

### El caso de una paciente con síndrome de Marfan y la aparición de estrías transversales en la espalda

El síndrome de Marfan es un trastorno genético de herencia autosómica dominante producido por mutaciones en el gen de la fibrilina.<sup>1</sup> Afecta el tejido conjuntivo asociado a los sistemas pulmonar, esquelético, nervioso central, cardiovascular y a los ojos.<sup>1</sup> En el diagnóstico diferencial del síndrome de Marfan deben considerarse los síndromes de hipertrofia como la homocistinuria, la neurofibromatosis, el síndrome de Sotos, de Beckwith-Wiedeman, de Weaver, de Proteo y del cromosoma X frágil. En la bibliografía, se han informado casos aislados del síndrome de Marfan con estrías transversales en la espalda.

Se derivó a una niña de familia no consanguínea al Departamento de Endocrinología Pediátrica debido a talla alta, mialgia durante seis meses y estrías transversales en la espalda. A partir de los antecedentes familiares se estableció que la paciente tenía dos tíos altos y con extremidades muy largas. Esta niña de 12 años nació por cesárea con un peso de 4000 g. Durante el examen físico se observó una talla de 182,3 cm (> P97), SDS de la talla de 3,92; un peso de 67,1 kg (P75-P90), SDS del peso de 1,75; un índice de masa corporal de 20,19, SDS del índice de masa corporal de 0,54, y una envergadura

de 186 cm (> P97), SDS de la envergadura de +4,5.<sup>2</sup> Asimismo, se estableció que la paciente tenía aspecto facial alargado, paladar ojival, extremidades largas, estrías transversales de color purpúreo tipo gallina de Guinea en la espalda (*Figura 1*), aracnodactilia, hiperextensión de la rodilla, laxitud articular, hipermovilidad, pie plano, escoliosis y tórax hundido. El puntaje de Beighton para hipermovilidad fue de 7/9, y se detectó estadio IV de Tanner de la pubertad. El hemograma completo, el análisis bioquímico, la función tiroidea y las pruebas hormonales fueron normales en términos de la talla alta. La cariotipificación mostró un cariotipo normal 46 XX. La concentración sérica de IGF-1 e IGFBP-3 varió entre 0 y +1 SDS. En la ecocardiografía se observó prolapso de la válvula mitral. El examen oftalmológico fue normal en cuanto a la subluxación del cristalino.

En este estudio, se presenta el caso de una paciente con síndrome de Marfan y estrías transversales en la espalda. Las estrías atróficas fisiológicas de la adolescencia normalmente se asocian con rayas horizontales y lineales de color rojo (estrías rojas) en la región lumbar.<sup>3</sup> Feldman y Smith informaron el caso de un niño de 15 años con 12 rayas lineales de color purpúreo en la región lumbar.<sup>4</sup> Los factores hormonales (concentración excesiva de cortisol) y genéticos causan rayas lineales de color rojo. Se describió la presencia de estrías lineales en diversas afecciones, como la obesidad, el embarazo (estrías gravídicas), el uso prolongado de corticoesteroides tópicos o sistémicos, consumo excesivo de marihuana, síndrome de Cushing y síndrome de Marfan.<sup>5</sup> Se evaluó a la paciente para detectar los criterios clínicos del síndrome de Marfan (nosología de Ghent) y se le diagnosticó el síndrome con un puntaje sistémico de 10 (se considera un puntaje  $\geq 7$ ).<sup>1</sup> En los casos de talla alta, aspecto facial alargado, prolapso de la válvula mitral, escoliosis, hipermovilidad, aracnodactilia, pie plano y tórax hundido se debe pensar en la posibilidad de síndrome de Marfan. El síndrome de Marfan debe evaluarse y seguirse mediante un enfoque multidisciplinario. El diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado ayudarán a prevenir la aparición de complicaciones.

