



EDITORIAL

- SALUD BUCAL: UNA VENTANA A LA SALUD GENERAL

CASOS CLÍNICOS

- CIRUGÍA LAPAROSCÓPICA CONSERVADORA EN EMBARAZO ECTÓPICO CORNUAL: PRESENTACIÓN DE UN CASO
- SÍNDROME COREOATETÓSIKO COMO PRESENTACIÓN CLÍNICA DE ACCIDENTE CEREBRO VASCULAR EN PEDIATRÍA. PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO.

EXPERIENCIA CLÍNICA

- PORCENTAJE DE CONVERSION A COLECISTECTOMIA ABIERTA EN HOSPITAL DE MEDIANA COMPLEJIDAD. ANALISIS DE 4 AÑOS (2014-2017) DEL HOSPITAL DE SANTA CRUZ

TEMAS

- SÍNDROME DE COFS, MANEJO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA A PROPÓSITO DE UN CASO.
- SÍFILIS CONGÉNITA PRECOZ. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO
- ENFERMEDAD DE ORINA DE JARABE DE ARCE. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO

- SÍNDROME DE MILLER - BICKERSTAFF, SUPERPOSICIÓN DE VARIANTES DEL SÍNDROME DE GUILLIAN BARRÉ, REPORTE DE CASO PEDIÁTRICO.
- SÍNDROME DE RETT. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO.
- MENINGOENCEFALITIS POR MYCOPLASMA. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO.
- MUCOPOLISACARIDOSIS. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO.

TRABAJOS PREMIADOS JORNADA EDF 2017 - 2018

- ACCIDENTE CEREBROVASCULAR AGUDO; CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES Y TIEMPO TRANSCURRIDO DESDE EL INICIO DE LOS SÍNTOMAS HASTA LA PRIMERA EVALUACIÓN EN EL SERVICIO DE URGENCIAS DEL HOSPITAL PROVINCIAL SAN AGUSTÍN LA LIGUA ENTRE EL 1 DE MARZO DE 2016 Y 28 DE FEBRERO DE 2017
- PERFIL DE SENSIBILIDAD ANTIBIÓTICA DE *ESCHERICHIA COLI* EN UROCULTIVOS PROVENIENTES DEL SERVICIO DE URGENCIA DEL HOSPITAL DE SANTA CRUZ
- ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE DATOS OBTENIDOS EN EXAMEN MÉDICO PREVENTIVO DEL ADULTO EFECTUADO EN CESFAM TUCAPEL, CONCEPCIÓN, AÑO 2017
- PREVALENCIA DE MALNUTRICIÓN POR EXCESO EN PREESCOLARES PERTENECIENTES A 2 ESCUELAS DE LENGUAJE RURALES DE MELIPILLA
- ESTADÍA HOSPITALARIA EN EL ÁREA DE MEDICINA ADULTO DEL HOSPITAL DR. MARIO SÁNCHEZ VERGARA (HMSV) DE LA CALERA

REGLAMENTO PUBLICACIONES

CRÓNICA

EDITORIAL

SALUD BUCAL: UNA VENTANA A LA SALUD GENERAL 7

Patricia Tobar A.

Cirujano Dentista Especialista en, Odontopediatría y en Imagenología Dento Maxilo Facial HRLBO

CASOS CLÍNICOS

CIRUGÍA LAPAROSCÓPICA CONSERVADORA EN EMBARAZO ECTÓPICO 8

CORNUAL: PRESENTACIÓN DE UN CASO.

Francisca Jung M.¹ Dr. Pablo Ortega P.² Dr. Eutimio Roa B.³, Dr. Eduardo Osorio F.⁴

¹ Alumna Medicina, Universidad de los Andes

² Unidad de Cirugía Mínimamente Invasiva y Laparoscópica, Servicio de Ginecología y Obstetricia, Clínica Dávila

³ Unidad de Oncología Ginecológica y Patología Cervical, Servicio de Ginecología y Obstetricia, Clínica Dávila

⁴ Jefe de Servicio Ginecología y Obstetricia, Clínica Dávila

SÍNDROME COREOATETÓSIKO COMO PRESENTACIÓN CLÍNICA DE ACV EN PEDIATRÍA. PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO. 12

Pía Cuevas V.¹, Andrés Sanhueza P.¹, Constanza Ramos M.¹, Miguel Aros H., Lucía Álamos L.², Paola Mejías R.³

¹ Internos Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO

² Pediatra, Servicio de Pediatría, HRLBO

³ Médico Becado de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Chile.

EXPERIENCIA CLÍNICA

PORCENTAJE DE CONVERSIÓN A COLECISTECTOMIA ABIERTA EN HOSPITAL DE MEDIANA COMPLEJIDAD. ANÁLISIS DE 4 AÑOS (2014-2017) DEL HOSPITAL DE SANTA CRUZ 18

Patricio Vicuña F.

Cirujano General, Servicio Cirugía Hospital de Santa Cruz

TEMAS

SÍNDROME DE COFS, MANEJO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA A PROPÓSITO DE UN CASO. 23

Diana Vizúete M.¹, Rolando Leiva S.¹, Pablo Bascuñán S.¹, Carolina Hernández Á.², Lucía Álamos L.³

¹ Internos Pediatría, Universidad Diego Portales

² Médico Cirujano CESFAM 6, Rancagua

³ Pediatra, Servicio de Pediatría HRLBO

SÍFILIS CONGÉNITA PRECOZ. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO. 29

Andrés Sanhueza P.¹, Pía Cuevas V.¹, Constanza Ramos M.¹, Miguel Aros H.¹, Lucía Álamos L.², Paola Mejías R.³

¹ Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO.

² Pediatra, Servicio de Pediatría, HRLBO.

³ Médico Becado de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Chile, HRLBO

ENFERMEDAD DE ORINA DE JARABE DE ARCE. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO. 37

Constanza Ramos M¹, Ignacia Martínez M¹, Esperanza Pérez V¹, Andrés Sanhueza P¹, Pía Cuevas V¹, Lucía Álamos L.², Víctor Fernández H³

1. Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO
2. Pediatra, Servicio de Pediatría, HRLBO.
3. Médico Becado de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Chile, HRLBO

SÍNDROME DE MILLER - BICKERSTAFF, SUPERPOSICIÓN DE VARIANTES DEL SÍNDROME DE GUILLIAN BARRÉ, REPORTE DE CASO PEDIÁTRICO. 42

Diana Vizuete M.¹, Rolando Leiva S.¹, Víctor Fernández H.², Carolina Hernández A.³, Lucía Álamos L.⁴

- 1 Internos, Medicina Universidad Diego Portales.
- 2 Becado, Pediatría Universidad Santiago de Chile.
- 3 Médico Cirujano CESFAM 6 Rancagua
- 4 Pediatra, Hospital Regional Libertador Bernardo O'Higgins

SÍNDROME DE RETT. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO. 47

Esperanza Pérez V¹, Ignacia Martínez M¹, Constanza Ramos M¹, Carolina Hernández A.³, Víctor Fernández H.⁴ Lucía Álamos L.²

- 1 Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO
- 2 Pediatra, Servicio de Pediatría, HRLBO.
- 3 Médico Cirujano, CESFAM 6 Rancagua
- 4 Médico Becado Pediatría USACH

MENINGOENCEFALITIS POR MYCOPLASMA. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO. 52

Ignacia Martínez M.¹, Constanza Ramos M.¹, Esperanza Pérez V.¹, Carolina Hernández A.², Víctor Fernández H.³, Lucía Álamos L.⁴

- 1 Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO
- 2 Médico Cirujano, CESFAM 6 Rancagua
- 3 Médico Becado de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Chile, HRLBO
- 4 Pediatra, Servicio de Pediatría, HRLBO

MUCOPOLISACARIDOSIS. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO. 57

Constanza Ramos M.¹, Pía Cuevas V.¹, Andrés Sanhueza P.¹, Ignacio Martínez D.¹, Miguel Aros H.¹, Ignacia Martínez M¹, Esperanza Pérez V¹, Lucía Álamos L.²

- 1 Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO.
- 2 Pediatra, Servicio de Pediatría Hospital Regional Libertador Bernardo O'Higgins

TRABAJOS PREMIADOS JORNADA EDF 2017 - 2018

ACCIDENTE CEREBROVASCULAR AGUDO; CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES Y TIEMPO TRANSCURRIDO DESDE EL INICIO DE LOS SÍNTOMAS HASTA LA PRIMERA EVALUACIÓN EN EL SERVICIO DE URGENCIAS DEL HOSPITAL PROVINCIAL SAN AGUSTÍN LA LIGUA ENTRE EL 1 DE MARZO DE 2016 Y 28 DE FEBRERO DE 2017. 63

José Parraguez C.¹, María Paz Arriagada C.¹, Francisca Meza P.¹, Marcela Moraga L.¹

- 1 Médicos Hospital Provincial San Agustín La Ligua

PERFIL DE SENSIBILIDAD ANTIBIÓTICA DE *ESCHERICHIA COLI* EN UROCULTIVOS PROVENIENTES DEL SERVICIO DE URGENCIA DEL HOSPITAL DE SANTA CRUZ. 69

Nicolas Ayala A.¹, Jose Gonzalez D.², Valentina Lemus C.², Alejandro Sepulveda R.²

¹*Tecnólogo Médico, Hospital de Lolol*

²*Médicos Cirujanos, Hospital de Lolol*

ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE DATOS OBTENIDOS EN EXAMEN MÉDICO PREVENTIVO DEL ADULTO EFECTUADO EN CESFAM TUCAPEL, CONCEPCIÓN, AÑO 2017. 74

Geraldine Caces B.¹, Karla Hermosilla B.¹, Verena Furst P.¹, Catalina Rodríguez M.¹

¹*Médicos en Etapa de Destinación y Formación, CESFAM Tucapel, Servicio de Salud Concepción, Concepción*

PREVALENCIA DE MALNUTRICIÓN POR EXCESO EN PREESCOLARES PERTENECIENTES A 2 ESCUELAS DE LENGUAJE RURALES DE MELIPILLA 78

Romina Espinoza N.¹, Kevin Lee A.², Nicole Franz D.¹, Daniel Donoso P.³

¹*Médico EDF CESFAM Dr Francisco Boris Soler*

²*Interno Medicina Universidad de Chile*

³*Médico EDF CESFAM Alhué.*

ESTADÍA HOSPITALARIA EN EL ÁREA DE MEDICINA ADULTO DEL HOSPITAL DR. MARIO SÁNCHEZ VERGARA (HMSV) DE LA CALERA 84

Katherine Hernández R.¹, Sebastián Peirano G.¹, Claudio Reinoso A.¹, Camila Ondarza M.¹

¹*Médico EDF Hospital Dr. Mario Sánchez Vergara de la Calera*

REGLAMENTO PUBLICACIONES 91

CRONICA 93

DIRECTORIO

SOCIEDAD MÉDICA SEXTA REGIÓN

Directiva Período NOVIEMBRE 2018 - OCTUBRE 2020

Presidente	: DR. JOHN MOSQUERA VENEGAS
Vice Presidente	: DR. CHRISTIAN SILVA FUENZALIDA
Secretario	: DRA. PATRICIA TOBAR ACEVEDO
Tesorera	: DRA. CECILIA PIOTROWSKI ALARCÓN
Director	: DR. RODRIGO MORENO SALINAS

Comisión Revisora de Cuentas

Dra. Sonia Morales A., Dr. Juan Larrañaga D., Dr. Miguel Valenzuela A.

Comisión de Disciplina

Dr. Raúl Aliste P., Dr. Diego Carvajal M., Dr. Héctor Labbé S.

Editora General Revista Sociedad Médica Sexta Región

Dra. Lucía Álamos L.

Comité Editorial

Dr. Christian Silva F.
Dra. Patricia Tobar A.
Dra. Cecilia Piotrowski A.
Dr. John Mosquera V.
Dr. Rodrigo Moreno S.
Secretaria Nora Vargas P.

Publicación Científica de la Sociedad Médica Sexta Región.

Las posibilidades de publicación se extienden a todos los profesionales de la Salud, los que deberán atenerse a las normas de publicación que se detallan en cada número de la revista.

Los derechos de publicación son de propiedad de la Sociedad Médica Sexta Región

Toda copia total o parcial de su contenido deberá consignar su procedencia, identificación del número de publicación y autor principal.

