu, S.; Gedeon, A.K. et al: *Experience with direct molecular diagnosis of fragile X*. J Med Genet. 1992; 29: 368-374.
 16. Sutherland, G.R.; Baker, E.: *Characterization of a new rare fragile site easily confused with the fragile X*. Hum Mol Genet 1992; 1: 111-113.

SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRIA

II Congreso Argentino de Adolescencia

16-19 de agosto de 1995

Organizado por SAP-Filial Mendoza

Informaciones: Bandera de los Andes 2603 - V.N. • Guaymallén
5521 Mendoza • Teléfono 210000 Int. 496-425
SAP • 821-8612, Fax (54-1) 821-2318 • Sra. Karina Veliz (14 a 18 hs.)

Comunicación breve**Síndrome urémico hemolítico asociado a infección por *Shigella flexneri***

Dres. LUIS E. VOYER*, RURICO IBARRA**, SILVINA RAIDEN***, JAVIER CASELLAS***, SALOME SANTARCANGELO*, FERNANDO GIORDANO***, FABIAN GAMBARRUTTA*** y LEONARDO DE LILLO***

RESUMEN

Niña de 9 años de edad de deficiente medio socio-económico con mal estado nutricional. Inició su enfermedad con dolor abdominal, vómitos y diarrea. Tratada en un centro periférico con TMS presentó episodio convulsivo por lo que la derivaron a nuestro hospital. Ingresó gravemente enferma con letargo, palidez e ictericia, hematuria macroscópica con cilindruuria, proteinuria e isostenuria y cuadro de púrpura con trombocitopenia, esquizocitos e insuficiencia renal.

Se plantearon como diagnósticos diferenciales: síndrome urémico hemolítico, púrpura trombótica trombocitopénica, leptospirosis, fiebre hemorrágica argentina, lupus eritematoso sistémico y sepsis. Serología para leptospirosis y fiebre hemorrágica argentina, FAN, anti ADN, factor reumatoideo, reacción de Widal y anticuerpos anti-verotoxina 1 y verotoxina 2 fueron todos negativos en tanto el coprocultivo desarrolló *Shigella flexneri*.

Se efectuó plasmaféresis y transfusión de sedimento globular. A partir del quinto día comenzó a recuperarse normalizando su cuadro hematológico y humoral.

La biopsia renal efectuada a los 17 días de evolución inmediatamente antes del alta mostró lesiones compatibles con síndrome urémico hemolítico en regresión.

La edad, el estado nutritivo y las condiciones socio-ambientales son diferentes a lo observado en el síndrome urémico hemolítico endemoepidémico de nuestro país, generalmente asociado a infección por gérmenes productores de verotoxina. No se estudiaron citotoxinas en materia fecal pero anticuerpos anti-verotoxina resultaron negativos. El resultado del coprocultivo y la biopsia renal muestran el síndrome urémico hemolítico como asociado a infección por *Shigella flexneri*, lo cual no ha sido referido hasta la fecha en nuestro país.

Palabras claves: síndrome urémico hemolítico, *Shigella flexneri*.

SUMMARY

We present a nine years old female patient, fairly malnourished, of a poor social and economic condition. Disease began with abdominal pain, vomiting and diarrhea. She was previously treated in a peripheral center with TMS, and as seizures occurred she was referred to our hospital. She impressed as severely ill, with drowsiness, pallor and jaundice, urine showed gross hematuria, protein, casts and isostenuria and a purpuric syndrome with thrombocytopenia, skizocytes and renal failure.

Haemolytic uraemic syndrome, thrombotic thrombocytopenic purpura, argentine haemorrhagic fever, systemic lupus, leptospirosis and septicaemia were considered as probable diagnoses. Serologic determinations for leptospirosis, argentine haemorrhagic fever, FAN, anti-DNA, rheumatoid factor, Widal reaction and antibodies for verotoxin 1 and verotoxin 2 were negative. *Shigella flexneri* was isolated in the coproculture.

Plasmapheresis and transfusion of packed red cells were carried on. Since the fifth day the patient started recovery reaching normal hematological and humoral values.

Renal biopsy immediately before discharge from Hospital, showed pathologic changes corresponding to Haemolytic Uraemic Syndrome in regression.

Patient's age, nutritional state and social-economic conditions differ from those seen in the endemic form of the disease in our country, generally associated with verotoxin producing germs infection. Antibodies for verotoxin were negative but faecal citotoxines were not studied. Haemolytic uraemic syndrome associated with *Shigella flexneri* infection has not been reported until now in our country.

Key words: haemolytic uraemic syndrome. *Shigella flexneri*.

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 367

INTRODUCCION

El síndrome urémico hemolítico (SUH) descrito por Gasser en 1955¹ se caracteriza por la asociación

* Tercera Unidad Académica de Pediatría.

** Servicio de Patología.

*** Médicos residentes.

Hospital Gral. de Niños "Dr. Pedro de Elizalde".

Correspondencia: Dra. Salomé Santarcángelo. Mansilla 3764, 7° B. (1425) Capital Federal.

de anemia aguda hemolítica, trombocitopenia, daño orgánico renal y eventual agresión a otros parénquimas, principalmente sistema nervioso central. Es una enfermedad endemoepidémica en la Argentina con una incidencia de aproximadamente 250 casos nuevos por año, superando ampliamente la de otros países donde también es endémica, como Sudáfrica, Holanda, Canadá y Estados Unidos.^{2,3,4,5,6,7}

Es la causa más frecuente de insuficiencia renal aguda en niños en nuestro país, con una edad media de presentación de 12,5 meses.

Al igual que en Canadá y otros países,^{5,6} en Argentina la forma endemoepidémica ha demostrado una fuerte asociación con infecciones intestinales por gérmenes productores de verotoxina (VT),^{8,9,10,11} si bien se observan casos esporádicos con características clínicas distintas y secundarios a otras etiologías como sepsis por gérmenes gram-negativos, rechazo de riñón transplantado, drogas anticonceptivas, etc.

El propósito de este trabajo es presentar un caso de SUH asociado a infección por *Shigella flexneri*, lo que ha sido referido sólo ocasionalmente¹² y nunca en nuestro país.

HISTORIA CLINICA

Niña de 9 años de edad, con 22 kg de peso que ingresó en UTI de nuestro hospital el día 1/6/92 derivada del Hospital de Pilar con diagnóstico de anemia-uremia de 24 horas de evolución.

Como antecedentes personales significativos presentó regular progreso de peso (déficit de un 21%) con historia nutricional inadecuada y como datos epidemiológicos deficiente medio socio-económico y cultural: solía jugar en un arroyo cercano a la vivienda a cuyo lado había un maizal habitado por canes y roedores. Existía un alto índice de hacinamiento en la familia.

La enfermedad se inició 7 días antes con un cuadro de dolor abdominal, presentando luego hasta 12 deposiciones semilíquidas, una de las cuales fue referida de color muy oscuro. El cuadro persistió y se agregaron vómitos y epigastralgia que aumentaron progresivamente.

La madre consultó en un centro de salud donde le indicaron antiespasmódicos, metoclopramida, dieta astringente y trimetoprima/sulfametoxazol al doble de la dosis habitual. El 31/6/92 presentó un episodio de convulsión tónico-clónica de 10 minutos de duración que cedió espontáneamente, por lo cual acudió al Hospital de Pilar de donde fue derivada, ya que sumado al cuadro antedicho apareció hematuria y depresión importante del sensorio.

Los datos positivos del examen físico de ingreso fueron los siguientes: mal estado general, aguda y gravemente enferma, taquicárdica, taquipneica, sensorio obnubilado con Glasgow 13/15, palidez con tinte icterico, conjuntivas hipocoloreadas, micropoliadenopatías cervicales, hipertonia e hiperreflexia en miembros inferiores, clonus de pie positivo y reflejo plantar abolido, ambos en

forma bilateral, episodios de retroversión ocular, débito porráceo por sonda nasogástrica y hematuria.

Después de la hematuria macroscópica constatada al ingreso, persistió con hematuria microscópica, también leucocituria, proteinuria, cilindruria e isostenuria.

Durante los primeros días de su internación estuvo febril y presentó episodios de diarrea con sangre y sin ella, hematemesis, epistaxis, petequias en tronco y hematoma en muslo derecho. El Glasgow se mantuvo en 12/15 hasta el 5° día en que empezó a recuperarse manteniéndose luego con un valor 15/15. La diuresis y tensión arterial se mantuvieron en valores normales.

Los datos más significativos de laboratorio al ingreso y durante la evolución se presentan en la Tabla 1.

Día	1	2	3	4	5	6	9	10	12	16	17
Hto.(%)	24-20	26	31	23	35	26	18	27	25	29	28
Frotis	Microesferocit poiquilocitosis esquizocitosis y anisocitosis	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Plaquetas	Escasas	10.000	20.000	27.000	23.000		30.000		70.000		Norm.
Urea mg(%)	250	390	270	420	410		100		50		39
Creatinina mg(%)			7,35		4,20		1,37				0,84
T. Quick (%)		38	41								100
KPTT		35*	35*								

El recuento y fórmula leucocitaria al ingreso dio 12.800 con 64% de neutrófilos; posteriormente se mantuvo en alrededor de 9.000 con 63% de neutrófilos.

El ionograma plasmático de ingreso mostró hiponatremia dilucional con 126 mEq/L y leve acidosis metabólica compensada con bicarbonato de 19.8 mEq/L y se normalizó al 5° día de internación al recuperarse la función renal. Valores de TGO y TGP fueron normales, C₃: 63 mg% C₄: 27 mg% (valores normales: 70 a 170 y 20 a 50 mg%, por inmunodifusión radial).