FIGURA 1. Estrías transversales de color purpúreo tipo gallina de Guinea en la espalda de nuestra paciente



Dr. Hüseyin A. Korkmaz

Hospital Estatal Balıkesir Atatürk, Departamento de Endocrinología Pediátrica, Balıkesir, Turquía.  
drkorkmazanil@hotmail.com

## Referencias

1. Loeyes BL, Dietz HC, Braverman AC, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet* 2010;47(7):476-85.
2. Lee TS, Chao T, Tang RB, et al. A longitudinal study of growth patterns in schoolchildren in one Taipei District. II: Sitting height, arm span, body mass index and skinfold thickness. *J Chin Med Assoc* 2005;68(1):16-20.
3. Mishriki YY. Asymptomatic 'streaks' in a healthy young man. Adolescent lumbar striae. *Postgrad Med* 2000;107(4):237-40.
4. Feldman K, Smith WG. Idiopathic striae atrophicae of puberty. *CMAJ* 2007;176(7):929-31.
5. Atwal GS, Manku LK, Griffiths CE, et al. Striae gravidarum in primiparae. *Br J Dermatol* 2006;155(5):965-9.

Estimados Sres. Editores de *Archivos Argentinos de Pediatría*

Dres. J. M. Ceriani Cernadas, N. Rossato  
Estimada Secretaria Comité de Crecimiento y Desarrollo Sociedad Argentina de Pediatría  
Dra. Karina Gutson

De nuestra mayor consideración:

Nos dirigimos a Uds. en referencia a la "Guía para el seguimiento del desarrollo infantil en la práctica pediátrica", publicada en *Archivos de Pediatría* (junio 2017;115(3):304), elaborada por el Comité de Crecimiento y Desarrollo de la SAP.

Les escribimos para solicitarles que la presente sea discutida por los integrantes del Comité de Crecimiento y Desarrollo de la SAP, además con el pedido de publicación en *Archivos de Pediatría*.

Dicha Guía es prolija y detallada, pero incurre en algunas omisiones.

Las Dras. Vericat y Orden plantean que "el pediatra es quien habitualmente sigue el crecimiento del niño durante sus primeros años de vida, interactúa con su familia y conoce su medioambiente. Dado que este seguimiento puede prolongarse hasta la adolescencia, se transforma en alguien idóneo para observar el desarrollo. Desempeña una función preventiva en este campo, aunque su papel no sólo se limita a la realización de un diagnóstico precoz, sino que también se extiende a la asistencia y contención del niño y su familia. De él se espera que tenga un conocimiento vasto en el campo del desarrollo infantil, cuente con el tiempo y las herramientas necesarias, conozca los recursos disponibles en su comunidad para tratar esos problemas y sepa coordinar con especialistas el tratamiento a seguir"...

Al igual que numerosos otros autores, describen con claridad que "los métodos para evaluación del desarrollo son numerosos y

variados, incluyendo encuestas a los padres, observación directa en el consultorio del pediatra, pruebas de screening y escalas del desarrollo. Actualmente existen numerosas pruebas que pueden ser utilizadas en APS, en particular en el consultorio pediátrico"...

...**"La evaluación del desarrollo engloba fundamentalmente tres tipos de acciones: vigilancia, pruebas de screening y evaluación del desarrollo.** La *vigilancia del desarrollo* es un método sencillo e informal, con buena respuesta, si quien la realiza posee los conocimientos suficientes sobre desarrollo infantil. Su punto débil radica en que pone énfasis en el juicio clínico del pediatra, en su experiencia y en su visión subjetiva. En general este método detecta los problemas severos, pero en menor medida los retrasos sutiles del desarrollo"...

...**"El Comité de Discapacidad de la AAP recomendó en un informe que la vigilancia del desarrollo debe ser incorporada a la consulta de niño sano.** Cualquier duda que surja durante la evaluación de los niños deberá ser abordada con prontitud. Además de esta pesquisa informal, se recomienda aplicar tests estandarizados a todos los niños de 9, 18 y 30 meses de edad (esta última puede realizarse a los 24 meses junto al control de salud de dicha edad)"....

...**"El Nivel I:** engloba las llamadas acciones de atención primaria de la salud llevadas a cabo por el pediatra o médico en el consultorio y por docentes con cierto entrenamiento en el ámbito escolar"... (Vericat A; Orden AB. Herramientas de Screening del Desarrollo Psicomotor en Latinoamérica. *Rev Chil Pediatr* 2010; 81 (5): 391-401).