El contenido de los artículos publicados es de responsabilidad de los autores

EDITORIAL

Salud bucal: una ventana a la salud general

La cavidad oral y las estructuras que la forman cumplen funciones importantes en nuestra vida cotidiana, relaciones sociales y de interacción con las personas. Además de funciones esenciales como respirar, hablar correctamente, masticar los alimentos y tragar. En la cavidad oral están presentes varias bacterias, incluyendo aquellas relacionadas con las caries dentales, las enfermedades periodontales y con enfermedades sistémicas que afectan a la salud general. Normalmente, las defensas naturales del organismo y un buen cuidado de la salud bucal, como cepillarse los dientes y usar hilo dental a diario, pueden mantener estas bacterias bajo control.

Las enfermedades bucales son las más comunes de las enfermedades crónicas y son un importante problema de Salud Pública por su alta prevalencia, impacto en los individuos y en la sociedad, y el costo de su tratamiento. Las patologías bucales más prevalentes en el mundo, así como en Chile, son la Caries dental, las Enfermedades Gingivales y Periodontales y las anomalías dentomaxilares. La caries dental se considera dentro del grupo de enfermedades crónicas que son complejas o multifactoriales. Esta enfermedad se manifiesta con lesiones cariosas en los dientes, las que son reversibles antes que se produzca la cavitación. La prevalencia de la caries va desde 16,8% a los 2 años hasta casi el 100% en la población adulta.

Por lo tanto, la cavidad oral refleja indicios y síntomas de salud y de enfermedad, incluso algunas enfermedades que afectan al organismo en su conjunto pueden tener su primera manifestación en la cavidad oral como por ejemplo, Deficiencia de vitamina B-12, Cáncer oral, desórdenes alimenticios y los primeros signos clínicos de VIH, Artritis Reumatoide, el Cáncer de cabeza y de cuello, y el Síndrome de Sjögren. La interrelación entre la Salud Bucal y la Salud General se demuestra mediante evidencia científica. La Enfermedad Bucal ha sido relacionada con Enfermedades Cardiovasculares, Endocarditis, Diabetes, Partos Prematuros (bajo peso).

En relación a la Salud Bucal se ha priorizado en las Garantías Explícitas en Salud incluyéndose las siguientes: Salud Oral Integral para niños de 6 años; Salud Oral Integral de la embarazada; Salud Oral Integral del adulto de 60 años; Urgencia Odontológica Ambulatoria y Fisura Labio Palatina.

Finalmente, la salud bucal es importante y está relacionada con la salud y el bienestar general de las personas.

*Dra. Patricia Tobar A.
Cirujano Dentista Especialista en
Odontopediatría y en Imagenología
Dento Maxilo Facial HRLBO*

CIRUGÍA LAPAROSCÓPICA CONSERVADORA EN EMBARAZO ECTÓPICO CORNUAL: PRESENTACIÓN DE UN CASO.

Francisca Jung M.¹ Dr. Pablo Ortega P.² Dr. Eutimio Roa B.³, Dr. Eduardo Osorio F.⁴

¹ Alumna Medicina, Universidad de los Andes

² Unidad de Cirugía Mínimamente Invasiva y Laparoscópica, Servicio de Ginecología y Obstetricia, Clínica Dávila

³ Unidad de Oncología Ginecológica y Patología Cervical, Servicio de Ginecología y Obstetricia, Clínica Dávila

⁴ Jefe de Servicio Ginecología y Obstetricia, Clínica Dávila

RESUMEN

El embarazo ectópico cornual da cuenta del 2-4% de los casos de embarazo ectópico y posee una mortalidad del 2,5%, debida principalmente al diagnóstico tardío característico de ésta condición. Se manifiesta por dolor abdominal y metrorragia habitualmente entre las 7 y 12 semanas o por sus complicaciones, hemorragia masiva y shock hipovolémico. Actualmente, con el desarrollo de las técnicas laparoscópicas, el especialista puede optar por realizar un manejo más conservador que permita preservar la fertilidad, reservando la laparotomía para aquellos casos con complicaciones asociadas. Se discute el caso de una paciente de 30 años, con el diagnóstico laparoscópico de un embarazo ectópico cornual de aproximadamente 7 semanas, resuelto exitosamente mediante laparoscopia.

ABSTRACT

Ectopic cornual pregnancy adjudicate 2-4% of all the ectopic pregnancies and has a mortality of 2,5%, fundamentally due to the late diagnosis of this condition. The clinical presentation involves abdominal pain and metrorrhagia between the 7 and 12 weeks of gestation. It may also present through its complications, such as massive hemorrhage and hypovolemic shock. Nowadays, due to the development of laparoscopic techniques, the specialist may choose a more conservative management that allows preserve fertility, reserving laparotomy for complicated cases. We discuss the case of a 30 year old patient, diagnosed laparoscopically with a cornual ectopic pregnancy about 7 weeks, resolved with laparoscopic techniques.

Key Words: embarazo, cornual, ectópico, laparoscopia

INTRODUCCIÓN

El embarazo ectópico cornual corresponde a la implantación del saco gestacional en el cuerno uterino. Da cuenta del 2 a 4% de los embarazos ectópicos y la mortalidad materna asociada a esta condición alcanza el 2,5%, siete veces mayor que la mortalidad general por embarazo ectópico.¹ La clínica tiende a manifestarse de modo tardío, generalmente entre las 7 y 12 semanas, por la distensibilidad del miometrio, dificultando el diagnóstico temprano. Esta se caracteriza por dolor abdominal y genitorragia, en el contexto de amenorrea. Sin embargo, un 9% de las mujeres afectadas no presenta sintomatología, debutando en más del 80% de los casos con hemorragia masiva y shock hipovolémico secundario a la ruptura cornual, principal complicación de esta condición.^{1,2}

El diagnóstico temprano se realiza en base a la combinación de niveles séricos elevados de gonadotropina coriónica humana y ecografía transvaginal o visualización del saco por laparoscopia. Los signos ecográficos sugerentes de embarazo ectópico cornual corresponden a un saco gestacional excéntrico, separado del endometrio por una capa miometrial menor a 5 mm, que rodea el saco gestacional. La presencia de una línea ecogénica desde el lado cornual del endometrio hasta el cuerno uterino llegando al saco gestacional se describe como la línea intersticial y es un signo específico de esta condición.³

Los factores que predisponen al desarrollo de esta patología son la enfermedad inflamatoria pélvica, cirugía tubaria, embarazo ectópico previo, anormalidades uterinas, tumores y fertilización asistida.⁴

El manejo del embarazo ectópico cornual supone un desafío para el

especialista debido a la presentación tardía y el alto riesgo de hemorragia masiva asociado. Es por esto que muchos cirujanos optan por la laparotomía, reservando la laparoscopia para los casos en que la experiencia del laparoscopista lo permite.⁵

Se discute el caso de una paciente con un embarazo ectópico cornual manejado de forma quirúrgica conservadora mediante laparoscopia.

CASO

Paciente de 30 años consulta en agosto de 2016 para la confirmación de un embarazo ectópico derecho diagnosticado mediante ecografía transvaginal en otro centro. La paciente era multipara de dos, con una cicatriz de cesárea anterior por embarazo gemelar, sin otros antecedentes mórbidos relevantes. Se estimó una edad gestacional de 7+5 semanas operacional. Fue derivada desde otro centro al cual consultó por genitorragia de 2 días de evolución asociada a molestias vagas a nivel lumbosacro. Al momento de la consulta, se encontraba hemodinámicamente estable, normocárdica, normotensa, con genitorragia escasa.

Al examen ginecológico se pesquisó escasa sangre por orificio cervical externo, sin mal olor. Al tacto vaginal destacaba una masa anexial derecha de 4 centímetros aproximadamente.

Se realizó una ecografía transvaginal que evidenció un útero de tamaño conservado, con un endometrio de 4 mm, ovarios de tamaño conservado, fondo de saco libre y un saco gestacional de 33 x 29 x 29 mm ubicado en la región anexial derecha, con un embrión de 12 mm sin LCF en su interior. Dentro de los exámenes de laboratorio solicitados, destaca una B HCG de 11769

mUI/ml y una hemoglobina de 13,5 g/dl.

DISCUSIÓN

La paciente ingresa para la resolución quirúrgica del cuadro mediante videolaparoscopia ginecológica exploratoria. Se instalan 3 trócares bajo visualización, permitiendo detectar el hallazgo de un embarazo cornual de 6 centímetros, tuba derecha comprometida en tercio anterior, ovarios y resto de la cavidad sin alteraciones. Se realiza coagulación con bipolar, apertura y aspiración del contenido trofoblástico y coagulación del lecho y selectica, se realiza excéresis total de la pieza y coagulación hasta impresionar adecuada. Por el trocar central se colocan 3 puntos laparoscópicos extracorpóreos que deja escaso lecho sangrante. Para asegurar la hemostasia, se aplican otros 3 puntos de vicryl 2-0 con hemostasia selectiva por laparotomía de 2 centímetros, cierre minilaparotomía y visualización de la cavidad, aspiración de restos trofoblásticos escasos y lavado abundante. Se retiran los trócares bajo visualización directa, sin incidentes.

La paciente evoluciona favorablemente, hemodinámicamente estable, con escaso dolor, sin signos de irritación peritoneal y metrorragia escasa. Se toman exámenes de control, hemoglobina de 11,5 g/dl. La paciente solicita el alta dos días después y asiste a control postoperatorio tras una semana, constatándose buen estado general, ausencia de metrorragia y B HCG 159. En un segundo control postoperatorio se retiran puntos, B HCG de control negativa y se indica el uso de anticonceptivos orales para prevenir un nuevo embarazo debido al alto riesgo de rotura uterina.

El embarazo ectópico cornual se caracteriza por una presentación tardía y un mayor riesgo de complicaciones, razón por la cual ha sido manejado tradicionalmente mediante laparotomía, a través de cuernectomía o hysterectomía.⁵ Actualmente, con la posibilidad de un diagnóstico más temprano y la tendencia creciente de realizar un manejo más conservador que permita preservar la fertilidad de la mujer, las técnicas laparoscópicas han ido ganando adeptos. Las alternativas laparoscópicas incluyen la cornuostomía y la resección cornual. La cornuostomía involucra una incisión en el miometrio comprometido para luego retirar el contenido gestacional y suturar el defecto. Esta puede llevarse a cabo tanto por laparoscopia como por laparotomía. En tanto, la resección cornual corresponde a una variante laparoscópica de la cuernectomía tradicional. Estas técnicas aparecen entonces como una opción válida si el laparoscopista se encuentra entrenado en su realización. Además, a diferencia de la laparotomía, la laparoscopia conlleva mayores ventajas tales como una menor estadía hospitalaria, menores costos asociados y un retorno precoz a las actividades cotidianas.⁶

De este modo, el manejo quirúrgico por laparotomía quedaría reservado para aquellos casos que se presenten con inestabilidad hemodinámica, embarazos ectópicos de gran tamaño, paridad cumplida o patologías uterinas concomitantes que se benefician de la cirugía, o cuándo la expertiz del especialista sea limitada.⁶

Soriano et al describe 20 casos de embarazo cornual manejados laparoscópicamente mediante resección cornual y/o asa de Vicryl. 6 de ellos fueron convertidos a laparotomía por hemoperitoneo o dificultades

técnicas y sólo 4 requirieron tratamientos adicionales, permitiendo concluir que la cirugía laparoscópica debe ser considerada como la primera opción de manejo en embarazos cornuales no complicados cuando la expertiz del operador lo permita.⁷

Del mismo modo, MacRae et al reporta 11 casos de embarazos ectópicos cornuales resueltos exitosamente con el uso de resección cornual y cuernostomía laparoscópicas, siendo sólo un caso convertido a laparotomía y otro manejado metotrexato adicional.⁸ En otro estudio, 13 casos de embarazo ectópico cornual fueron tratados mediante cornuostomía laparoscópica, sin requerir conversión y 8 de las pacientes lograron un embarazo intrauterino posterior en el plazo de un año, mostrando la seguridad de este procedimiento.⁹

En nuestro centro se han reportado sólo dos casos de embarazo ectópico cornual en el último año, acorde a la escasa frecuencia de esta condición.