Estudios complementarios con resultados dentro de los parámetros normales: fondo de ojo, radiografía de tórax, punción lumbar, salicilemia y glucemia. Cultivos de orina, sangre y líquido

cefalorraquídeo sin desarrollo bacteriano.

Se consideraron como diagnósticos presuntivos de ingreso: SUH, púrpura trombocitopénica trombótica (PTT), leptospirosis, fiebre hemorrágica argentina (FHA), lupus eritematoso sistémico (LES) y sepsis.

Se solicitó serología para leptospirosis y para FHA en tres oportunidades. FAN, anti-ADN, factor reumatoideo, anticuerpos anti VT₁ y VT₂ y reacción de Widal en 2 ocasiones, todos con resultado negativo.

En el coprocultivo se aisló *Shigella flexneri*.

El tratamiento inicial se efectuó con hidratación parenteral a pérdidas insensibles, ceftriaxone, antiácidos, anti H₂, lavados gástricos con agua helada, vitamina K, neomicina y lactulosa.

Se efectuó plasmaféresis y transfusión con sedimento globular y plaquetas en tres ocasiones. A partir del quinto día comenzó a recuperarse normalizando recuento de plaquetas, urea, creatinina y t. de Quick.

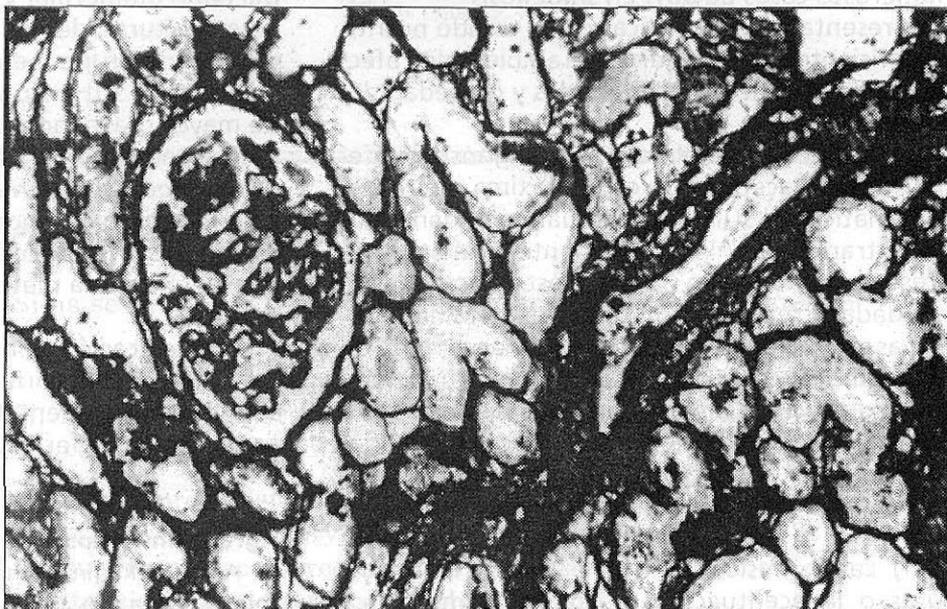
A los 17 días de evolución, inmediatamente antes del alta se efectuó punción biopsia renal obteniéndose fragmento corticomedular con 12 glomérulos por corte.

Los glomérulos mostraron dilatación capilar acompañada en sectores por engrosamiento de paredes capilares. Se vio también hiper celularidad mesangial, incremento matricial y ocasionales restos de aspecto fibroso intraluminales capilares; túbulos corticomedulares con marcada descamación celular; intersticio y vasos sin alteraciones llamativas (Fotografías 1 y 2).

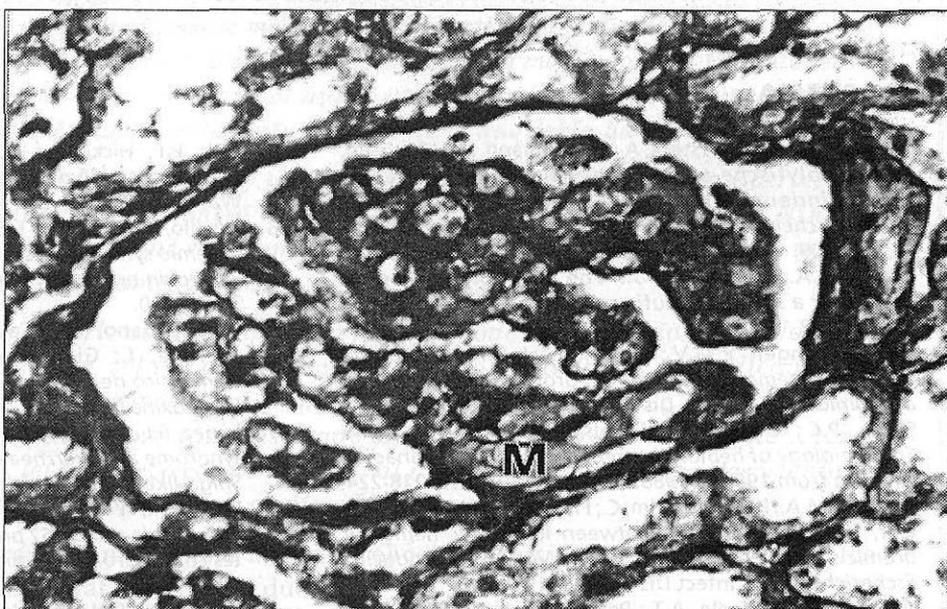
Diagnóstico: compatible con lesiones de SUH en regresión.

DISCUSION

El SUH posenteropático, de presentación endemoepidémica en nuestro país se presenta en niños mayoritariamente eutróficos del 2° semestre al 2° año de edad, de buenas condiciones sociales. En él se ha comprobado, al igual que en el hemisferio norte, una fuerte asociación con infecciones intestinales por gérmenes productores de VT. La paciente aquí referida presenta características de edad, estado nutricional y condi-



FOTOGRAFIA 1: Glomérulo en el que se destaca incremento matricial, dilatación y engrosamiento segmentario de paredes capilares. Metenammina de plata. 100x.



FOTOGRAFIA 2: Glomérulo a mayor aumento con iguales características que en la Fotografía 1. La luz capilar presenta ocasional microtrombo fibroso (M), PAS. 200x.

ciones ambientales diferentes. El estudio de anticuerpos anti-VT₁ y anti-VT₂ dio resultado negativo. No se investigaron citotoxinas en materia fecal. El coprocultivo evidenció *Shigella flexneri*.

La clínica de la paciente, los estudios realizados y la histopatología de la biopsia renal hacen diagnóstico de SUH asociado a disentería por *Shigella flexneri*, lo cual no ha sido referido hasta la fecha en nuestro país.

En América Central y en la India se observaron numerosos casos de SUH en shigellosis^{12,13,14,15}. Estos presentan características como estado nutricional deficiente, malas condiciones ambientales, afectación a niños de diversas edades y gravedad del cuadro clínico.

La PTT no sería realmente un diagnóstico diferencial si se acepta que es la máxima expresión sintomática del SUH y ocurre cuando se dan lesiones extrarrenales^{16,17}. Posiblemente en la enferma presentada no hayan ocurrido este tipo de lesiones dada la recuperación total de la misma.

Las alteraciones histopatológicas en el riñón de los pacientes con SUH presentan un patrón bien conocido, que consiste fundamentalmente en daño endotelial y microangiopatía trombótica de variable intensidad en sus etapas agudas. Posteriormente dichas lesiones pueden seguir dos caminos evolutivos:

1) La progresión hacia la necrosis de las estructuras o la acentuación del daño glomerular y finalmente la glomeruloesclerosis.

2) La regresión de las alteraciones a través de cambios, con la incorporación de elementos homogéneos (fibrina) a la pared vascular y capilar, desaparición de la microangiopatía y normalización de la mayor parte de los caracteres glomerulares y renales en general.

En el inicio no es posible, con métodos histopatológicos, definir cuál de estos caminos seguirá un paciente en particular.

A la paciente presentada, por las características del daño glomerular y la normalidad del resto de las estructuras, debemos considerarla incluida en el segundo grupo mencionado.

Si bien el SUH secundario a shigellosis suele ser de mayor gravedad, ello ha sido referido cuando el agente causal es la *Shigella dysenteriae* tipo I.

La *Shigella flexneri* al igual que la *sonnei* se han referido como desencadenantes del SUH pero en estos casos la producción de toxina es menor^{18,19} lo que permite una mayor recuperación del cuadro agudo.