Este **primer nivel de atención o atención primaria está constituido por** centros que realizan acciones para prevenir enfermedades, atender patologías más frecuentes y menos graves, pero existe un gran déficit en la vigilancia, acompañamiento y observación del desarrollo. Por otro lado, tienen una relación más directa con la comunidad: Centros de Salud, Centros Comunitarios, Salas de Primeros Auxilios, etc. Pediatras, médicos generalistas y todo el equipo de salud están a cargo del **control de la mayor parte de nuestros niños.**

En la presente Guía no se menciona al Instrumento de Observación del Desarrollo Infantil (IODI), al Pre-PRUNAPE ni la EAIS (Oiberman A. et al.), elaborada con niños argentinos menores de 24 meses.

La Dirección de Maternidad e Infancia del Ministerio de Salud de la Nación, en conjunto

con un grupo Asesor de profesionales de distintas disciplinas (C. Alchouron, M. Corin, A. Di Ciancia, S. Krupitzky, A. Oiberman, I. Schapira, S. Schlemenson) elaboró el IODI como instrumento para realizar el seguimiento de los niños mediante la observación de las pautas de desarrollo, durante los controles de salud.

Participaron también los comités de la SAP, Sociedad Argentina de Primera Infancia, Fundación para el Estudio de los Problemas de la Infancia, UBA, profesionales de distintas disciplinas de Hospitales Pediátricos y la Dirección de Salud Mental del MSN, en un consenso ampliado realizado a mediados del 2014, y presentado a fines de 2015.

Se realizó una validación metodológica nacional del instrumento y de la factibilidad de su uso por un equipo de expertos de la Universidad Nacional de Lanús, midiendo la sensibilidad y factibilidad de su implementación.

Es un instrumento ORDENADOR de la observación durante la consulta pediátrica y para ser incorporado en la historia clínica de los pacientes, dentro del contexto de Vigilancia del Desarrollo.

No es para realizar diagnóstico, tampoco para equipos especializados en desarrollo infantil. No reemplaza la observación clínica ni el examen físico y es para ser utilizado por el equipo de salud en cada control pediátrico.

Se incorporaron tres ítems referidos al vínculo entre el niño y su cuidador, jerarquizando su observación a lo largo de todas las etapas del desarrollo, lo cual lo diferencia de otros instrumentos de empleo habitual.

En la Resolución 699/2016 del Ministerio de Salud se plantea que...“si bien hay instrumentos de pesquisa validados a nivel nacional desde hace varios años, éstos no se utilizan de rutina, por la dificultad en su implementación durante el control de salud... El IODI es un instrumento único en cuanto incorpora variables vinculares, socio- emocionales, de comunicación, lenguaje, motoras, de coordinación óculo- manual y cognitiva”... En la página del Ministerio de Salud de Nación está recomendado (<http://www.msal.gov.ar/images/stories/bes/graficos/0000000844cnt-iodi-variables-y-bibliografia.pdf>)

Tal vez sea una frase desafortunada en dicha Guía decir que...“La PRUNAPE es la única herramienta de screening validada con población argentina”...

“...El fundamento principal de por qué

construir un instrumento propio, en lugar de adaptar uno extranjero, radica en la relevancia de proteger la pertinencia cultural del test, contando con indicadores ajustados a las necesidades de evaluación de la población infantil, así como en la necesidad de generar normas apropiadas para los niños y niñas de este país”... (Pardo M; Gómez M; Edwards M. Test de Aprendizaje y Desarrollo Infantil (TADI) para niñas y niños de 3 meses a 6 años. UNICEF. Serie reflexiones Infancia y adolescencia N° 14. Stgo. Chile, 2012).

Vericat y Orden plantean que el “Nivel II: incluye acciones desarrolladas por especialistas en desarrollo neurológico infantil, entrenados en técnicas psicométricas más complejas”. Los tests de tamizaje, cribado o screening corresponden a la aplicación de una prueba a personas asintomáticas para identificar precozmente a quienes poseen una condición y se beneficien con una intervención temprana. El fin último del tamizaje es disminuir la morbilidad/ mortalidad asociada a una condición; si no es factible, no hay razón para justificar su tamizaje” (Wallace RB. *Screening for early and asymptomatic conditions*. En: *Public Health and Preventive Medicine*. 14th ed. Edited by: Wallace RB. NY, Appleton & Lange, 1998; Álvarez Gómez M et al. Importancia de la vigilancia del desarrollo psicomotor por el pediatra de atención primaria: revisión del tema y experiencia de seguimiento en una consulta en Navarra. *Rev Pediatr Aten Primaria* 2009; 11: 65-78).