REFERENCIAS

1. Faraj, R., Steel, M. Review. Management of cornual (interstitial) pregnancy. *Obstet Gynaecol* 2007; 9: 249 - 255.
2. Walker, J. Ectopic Pregnancy. *Clin Obstet Gynecol* 2007; 50(1): 89 - 99.
3. Alkatout, I., Honemeyer, U., Strauss, A., Tinelli, A., Malvasi, a., Jonat, W., et al. Clinical Diagnosis and Treatment of Ectopic Pregnancy. *Obstet Gynecol Surv* 2013; 68(8): 571 - 581.
4. Afifi, Y., Mahmud, A., Fatma, A. Hemostatic Techniques for Laparoscopic Management of Cornual Pregnancy: Double-Impact Devascularization Technique. *J Minim Invasive Gynecol* 2016; 23(2): 274 - 280.
5. Zarhi, J., Campaña, C., Brito, R., Stuardo, P., Schalper, J. Manejo Laparoscópico Conservador de Embarazo Cornual. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2003; 68(1): 36 - 41.
6. Moawad, N., Mahajan, S., Moniz, M., Taylor, S., Hurd, W. Current diagnosis and treatment of interstitial pregnancy. *Am J Obstet Gynecol* 2010; 202(1): 15-29.
7. Soriano, D., Vicus, D., Mashlach, R., Schiff, E., Seidman, D., Goldenberg, M. Laparoscopic treatment of cornual pregnancy: a series of 20 consecutive cases. *Fertil Steril* 2008; 90(3): 839 - 843.
8. MacRae, R., Olowu, O., Rizuto, M., Odejinmi, F. Diagnosis and laparoscopic management of 11 consecutive cases of cornual ectopic pregnancy. *Arch Gynecol Obstet* 2009; 280:59 - 64.
9. Watanabe, T., Watanabe, Z., Watanabe, T., Fujimoto, K., Sasaki, E. Laparoscopic cornuotomy for interstitial pregnancy and postoperative course. *J Obstet Gynaecol Res* 2014; 40(8): 1983 - 1988.

SÍNDROME COREOATETÓSICO COMO PRESENTACIÓN CLÍNICA DE ACV EN PEDIATRÍA. PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO.

Pía Cuevas V.¹, Andrés Sanhueza P.¹, Constanza Ramos M.¹, Miguel Aros H., Lucía Álamos L.², Paola Mejías R.³

¹Internos Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, Hospital Regional de Rancagua

²Pediatra, Servicio de Pediatría, Hospital Regional de Rancagua

³Médico Becada de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Chile.

RESUMEN

La corea es un trastorno hiperkinético del movimiento. Su presentación clínica secundario a un accidente cerebrovascular (ACV) en la edad pediátrica es muy infrecuente, reportándose 7 casos en la literatura médica. Escolar 6 años sin antecedentes mórbidos con cuadro de un día de evolución de movimientos coreoatetósicos en hemicuerpo izquierdo asociado a movimientos bucolinguales estereotipados. Se realizó una tomografía computarizada (TC) de cerebro que resultó normal y se descartaron causas infecciosas y metabólicas. Se realizó una resonancia nuclear magnética (RNM) de cerebro que evidenció ACV de la arteria cerebral media derecha. Ante el diagnóstico de ACV se indicó anticoagulación y se inició estudio etiológico. La corea es un trastorno del movimiento hiperkinético de movimientos involuntarios, aleatorios, impredecibles y continuos que fluyen de una parte del cuerpo a otra. Se clasifican en genéticas y adquiridas, estas últimas son las más frecuentes dentro de las cuales la Corea de Sydenham corresponde al 96% de los casos. La corea secundaria a enfermedad cerebrovascular ha sido poco estudiada en la edad pediátrica debido a su infrecuente aparición como manifestación clínica de ACV, reportándose sólo 7 casos pediátricos en la literatura. La TC de cerebro suele ser normal durante las primeras horas de evolución. El tratamiento consiste en anticoagulación y, el estudio de la etiología debe considerar las causas más frecuentes.

ABSTRACT

Chorea is a hyperkinetic movement disorder. Its clinical presentation secondary to a cerebrovascular accident (CVA) in the pediatric age is very infrequent, with 7 cases reported in the medical literature. School 6 years without morbid history with a one-day evolution of choreoathetosis movements in the left side of the body associated with stereotyped buccolingual movements. A computed tomography (CT) scan of the brain was performed, which was normal and infectious and metabolic causes were ruled out. A magnetic resonance imaging (MRI) of the brain was performed, which showed CVA of the right middle cerebral artery. Before the diagnosis of stroke, anticoagulation was indicated and etiological study was initiated. Chorea is a disorder of the hyperkinetic movement of involuntary, random, unpredictable and continuous movements that flow from one part of the body to another. They are classified as genetic and acquired, the latter being the most frequent, within which Sydenham's Korea corresponds to 96% of cases. Chorea secondary to cerebrovascular disease has been little studied in the pediatric age due to its infrequent appearance as a clinical manifestation of CVA, with only 7 pediatric cases reported in the literature. The brain CT is usually normal during the first hours of evolution. The treatment consists of anticoagulation and, the study of the etiology should consider the most frequent cause

INTRODUCCIÓN

Accidente Cerebro Vascular (ACV) se define como la pérdida brusca de la función cerebral secundaria a disminución del flujo sanguíneo cerebral ⁽⁴⁾. Es infrecuente en la infancia, con una incidencia anual en la edad pediátrica que varía de 0.6 a 7.9 por 100000 niños ⁽¹⁾. Es de predominio masculino, raza negra y periodo perinatal ^(4,5). El territorio vascular de la arteria cerebral media (ACM) es el más afectado ⁽⁴⁾.

A su vez, la corea es un trastorno del movimiento hiperkinético secundario a múltiples etiologías. Sin embargo, el 96% se debe a la Corea de Sidenham, que corresponde a una enfermedad autoinmune secundaria a la infección por *Streptococcus Beta Hemolítico Grupo A (SBHGA)* ^(8,9). La corea ocurre como resultado de alteraciones generalmente en caudado, o putamen, tálamo, subtálamo o cerebelo ⁽¹¹⁾.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente escolar sexo masculino 6 años, recién nacido a término adecuado para la edad gestacional, sin antecedentes mórbidos, con desarrollo psicomotor normal y plan nacional de inmunizaciones al día, es llevado al servicio de urgencias (SU) del Hospital Regional de Rancagua por cuadro de un día de evolución de movimientos clónicos en extremidad inferior izquierda de frecuencia progresiva asociado a alteración de la marcha. En SU se realiza examen neurológico que resulta normal y no se evidencia compromiso de conciencia ni otros síntomas. Se realiza tomografía computarizada (TC) de cráneo sin contraste y exámenes de laboratorio que resultaron normales descartando causas infecciosas y metabólicas. Se hospitaliza en Servicio de Pediatría para estudio y manejo.

Durante primer día de hospitalización se constatan movimientos involuntarios en extremidad inferior y superior izquierda tipo coreiforme asociado a movimientos bucolinguales estereotipados. Se decide realizar resonancia nuclear magnética (RNM) en la que evidencia lesión de aspecto isquémica lenticular derecha en etapa aguda de evolución en territorio vascular perforante de la arteria cerebral media derecha (Figura 1).

Ante el diagnóstico de ACV se indica tratamiento anticoagulante con Enoxaparina y se inicia estudio de etiología.

DISCUSIÓN

La corea deriva de la palabra griega “danza”, corresponde a un trastorno del movimiento hiperkinético con movimientos involuntarios, rápidos, breves (parecen espasmódicos), aleatorios, impredecibles, irregulares, no repetitivos y continuos que fluyen de una parte del cuerpo a otra ⁽⁸⁻¹³⁾. Su velocidad, tiempo y distribución son variables ^(11,12).

Generalmente son bilaterales pudiendo involucrar a todas las partes del cuerpo. La disartria es característica ^(9,12).

La corea suele producirse tanto en reposo como con en movimiento ⁽¹⁰⁾. Los movimientos no se pueden suprimir con el intento de relajación ⁽⁹⁾. Los pacientes presentan dificultad para mantener la lengua proyectada hacia fuera, interfiriendo con la respiración y la fonación, lo que resulta en dificultad para hablar y vocalizaciones involuntarias ^(10,12,13).

Pueden presentar el fenómeno denominado “parakinesia” que consiste en incorporar los movimientos coreicos a los movimientos voluntarios como una forma de ocultar el trastorno, dándole un aspecto de inquietud ^(9,10,13).

El balismo es una forma de corea con afección de músculos proximales como hombro y cadera, típicamente unilateral de movimientos de gran amplitud ^(9,11). Con frecuencia, un lado del cuerpo se ve afectado (es decir, hemibalismo) ⁽¹²⁾. Rara vez ocurre aisladamente en los niños ⁽⁸⁾.

El término "atetosis" deriva del griego que significa "sin posición o lugar", lo que refleja la incapacidad de mantener una postura estable ⁽⁹⁻¹¹⁾.

La atetosis es un trastorno del movimiento hiperkinético de movimientos más lentos, involuntarios, repitantes, no repetitivos, no sostenidos, con una apariencia retorcida ⁽⁹⁾. Poseen un componente rotatorio sobre el eje largo de la extremidad, a menudo acompañado de hiperextensión y flexión de los dedos ⁽¹²⁾. Afectan repetidamente a la misma parte del cuerpo, habitualmente a extremidades superiores distales, cara, cuello o tronco. Puede aparecer en reposo y se agrava con los movimientos voluntarios ^(9,10).

La atetosis o el balismo pueden coexistir con la corea (por ejemplo, coreoatetosis y corea-balística) ⁽¹¹⁾. Debido a que la corea y la atetosis generalmente se superponen en los niños, la coreoatetosis es el término comúnmente utilizado ^(8,12).

La corea se clasifica como primaria (idiopática, hereditaria) o secundaria (adquirida). También se pueden dividir según su modo de aparición (agudo o insidioso), su distribución (unilateral o bilateral) y edad de aparición ⁽¹³⁾.

Las coreas hereditarias se desarrollan de forma insidiosa y simétrica ⁽¹³⁾.

Las coreas adquiridas aparecen de forma aguda o subaguda y su presentación clínica es asimétrica y unilateral ^(12,13). Las etiologías se dividen en ⁽¹³⁾: 1) inflamatorias o

autoinmunes (corea de Sydenham, lupus eritematoso sistémico); 2) cerebrovasculares (ACV, malformaciones arteriovenosas, enfermedad de Moya Moya y hemorragias); 3) drogas (dopaminérgicos, anticonvulsivantes, bloqueadores de canales de calcio); 4) infecciosas (meningitis, encefalitis); 5) metabólicas u endocrinas (policitemia); 6) neoplasias; 7) tóxicos; 8) otros (kernicterus, corea fisiológica de la infancia).

La Corea de Sydenham o postestreptocócica corresponde a la causa más común de corea aguda en niños de todo el mundo representando el 96% de los casos de corea aguda ⁽¹¹⁾. Es un trastorno autoinmune secundario a una infección por *SBHGA*.

La corea asociada a enfermedad cerebrovascular no se ha estudiado extensamente en niños. En adultos, 1-4% de los casos de ACV (hemorrágico e isquémico) se han asociado a trastornos del movimiento, donde la hemicoorea es una manifestación frecuente ⁽¹¹⁾.

En una revisión sistemática realizada el año 2017, se evidenció que la corea/balismo es un raro signo de presentación de ACV en pediatría, con sólo 7 casos reportados en la literatura médica ⁽¹⁴⁾.

Cuando se enfrenta un síndrome coreoatetósico en la edad pediátrica se debe realizar una historia clínica detallada, buscando el antecedente de infecciones respiratorias superiores ⁽⁸⁾. Además, se debe ahondar en fármacos, exposición a toxinas, y antecedentes familiares que pueden orientar a etiología genética ⁽¹¹⁾.

Se debe indagar sobre el tipo de movimiento, tiempo transcurrido, factores desencadenantes y supresores, y las partes del cuerpo afectadas ^(8,9). Con respecto al tipo de movimiento se debe describir la du-

ración, velocidad, amplitud, espasmos, repetibilidad o calidad estereotipada, y el número de movimientos o posturas identificables diferentes. Además, describir la ritmicidad, patrón, frecuencia, supresión, conciencia de los movimientos y relación con el habla.

Con respecto al estudio y diagnóstico, se debe descartar la infección por SBHGA mediante cultivo faríngeo, elevación de anticuerpos estreptocócicos, anti-estreptolisina O (ASO) y anti-DNAse B (ADB). Si se descarta infección, realizar pruebas de detección de lupus eritematoso sistémico y síndrome de anticuerpos antifosfolípidos⁽⁸⁾.