La medicación con trimetoprima/sulfametoxazol puede haber facilitado la producción del síndrome al aumentar la liberación de toxinas, como ha sido referido.²⁰

Agradecimientos

A la Dra. Regina Kohan, Jefa del Servicio de Hematología y a la Dra. Clara Bonino, Jefa de la Unidad de Terapia Intensiva. ■

BIBLIOGRAFIA

- Gasser, C.; Gautier, E.; Steck, A.; Siebenmann, R.E.; Oechslin, R.: *Hämolytische-urämische Syndrome: Bilaterale Nierenrindennekrosen bei akuten erworbenen hämolytischen Anämien*. Schweiz Med Wochenschr 1955; 85: 905-909.
- Kibel, M.A.; Bernard, P.J.: *The haemolytic-uraemic syndrome: a survey in Southern Africa*. S Afr Med J 1968; 42: 692-698.
- Van Wieringer, P.M.V.; Monnens, L.A.H.; Schretlen, E.D.A.M.: *Haemolytic-uraemic syndrome. Epidemiological and clinical study*. Arch Dis Child 1974; 49: 432-437.
- Rowe, P.C.; Orbine, E.; Weels, G.A.; Mc Laine, P.N.: *Epidemiology of hemolytic-uremic syndrome in Canadian children from 1986 to 1988*. J Pediatr 1991; 119: 218-224.
- Karmali, M.A.; Petric, M.; Lim, C.; Fleming, P.C.; Arbus, G.S.; Lior, H.: *The association between idiopathic hemolytic uremic syndrome and infection by Verotoxin producing Escherichia coli*. J Infect Dis 1985; 151: 775-782.
- Karmali, M.A.; Steele, A.T.; Pertric, M.; Lim, C.: *Sporadic cases of haemolytic-uraemic syndrome associated with faecal cytotoxin and cytotoxin-producing Escherichia coli in stools*. Lancet 1983; 1: 619-620.
- Tarr, P.I.; Hickman, R.O.: *Hemolytic uremic syndrome. Epidemiology: A population-based study in King Country*. Washington, 1971 to 1980. Pediatrics 1987; 80: 41-45.
- Novillo, A.A.; Voyer, L.E.; Cravioto, R. y col.: *Haemolytic uremic syndrome associated with faecal cytotoxin and verotoxin neutralizing antibodies*. Pediatr Nephrol 1988; 2: 288-290.
- De Cristóforo, M.A.; Fayad, A.; Ferraris, J.R.; Cortínez, C.; Ascione, J.; Gianantonio, C.A.: *Síndrome Urémico Hemolítico de la infancia, su relación con la presencia de Verotoxina libre fecal*. Arch Arg Pediatr 1986; 84: 339-342.
- López, E.L.; Díaz, M.; Grinstein, S. y col.: *Hemolytic uremic syndrome and diarrhea in Argentine children: The role of Shiga-like toxins*. J Infect Dis 1989; 160: 469-475.
- Rivas, M.; Voyer, L.E.; Tous, M.I. y col.: *Detección de Escherichia coli O 157 productor de Verotoxina en pacientes con síndrome urémico hemolítico*. Medicina 1990; 50: 571.
- Srivastava, R.N.; Noudgil, A.; Bagga, A.; Vasudev, A.S.: *Hemolytic uremic syndrome in children in northern India*. Pediatr Nephrol. 1990; 5: 284-288.
- Castro, E.; Rosal, J.F.; Sánchez, E.: *Hallazgos anato-*

- mopatológicos en 173 casos de disentería bacilar. Ed. L.J. Mata. Simposio sobre Disentería Shiga en Centro América. Washington D.C. Organización Panamericana de la Salud. 1974; 17-26.
14. Rahman, M.M.; Alam, K.M.J.; Islam, M.R.; Greenough, W.B.; Lindebaum, M.J.: *Shiga bacillus dysentery associated with marked leukocytosis and erythrocyte fragmentation.* Johns Hopkins Med J 1975; 136: 65-70.
 15. Raghupathy, P.; Date, A.; Shastry, J.C.M.; Sudarsanam, A.; Jadhav, M.R.: *Haemolytic-uraemic syndrome complicating shigella dysentery in south Indian children.* Br Med J 1978; 1: 1518-1521.
 16. Remuzzi, S.: *HUS and TTP: Variable expression of a single entity.* Kidney Int 1987; 32: 229-308.
 17. Gianantonio, C.A.; Vitacco, M.; Mendilaharsu, F.; Rutty, A.; Mendilaharsu, J.: *The hemolytic uremic syndrome.* J Pediatr 1964; 64: 478-491.
 18. Prado, D.; Cleary, T.G.; Pickering, L.K.: *The relationship between production of cytotoxin and clinical features in shigellosis.* J Infect Dis 1986; 154: 149-155.
 19. Bartlett, A.V.; Prado, D.; Cleary, T.G.; Pickering, L.K.: *Production of Shigatoxin and other cytotoxins by serogroups of Shigella.* J Infect Dis 1986; 154: 996-1002.
 20. Karch, H.; Strockbrine, N.A.; O'Brien, A.D.: *Growth of Escherichia coli in the presence of Trimethoprim-sulfamethoxazole facilitates detection of Shiga-like toxin producing strains by colony blot assay.* FEMS Microbiol Lett 1986; 35: 141-145.

PEDIATRÍA DEL PASADO

En 1835 J. Marion Sims se preguntó cómo tratar un niño con cólera infantum

Las mayores limitaciones en la metodología de la educación médica americana al comenzar el siglo XIX, fueron los déficit en la práctica clínica y en los estudios de laboratorio para llevar a cabo exámenes auxiliares.

J. Marion Sims (1803-1883), probablemente uno de los más eminentes ginecólogos y cirujanos de su época, describió en "The Story of my life", publicado en el año 1884 por Appleton en Nueva York, sus vivencias como recién graduado acerca del sufrimiento de un niño afectado de gastroenteritis, llamado entonces Cólera Infantum.

Decía Sims: *"Examiné al niño minuciosamente, de la cabeza a los pies. Observé sus encías y como siempre llevaba conmigo una lanceta y tenía predisposición a la cirugía, tan pronto como vi una protuberancia, tomé rápidamente mi lanceta y la corté por debajo del diente. Esto fue bueno, en tanto que la protuberancia desapareció. Pero cuando me disponía a formular una receta, no tenía idea sobre lo que aquejaba al niño o qué hacer por él, como si nunca hubiese estudiado medicina. Estaba totalmente confundido sobre lo que debía hacer.*

"Fui muy apurado a mi consultorio y tomé uno de mis siete volúmenes de Eberle, que constituían mi biblioteca y encontré el tratado sobre «Enfermedades de Niños». Aceleradamente tomé nota, ubiqué rápidamente el tema «Cólera Infantum», lo leí varias veces y al final más cuidadosamente.

"No supe qué más recetarle al niño enfermo a pesar de todo lo que había leído. No tenía a nadie más para consultar, sólo Eberle... que al comienzo de su artículo... indicaba una prescripción... entonces la preparé tan pronto como pude hacerla y se la administré. Observé que como la medicina no daba resultado era necesario hacerle un cambio... tomé nuevamente a Eberle, leí un nuevo capítulo y le di al niño una nueva receta. Desorientado fui cambiando y recetando varias veces al día..."

Cuando Sims regresó, el niño había muerto y él con muchísimo dolor acompañó a los padres y los ayudó en la elaboración del duelo.

T.F.P.

Comunicación breve

Colitis ulcerosa en la infancia. Abordaje psicoanalítico

Licenciadas REINA CHEJA, HAYDEE TORONCHIK, IRMA H. DE PESSAH,
MIRTA ROTMAN y SUSANA ROMERO

RESUMEN

Este trabajo presenta aspectos del abordaje psicoanalítico de una colitis ulcerosa infantil, enfermedad cuya etiología es adjudicada a factores infecciosos, inmunológicos, genéticos y psicodinámicos.

En toda patología psicósomática existe una policausalidad fundada en factores constitucionales predisponentes, fallas en el maternaje y circunstancias traumáticas desencadenantes. Fundamentalmente, los conflictos carecen de la posibilidad de una elaboración mental y hallan su expresión en la forma de la patología orgánica.

Se relata el caso de una paciente de 7 años, y a través de la síntesis de algunas sesiones se busca transmitir sus fantasías y vivencias respecto del interior de su cuerpo expresada en sus juegos, dibujos y verbalizaciones.

Debido a la dificultad que presentan estos pacientes, es imprescindible abordarlos a través de un equipo interdisciplinario.

Palabras claves: psicósomática, disociación mente-cuerpo, sobreadaptación, interdisciplinario, prevención.

SUMMARY

The purpose of this report is to show some aspects of the psychoanalytic approach regarding infantile ulcerous colitis. The etiology of such illness is related to infectious, immunological, genetic and psychodynamic factors. In every psychosomatic pathology there exist several causes that are originated in constitutional predisposing factors, failures in the maternal function, and other traumatic circumstances that let it break out.

The main aspect is that conflicts lack the possibility of being mentally elaborated and are expressed through organic pathologies.

A case involving a seven-years-old-patient is described below. Through the summary of some psychoanalytic sessions, it will be possible to learn her phantasies and experiences regarding the inside of her body, as she expressed herself through games, drawings and spoken words.

Given the difficulties connected with this kind of patients, it becomes imperative to reach them by means of an interdisciplinary team.

Key words: psychosomatic, mind-body dissociation, overadaptation, interdisciplinary, prevention.

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 372

INTRODUCCION

La clínica psicósomática del niño presenta una diversidad escalonada de patologías que van desde alteraciones funcionales, lesiones de distinta gravedad en algún órgano, hasta enfermedades amenazantes con riesgo de muerte. Se trata entonces de pensar por qué ciertos conflictos carecen de la posibilidad de elaboración mental y se expresan en cambio bajo la forma de patologías orgánicas.

Es necesario diferenciar la psiconeurosis donde el síntoma corporal constituye una formación de compromiso, de lo psicósomático, donde la implicación corporal no tiene una comprensión simbólica.

La colitis ulcerosa es una enfermedad intestinal inflamatoria que se caracteriza por una diarrea mucosanguinolenta, con ulceraciones de la mucosa del intestino grueso. Suele iniciarse al final de la niñez o en la adolescencia, si bien puede presen-

tarse en niños más pequeños.

La diarrea, síntoma común en la infancia, contribuye a veces a que el diagnóstico de colitis ulcerosa no se realice en una etapa inicial. Recién puede pensarse cuando se produce un rebrote típico de la enfermedad con deposiciones mucosas sanguinolentas, dolores abdominales, anemia, etc. La lesión es anátomo-patológica.

Su etiología es desconocida, pero se la adjudica a factores infecciosos, inmunológicos, psicológicos, en pacientes genéticamente predispuestos.