Por todo lo antedicho, se comprende que el IODI y la PRUNAPE no se superponen, son complementarias.

Un gran saludo, esperamos sus comentarios y gracias por su deferencia.

Dra. Carolina Alchouron  
Dra. Marcela Corin  
Dra. Alicia Oiberman  
Dra. Iris Schapira

#### Carta al editor

Al Dr. José M. Ceriani Cernadas  
Editor de *Archivos Argentinos de Pediatría*

De nuestra consideración:

Nos dirigimos a Ud. y por su intermedio al Comité de Crecimiento y Desarrollo para expresarles nuestras congratulaciones por la publicación en la revista de la SAP de las “Guías para el seguimiento del desarrollo infantil en

la práctica pediátrica”, Resulta sumamente importante continuar publicando distintos aportes sobre el tema, imprescindible para el ejercicio de nuestra profesión.

A la vez nos sorprende y nos llama poderosamente la atención que no se haya incluido en el mencionado documento el IODI (Instrumento de Observación del Desarrollo Infantil), elaborado por un grupo de expertos, consensado por una gran cantidad de expertos en desarrollo infantil de la Argentina, validado por el Dto. de Maternidad e Infancia y aprobado por resolución del Ministerio de la Nación Argentina, documentación que puede obtenerse en:

<http://www.msal.gov.ar/images/stories/bes/graficos/0000000844cnt-iodi-variables-y-bibliografia.pdf>

<http://www.msal.gov.ar/images/stories/bes/graficos/0000000843cnt-iodi.pdf>

Este instrumento se realizó para la observación del desarrollo de los niños sin necesidad de otros elementos adicionales que en muchas oportunidades impide llevarlo a cabo por carencia, extravío o poseer solo una parte de los mismos.

Se realizó tomando como eje el seguimiento del cuidado del crecimiento y desarrollo, teniendo en cuenta las características de la práctica pediátrica actual en nuestro país.

Además, el instructivo para la administración de las pruebas resulta un aporte enriquecedor ya que describe lo observable, detalla la base teórica de dichas observaciones e incluye parte de la bibliografía que se puede consultar.

Consideramos que ambos instrumentos presentan algunas falencias y son perfectibles, pero constituyen herramientas valiosas para el acompañamiento del desarrollo infantil en el medio familiar y la detección precoz, y para todo pediatra que tenga como meta incluir en el ejercicio de su profesión la enorme tarea de ayudar a mejorar la salud socioemocional, cognitiva, psíquica, comunicacional y motora de sus pacientes, es decir de cuidar la salud integral.

Solicitando que la presente se publique en nuestra revista, saludamos a Ud. cordialmente.

Dra. Sara Krupitzky  
Lic. Alicia Rozic Di Ciancia

### En respuesta

Estimados Sres. Editores de *Archivos Argentinos de Pediatría*

Dres. J. M. Ceriani Cernadas; N. Rossato  
Estimadas: Lic. Carolina Alchouron,  
Lic. Marcela Corin, Dra. Alicia Oiberman,  
Dra. Iris Schapira, Dra. Sara Krupitzky y  
Lic. Alicia Rozic Di Ciancia

De nuestra mayor consideración:

Nos dirigimos a Uds. en referencia a las notas editoriales que han presentado respecto de la “Guía para el seguimiento del desarrollo infantil en la práctica pediátrica”, publicada en *Archivos Argentinos de Pediatría* (junio 2017;115(3):304), elaborada por el Comité de Crecimiento y Desarrollo de la SAP. Las mismas ha sido leídas y discutidas por los autores.

Nos complace la atenta y acuciosa observación expresada en ambas cartas y coincidimos con el comentario de la complementariedad del IODI y PRUNAPE para la observación y el seguimiento de todos los niños, para la detección temprana de problemas del desarrollo.