La RNM cerebral permite descartar causas estructurales del cerebro, por lo que debe realizarse como parte de la evaluación de cualquier niño que presente corea⁽⁸⁾.

Generalmente la corea es contralateral al sitio de la lesión vascular. Varias localizaciones anatómicas están implicadas, como el núcleo subtalámico, núcleo caudado, putamen, tálamo, superficie cortical y tronco encefálico⁽¹¹⁾.

Con respecto al ACV en Pediatría los factores de riesgo se dividen en ocho categorías principales⁽⁵⁾: arteriopatías, alteraciones cardíacas, enfermedades sistémicas crónicas, estado protrombótico, condiciones sistémicas agudas, alteraciones crónicas de cabeza y cuello, alteraciones agudas de cabeza y cuello y; factores de riesgo para aterosclerosis.

La presentación clínica difiere según la edad, la arteria involucrada y la causa^(3,4). En recién nacidos y lactantes se presenta como convulsiones, apneas, hipotonía, irritabilidad y rechazo alimentario^(1,4,6). En preescolares y escolares se presenta como déficit neurológico focal, como hemiparesia (más frecuente), afasia,

alteraciones visuales, sensitivas o del equilibrio^(1,2,4,6).

El diagnóstico se ve retrasado en promedio en 25 horas desde el inicio clínico hasta la confirmación radiológica debido a que las manifestaciones clínicas son sutiles e inespecíficas, a los diversos diagnósticos diferenciales y a la elevada frecuencia (más del 50%) de TC negativos al momento de la presentación^(2,4).

La RNM y TC deben realizarse dentro de las primeras horas desde el inicio de los signos clínicos. El TC sin contraste puede mostrar hipodensidad parenquimatosa en territorios arteriales⁽⁴⁾.

La RNM es la técnica imagenológica más importante. En fase aguda, los hallazgos corresponden a hiperintensidad de la sustancia blanca en T2 y pérdida de la diferenciación de sustancia gris-blanca⁽⁴⁾.

El manejo inicial del ACV debe enfatizar las medidas de apoyo, como la estabilización de las vías respiratorias, la administración de oxígeno, el mantenimiento de la euglucemia y el tratamiento de las convulsiones, si están presentes⁽³⁾.

El tratamiento consiste en la administración de agentes antitrombóticos⁽³⁾. Actualmente, la dosis total de tPA es 0.9 mg/kg⁽⁷⁾.

El ACV en pediatría posee una mortalidad de 0.6 por cada 100.000⁽⁵⁾. El 50-85% de los niños presentará déficit funcionales o neurológicos persistentes, como convulsiones, problemas de aprendizaje o del desarrollo. El riesgo de recurrencia varía entre 20-40% a los 5 años⁽³⁾.

La morbilidad es alta, hasta el 50% de los recién nacidos y el 65% de los niños mayores de 1 mes presentan secuelas motoras⁽⁷⁾. Además, hasta el 60% de niños que han presentado un ACV neonatal presentan

déficits cognitivos, especialmente los de función ejecutiva y lenguaje.

CONCLUSIONES

La corea es un trastorno del movimiento hiperkinético de movimientos involuntarios, aleatorios, impredecibles y continuos que fluyen de una parte del cuerpo a otra. Se clasifican en primarias o genéticas y en secundarias o adquiridas, estas últimas son las más frecuentes dentro de las cuales la Corea de Sydenham corresponde al 96% de los casos. La corea secundaria a enfermedad cerebrovascular ha sido poco estudiada en la edad pediátrica debido a su infrecuente aparición como manifestación clínica de ACV, reportándose sólo 7 casos pediátricos en la literatura. Se debe considerar que el TC de cerebro suele ser normal durante las primeras horas de evolución. El tratamiento consiste en anticoagulación y siempre se debe realizar estudio de etiología.

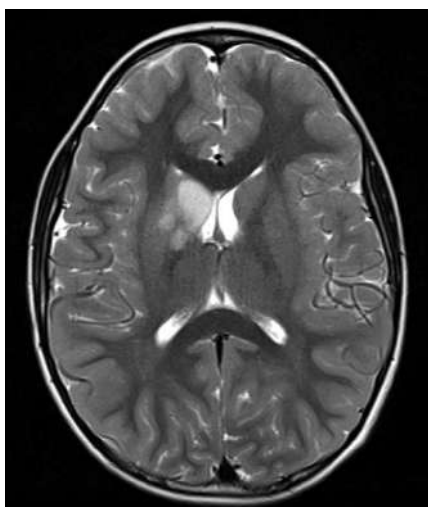
REFERENCIAS

1. Ischemic stroke in children and young adults: Etiology and clinical features. Authors: Sabrina E Smith et al. This topic last updated: Dec 13, 2017
2. Nelson Ictus isquémico arterial capítulo 601.1 páginas 3055-3057
3. Pediatric Arterial Ischemic Stroke. Timothy J. Bernard MD y Neil A. Goldenberg MD. Pediatric Clinics of North America, 2008-04-01, Volumen 55, Número 2, Páginas 323-338
4. Pediatric Ischemic Stroke: Acute Management and Areas of Research. Luigi Titomanlio MD, PhD, Anna Zanin MD, Philippe Sachs MD, Jinane Khaled MD, Monique Elmaleh MD, Raphael Blanc MD y Michel Piotin MD. Journal of Pediatrics, The, 2013 162, (2), 227-235
5. Arterial ischaemic stroke in childhood Sharmini Ragunathan MA McShane Paediatrics and Child Health, 2014-24, Número 10, Páginas 462-467, Copyright © 2014 Elsevier Ltd
6. Epidemiology and Outcomes of Arterial Ischemic Stroke in Children: The Canadian Pediatric Ischemic Stroke Registry. Gabrielle A. deVeber MD et al. Pediatric Neurology 69 (2017) 58-70
7. Guidelines for Urgent Management of Stroke in Children. Michael J. Rivkin MD et al. Pediatric Neurology 56 (2016) 8-17
8. Acute and Chronic Chorea in Childhood. Donald L. Gilbert. Semin Pediatr Neurol 16:71-76 © 2009 Published by Elsevier Inc.
9. Sanger TD, Chen D, Fehlings DL, et al. Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood. Mov Disord 2010; 25:1538.
10. Trastornos del movimiento. Capítulo 597. Páginas 3010-3019. Nelson.
11. Claudio M. de Gusmao and Jeff L. Waugh, Inherited and acquired choreas, Seminars in Pediatric Neurology, doi:10.1016/j.spen.2018.01.002
12. Educating Child Neurologists About Movement Disorders. Harvey S. Singer et al. Semin Pediatr Neurol 18:98-103 © 2011 Elsevier Inc.
13. Overview of chorea. Authors: Oksana Suchowersky. Litera-

ture review current through:
Dec 2017. | This topic last
updated: Nov 22, 2016.

14. Ballismus as a rare presenting sign of pediatric ischemic stroke: Case report and review of the literatura. A. Jimenez-Gomez. Official Journal of the European Paediatric Neurology Society. Abstracts of EPNS 2017 e 12th European Paediatric Neurology Society Congress, 20e24 June 2017, Lyon, France

figura 1. Lesión isquémica lenticular derecha.



EXPERIENCIA CLÍNICA

PORCENTAJE DE CONVERSIÓN A COLECISTECTOMIA ABIERTA EN HOSPITAL DE MEDIANA COMPLEJIDAD. ANÁLISIS DE 4 AÑOS (2014-2017) DEL HOSPITAL DE SANTA CRUZ

Dr. Patricio Vicuña F.

Cirujano General Servicio Cirugía Hospital de Santa Cruz

RESUMEN

La colecistectomía laparoscópica es el estándar de referencia para el tratamiento de la colelitiasis y la colecistitis aguda, siendo uno de los procedimientos quirúrgicos practicados más frecuentemente por el cirujano general.

Sus ventajas, frente al abordaje abierto, son: menor morbilidad, menor estancia hospitalaria, rápida recuperación, etc.

En algunos casos el procedimiento quirúrgico puede resultar difícil en mayor o menor grado, existiendo estrategias de manejo intraoperatorio que nos permitan resolver favorablemente estos casos, siendo la conversión una de estas.

Palabras claves: *Vesícula Biliar; Colecistitis; Colecistectomía Laparoscópica*

SUMMARY

Laparoscopic cholecystectomy is the reference standard for the treatment of cholelithiasis and acute cholecystitis, being one of the most frequent surgical procedures performed by the general surgeon. Its advantages, compared to the open approach, are: lower morbidity, shorter hospital stay, rapid recovery, etc. In some cases, the surgical procedure may be difficult to a greater or lesser degree, and there are intraoperative management strategies that allow us to resolve these cases favorably, with conversion being one of these.

Keywords: *Gallbladder; Colecistitis; Laparoscopic Cholecystectomy*

INTRODUCCIÓN

La utilización de procedimientos laparoscópicos con fines terapéuticos para el tratamiento de enfermedades hepatobiliares data de fines de la década de los ochenta, cuando Mouret, Dubois y Perissat realizaron las primeras colecistectomías por vía laparoscópica (CL) para el tratamiento de la colelitiasis

MATERIAL Y MÉTODO

Estudio observacional, analítico de la base de datos de la unidad de Pabellón del Hospital de Santa Cruz, desde el 2014 a 2017. Comparando las

variables, porcentaje con relación a número total de colecistectomías, edad, sexo y tiempo operatorio.

RESULTADOS

El número de casos total de pacientes operados de colecistectomía durante el periodo de enero del año 2014 a diciembre 2017 en el Hospital Santa Cruz es de 1208 pacientes.

Número de pacientes por año operados de colecistectomía comparados en los cuales se inicia vía laparoscópica y se realizó conversión a vía abierta (Figura 1).

Comparación con relación a sexo de paciente operado (Figura 2).

La edad promedio de los pacientes en los que se convirtió la cirugía fue de 55 años, siendo la menor edad 25 años (2 casos) y el paciente de mayor edad 79 años.

Comparación cirugías convertidas en relación a tipo de operación (programada o de urgencia).

El tiempo operatorio promedio en las cirugías convertidas es de 157,7 minutos, siendo el menor tiempo quirúrgico 45 minutos y el mayor tiempo quirúrgico 245 minutos.

Porcentaje de conversión en relación a colecistectomías realizadas por año. (Tabla N°1).

COMENTARIOS

La colecistectomía laparoscópica como técnica de elección para el manejo de la colelitiasis sintomática y la colecistitis, entre otras indicaciones, es uno de los procedimientos más comúnmente practicados por los cirujanos generales. De la adecuada enseñanza de una técnica quirúrgica estandarizada depende que los cirujanos logren llevar a cabo este tipo de cirugías con mínimas tasas de complicaciones.

Cerca de 700.000 colecistectomías laparoscópicas se practican anualmente en los Estados Unidos con una frecuencia de lesión sobre la vía biliar que alcanza el 0,6 %. El porcentaje de conversión a cirugía abierta es de 4,6 % en la cirugía electiva y de 9,4 % en la de urgencia. En nuestro centro la cantidad total de pacientes operados fueron de 1208, siendo 1,821% el porcentaje de conversión en total, en el cual se contemplan las cirugías electivas y las de urgencia.

Existen varios factores que nos predicen que una colecistectomía tendrá mayor complejidad y podría llevar a una conversión, existiendo además distintas herramientas para realizar en forma intraoperatoria cuando el procedimiento quirúrgico es más complejo, las cuales se pueden resumir en tres principalmente: practicar una colangiografía intraoperatoria, pedir ayuda a un colega con más experiencia y convertir a cirugía abierta. Además esta última se ha clasificado en dos tipos: I, conversión forzada u obligada, por daño colateral a un órgano vecino, hemorragia incontrolable o lesión de la vía biliar; y II, conversión electiva o programada por falta de progresión en la cirugía y disección difícil y riesgosa con prolongación del tiempo quirúrgico. En este estudio no se aborda la causa precisa de la conversión.

Asimismo, hay algunos factores que inciden en el porcentaje de conversión; el más importante y determinante de ellos es la experiencia del cirujano, otros factores son el tiempo de duración de los síntomas y el tiempo de espera para practicar la cirugía.

En algunos estudios se concluye que se puede predecir si una colecistectomía será difícil si el paciente es un hombre, si es mayor de 65 años, si ha presentado varios episodios de colecistitis aguda, si es diabético, si en el examen físico se palpa una masa en el hipocondrio derecho y si hay un signo de Murphy positivo, si tiene leucocitosis mayor de 16.000/mm³, hay signos de coledocolitiasis. De los factores anteriores, en nuestro hospital la mayor cantidad de pacientes convertidas a cirugía abierta son mujeres, siendo la edad promedio 55

años, faltando otros datos para poder inferir mayor cantidad de conclusiones.