Los pacientes psicósomáticos presentan una conducta sobreadaptada. Predomina en ellos el ajuste a la realidad externa y la desconexión con los mensajes que provienen de su mundo interno, tanto emocional como corporal. El síntoma alude a una temprana disociación mente-cuerpo e intenta recuperar dicha unidad a través del sufrimiento corporal.¹ La respuesta somática denuncia

la postergación a la que el cuerpo y las emociones han sido sometidos. La patología de la madre juega un rol importante en la crianza. Presenta ciertas dificultades para desarrollar funciones receptoras y empáticas hacia las primeras sensaciones del bebé, quien es obligado prematuramente a focalizar su atención en el estado emocional materno. Los padres coartan la manifestación de los impulsos hostiles, que son reprimidos y buscan su descarga a través de su descarga somática.²

En el transcurso del proceso terapéutico el psicólogo debe ser capaz de permitir el despliegue de estas emociones con su total virulencia. Dejarse embeber por ese dolor psíquico permitiendo que se haga evidente. Esto es posible cuando el espacio terapéutico se constituye en un lugar de profunda confianza, dado que el terapeuta es una presencia que lo ayudará a reeditar en la transferencia sus avatares históricos.³

HISTORIA CLÍNICA

Se presentan los datos de una niña derivada por el pediatra cuando tenía 7 años a raíz de un diagnóstico de colitis ulcerosa. La niña es hija de padres separados y con una hermana menor. La separación de sus padres se produjo cuando ella tenía 3 años. Su nacimiento fue muy deseado y esperado por su padre y según la madre distanció a la pareja. Teniendo la paciente 2 años la madre afrontó un embarazo ectópico, a raíz del cual quedó muy deprimida. Un año después nace la hermana. Durante su último embarazo el padre formó una pareja extramatrimonial que precipitó su separación.

Antecedentes clínicos

Fue alimentada a pecho. A los 2 meses de edad comenzó con alimentación mixta (pecho y mamadera) debido a la falta de progresión en el peso. A partir de ese momento se constataron diarreas que continuaron a pesar de darle diferentes tipos de leche. Aparecieron luego anginas y bronquitis a repetición y a los 2 años eczemas y deposiciones con sangre. La paciente tenía como antecedentes el haber pasado por varios consultorios pediátricos. La dificultad para arribar a un diagnóstico hizo que esta niña fuera sometida a distintos tipos de estudios, algunos de ellos cruentos.

En el momento de la consulta psicológica la paciente presentaba además otros síntomas: enuresis, masturbación compulsiva, eczema en cara y codos y alopecia.

En la historia clínica la describían como tranquila, reservada, sufrida, inteligente y sensible a la

agresión. La segunda esposa del padre decía que la paciente "es colaboradora y tiene dificultades con los compañeros del colegio, resultándole difícil ubicarse". La madre, en cambio decía que "es muy querida por los compañeros" y que "sabe cómo enfrentar las dificultades".

Su apariencia era de fragilidad y de aburrimiento. Se esforzaba por ser la mejor y podía renunciar a cualquier cosa con tal de parecerlo. Cualquier opinión la influía y abandonaba sus objetivos rápidamente considerándolos irrelevantes. Pasaba frente al televisor muchas horas diarias.

Su padre padece colon irritable, es eczematoso y asmático. El era quien controlaba la enfermedad de su hija, administraba los medicamentos, se ocupaba de sus estudios y de las consultas a los pediatras. Mantenía en ese momento una relación con su hija que en gran medida pasaba por la enfermedad. Cuando relataba la historia de la niña no parecía que se tratara de una persona íntegra, sino más bien de un cuerpo enajenado en sus síntomas. El relato de la madre durante el diagnóstico era contradictorio, confuso e inconsistente. A medida que transcurría el proceso terapéutico y la paciente iba aliviándose de sus síntomas, la patología mental de la madre se agravaba lo cual motivó su internación. Como consecuencia de esto las hijas fueron a vivir con el padre.

Impresión diagnóstica

La paciente presentaba serias inhibiciones. Necesitaba permanentemente la presencia de sus padres para aliviar sus miedos. A través del material diagnóstico se evidenció su falta de palabras y de deseos, así como también tristeza y ansiedades ligadas a la muerte. Por medio de sus dibujos que representaban su espacialidad corporal, escenificaba su patología psicósomática.

El proceso analítico puso de manifiesto su personalidad fóbica y depresiva. Era evidente la existencia de un vínculo muy fuerte con la madre. Su inhibición para jugar y hablar fue disminuyendo a medida que transcurría el tratamiento. Comenzó a elaborar la diferenciación con su madre, transformándose en alguien más independiente y de ese modo empezó a expresar sus preocupaciones. Al jugar se preguntaba cómo estaría hecha por dentro: "Acaso tenía que ser de metal como un robot y no bañarme para no oxidarme". Paralelamente a este proceso de discriminación en la niña, el discurso materno se fue haciendo más confuso y contradictorio. La niña comenzó a venir sucia, desabrigada cuando hacía frío, abrigada cuando hacía calor y, a menudo, se quedaba dormida en

sesión. Parecía demandar que la terapeuta actuara mágicamente y modificara sus condiciones de vida, pero a la vez establecía una alianza y complicidad con su madre que era mantenida oculta a los ojos del padre.

La madre se fue psicotizando, se sentía obligada por su ex-marido a traer a su hija a análisis y desplazaba al tratamiento los efectos de esa relación conflictiva. La paciente anhelaba vivir con su padre, a la par que en la madre aparecieron signos de un futuro abandono de sus hijas.

La estructura familiar donde la niña vivía atravesaba una situación de alto riesgo y nadie evidenciaba ninguna conciencia de la situación de peligro por la que la paciente pasaba. La terapeuta decidió hablar con el padre para comunicarle que si estas condiciones vitales de la niña no eran modificadas se suspendería el tratamiento. El padre pasó a ocuparse personalmente de la salud psíquica y orgánica de la paciente, de su medicación y alimentación. La terapeuta funcionó en ese momento como una referencia de la realidad. La niña empezó a entrever la posibilidad de permanecer más tiempo con el padre. Finalmente el agravamiento de la madre y su internación, motivaron que las hijas pasaran a vivir con el padre definitivamente.

Fragmento de una sesión de enero de 1985

Es una sesión previa a las vacaciones y cercana a su noveno cumpleaños.

La paciente comenzó a hablar de los maravillosos regalos que recibiría de sus padres, negando lo afirmado en otra oportunidad en la que comentó que ése sería el día más doloroso de su vida, dado que pasaba de estar con su padre a las vacaciones con su madre. Mientras hablaba ató su canasta diciendo que "de adentro saldrá una bomba que explotará"; por eso dice que la ata y espera que su hilo no se rompa. La terapeuta le señaló que cuando ella se enoja con sus padres, siente que explota a través de su diarrea. En ese momento la niña interrumpió su juego y se dirigió al baño.

A partir de esta sesión se infieren una pluralidad de líneas de análisis. Se privilegió el tema de las vacaciones y lo concerniente a su patología, debido a la urgencia y gravedad de la situación.

Al atar la canasta está simbolizando su cuerpo y la necesidad de ser contenida. El hilo representaría la necesidad que tiene de ser contenida para evitar fragmentarse. Las vacaciones resignificarían su situación de desamparo y desprotección. Irse con la madre no constituiría una garantía y reaparecerían sus miedos neutralizados cuando se en-

cuentra con su padre o con la terapeuta.

Su cumpleaños y las vacaciones son acontecimientos que reactualizan su historia: no hay madre que proteja, se produce una brecha, un vacío, y la paciente queda expuesta a la indefensión. Los regalos "maravillosos y fantásticos" no cubren su dolor ni alcanzan a llenar ese vacío, por eso aparecen las bombas. La angustia frente a la separación es evacuada inmediatamente, yéndose al baño.

Sesión posterior

La paciente trajo figuritas perfumadas. Buscó provocar a la terapeuta burlándose de ella y haciéndose la ofendida. Dijo además: "No quiero venir más a tratamiento porque me aburro y prefiero quedarme mirando televisión".

La terapeuta la reubicó en su enfermedad y en la necesidad de trabajar los conflictos que producen su patología. Esto no fue tolerado por la paciente y se desarrolló una violenta reacción en cadena, donde la terapeuta fue acusada, insultada, denigrada y amenazada de muerte.

Allí se develó el nudo del conflicto.

P: "¡Callate, callate que te pego. Ahí viene la bomba y explota". Grita "¡No te muevas, no respires, no mastiques, no abras la boca. Sos mala. Te volviste mala porque nadie te quería. Quiero que te vayas al infierno, que te mueras. Voy a sacar una bomba". En ese momento se rasca la cola.

La terapeuta establece una relación entre las bombas, la caca, la cola y la diarrea.

P: "¡Cuando yo esté en mi casa a las 5 de la tarde -acá el discurso se tornó onírico-, la bomba va a explotar. Yo soy invisible y voy a mirar cómo explota. Voy a mirar cómo te morís".

T: "¡Ay, qué asustada que estoy!; qué poderosa te creés que sos. Me tocás y me matás".

P: "Le voy a contar a mi mamá todo lo que vos me dijiste, le voy a pedir a mi papá el revólver para matarte y te voy a dar mi revólver a vos para que robes un banco y la policía te lleve. Sos una mala, una idiota. Callate. Ahora sí que parecés que sos mala, antes no, antes parecías como una santita. Entonces cuidate mucho conmigo porque soy brava y si me enojo no sabés lo que puede pasar". Se va rápido al baño a hacer caca.

Interpretación

Antes de irse de vacaciones le pide a su terapeuta que le devuelva la imagen de una nena entera y con lindo olor. Esta sesión es puramente proyectiva. La paciente expresa sus sentimientos de falta de amor, cuidado y consideración. Los reclamos transferenciales son reclamos a la madre.