La guía intenta ser un material orientador de todas las tareas que le competen al pediatra en la atención del desarrollo infantil. La vigilancia del desarrollo es una parte importante y merece un capítulo aparte, dada su extensión. Existen varios instrumentos para ser usados en la vigilancia. No ahondamos en esta oportunidad en este tema, ya que la guía es una referencia más general y existe una recomendación por parte del Ministerio de Salud de la Nación para utilizar el IODI. Nuestro interés es destacar el valor de la PESQUISA en desarrollo, ya que la evidencia ha demostrado que, con el ojo clínico, sólo se detecta tempranamente el 30% de niños con trastornos del desarrollo.<sup>1</sup> Por eso aclaramos que “Las pruebas que deben ser usadas para pesquisa deben ser confiables, validadas, con una sensibilidad y especificidad entre el 70% y el 80% para ser consideradas aceptables. Además, deben evaluar los dominios de habilidades motoras finas y gruesas, lenguaje y comunicación, resolución de problemas y adaptación y habilidades sociales. Deben ser culturalmente compatibles y estar traducidas al idioma del país en donde se van a utilizar”.<sup>2</sup> Mencionamos a la PRUNAPE, porque, por el momento es el único instrumento realizado a tal fin específico en nuestro país.<sup>3</sup> Con respecto a la EAIS, que ha sido elaborada en base a 800 niños argentinos de 6 a 30 meses de edad, la misma es una prueba de DIAGNOSTICO de alteraciones

en el desarrollo cognoscitivo según la teoría de Piaget.<sup>4</sup>

Nos parece sumamente interesante que, a partir y en referencia al valor que desde la Guía publicada le damos a la vigilancia, puedan surgir sugerencias para realizarla. Como Comité, nos comprometemos a ampliar este tema incluyendo al IODI.

Creemos que este intercambio es una buena iniciativa para profundizar la investigación y el estudio acerca del desarrollo infantil en nuestro país. Estamos muy agradecidos por estos comentarios y motivados por el gran interés que está despertando el estudio del desarrollo como parte del rol pediátrico. Creemos que debemos seguir trabajando en la elaboración de consensos y fortalecer nuestra tarea, continuando la línea de trabajo de nuestros colegas que han dejado una huella profunda en el camino del desarrollo infantil en Argentina. En los últimos años, este tema ha sido tomado por especialistas pediátricos, neurólogos y profesionales de la psicopatología mientras que los pediatras, que nos ocupamos del seguimiento de los niños, de la promoción de la salud integral y de la prevención de patologías, hemos dejado de atender en profundidad estos temas en los controles de salud. Pensamos que la iniciativa del Ministerio de Salud de la Nación de incluir la observación del desarrollo infantil en la consulta pediátrica es fundamental y la apoyamos. Nuestra sugerencia es que la pesquisa debería ser recomendada para la identificación temprana de trastornos inaparentes del desarrollo, así como se hace con el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y la hipoacusia. Hay creciente consenso entre todos los pediatras que nos interesamos especialmente por el desarrollo infantil y una recomendación

de las sociedades científicas de pediatría del mundo, que la pesquisa de alteraciones en periodos críticos del neurodesarrollo es una tarea indispensable para indicar una intervención y así mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los niños y sus familias.

Pensamos que la riqueza del conocimiento se basa en la confrontación de opiniones, la mirada de la complejidad del ser humano desde diversos enfoques y de la calidad científica de nuestros aportes. Esto redundará en una mejor atención de nuestros pacientes por parte del equipo de salud.

Atentamente:

*Gutson, Karina; Cacchiarelli San Román, Nicolás; Crea, Viviana; Enseñat, Viviana, Grosskopf, Brenda; Lejarraga, Celina; Pasarín, Silvina, Regatky, Natalia; Vericat, Agustina; Videla, Verónica.*  
Comité de Crecimiento y Desarrollo  
Sociedad Argentina de Pediatría

## Referencias

1. Guevara JP, Gerdes M, Localio R, et al. Effectiveness of developmental screening in an urban setting. *Pediatrics* 2013;131(1):30-7.
2. Council on Children with Disabilities, Section on Developmental Behavioral Pediatrics, Bright Futures Steering Committee, and Medical Home Initiatives for children with Special Needs Project Advisory Committee. Identifying Infants and Young children with developmental Disorders in the Medical Home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics* 2006;118(1):405-20.
3. Pascucci MC, Lejarraga H, Kelmansky D, et al. Validación de la Prueba Nacional de Pesquisa PRUNAPE. *Arch Argent Pediatr* 2002;100(5): 374-85.
4. Oiberman A, Mansilla M, Orellana L. Nacer y Pensar. Escala Argentina de Inteligencia (EAIS) de 6 meses a 2 años. Buenos Aires: CIIPME-CONICET 2002. Págs.11-44.