AGRADECIMIENTOS

Srta. María José Pérez, Enfermera del servicio de Pabellón del Hospital de Santa Cruz por su colaboración.

REFERENCIAS

1. Alvares L, Rivera D. M, et col; Colectectomía laparoscópica difícil, estrategias de manejo. Rev Colomb Cir. 2013;28:186-95
2. Reyes J., Parra N., et col; Conversión de la colectectomía videoendoscópica. Nuestra experiencia; Rev Cubana Cir. 2003; 42: 2 Ciudad de la Habana abr.-un. 2003
3. Ramos A., Alvarez A. et col; Factores determinantes de las conversiones en la colectectomía laparoscópica. CCM vol.18 no.4 Holguín oct.-dic. 2014
4. Vargas R; Factores asociados con la conversión de la colectectomía laparoscópica a colectectomía abierta. Rev Col Gastroenterol [online]. 2017, vol.32, n.1, pp.20-23.
5. Manterola C., Pineda V. et col; Efectividad del tratamiento laparoscópico de la colelitiasis y la coledocolitiasis. Revisión global de la evidencia. Rev. Chilena de Cirugía. Vol 59 - N° 3, Junio 2007; págs. 198-207
6. Priego P., Ramiro C. et col; Resultados de la colectectomía laparoscópica en un hospital universitario de tercer nivel tras 17 años de experiencia. Rev. esp. enferm. dig. vol.101 no.1 Madrid ene. 2009
7. Diaz S., Correa J. et col; Experiencia en colectectomía por laparoscopia en la Clínica Universitaria CES. Rev Colomb Cir. 2012;27:275-80
8. Correa. E, Lopez Q, et col; Análise dos fatores implicados na conversão da colectectomía laparoscópica; Rev. Col. Bras. Cir. vol.34 no.5 Rio de Janeiro Sept./Oct. 2007
9. Loureiro E., Clein S. et col; Laparoscopic cholecystectomy in 960 elderly patients; Rev. Col. Bras. Cir. vol.38 no.3 Rio de Janeiro May/June 2011

fig. 1 número de pacientes en los cuales se realizó Colecistectomía Laparoscópica y se realizó conversión a vía abierta, en relación a cantidad total de pacientes operados de Colecistectomía por año.

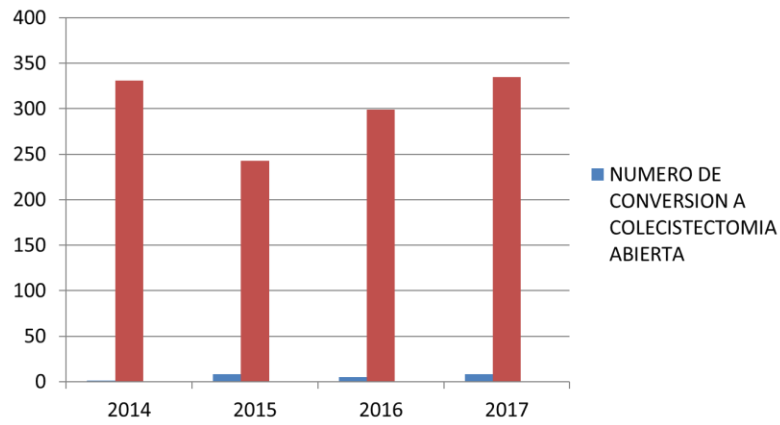


fig. 2 comparación en relación a sexo de paciente convertido a vía abierta

azul (9 pacientes)

rojo (13 pacientes).

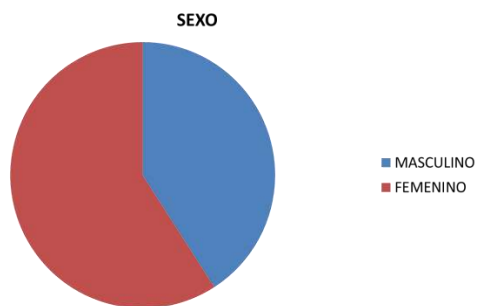


fig. 3 comparación cirugías convertidas en relación a tipo de operación (programada o de urgencia).

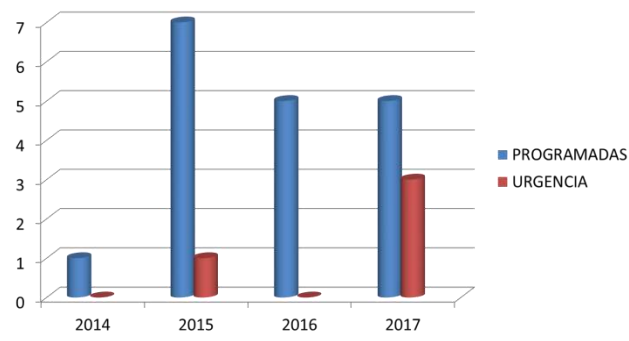


tabla 1. porcentaje de conversión en relación a colecistectomías realizadas por año

TOTAL DE CO-LECISTECTOMIAS	PORCENTAJE DE CONVERSION
2014: 331	0,302%
2015: 243	3,292%
2016: 299	1,672%
2017: 335	2,388%
TOTAL (2014-2017): 1208	1,821%

TEMAS

SÍNDROME DE COFS, MANEJO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA A PROPÓSITO DE UN CASO.

Diana Vizuete M.¹, Rolando Leiva S.¹, Pablo Bascuñán S.¹, Carolina Hernández Á.², Lucía Álamos L.³

¹Internos Pediatría, Universidad Diego Portales

²Médico Cirujano, CESFAM 6, Rancagua

³Pediatra, Servicio de Pediatría HRLBO

RESUMEN

El síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético (COFS) es un trastorno genético infrecuente, pertenece al grupo de enfermedades con alteración de la reparación del ADN. La presentación clínica puede incluir microcefalia, cataratas congénitas, microftalmia, artrogriposis, retraso grave del desarrollo psicomotor, dismorfia facial, dificultades en la alimentación, entre otras. En Chile su diagnóstico genético no está disponible y por lo tanto, es clínico.

Presentamos el caso de una escolar de 12 años con antecedentes de Síndrome de COFS, que acude a primer control por neurología, donde se evidencia importante desnutrición calórico - proteica por síndrome emético de 4 años de evolución, razón por la cual es hospitalizada.

Hay estudios que dejan en manifiesto el gran número de casos en los que esta genopatía se traslapa con otros síndromes del grupo de enfermedades a la que pertenece; sin embargo, la disponibilidad para la realización de su confirmación genética es escasa. En el caso presentado hay varias características destacables que han permitido que llegue a su edad actual de forma relativamente estable. La red de familia y manejo multidisciplinario oportuno de sus comorbilidades es lo que marca la diferencia en estos pacientes.

SUMMARY

Cerebrooculofacioskeletal syndrome (COFS) is a rare genetic disorder, belongs to the group of diseases with alteration of DNA repair. Clinical presentation may include microcephaly, congenital cataracts, microphthalmia, arthrogryposis, severe retardation of psychomotor development, facial dysmorphism, feeding difficulties, among others. In Chile, its genetic diagnosis is not available and, therefore, it is clinical.

We present the case of a 12-year-old schoolgirl with a history of COFS syndrome, who comes to the first control by neurology, where evidence caloric-protein malnutrition due to a 4 years evolution emetic syndrome, which is why she is hospitalized.

There are studies that show that a great number of this cases overlap with other syndromes of the group of diseases to which it belongs, however the availability for the realization of its genetic confirmation is limited. In the case presented there are several remarkable characteristics that have allowed it to reach her current age in a relatively stable way. The family network and timely multidisciplinary management of their comorbidities is what makes the difference in these patients.

INTRODUCCIÓN

El síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético (COFS), es un trastorno genético poco frecuente, pertenece al grupo de enfermedades con alteración de la reparación del ADN y caracteriza por una afectación neurosensorial grave. Fue reportado por primera vez en

1971 por Lowry y finalmente caracterizado por Pena y Shokeir en 1974 dentro de la tribu aborígen de Manitoba como una enfermedad genética autosómica recesiva que presentaba microcefalia, cataratas, microftalmia, dismorfismo facial y artrogriposis. Sin embargo, y desde un inicio, se repor-

taron casos con características similares que correspondían a otros síndromes genéticos dentro del espectro de desórdenes de reparación del ADN como lo son el síndrome de MICRO o el Cockayne, que se caracteriza por microcefalia, leucodistrofia, retardo del desarrollo psicomotor severo y degeneración de la pigmentación retineal. Actualmente, se han reportado menos de 20 casos, demostrados a nivel celular o molecular, de pacientes que concuerdan con la descripción original de 1974.

Las mutaciones identificadas en el Síndrome de COFS afectan principalmente al gen *ERCC6/CSB*. El diagnóstico se basa en la evidencia de una anomalía en la reparación del ADN por escisión de nucleótido acoplada a la transcripción (NER). Las células presentan una alteración específica en la vía de reparación acoplada con la transcripción (un subtipo de la NER implicada en la reparación de las lesiones de ADN inducidas por los rayos UV en los genes activamente transcritos). Esta anomalía, puede demostrarse en el cultivo de fibroblastos inducidos con radiación UV.

El cuadro clínico actual incluye los siguientes criterios: microcefalia congénita, cataratas congénitas, microftalmia, artrogriposis, retraso grave del desarrollo psicomotor, retraso del desarrollo pondoestatural (principalmente postnatal) y dismorfia facial con sutura metópica prominente y micrognatia. La hipotonía axial contrasta con la hipertonia periférica y se asocia a dificultades en la alimentación. Puede observarse fotosensibilidad cutánea, neuropatía periférica, pérdida de audición neurosensorial y retinopatía pigmentaria.

La imagen cerebral temprana es poco precisa, pero puede revelar atrofia cerebral y cerebelosa; las anomalías de la mielinización y las calcificaciones de

los ganglios basales pueden aparecer posteriormente.

El diagnóstico diferencial incluye el Síndrome de TORCH (fetopatía infecciosa) y el Síndrome MICRO, que puede presentar un cuadro clínico similar al del síndrome COFS, pero con reparación del ADN normal.

El diagnóstico prenatal puede sospecharse por la presencia de cataratas, artrogriposis y microcefalia; y se confirma mediante un estudio de la reparación del ADN en células de las vellosidades coriónicas o en amniocitos y la búsqueda de mutaciones.

El manejo es sintomático. A menudo es necesario recurrir a la alimentación entérica. El síndrome COFS es una enfermedad grave, que conduce a la muerte en los primeros años de vida, particularmente por infecciones respiratorias.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Escolar de 12 años, sexo femenino, con antecedente de Síndrome de COFS, Retraso global del Desarrollo Psicomotor, Retardo Mental, Síndrome Emético Crónico y Desnutrición calórico proteica; es traída por madre a inicio de controles con Neurología de Hospital Regional Libertador Bernardo OHiggins, quien evidencia paciente con desnutrición severa por síndrome emético crónico de 4 años de evolución, sin respuesta a manejo con omeprazol y prokinéticos, a lo que se agrega rechazo alimentario en el último mes. Destaca, además, halitosis y secreciones mucopurulentas por ambas fosas nasales en el último año, por lo que se hospitaliza para estudio y manejo.

Antecedentes perinatales: Madre multipara de 4, resto de hijos sanos, no refiere patología durante el embarazo, ecografías prenatales normales, nacida de término, por cesárea por presentación podálica, sin complicaciones asociadas, adecuada para edad ges-

tacional. Al nacer destacan características físicas genopáticas, por lo que se inicia estudio genético y se diagnóstica posteriormente Síndrome de COFS. Presenta marcado retraso del desarrollo psicomotor, madre refiere, sonrisa social al año, afirma la cabeza a los 6 años, no se sienta, pero logra apoyo con antebrazos a los 7 años. A la fecha no ha logrado controlar esfínter diurno ni nocturno, no emite lenguaje, sólo sonidos inentendibles.

Nunca recibió leche materna, se alimentó con fórmula de inicio y posteriormente incorporó sólidos como papillas hasta la fecha. Inmunizaciones según PNI al día.