La desconsideración de la que fue objeto es depositada en la terapeuta, quien al hacerse cargo sin destruirse le permite dejar de ser la "santita" y mostrarse como realmente se siente: mala, diferente, con bombas adentro que estallan y la despedazan. Esta fantasía da lugar a vivencias de despedazamiento corporal, representadas en el estallido de las bombas. Cada movimiento intestinal en el pasaje de las heces, es vivido explosivamente. La niña se siente como una bomba de tiempo, peligrosa para sí y para su entorno.

COMENTARIOS

La paciente plasmaba con su colitis ulcerosa una fantasía en la que lo anal jugaba en un doble movimiento a la vez retentivo y expulsivo, con un contenido que la enfermaba y denigraba.

Había una falla en su Yo corporal. La zona del cuerpo donde estaba localizada la angustia era el lugar de las deposiciones.

Las vivencias de pérdida le despertaban una profunda angustia, a la vez que un intenso odio detrás del cual estaba el miedo a la muerte.

La matriz constitutiva de un sujeto ocurre en los primeros meses de vida. El reconocimiento y la diferenciación son aportados por un otro, una figura parental que con la palabra y el contacto, integra.

En esta paciente hubo un déficit en este proceso pues careció de un adecuado sostén materno que le permitiera integrarse.

Debemos incluir además el factor predisponente (padre con colon irritable, eczema y asma).

Pensamos que en toda patología psicósomática hay una policausalidad fundada en factores predisponentes, fallas en el maternaje y causas desencadenantes.

En la niña que presentamos, el equipo estaba integrado por el pediatra, el gastroenterólogo y la

psicóloga, que mantenían reuniones periódicas.

Estas reuniones constituían el lugar del intercambio y el punto de articulación de las distintas intervenciones terapéuticas.

Cuando un niño enferma se ponen de manifiesto junto con los problemas propios de la enfermedad, su historia familiar, personal y el vínculo que establece con los profesionales que lo asisten.

La fluidez en la comunicación y el trabajo de todo el equipo tratante posibilitarán:

1) Armar un plan terapéutico adecuado para cada paciente.

2) Regular el momento propicio para realizar estudios complementarios y/o nuevas prescripciones.

3) Contribuir a integrar los distintos aspectos de sí mismo que el paciente disocia entre los profesionales.

El trabajo interdisciplinario permite establecer el "sostén elaborativo"⁴ de la enfermedad, previniendo situaciones de riesgo para el paciente, que afectan también al equipo tratante.

Este trabajo demuestra la importancia de realizar un diagnóstico temprano, para un abordaje terapéutico precoz de esta patología.

En las enfermedades psicósomáticas en general y más aún en el caso de esta grave enfermedad, el pediatra ocupa una posición clave en el abordaje psicósomático del niño y su familia bajo el triple aspecto.

a) Detección de la enfermedad.

b) Tratamiento.

c) Momento oportuno para la orientación hacia otro especialista.

Su "acción psicológica" se ejerce en cada paso de su práctica cotidiana.

Su eficacia no es sólo terapéutica sino también preventiva.⁵

BIBLIOGRAFIA

- 1-2. Liberman, D.: *Del Cuerpo al Símbolo*. Ediciones Kargieman. Buenos Aires, 1982.
3. Cheja, R.: *Comunicación presentada en la Fundación Referencia* Buenos Aires. Argentina, marzo 1993.
4. Chevnik, M.: *La interconsulta médico-psicológica. Lecturas de lo Psicósomático*. Lugar Editorial. Buenos Aires, 1991.
5. Kreisler, L.: *La desorganización psicósomática*. Editorial Herder. Barcelona, 1985.

Textos de referencia

- Aulagnier, P.: *La violencia de la interpretación*. Amorrortu editores, Buenos Aires, 1977.
- Bekei, M.: *Trastornos psicósomáticos en la niñez y la adolescencia*. Editorial Nueva Visión, Buenos Aires, 1992.
- Dolto, F.: *La imagen inconsciente del Cuerpo*. Paidós, Buenos Aires, 1972.
- Freud, S.: *Obras Completas*. Amorrortu editores. Argentina, 1978.
- Green, A.: *Narcisismo de vida, narcisismo de muerte*.

- Amorrortu editores, Argentina, 1993.
- Kreisler, L.: *El niño psicósomático*. Editorial Huemul. Buenos Aires, 1977.
- Kreisler, L.: *L'enfant dans les liens de la souffrance: Notes semiologiques*. Société Française de Psychoanalys. Tomo 55. N° 4. Presses Universitaires de France. Paris, 1991.
- Kreisler, L.: *Les origenes de la dépression essentielle*. Revue Française de Psychosomatique. Tomo II. Presses France, Paris 1992.
- Laplanche, J.: *La angustia*. Amorrortu editores. Argentina, 1988.
- Mac Dougall, J.: *Alegato por una cierta anormalidad*. Cap. II. Editorial Petrel. Buenos Aires, 1982.
- Maldasky, D.: *Teoría y clínica de los procesos tóxicos*. Amorrortu editores. Argentina, 1992.
- Marty, P.: *La psicósomática del adulto*. Amorrortu editores. Argentina, 1992.
- Nelson, D.: *Tratado de Pediatría*. Editorial Interamericana. Mc Graw Hill. Madrid, 1984.
- Revista de Psicoanálisis con niños y adolescentes*. Tomo I, III y IV; Buenos Aires, 1991-93.
- Sami-Ali: *El espacio imaginario*. Amorrortu editores. Buenos Aires, 1976.
- Sami-Ali: *Cuerpo real, cuerpo imaginario*. Paidós. Buenos Aires, 1989.
- Sami-Ali: *Lo vital y lo táctil*. Amorrortu editores. Buenos Aires, 1988.
- Sami-Ali: *Pensar lo somático*. Paidós. Buenos Aires, 1991.
- Winnicott, D.: *Exploraciones Psicoanalíticas*. Paidós. Buenos Aires, 1991.
- Winnicott, D.: *La Naturaleza humana*. Paidós. Barcelona, 1993.
- Winnicott, D.: *Escritos de Psicoanálisis y Pediatría*. Laia. Barcelona, 1994.
- Mc Dougall, J.: *Teatros del cuerpo*. Editorial Julián Yébenes. Madrid, España, 1989.
- Instituto Psicósomático de Buenos Aires: *El pensar actual en psicósomática*. Buenos Aires, Argentina, 1984.
- Ciampa, N. y otros: *Psicósomática en el campo del Psicoanálisis*. Vergara Ediciones, 1993.
- Fain, M. et Dejours, C.: *Corps malade et corps erotique*. Masson Edit. Paris, 1989.

FE DE ERRATAS

Jose M. Casellas y no Juan M. Casellas es uno de los autores del trabajo "Cefaclor y cefadroxilo en el tratamiento de infecciones urinarias pediátricas" publicado en *Archivos Argentinos de Pediatría*, 1994/Vol. 92: 200.

Comentario

Medicina, familia y pediatría

Dr. JORGE A. MERA

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 377

En una serie de artículos que publicó hace algunos años en *La Nación*, Carlos Moyano Llerena rescataba –con justa causa y excelente prosa– antiguas virtudes de la vida en sociedad que el paso del tiempo parecía haber anulado o, al menos, deteriorado sensiblemente. Así, señalaba que muchas de las más agradables cosas de la vida son gratis: el placer de la amistad, la sonrisa de un niño, el canto de los pájaros, y que todo lo había contaminado la loca vida de las ciudades. Se hacía –se hace– poco menos que imposible no coincidir con esos pensamientos de Moyano Llerena. En cambio, no era tan sencillo aceptar que muchos de los males de esa febril vida urbana se solucionaban (sobresimplifico su propuesta para enfatizar el punto, y quizás el autor me lo reproche con razón) retornando a la vida comarcal de, por ejemplo, Santiago del Estero.

De un modo semejante, distintos autores han enumerado minuciosamente las muchas críticas que una medicina despersonalizada y superespecializada ha merecido y merece por parte de médicos, políticos y filósofos.

El recuerdo de la modalidad de ejercicio médico de principios de siglo –no la nostalgia, sino el convencimiento racional sobre las ventajas de una sólida relación entre el médico y sus pacientes– produce un reclamo social, dentro y fuera del sistema de salud, por el retorno a una medicina familiar.

Hasta ahí, nuevamente, es difícil discrepar. La cuestión comienza cuando se trata de precisar el rumbo, el "Santiago del Estero" de este planteo.

La búsqueda de una medicina antigua renovada

¿Qué coordenadas nos permiten circunscribir la búsqueda? Por de pronto, Fleming, la penici-

lina y la larga lista de hombres de ciencia y de descubrimientos científicos que siguieron (y siguen) transformaron muchos instrumentos y procedimientos de la práctica médica de un modo irreversible. Por otra parte, la vieja intuición sobre la influencia que los factores emocionales tienen sobre la salud y la enfermedad es hoy un concepto con bases empíricas consolidadas. Por fin, nadie ignora que innumerables avances en materia de salud provienen de acciones sobre otros sectores de la sociedad: economía, trabajo, educación, etc., sobre los cuales poco influye la medicina propiamente dicha. De allí también derivan la noción del derecho a la salud y los regímenes de protección social, que incluyen el seguro nacional de salud.

A su vez, en el eje de las abscisas, se representa el gasto creciente que insumen los servicios de salud, efecto combinado de la mayor complejidad y el costo unitario de las prestaciones médicas disponibles y de la mayor demanda de una población "con derecho" y "asegurada".

Ambas solicitudes convergen en la necesidad de reformular la atención de la salud para que sea menos onerosa, más humanizada y científicamente fundada. No todas las iniciativas cumplen con todos los requisitos o, lo que termina por ser lo mismo, se adaptan apropiadamente al medio en el cual quieren aplicarse.

Hay quienes sostienen con argumentos atendibles que el médico general o el médico de familia son mejores alternativas que los pediatras para la atención regular de niños y adolescentes. Entiendo que pueden discutirse ambas.

De hecho, el médico general supone un profesional no diferenciado y, por tanto, capaz de enfrentar con similar idoneidad problemas pediátricos, clínicos, obstétricos y quirúrgicos de baja complejidad. Nadie podría discutir válidamente su

notable eficacia para resolver la atención de la salud en lugares de población dispersa o escasa.

Por cierto también, existen internistas con capacidad y vocación por considerar en el mejor nivel "técnico" los problemas tributarios de una medicina interna general, con énfasis en la atención ambulatoria de las enfermedades y, asimismo, de los padecimientos cotidianos de salud.

No obstante, si el pediatra está disponible entre la población, particularmente el pediatra general que es producto de la formación de la moderna escuela pediátrica argentina, resulta contraproducente preferir un recurso humano de salud menos específico.

No cabe duda de que existen múltiples razones "médicas" para abonar la idea del ingreso al sistema de salud a través de un médico generalista. Sin embargo, muchos de los argumentos con que se sostiene la figura del "gatekeeper" provienen del campo de las finanzas o de la contabilidad, por cuanto, indudablemente, los sistemas resultan más baratos cuando el acceso a los especialistas y a las prácticas más caras está debidamente regulado. El quid de la cuestión —fácil de enunciar pero arduo para dilucidar en los hechos— es distinguir unos argumentos de otros.

La familia en la medicina

Una breve digresión surge de la denominación "médico de familia", que reconoce varias acepciones.

Cuando equivale a médico general, o sea el profesional que actúa en un medio rural o al menos, en un pueblo o una ciudad alejada de centros universitarios, le caben las características que distinguen a todo médico general, según vimos.

Cuando su actuación se ubica en ciudades medianas o grandes, o sea donde vive la inmensa mayoría de nuestra población, su figura debiera ser analizada con los criterios que —respecto de la atención pediátrica— esbozamos más adelante.

Cuando, por último, el calificativo "de familia" hace referencia a la consideración que el enclave familiar merece a la hora de enfrentar los problemas de salud que presenta una persona o una comunidad, su uso resulta sobreabundante, un verdadero pleonismo, equivalente a hablar de un pediatra "preventivo": la buena medicina exige tomar apropiadamente en cuenta los factores familiares y sociales que rodean el mantenimiento de la salud y el desarrollo de la enfermedad. Aceptemos que el análisis etimológico no siempre alcanza para entender el sen-

tido de las palabras, ni tampoco para explicar su utilización por las personas y las sociedades, pero conviene siempre saber de qué se habla para no confundirse por el brillo o la resonancia de un vocablo.

El pediatra como médico general de niños y adolescentes

La Argentina presenta particulares condiciones (su enorme grado de concentración urbana, con una megalópolis y varios grandes agregados urbanos, su situación socio-económico-cultural y el desarrollo que han alcanzado la pediatría y la formación de pediatras) que plantean como mejor alternativa para la organización del sistema de salud que el cuidado integral de niños y adolescentes esté a cargo de pediatras.

En el mismo sentido, obra la peculiaridad de la infancia y la adolescencia temprana como etapas de crecimiento y desarrollo, insertas en un medio familiar, que reclaman una atención de la salud integral y continua que nadie mejor que el pediatra está en condiciones de suministrar.

Por tanto, puede afirmarse que —salvo circunstancias especiales que, sin duda, las hay— *en nuestro país el pediatra debiera ser el médico general de las primeras etapas de la vida.*

Sin embargo, para cumplir acabadamente con esta afirmación deben darse dos premisas. La primera, del todo obvia, es que exista una adecuada disponibilidad de pediatras. La segunda es que, en la formación de dichos pediatras, se tenga como objetivo principal la preparación de un profesional con idoneidad y disposición para responsabilizarse por la atención primaria (básica, general) de la salud de una población de niños y adolescentes.

Esta modalidad de atención supone para el pediatra la asunción del papel de *puerta de entrada, tutor y guía.*

Puerta de entrada significa que constituye el contacto inicial obligado con el sistema de salud para la atención de cada niño o adolescente. Para ello se requiere un doble reconocimiento: que el paciente sepa quién es su médico y que el pediatra conozca quiénes constituyen el grupo humano a su cuidado. También requiere del profesional el ejercicio activo de su responsabilidad por el estado de salud de las personas a su cargo.

Tutor significa calificar a la salud como una normalidad más o menos inestable que requiere, además de medidas correctoras circunstanciales, vigilancia y ayuda constantes para que no se

desvíe de esa normalidad. El médico –particularmente el pediatra– funciona aquí como un tutor de la salud: brinda apoyo para su sostén y señala la dirección de su mejor desarrollo. Por ello, la calidad de tutor enfatiza las acciones de fomento y protección de la salud –algunos prefieren llamarlas de “producción” de salud– y la prevención de las enfermedades.

Guía supone para el pediatra orientar al niño y su familia en la tarea de descifrar el complejo mundo del sistema de salud y el manejo de los múltiples recursos diagnósticos y terapéuticos de que se dispone en la actualidad. Como guía, el pediatra actúa como fuente de derivación hacia niveles más especializados de atención y sirve como punto de retorno para el seguimiento y control ulterior de episodios de enfermedad franca.

No obstante, debemos observar que se presentan dos dificultades para instrumentar dicho criterio en todo el país. La primera depende del proceso formativo de los pediatras, sobre el cual se alzan

críticas que señalan una excesiva apetencia de los residentes por los aspectos más complejos y especializados de la pediatría, con detrimento de los aspectos generales, lo cual sería correspondido por sus instructores. La segunda se refiere a que, de hecho, los pediatras en ejercicio van restringiendo progresivamente su actividad a un segmento de la pediatría, convirtiéndose técnicamente en “especialistas”, aun cuando no dejen de ejercer como pediatras generales.

En resumen, el requerimiento que se nos plantea es sintetizar los condicionantes de una nueva configuración de la medicina y la pediatría y de las características de nuestro país, con la fundada nostalgia por recuperar las “antiguas virtudes” de la medicina de familia, que una incorporación acrítica de los cambios científicos y técnicos ha afectado gravemente.

Si estas líneas son capaces de suscitar la duda o una reflexión sobre el tema, habrán conseguido con creces el objetivo para el que fueron escritas. ■

XXIII JORNADAS DEL HOSPITAL DE NIÑOS “DR. RICARDO GUTIÉRREZ”

EN CONMEMORACION DEL 120 ANIVERSARIO DE SU FUNDACION

1875-1995

IV Jornadas de Enfermería
III Jornadas de Hepatología
Jornadas de Endocrinología
Jornadas de Toxicología
Simposio de Urología

20 al 23 de junio de 1995

Paseo “La Plaza”, Corrientes 1660 • Buenos Aires, Argentina

Invitados extranjeros:

Dr. Enrique Freud (Israel) • Dr. Víctor Israele (EE.UU.) • Dr. Carlos Lifschitz (EE.UU.)

Dr. Víctor Penchaszadeh (EE.UU.) • Dr. Tomás Silber (EE.UU.)

*Informes e Inscripción: Asociación Médica del Hospital de Niños • Gallo 1330
(1425) Buenos Aires • Argentina • Tel.: 961-4609 • Fax (541) 962-3762/4609/2827*

Comités de la SAP

Transporte neonatal

COMITE DE ESTUDIOS FETONEONATALES - CEFEN - SUBCOMISION DE RECOMENDACIONES*

ARCH ARG PEDIATR / 1994 / VOL. 92: 380

INTRODUCCION

Debido a que muchos centros hospitalarios no cuentan con el equipamiento y personal entrenado para cuidar a recién nacidos críticamente enfermos, se requiere el traslado de estos pacientes a otros centros que ofrezcan unidades de cuidados intensivos neonatales para realizar el tratamiento necesario.

Una adecuada organización, asignación de recursos, planificación y entrenamiento del equipo de transporte disminuirá la morbimortalidad asociada al transporte neonatal.

OBJETIVO

Referir a un RN, en las mejores condiciones, a una unidad de cuidados intensivos que pueda ofrecerle atención adecuada para su enfermedad.

El transporte neonatal debería formar parte de un plan de regionalización del cuidado perinatal.

Cada área debería categorizar a sus efectores por niveles de atención, designando con claridad los centros de referencia.

Debería crearse un ente coordinador responsable del transporte para la región.

Debería promoverse la designación de un neonatólogo responsable del traslado intra y extra hospitalario dentro del Servicio de Neonatología de cada hospital.

Coordinación general

El ente coordinador tendrá la responsabilidad de:

a) Establecer un sistema confiable de comunicación con los efectores.

b) Evaluar a todos los centros para conocer su nivel de adiestramiento y necesidades de equipamiento.

c) Promover un programa de educación continua para la atención inicial, estabilización del paciente y transporte de menor complejidad.

d) Transportar a los pacientes de mayor complejidad teniendo la decisión acerca de la prioridad, la elección del medio de transporte, equipo y personal a utilizar.

Grados o niveles de anticipación

Toda situación que pueda generar un transporte neonatal debería ser anticipada.

a. Se propenderá a una temprana derivación de la embarazada de alto riesgo a centros de complejidad.

b. En casos en que la embarazada no pudiera ser transportada, se atenderá al recién nacido con personal del establecimiento, solicitando la derivación de acuerdo a la patología posnatal.