Sin antecedente de infecciones respiratorias a repetición, sin antecedentes quirúrgicos

Acudió a la Teletón para estimulación y neuro-rehabilitación hasta los 8 años, posterior a esto inició con síndrome emético crónico asociado a baja de peso hasta la actualidad. En los últimos 4 años se ha mantenido en controles por médicos particulares y ha recibido estimulación por parte de su familia y escuela diferencial a la que asiste.

Al interrogatorio dirigido, madre refiere que paciente es muy inquieta y constantemente se lleva objetos a la boca y nariz. Hace un año presenta episodios reiterados de salida de olor fétido por fosas nasales y boca, razón por la que ha sido evaluada por Otorrinolaringólogos y se le han realizado nasofibroskopías en varias oportunidades, dando salida a cuerpos extraños en alguna ocasión, en su último control no se evidenció cuerpo extraño, sin embargo, persiste con halitosis y salida de olor fétido por ambas fosas nasales, sin otras alteraciones.

Al examen físico destaca: Paciente enflaquecida, con atrofia muscular generalizada, peso 19 kilos, estatura: 1,26 metros, Circunferencia craneana 49 cms.

Piel pálida, bien hidratada, bien perfundida. Facie genopática con hipertelorismo, blefarofimosis, raíz nasal prominente, con salida de olor fétido y secreciones mucopurulentas por ambas fosas nasales, micrognatía, dentadura completa, maloclusión dental, faringe sana, orejas de gran tamaño y de implantación baja. Sin adenopatías. Tórax simétrico, sin desarrollo mamario, mamas separadas. Examen pulmonar normal. Examen cardiaco con ritmo regular, desdoblamiento del segundo ruido, sin soplos. Abdomen excavado, sin alteraciones. Genitales femeninos, sin desarrollo de caracteres sexuales secundarios. Pies en equino y varo.

Examen neurológico: Paciente vigil, Glasgow 15, inatenta, poco cooperadora, inquieta, no sigue órdenes simples, no emite lenguaje comprensible. Pares craneanos: campo visual conservado por amenaza, estrabismo divergente y desconjugación de la mirada en ocasiones. Mueca facial simétrica, pares bajos sin alteraciones. Fuerza conservada en las 4 extremidades, atrofia muscular generalizada. Plantares flexores bilaterales. Tendencia a la flexión de extremidades y apoyo en ambos codos. Intentó en varias oportunidades introducirse objetos en su nariz y boca.

Exámenes de laboratorio: Recuento de Leucocitos: 4100 / mm³, polimorfonucleares: 46%, Mononucleares: 40%, PCR: 0,02 mg/dl, hemoglobina: 18,4 g/dL, Hematocrito: 54,6%, plaquetas: 191.000 / mm³. Gases venosos: pH: 7,38, PO₂: 42 mmHg, PCO₂: 42,8 mmHg, Bicarbonato: 24,9 mmol/L, Sodio: 140 mEq/L, Potasio: 3,3 mEq/L, Cloro: 99 mEq/L, Glicemia: 99 mg/dL, Albúmina 4,5 g/dL, Amilasa: 55 U/L, Creatinina: 0,24 mg/dL. Perfil hepático normal. Pruebas de coagulación normales.

En vista de hallazgos en examen físico se solicita evaluación por especialistas

y dado rechazo a alimentario se inicia alimentación por sonda nasogástrica.

Dada persistencia de emanación de olor fétido de fosas nasales, se realiza nasofibroscopía que evidencia presencia de cuerpos extraños de naturaleza textil en ambas fosas nasales, los cuales se extraen sin dificultad.

Durante hospitalización, se realiza evaluación nutricional completa y se inicia fórmula de alto aporte calórico por nutrición enteral continua (NEC) asociado a suplementación de vitamina D y Zinc. Se reinicia manejo de reflujo gastroesofágico con omeprazol, con adecuada respuesta a tratamiento y buena tolerancia de NEC, con disminución de episodios eméticos durante hospitalización. Es evaluada por fonaudiología y se realiza radiografía de esófago - estómago - duodeno, que en conjunto evidencian trastorno de deglución y reflujo gastroesofágico que se beneficiaría de realización de gastrostomía con cirugía antirreflujo.

Actualmente paciente se encuentra estable, en espera de realización de gastrostomía.

DISCUSIÓN

En la actualidad existen pocos casos descritos de Síndrome de COFS a nivel mundial, esto dado por múltiples factores, entre los que destaca la amplia variedad de presentaciones y la escasa disponibilidad de un estudio genético acabado con la complejidad que esta genopatía requiere. Es por esto que, en la gran mayoría de los casos reportados el diagnóstico se sustenta en el cumplimiento de características clínicas concordantes con los criterios clínicos descritos en la bibliografía.

Hay estudios como el de V Laugel et al¹, que dejan en manifiesto el gran número de casos en los que esta genopatía se traslapa con otros síndromes del grupo de enfermedades con alteración de la reparación del ADN,

que presentan características similares. En dicho estudio, se instauró un minucioso método de estudio genético a 3 pacientes con diagnóstico clínico de síndrome de COFS, el cual consistió en la realización de biopsias de fibroblastos, irradiación ultravioleta de genes, secuenciación genómica de ADN y mRNA y Western blot, para su posterior análisis. Una vez obtenidos los resultados genéticos, fueron comparados con las manifestaciones clínicas y propusieron criterios clínicos y moleculares estrictos para diagnosticar el Síndrome de COFS. Sin embargo, en nuestra realidad, la posibilidad de realizar un estudio tan acabado es escasa.

Con relación al caso presentado, lo primero que destaca es la edad de la paciente, dado que la gran mayoría de los casos descritos en la bibliografía fallecen en los primeros años de vida por infecciones respiratorias que se complican por sus graves alteraciones neurológicas de base. En este sentido, es planteable que algunos de los factores que permitieron que esta paciente se mantuviese relativamente estable hasta su edad actual son, por ejemplo, que corresponda a un espectro menos grave de Síndrome de COFS, dado que si la comparamos con los casos más graves, esta paciente no presenta microcefalia, paladar hendido, hipotonía central o epilepsia, a lo que se suman factores protectores como el importante apoyo, cuidado familiar y escolar con el que cuenta, el que la ha mantenido cognitivamente estimulada, y por lo tanto facilitó en algún grado, comprender las necesidades básicas de la paciente. Lo anterior contrasta con el cuadro clínico principal que motivó su hospitalización, que es su desnutrición calórico - proteica severa, que en cierta medida se debió a una tardía derivación y manejo, lo que la expuso por mucho tiempo a cuadros concurrentes

que pudieron ser letales para la paciente.

Ante este escenario, es importante destacar la necesidad de un manejo oportuno de las comorbilidades que estos pacientes van presentando a lo largo de su vida, y en muchas situaciones es meritorio adelantarse a las probables complicaciones que puedan presentar, como es el caso de los trastornos deglutorios y gastrointestinales, e instalar medios de soporte nutricional permanentes si lo llegasen a requerir. Así mismo, es de suma importancia optimizar la constante estimulación cognitiva y el manejo multidisciplinario por centros especializados como la Teletón o similares.

REFERENCIAS

1. Laugel V1, Dalloz C, Tobias ES, Tolmie JL, Martin-Coignard D, Drouin-Garraud V, Valayanopoulos V, Sarasin A, Dollfus H.. (2008 Sep). Cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome: three additional cases with CSB mutations, new diagnostic criteria and an approach to investigation. *J Med Genet.*, 45(9), 564-71.
2. Suzumura H., Arisaka O. (2010). Cerebro-oculo-skeletal syndrome. *Adv Exp Med Biol.*, 685, 210-214.
3. Twede JV, Difazio M. Cafe' au late macules and COFS syndrome: a novel association. *Pediatric Dermatol* 2009; 26:97-9.
4. Del Bigio MR, Greenberg CR, Rorke LB, Schnur R, McDonaldMcGinn DM, Zackai EH. Neuropathological findings in eight children with cerebro-oculo-facio-skeletal (COFS) syndrome. *J Neuropathol Exp Neurol* 1997; 56:1147-57.
5. Senocak EU, Oguz KK, Haliloglu G, Karcaaltincaba D, Akata D, Kandemir O. Pre-natal diagnosis of Pena-Shokier syndrome phenotype by ultrasonography and MRI imaging. *Pediatr Radiol* 2009; 39:377-80. Epub 2009 Feb 5.
6. Lacassie Y., Blanco B., Boehme V.. (1986). Síndrome FG: Descripción de cuatro casos con agenesia del cuerpo calloso. *Rev. Chilena Pediatr.*, 57(6), 531-536.

Anexo 1: Fotografías de la paciente durante hospitalización



SÍFILIS CONGÉNITA PRECOZ. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO.

Andrés Sanhueza P.¹, Pía Cuevas V.¹, Constanza Ramos M.¹, Miguel Aros H.¹, Lucía Álamos L.², Paola Mejía R.³

¹Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO

²Pediatra, Servicio de Pediatría HRLBO

³Médico Becada de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Chile, HRLBO

INTRODUCCIÓN

*La Sífilis Congénita corresponde a una infección multisistémica en los recién nacidos causada por *Treponema Pallidum*. Se adquiere principalmente por vía transplacentaria, y en algunos casos por contacto directo con lesiones activas durante el parto. El riesgo de infección transplacentaria aumenta a medida que la gestación avanza. Corresponde a una enfermedad potencialmente grave y eventualmente con secuelas en el recién nacido. Es importante su pesquisa precoz y una alta sospecha clínica con los antecedentes epidemiológicos y sociales maternos.*

Presentamos un caso clínico de Sífilis Congénita con su respectivo proceso diagnóstico y tratamiento en el Servicio de Pediatría del Hospital Regional de Rancagua.

ABSTRACT

*Congenital syphilis corresponds to a multisystem infection in newborns caused by *Treponema Pallidum*. It is acquired mainly by transplacental route, and in some cases by direct contact with infectious lesions during childbirth. The risk of transplacental infection increases as the pregnancy progresses. Congenital syphilis is a potentially serious disease and eventually with sequelae in the newborn. It is important to have an early investigation and a high clinical suspicion with the maternal epidemiological and social antecedents.*

We present a clinical case of Congenital Syphilis with its respective diagnostic process and treatment in the pediatric service of the Regional Hospital of Rancagua

PRESENTACIÓN DEL CASO

Lactante menor de 2 meses con antecedentes perinatales de RNT 39 semanas PEG mediante parto eutócico en vía pública, hijo de madre consumidora de drogas y alcohol, sin control prenatal previo, consulta con tutora legal al Servicio de Urgencias de HRR por 4 días de evolución de irritabilidad asociado a fiebre que no responde a antipiréticos. Al examen físico inicial destaca hipotonía, microcefalia, nariz en silla de montar (imagen 1), pabellón auricular de implantación baja, lesiones ovaladas con queratinización superficial en piel de manos y plantas, y rinitis serosanguinolenta.

Se ingresa con sospecha clínica de síndrome de TORCH y se inicia antibioterapia de amplio espectro previo toma de hemocultivos.

Los exámenes de laboratorio evidencian anemia severa que requirió transfusión y la radiografía de huesos largos con lesiones osteolíticas, orientadores de Sífilis Congénita, cambiándose esquema antibiótico a Penicilina Sódica. Se recibe estudio de TORCH con VIH, VHB y VHC negativos; VDRL positivo en suero y LCR. Se decide ampliar estudio para evaluar compromiso sistémico.

Es valorado por traumatología quienes concluyen que radiografía de extremidades presentan múltiples lesiones osteolíticas metafisiarias, reacción perióstica diafisiaria y metafisiaria en húmero, radio, cúbito, tibia, peroné bilateral, compatible con sífilis congénita (Imagen 2 y 3).

La valoración neurológica confirma el diagnóstico de Neurosífilis y se solicita Ecografía Cerebral y TC Cerebral que son normales. Estudio BERA compatible con audición bilateral normal.

Evaluado por nefrología, con estudio negativo para síndrome nefrótico. La ecografía renal y vesical evidencian signos de displasia renal multiquística izquierda y crecimiento compensatorio de riñón contralateral, por lo que se solicita Cintigrama Renal que evidencia monorreno derecho funcional con displasia renal multiquística izquierda.

Estudio cardiológico y hepático no evidenciaban compromiso. Fondo de ojo sin alteraciones.

Paciente completa 14 días de ATB por diagnóstico de Neurosífilis con buena respuesta clínica, por lo que se decide alta y control ambulatorio en Nefrología, Infectología, Otorrinolaringología y Neurología.