METODOLOGIA

1. Toda solicitud de traslado deberá ser iniciada mediante comunicación con el centro coor-

Participantes en la discusión de la Recomendación: Dres.: Ana M. Anglada (Htal. Italiano), Cristina Bataglia y Teresa Tarico (Clínica N. Sra. Buen Ayre), Nélida Corigliano (Htal. Piñero), Diana Farina y Dante Nizo (Htal. Garrahan), Cristina Bocaccio, Alejandro Dinerstein y Horacio García (Maternidad Sardá), Julio Falk (Htal. Durand), Osvaldo Gluzman (Htal. Argerich), Luis Pedevilla (Maternidad de San Isidro), Noemí Petrucelli (Htal. Pirovano), Alicia Puertas y Norberto Riesgo (Htal. Santojanni), Sandra Barata (Htal. Eva Perón), Carlos Moschetoni (Policlínico Bancario), Gabriela Ripani y Gladys Saa (Htal. Fernández), Regina Valverde (Sanatorio Güemes). Invitada especialmente (en representación de la Dirección de Maternidad e Infancia) Dra. Celia Lomuto.

* Coordinadores: Dra. Stella Morales (Hospital Garrahan) y Dr. Jorge Tavonaska (Hospital Fernández). Elaboración de la Recomendación: Dres. Rodolfo della Croce (Hospital de Niños de La Plata), Horacio García, Alejandro Dinerstein (Maternidad Sardá) y Osvaldo Gluzman (Hospital Argerich).

dinador regional, el cual debería comunicarse con el hospital que potencialmente puede asistir al recién nacido que se desea derivar.

2. Asegurada la disponibilidad de la unidad requerida, se establecerá una comunicación directa con el médico derivante y el médico receptor. Esta comunicación es esencial para:

- a) establecer el grado de urgencia de la derivación,
- b) dar instrucciones para la estabilización del paciente,
- c) decidir el equipamiento y personal que llevará a cabo el traslado de acuerdo con la siguiente escala de complejidad:

Escala de complejidad:

Grado 1: Paciente estable hemodinámicamente. Sin dificultad respiratoria. Patología quirúrgica sin riesgo inminente de descompensación (mielomeningocele, ano imperforado, etc.). Cardiopatía congénita acianótica. Hiperbilirrubinemia. Prematurez o bajo peso sin dificultad respiratoria.

Deberán ser trasladados por el hospital derivante con los elementos descriptos para ambulancias de baja complejidad.

Grado 2: Paciente estable hemodinámicamente. Dificultad respiratoria leve o moderada sin tubo endotraqueal. RN con convulsiones neonatales que ceden con medicación. Patología quirúrgica con riesgo de descompensación.

Pueden ser trasladados por el hospital derivante una vez compensado y estabilizado el paciente, en ambulancias de baja complejidad pero con médico entrenado en RCP.

Grado 3: Paciente inestable hemodinámicamente. Dificultad respiratoria grave, que se encuentre intubado o pueda requerir de esta práctica durante el transporte. Paciente en asistencia respiratoria mecánica. Cardiopatías congénitas complejas. Patología quirúrgica grave o de resolución urgente (hernia diafragmática, atresia de coanas, gastrosquisis). Enterocolitis grave o perforada. Disturbios metabólicos graves.

Síndrome convulsivo.

Deberían ser trasladados por un servicio de transporte terrestre o aéreo especializado en cuidados intensivos neonatales, con médico neonatólogo y enfermera. Este deberá considerar la distancia y gravedad del paciente, el cual deberá ser estabilizado antes de ser tras-

ladado, y el traslado debería realizarlo el centro receptor.

EQUIPAMIENTO

Ambulancia de baja complejidad

Vehículo que posea:

- a) Calefacción y aire acondicionado en el habitáculo de transporte.
- b) Camilla con sistema de anclaje para la incubadora.
- c) Tomas de energía de 12 V con anclajes que eviten el calentamiento por mal contacto.
- d) Sistema de iluminación.
- e) Tubos de oxígeno y aire comprimido en uso y reserva.
- f) Incubadora de transporte con puertas de acceso y perforaciones para tubuladuras.
- g) Halo de acrílico recortado o cánulas nasales con mangueras para mezclar adecuadamente el oxígeno con aire comprimido según requerimientos y bolsa de reanimación.
- h) Maletín con medicación de urgencia.

Ambulancia de alta complejidad

Deberá constar de:

- a) Habitáculo de dimensiones suficientes para efectuar maniobras de RCP con el operador cómodamente ubicado y un ayudante, con lugares prefijados para la fijación o anclaje del instrumental.
- b) Tubos de oxígeno y aire comprimido con la correspondiente reserva y sistema de fijación para asegurar los mismos, con manómetros.
- c) Calefacción y aire acondicionado.
- d) Camilla plegable tipo tijera que permita trasladar la totalidad del equipamiento sin suspender la administración de gases ni la monitorización, con incubadora de transporte con perforaciones para tubuladuras y puertas de acceso.
- e) Aspirador de transporte.
- f) Equipo de monitoreo básico: oxímetro de pulso. Equipo completo: oxímetro de pulso, tensiómetro oscilométrico, bomba infusora de jeringa, electrocardiógrafo.
- g) Tubuladuras con Blender para la mezcla de gases en halo. Halo de acrílico.
- h) Respirador de transporte.

Maletín de emergencia con:

Instructivo para la dilución y uso de drogas en RCP.

Laringoscopio de ramas rectas intercambiables para neonatología.

Tubos endotraqueales de distintas medidas

neonatales. Sondas nasogástricas. Aguja y jeringas.

Material de punción venosa percutánea.

Sueros y medicación para RCP. Anticonvulsivantes, sedantes y relajantes musculares.

Tela adhesiva, compresas estériles, papel de aluminio, gorros y guantes.

Caja de cirugía menor. Mangueras de oxígeno y frascos bitubulados. Material para drenaje de neumotórax.

Bolsa de reanimación autoinflable con manómetro.

Pilas y lamparitas de repuesto para laringoscopia.

Traslado aéreo

Helicóptero o aviones acondicionados para vuelos sanitarios.

En estos casos, se requiere tener en cuenta los efectos de altura sobre ciertas patologías:

- distensión del tubo digestivo
- aumento de la presión intracraneana
- aumento de la presión intraocular
- intensificación de hemorragias y edemas
- aumento de la hipoxia
- vasodilatación periférica en RN con shock
- altera la perfusión de soluciones intravenosas

Es importante la coordinación del arribo al aeropuerto de destino con el equipo de traslado terrestre.

RECURSOS HUMANOS

1. Alta complejidad: médico neonatólogo adiestrado y enfermera.

2. Baja complejidad: médico neonatólogo o pediatra adiestrado o médico generalista o agente sanitario.

Promover educación continua al Equipo de Salud (choferes), a médicos generalistas y agentes sanitarios.

RECOMENDACIONES FINALES

Preparativos

Identificación del paciente.

Copia de historia clínica.

Permisos firmados (autorización para el traslado y eventual cirugía).

Rx y datos de laboratorio.

Tubos secos con sangre materna.

Cultivo vaginal (si consta en HC obstétrica).

Placenta.

Antes de partir conocer: hematócrito, temperatura del RN, destrostix, aporte hídrico y flujo de glucosa, controlando la velocidad del goteo

para evitar accidentes durante el traslado (hipotermia, hipoglucemia, hiperglucemia, etc.). *Estabilizar al paciente.*

CONSIDERACIONES GENERALES

- Monitorización cardíaca y/u oximetría de pulso para todos los RN de complejidad 2 y 3;
- asegurar permeabilidad de la vía aérea previa al transporte;
- disponer continuamente de oxígeno;
- asegurar el acceso endovenoso;
- sujetar correctamente al paciente;
- evaluar la necesidad de sondas naso-orogástricas (riesgo de emesis-aspiración) y la colocación de sonda vesical para monitorizar la diuresis (en su defecto: colectores).

CONSIDERACIONES ESPECIALES

Prematurez-bajo peso:

En estos pacientes es de vital importancia el control térmico, el flujo de glucosa, la oxigenación y el aporte hídrico.

Atresia de esófago:

Colocar sonda de replage en el cabo proximal, con aspiración continua, teniendo al paciente en plano inclinado (45°) con la cabeza hacia arriba. Evitar la patología aspirativa.

Onfalocele-gastrosquisis:

Cobertura estéril con gasa vaselinada y polietileno, evitando el acodamiento de vísceras. Hidratación adecuada. SNG descompresiva.

Obstrucción intestinal:

Utilizar SNG aspirando intermitentemente, cabeza elevada, reponer pérdidas concurrentes, evitar la canalización umbilical.

Mielomeningocele:

Decúbito prono, cubrir el defecto con apósito estéril, evitando el contacto con heces y orina.

Hernia diafragmática:

SNG gruesa, aspiración horaria, intubación endotraqueal, sedación. *Nunca* ventilar con bolsa y máscara (dilatación de ansas intestinales que comprimirían el pulmón). Corregir la acidosis metabólica.

Reiteramos: recordar la morbilidad propia del traslado y prevenir quemaduras, hipotermia, infecciones, sobrehidratación y alteraciones de la glucemia.

ALGUNOS NO DEL TRANSPORTE NEONATAL

- No salir sin pedido de derivación, ubicación y destino.
- No salir sin autorización firmada por los

padres para el traslado y probable práctica quirúrgica, informándoles características y ubicación del centro al que será trasladado su bebé.

3. No realizar el traslado hasta estabilizar y

compensar al paciente.