DISCUSIÓN

La sífilis congénita es una enfermedad infecciosa multisistémica potencialmente grave, causada por una bacteria tipo espiroqueta denominada *Treponema Pallidum* cuya transmisión al feto es principalmente por vía transplacentaria desde madres no tratadas o inadecuadamente tratadas. El 50% de los embarazos que cursan con Sífilis Gestacional termina en aborto o mortinato y el 50% restante posee una alta probabilidad de estar infectado¹. El riesgo de infección transplacentaria aumenta a medida que la gestación avanza.

Epidemiología

En Chile la Sífilis constituye una Enfermedad de Notificación Obligatoria (ENO). En el año 2011 abarcó el 1,5% de los casos notificados de Sífilis, con una tasa de 0,24 por mil nacidos vivos, la cual descendió a 0,11 por mil nacidos para el año 2014. En cuanto a mortalidad, la SC corres-

ponde al 39% de la mortalidad acumulada entre 2001 y 2009 por Sífilis¹. Según estadística del 2002, en América Latina la prevalencia de sífilis gestacional es de 3,1%, mientras que la incidencia de sífilis congénita oscila entre 1,40 a 12 por 1.000 nacidos vivos en la región, dependiendo del país evaluado, en contraste con Estados Unidos donde la incidencia es de 0,10 casos por 1.000 nacidos vivos². Sin embargo, en Estados Unidos se ha reportado un aumento de 38% en la incidencia de Sífilis Congénita desde 2012 a 2014, según reporta la CDC³.

Para su prevención y tratamiento oportuno, en Chile se realizan 4 test no treponémicos a lo largo de la gestación: al ingreso de control prenatal, a las 24 semanas de gestación, entre las 32 a 34 semanas y finalmente al momento del parto o en el puerperio inmediato. Si en cualquier momento resulta reactivo, se realiza tratamiento inmediato con Penicilina Benzatina por vía Intramuscular, a pesar que esto no signifique Sífilis activa materna.

Clínica y hallazgos

Las manifestaciones clínicas de los pacientes con Sífilis Congénita dependen del estadio de enfermedad materna, momento de la gestación en donde ocurre la transmisión y efectividad de tratamiento, por lo que los pacientes pueden presentar una amplia gama de manifestaciones clínicas, desde asintomáticos hasta pacientes con Sepsis fulminante. Por consenso, la Sífilis Congénita se divide en Precoz y Tardía.

Sífilis Congénita Precoz

Es aquella Sífilis Congénita con manifestaciones clínicas previo a los 2 años. La mayoría (60%) de los pacientes con Sífilis Congénita son asin-

tomáticos al nacer^{3, 4}, por lo que requiere alta sospecha clínica según los antecedentes maternos. La presencia de signos y síntomas de sífilis congénita al nacer implica una larga exposición intrauterina a la infección⁵.

Los hallazgos más comunes son:

1. **Generales:** fiebre, adenopatías generalizadas, ictericia, hepatomegalia y bajo incremento ponderal. La hepatomegalia suele ser el signo más frecuentemente hallado, pudiendo estar asociado a Esplenomegalia⁶, ictericia y colestasia.
2. **Piel y mucosas:**
 - a. **Exantema:** Generalmente aparece posterior a las 2 semanas de vida y característicamente es de tipo máculo papular difuso. Luego de 2 semanas evoluciona a descamación y formación de costras. Pudiese expresarse como vesículas palmo plantares, denominado Pénfigo Sífilítico.
 - b. **Rinitis:** Suele ser un signo precoz de la Sífilis Congénita. Puede ser rinorrea mucosa, purulenta o sanguinolenta y podría confundirse con un resfriado común.
3. **Perinatólogicas:** óbito fetal, prematuridad, bajo peso de nacimiento, hidrops fetal.
4. **Hematológicas:** anemia, trombocitopenia, leucopenia o leucocitosis.
5. **Osteoarticulares:** Las alteraciones radiográficas de huesos largos son frecuentes en la Sífilis Congénita Precoz (60-

90%), incluso pudiendo ser la única manifestación⁷. Suelen manifestarse durante los primeros meses de vida.

Las lesiones son simétricas y afectan la metáfisis de huesos largos como tibia, fémur y húmero. Es frecuente el hallazgo de desmineralización ósea de las metáfisis, además de bandas líticas, y reacción perióstica. Cuando la metáfisis toma el aspecto de diente de sierra (serración metafisiaria) se denomina Signo de Wegener. Los huesos afectados pueden ser asintomáticos, fracturarse o presentar dolor, limitando la movilidad de dicha extremidad, dando el aspecto de una parálisis (Pseudoparálisis de Parrot)⁸.

6. **Oculares:** uveítis, glaucoma y coriorretinitis en "sal y pimienta".
7. **Renal:** Glomerulonefritis o Síndrome Nefrótico.
8. **Neurosífilis:** Cuando la Sífilis Congénita afecta el SNC se denomina Neurosífilis, que puede cursar de forma sintomática o asintomática. Las manifestaciones clínicas de la Neurosífilis pueden expresarse en la etapa precoz o tardía. En forma precoz se presenta similar a una Meningitis Bacteriana Aguda que suele aparecer en la etapa de lactante menor, pero con un LCR con pleocitosis de predominio mononuclear. De forma crónica se presenta como una Sífilis Meningovascular Crónica, que inicia después de los 12 meses de vida, con hidrocefalea, parálisis de

pares craneales, retraso del desarrollo psicomotor.

Si bien el hallazgo de LCR con VDRL reactivo asociado a pleocitosis e hiperproteínoorraquia es altamente indicativo de sífilis congénita, la confirmación de neurosífilis requiere una PCR de *T. Palidum*⁹. La frecuencia de Neurosífilis ha disminuido marcadamente debido a la prevención y tratamiento oportuno de la sífilis gestacional.

Sífilis Congénita Tardía

Se define por la aparición de manifestaciones clínicas luego de los dos años y ocurren por inflamación crónica. Las manifestaciones de la Sífilis Congénita Tardía son similares a la Sífilis Terciaria en adultos. Destaca: protuberancia frontal (imagen 3), nariz en silla de montar, maxilar corto, mandíbula protuberante, atrofia óptica, opacidades corneales (queratitis intersticial, por cicatrización de la córnea), hipoacusia neurosensorial, dientes de Hutchinson, molares de mora, perforación del paladar duro, gomas sifilíticas, tibias en sable, articulaciones de Clutton. La tríada de Hutchinson (dientes de Hutchinson, queratitis intersticial y pérdida auditiva neurosensorial), molares y articulaciones de Clutton son relativamente específicas para la Sífilis Congénita¹⁰.

Diagnóstico

La interpretación de la serología resulta compleja debido al traspaso intrauterino de anticuerpos maternos, por lo que las pruebas treponémicas y no treponémicas reactivas no confirman el diagnóstico de Sífilis Congénita. Por esto es que el diagnóstico es multifactorial según los siguientes criterios a evaluar:

1. Antecedentes epidemiológicos maternos
2. Serología neonatal
3. Elementos clínicos
4. Alteraciones de exámenes de laboratorio.

I. Antecedentes epidemiológicos maternos:

Apoyan el diagnóstico la presencia de una madre con antecedentes de ITS o ITS actual, embarazo no controlado; abuso de sustancias o de alto riesgo social, con tratamiento incompleto materno o de pareja sexual.

II. Serología Neonatal: Las Pruebas treponémicas y no treponémicas reactivas al nacimiento no se consideran diagnóstico. Sin embargo, ante un paciente no infectado, el VDRL o RPR suele virar (no reactivo) a los 3 meses. Si persiste al año, se confirma el diagnóstico de manera retrospectiva. A la inversa, una prueba treponémica negativa no excluye el diagnóstico.

Si el neonato posee un VDRL o RPR reactivo en 2 o más diluciones por sobre la dilución materna, se diagnostica Sífilis Congénita, aunque si este criterio no se encuentra no descarta el diagnóstico. La IgM específica reactiva para *Treponema Pallidum* en el recién nacido sugiere infección y detecta cercano al 80% de los sintomáticos, pero puede estar ausente en más del 30% de los asintomáticos. Su capacidad diagnóstica es útil si la madre no fue tratada o inadecuadamente tratada.

Actualmente no existe examen que confirme la Sífilis Congénita de forma precoz.

III. Clínica

Determinadas según la presencia de las manifestaciones clínicas descritas

IV. Alteraciones de exámenes de laboratorio

Adicional a la serología, se debe realizar un hemograma, exámenes de función hepática y renal, radiografía de huesos largos, fondo de ojo, radiografía de tórax y VDRL en LCR

En base a lo anterior se definirán casos sospechosos o confirmados⁴:

A. Caso Sospechoso: Aquel recién nacido hijo de madre con sífilis no tratada o tratada de forma incompleta, con signos clínicos o de laboratorios que indiquen infección.

B. Caso Confirmado

a. Sífilis Congénita Precoz: Test no treponémico reactivo con hallazgos clínicos y/o de laboratorio compatibles o test no treponémico reactivo igual o más de 2 diluciones sobre la madre o VDRL reactivo en LCR.

b. Sífilis congénita Tardía: Confirman el diagnóstico de forma retrospectiva un test no treponémico reactivo después de los 2 años de vida, con antecedentes de madre con Sífilis gestacional no tratada o inadecuadamente tratada. Test no treponémico reactivo en LCR, con o sin síntomas. Presencia de hallazgos clínicos descritos.

TRATAMIENTO

La Penicilina es la única droga efectiva y segura para el tratamiento de Sífilis, desconociéndose otras alternativas igual de eficaces¹¹. El tratamiento consiste en Penicilina Sódica, a razón de 50.000 UI/kg/dosis por vía endovenosa durante 10 días, defi-

niendo la frecuencia de administración según la edad del paciente: de 0 a 7 días cada 12 horas, 8 a 28 días cada 8 horas, cada 4 horas si tiene más de 28 días de vida¹².

La eficacia del tratamiento se define según los títulos de VDRL, que debiese tornarse no reactivo en el primer año de vida. Las pruebas treponémicas no se utilizan en el seguimiento pues generalmente persisten positivas, independiente del tratamiento.

SEGUIMIENTO

A los pacientes adecuadamente tratados se les realiza control con VDRL al mes, 2, 3, 6 y 12 meses de vida. Al año también se realizan pruebas treponémicas.

Ante Neurosífilis, a los 6 meses se realiza VDRL en LCR que debiese ser negativo. Además deben quedar en seguimiento por Neurología, Otorrinolaringología y oftalmología. a los 3, 6 y 12 meses.

CONCLUSIÓN

El diagnóstico de Sífilis Congénita se realiza según los antecedentes maternos, la serología neonatal y hallazgos clínicos y de laboratorios.

Su prevención consiste en la pesquisa y tratamiento durante el embarazo ante serología reactiva materna independiente de la dilución.

REFERENCIAS

1. Norma Conjunta de Prevención de la Transmisión Vertical del VIH y la Sífilis. MINSAL, 2012.
2. Valderrama J, Zacarías F, Mazin R. Sífilis materna y sífilis congénita en América Latina: un problema grave de solución

sencilla. Rev Panam Salud Pública 2004; 16:211-7.

3. Bowen V, Su J, Torrone E, Kidd S, Weinstock H. Increase in Incidence of Congenital Syphilis – United States, 2012-2014. Morb Mortal Wkly Rep. 2015; 64(44):1241-5. [Acceso 20 Junio 2018];
4. Norma de Profilaxis, Diagnóstico y Tratamiento de las Infecciones de Transmisión Sexual (ITS), 2016 Departamento Programa Nacional de Prevención y Control del VIH/SIDA e ITS.
5. Woods C.. (Octubre 2005). Syphilis in Children: Congenital and Acquired. Seminars in Pediatric Infectious Diseases , 16 (4), 245-257.
6. Lago EG., Vaccari A. & Fiori RM. (Febrero 2013). Clinical features and follow-up of congenital syphilis.. Sex Transm Dis, 40(2), 85-94.
7. Brion LP, Manuli M, Rai B, Kresch MJ, Pavlov H & Glaser J.. (Noviembre 1991). Long-bone radiographic abnormalities as a sign of active congenital syphilis in asymptomatic newborns.. Pediatrics, 88(5), 1037-1040.
8. Argüelles F., Chofe A. & Heredia M.. (1983). (8) Sífilis Congénita Ósea. A propósito de un caso. Rev Esp de Cir Ost., 18, 111-119.
9. Michelow IC, Wendel GD Jr, Norgard MV, Zeray F, Leos NK, Alsaadi R, Sánchez PJ.. (Junio 2002). Central nervous system infection in congenital

- syphilis. N Engl J Med, 346 (23), 1792-1798.
10. Fiumara N., Lessell S. (Julio 1970). Manifestations of Late Congenital Syphilis. Arch Dermatol. , 102(1), 78-83.
 11. Galvao TF, Silva MT, Serruya SJ, Newman LM, Klausner JD, Pereira MG, Fescina R. (2013). Safety of benzathine penicillin for preventing congenital syphilis: a systematic review. PLoS One. [Acceso 14 de Marzo de 2018];
 12. 2015 Sexually Transmitted Diseases Treatment Guidelines, Syphilis, Congenital Syphilis. [Acceso 14 de Julio 2018];



Imagen 1. Se visualiza nariz en silla de montar



Imagen 2 y 3. Radiografía de Extremidades evidencian múltiples lesiones osteolíticas metafisiarias, asociado a reacción perióstica en diáfisis y metáfisis de huesos largos.