4. No utilizar bolsas de agua caliente.

5. No transportar un neumotórax hipertensivo sin drenar. ■

BIBLIOGRAFIA

1. Pediatric Clinics of North America. Vol 40 N° 2 April 1993.
2. Robert K. Kanter; Joy M Tompkin: *Pediatrics* Vol. 84 N° 1 July 1989; pág. 43-48.
3. *Guidelines for Perinatal Care*. Third Edition 1992 - AAP/ACOG; pág. 35-45.
4. Augusto Sola y col. *Cuidados Intensivos Neonatales*. Cap XXI; pág. 801-812 Ed. Científica Interamericana S.A. 1987.
5. *Guidelines for Air and Ground Transport of Neonatal and Pediatric Patients*. American Academy of Pediatrics, 1993.
6. *Emergency Transport of the Perinatal Patient*. Chapter III, VI. Little, Brown and Company. Boston. First Edition, 1989.
7. John P. Cloherty; Ann Stark. *Manual de Cuidados Neonatales*. Salvat Editores. Barcelona, 1984.

JORNADAS INTERNACIONALES DE DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

Organizadas por la **Sociedad Argentina de Pediatría** y la
Sociedad Argentina de Dermatología

Directores:

Dra. *Margarita Larralde de Luna*
Dr. *Héctor Guillermo Crespi*

Invitados del exterior:

Dres. *Neil Prose* (Duke University, USA),
Moisés Levy (Texas, USA),
Ramón Ruiz Maldonado (México),
Carlo Gelmeti (Milán, Italia)
y *Luis González Abeledo* (Caracas, Venezuela).

Hotel Marriot Plaza, Buenos Aires

6 y 7 de octubre de 1995

Informes:

SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRÍA
Coronel Díaz 1971 • (1425) Buenos Aires
Sra. Karina Veliz (14 a 18 hs)
Tel.: 821-8612 / Fax: (54-1) 821-2318

Reglamento de publicaciones

Archivos Argentinos de Pediatría publica trabajos de Medicina Infantil, clínicos o experimentales, destinados a todos los niveles de lectores pediátricos. Los artículos deberán ser inéditos, pudiendo haberse publicado tan sólo como resúmenes.

Los trabajos deben presentarse escritos a máquina en hojas tamaño oficio, a doble espacio, dejando márgenes superior e inferior de 3 cms. y laterales de 2 cms. Deben enviarse un original y 2 copias acompañados de una carta donde uno de los autores asume encargarse de la comunicación y aprobación de las modificaciones que puedan requerirse.

I. Trabajos originales: Cada componente del Informe deberá presentarse en página aparte y manteniendo el siguiente orden:

1) Portada: incluirá el título del trabajo, nombre(s) y apellidos del autor(es) en orden correlativo y con un asterisco que permita individualizar al pie la Institución donde se ha efectuado el trabajo y la dirección del autor principal o de aquél a quien deberá dirigirse la correspondencia

2) Resúmenes: en español e inglés acompañarán al trabajo por separado y no deberán exceder las 250 palabras. Recordando que la brevedad sigue siendo una característica se ordenará con sus correspondientes encabezados de la siguiente forma: a) Introducción con su/sus objetivos; b) Material y Métodos; c) Resultados; d) Conclusiones.

Al pie de cada resumen deberán figurar las palabras clave, 5 como máximo. Con el resumen en inglés incluir también el título del trabajo y las palabras claves traducidas.

3) Desarrollo del informe: no deberá exceder de 10 hojas, numeradas, escritas con procesador de texto a doble espacio y respetando el siguiente formato:

a) Introducción: en ésta no deberá faltar el planteo del problema de la investigación mencionando con citas bibliográficas al conocimiento acerca de éste y el/los Objetivos correspondientes.

b) Población: El investigador tendrá que dejar establecido cuáles fueron los Criterios de Inclusión, Exclusión y Eliminación empleados para el ingreso de pacientes al estudio. En caso de haber utilizado procesos de aleatorización, se deberá señalar la técnica.

c) Material y Métodos: Constará de una descripción minuciosa de las: variables estudiadas, materiales empleados y las técnicas usadas para la medición de las variables.

Análisis Estadístico: Describirá las pruebas estadísticas empleadas, con suficiente detalle como para poder ser verificado por otros investigadores. El valor de la prueba de significación, tendrá que ser exacto, para que los lectores puedan compararlos con otros niveles de p. En lugar de $p < 0.050$, $p = 0.039$.

Proporcione el nombre del programa estadístico empleado para el procesamiento de los datos.

d) Resultados: El contenido de este apartado será el conjunto de datos conexos con los objetivos y fundamentados por el análisis estadístico.

Tablas, gráficos y fotografías: La presentación de los datos en éstos, no deberá ser la repetición de lo redactado en el texto. Las tablas se ordenarán con número arábigos. El título de las mismas deberá expresar: qué, cómo, en quién/es. Idem pie de Gráficos. Irán numerados correlativamente y se realizarán en hojas por separado.

Los números, símbolos y siglas serán claros y concisos. Con las fotografías correspondientes a pacientes se tomarán las medidas necesarias a fin de que no puedan ser identificados. Las de observaciones microscópicas llevarán el número de la ampliación efectuada. Si se utilizaran de otros autores, publicados o no, deberá adjuntarse el permiso de reproducción correspondiente. Las leyendas o texto se escribirán en hoja separada, con la numeración correlativa. Se aceptará un máximo de 7 tablas y gráficos y 3 fotos.

e) Conclusiones: Enunciados breves que responderán al problema planteado y basado en los datos obtenidos.

f) Discusión y Comentarios: Será reservado para expresar especulaciones y formular nuevas hipótesis, surgidas de la investigación. No repita con pormenores los datos presentados en la sección Resultados. Podrá incluir recomendaciones.

4) Agradecimientos: cuando se lo considere necesario y en relación a personas o instituciones, deberá guardar un estilo sobrio y se colocará en hoja aparte.

5) Bibliografía: deberá contener únicamente las citas del texto e irán numeradas correlativamente de acuerdo con su orden de aparición en aquél. Figurarán primero los apellidos, seguidos de una coma, y luego las iniciales de los nombres de los autores, con puntos, separados uno de otros por punto y coma. Si son más de seis, indicar los tres primeros y agregar "et al"; la lista de autores finalizará con un punto (.). A continuación se escribirá el título completo del trabajo separado por un punto (.) del nombre abreviado según el Index Medicus de la Revista en el que se encuentra publicado del trabajo y año de aparición de aquélla, seguido por punto y coma (,). Volumen en números arábigos seguido por dos puntos (:); y número de página inicial y final, separados por un guión (-). Tratándose de libros la secuencia será: Apellido e inicial (es) de los nombres de los autores (no utilizar puntos en las abreviaturas y separar uno del otro por coma). Título del libro, punto (.) Año de la publicación, dos puntos (:); Número de Volumen (si hay más de uno) precedido de la abreviatura "vol", dos puntos (:); Número de las páginas inicial y final separadas por un guión, si la cita se refiere en forma particular a una sección o capítulo del libro. Cuando la cita sea una "comunicación personal" debe colocarse entre paréntesis en el texto y no se incluirá en la bibliografía.

6) Abreviaturas o siglas: se permitirán únicamente las aceptadas universalmente y se indicarán entre paréntesis, cuando aparezca por primera vez la palabra que se empleará en forma abreviada. Su número no será superior a diez.

II. Trabajos de actualización: estarán ordenados de la misma forma que la mencionada para los trabajos originales, introduciendo alguna modificación en lo referente al "texto", donde se mantendrá no obstante, la introducción y discusión. El texto tendrá una extensión máxima de 10 páginas y la bibliografía deberá ser lo más completa según las necesidades de cada tema.

III. Comunicaciones breves: tendrán una extensión máxima de 3 hojas de texto escritas a máquina a doble espacio, con 4 ilustraciones (tablas, gráficos o fotografías). Los resúmenes (castellano e inglés) no deberán exceder las 50 palabras cada uno. La bibliografía no tendrá un número mayor de 10 citas. El texto debe prepararse con una breve introducción, presentación de lo observado y discusión o comentario.

IV. Cartas del editor: estarán referidas a los artículos publicados o cualquier otro tópico de interés, incluyendo sugerencias y críticas. Deben prepararse de la misma forma que los trabajos, procurando que no tengan una extensión mayor de 2 hojas escritas a máquina a doble espacio. Es necesario que tengan un título y debe enviarse un duplicado. Pueden incluirse hasta un máximo de 5 citas bibliográficas.

Todas las restantes secciones (artículos especiales, educación continua, pediatría sanitaria y social, pediatría práctica, pregunte a los expertos, etc.) tendrán la extensión que la Dirección establecerá en cada caso. Los autores interesados en la impresión de separatas, deberán anunciarlo a remitir sus trabajos especificando la cantidad requerida. El costo de aquéllas queda a cargo del solicitante, comunicándose por nota de la Dirección.

La Dirección de Publicaciones se reserva el derecho de no publicar trabajos que no se ajusten estrictamente al Reglamento señalado o que no posean el nivel de calidad mínimo exigible acorde con la jerarquía de la Publicación. En estos casos, le serán devueltos al autor con las respectivas observaciones y recomendaciones. Asimismo en los casos en que, por razones de diagramación o espacio, lo estime conveniente, los artículos podrán ser publicados en forma de resúmenes, previa autorización de los autores.

La responsabilidad por el contenido, afirmaciones y autoría de los trabajos corresponde exclusivamente a los autores. La Revista no se responsabiliza tampoco por la pérdida del material enviado. No se devuelven los originales una vez publicados.

Los trabajos, comentarios y cartas deben dirigirse al Secretario de Publicaciones y Biblioteca de la Sociedad Argentina de Pediatría, Coronel Díaz 1971, (1425) Buenos Aires, Argentina.

Recomendamos la lectura del Reglamento de Publicaciones debido a que se han introducido modificaciones.