ENFERMEDAD DE ORINA DE JARABE DE ARCE. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO.

Constanza Ramos M.¹, Ignacia Martínez M.¹, Esperanza Pérez V.¹, Andrés Sanhueza P.¹, Pía Cuevas V.¹, Lucía Álamos L.², Víctor Fernández H.³

¹Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO

²Pediatra, Servicio de Pediatría, HRLBO.

³Médico Becado de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Chile, HRLBO

RESUMEN

La enfermedad de orina de jarabe de arce (EOJA) es un error congénito del metabolismo de baja prevalencia (1:185.000), de herencia autosómica recesiva. Consiste en la mutación del complejo deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada que cataliza la descarboxilación oxidativa irreversible de α cetoácidos derivados de los aminoácidos leucina, isoleucina y valina. Esto conduce a la acumulación de leucina y α cetoácidos, pudiendo producir consecuencias neurológicas severas e incluso la muerte. Mediante el siguiente reporte de caso, se presenta al paciente P.M.O, con antecedente familiar de ambos padres portadores del gen autosómico recesivo para EOJA, quien fue diagnosticado con la enfermedad a horas de nacer.

ABSTRACT

The maple syrup urine disease (MSUD) is a congenital error of the metabolism of low prevalence (1: 185,000), of autosomal recessive inheritance. It consists in the mutation of the branched-chain keto acid dehydrogenase complex that catalyzes the irreversible oxidative decarboxylation of branched-chain α -keto acids derived from the amino acids leucine, isoleucine and valine. This causes the accumulation of leucine and α keto acids, which can produce severe neurological consequences and even death. Through the following case report, we present the patient P.M.O with a family history of both parents carrying the autosomal recessive gene for MSUD, who was diagnosed with this disease hours after his birth.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Marzo 2013, paciente de iniciales P.M.O de sexo masculino, recién nacido de término, eutrófico, obtenido por cesárea de causa no precisada, resto de antecedentes perinatales normales.

Tiene el antecedente de una hermana con EOJA, fallecida a los 40 días de vida, con subsiguiente estudio genético de padres, que evidencia que ambos son portadores de la enfermedad, al igual que hermano mayor del paciente.

Dado antecedentes familiares se solicita estudio metabólico post naci-

miento, que consiste en muestra sanguínea a las 12 y 48 hrs de edad para estudio de perfil de aminoácidos y acilcarnitinas. A la espera de confirmación diagnóstica por INTA, se indica lactancia materna exclusiva.

En los resultados de los exámenes se evidencia un elevado nivel de Valina y Leucina (**Tabla 1**), lo cual es concordante con el diagnóstico de enfermedad de orina con olor a jarabe de arce.

Actualmente, paciente en controles regulares en INTA y con plan dietético estricto pauteado por dicha institución, para mantener niveles de leuci-

na menores a 2 mg/dl. El control de la concentración plasmática de leucina la realiza mensualmente desde el año de vida, salvo cuando cursa con alguna enfermedad intercurrente, en cuyo caso el control debe limitarse a un periodo no mayor a 7 días, por el riesgo de descompensación.

DISCUSIÓN

La enfermedad de orina de jarabe de arce (EOJA) es un error congénito del metabolismo de baja frecuencia (1:185.000), de herencia autosómica recesiva.

Se caracteriza por la mutación del complejo deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada (Branched-chain- α -keto acid dehydrogenase complex o BCKDH), que cataliza la descarboxilación oxidativa irreversible de α cetoácidos de cadena ramificada (Branched chain ketoacids o BCKA), derivados de leucina, isoleucina y valina, que son aminoácidos de cadena ramificada (branched chain aminoacids o BCAA). Esto produce la acumulación de leucina y α cetoácidos, pudiendo producir consecuencias neurológicas severas e incluso la muerte de no pesquisarla oportunamente.

Epidemiología

La incidencia a nivel mundial es de 1:185.000, aunque se han reportado grupos con incidencias de hasta 1:200 en Portugal y comunidades menonitas estadounidenses y de Oriente Medio.^{1,2}

En Chile no existe un protocolo de pesquisa de EOJA en recién nacidos, por lo que la incidencia a nivel nacional es desconocida. En general, los casos son diagnosticados en contexto de descompensaciones metabólicas o en pacientes con antecedentes

familiares de la enfermedad, en quienes se suele realizar el estudio de manera postnatal, como en el caso descrito.¹

Clínica

Existen distintas formas dadas por su presentación clínica característica y su respuesta al suplemento de tiamina.

1. Forma clásica o neonatal grave

Es la forma más frecuente de EOJA. En los afectados, el estrés del parto determina un catabolismo endógeno proteico, lo que produce el aumento de las concentraciones de aminoácidos de manera independiente a la alimentación.

En pacientes sin tratamiento, la cetonuria produce la orina olor a "jarabe de arce" que da nombre a la enfermedad, desde las 12 hrs post parto. Posteriormente, entre 12-24 horas post parto, se elevan las concentraciones de leucina, isoleucina, valina y aloisoleucina en plasma, lo que permite el diagnóstico mediante espectrometría de masas en tándem.

A medida que pasan los días las manifestaciones neurológicas son cada vez más evidentes, desde irritabilidad, hiporreactividad y rechazo alimentario (a los 2-3 días), hasta encefalopatía (a los 4-5 días), manifestada por letargia, apnea intermitente, opistótonos y movimientos estereotipados en boxeo o pedaleo, llegando al coma y falla respiratoria central a los 7-10 días de edad.³

El mal control de las concentraciones plasmáticas de BCAA se relaciona con múltiples complicaciones, donde la más grave es el edema cerebral, que puede producir la muerte por herniación transtentorial. Otras complicaciones incluyen hipertensión intracraneal, pancreatitis, dermatitis

eruptivas no sensibles a corticoides tópicos y desepitelización corneal.⁴

2. Forma intermedia

Inicia de forma más tardía que la variante clásica - entre los 5-6 meses y 6-7 años de edad- y no suele cursar con descompensaciones agudas sugerentes de encefalopatía.

Se manifiesta por retraso en el desarrollo pondoestatural, síntomas neurológicos como convulsiones y ataxia y gastrointestinales como anorexia y vómitos crónicos. En algunos casos, puede haber oftalmoplejía en el período neonatal.

Dentro de los hallazgos de laboratorio destaca un aumento menos marcado de las concentraciones plasmáticas de BCAA, BCKA y aloisoleucina con respecto a la variante clásica, dado por una actividad enzimática del BCKDH de 3-30%.

3. Forma intermitente

Los pacientes con esta variante de la enfermedad cursan con neurodesarrollo y crecimiento normal, ya que en general tienen concentraciones de BCAA y BCKA dentro de rango. Esto es posible gracias a que la BCKDH tiene una actividad de 5-20% con respecto a lo normal.

Cuando hay un aumento del catabolismo (ayuno, infecciones, cirugías, etc) estas concentraciones aumentan significativamente, provocando una descompensación aguda del individuo.

Los síntomas incluyen manifestaciones gastrointestinales como anorexia y vómitos y neurológicos como cambios de humor, distonía y coreoatetosis, pudiendo progresar hasta coma.

4. Forma sensible a tiamina

Clínicamente se manifiestan como la variante intermedia. En general mantienen una concentración basal nor-

mal de BCKA gracias al tratamiento con tiamina. La actividad enzimática es de 2-40% de la actividad normal.

5. Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa (E3)

Estos pacientes presentan un cuadro caracterizado por aumento de las concentraciones plasmáticas de BCKA, además de acidosis láctica y acetoglutarica. Esto, debido a que el E3 forma parte no solo del complejo enzimático BCKDH, sino que de otras enzimas como la piruvato deshidrogenasa y la cetoglutamato deshidrogenasa.

DIAGNÓSTICO

1. Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal es posible mediante la medición de la actividad del BCKDH en amniocitos o células de las vellosidades coriónicas. Cuando se conoce la mutación índice, un análisis genético también permite el diagnóstico antenatal de la enfermedad.

2. Screening neonatal

El diagnóstico postnatal de la EOJA clásica suele realizarse mediante el uso de espectrometría de masas en tándem, que permite medir las concentraciones de isoleucina, aloisoleucina y valina en plasma, elevados en esta variante. El screening neonatal, sin embargo, puede no discriminar variantes no clásicas de EOJA.

Otras posibilidades diagnósticas incluyen la medición de la excreción urinaria de BCKA por cromatografía de gases con espectrometría de masas (cuantitativo) o test de dinitrofenilhidracina (cualitativo) en recién nacidos de 48-72 horas de vida, donde las concentraciones de leucina generalmente superan >1000 umol/L en pacientes con EOJA.

La medición de la actividad del complejo enzimático BCKDH, por otro lado, permitiría distinguir variantes no clásicas de la enfermedad.

Finalmente, los estudios genéticos son una buena alternativa en pacientes con historia familiar de EOJA donde se conocen las mutaciones causantes de la enfermedad. Cuando estas se desconocen, los recién nacidos con alto riesgo de tener EOJA pueden estudiarse para mutaciones de los genes BCKDHA, BCKDHB y DBT.

Tratamiento

El manejo nutricional del paciente con EOJA es fundamental para mantener la homeostasis. Los tres pilares de este tratamiento son:

1. Monitorización de estado clínico y bioquímico.
2. Prevenir el catabolismo y la acumulación de BCAA y BCKA endógenos.
3. Promover el anabolismo.

En cuanto a las metas de control metabólico establecidas según el INTA, se recomiendan concentraciones de 50-200 $\mu\text{M/l}$ de leucina para no inducir el catabolismo proteico endógeno, manteniendo los aminoácidos valina e isoleucina en rangos máximos, evitando así el ingreso de leucina al cerebro.

Para lograr estos valores, los pacientes deben seguir una dieta estricta restringida en valina, isoleucina y leucina, con suplementación con aminoácidos libres L-valina y L-isoleucina.⁵

Pronóstico

El pronóstico de la EOJA está determinado por distintos factores, entre ellos, la variante de la enfermedad, la edad de diagnóstico y la concentración de leucina al momento del diagnóstico y durante los primeros años.

El pronóstico es mejor en aquellos pacientes en que el diagnóstico (y por tanto el manejo) es precoz. Se ha visto una correlación entre la concentración plasmáticas de leucina y el pronóstico cognitivo de los pacientes: En un estudio retrospectivo de pacientes con EOJA clásica, la concentración plasmática media de leucina durante los primeros seis años de vida, se correlacionó indirectamente con el CI a los seis años de edad⁶. A pesar de esto, no existe una correlación clara entre el control metabólico y los resultados en pruebas neurocognitivas.⁷

También se ha visto que los pacientes con EOJA clásica tienden a tener peor pronóstico frente a las otras variantes de la enfermedad, puesto que presentan más episodios de cetoacidosis desencadenados por estrés.⁸

CONCLUSIÓN

La Enfermedad de Orina de Jarabe de Arce es un error congénito del metabolismo de baja frecuencia.

Su tratamiento se basa en un manejo nutricional estricto. De ser pesquisado a tiempo tiene buen pronóstico, por lo que es importante hacer el estudio correspondiente ante la sospecha clínica o antecedentes familiares conocidos.

REFERENCIAS

1. Cornejo V, Escobar J, Ochoa E, Castro G, Cabello JF, Valiente A, et al. Evaluación del seguimiento de 29 niños chilenos con la enfermedad de la orina olor a jarabe de arce clásica. Rev Chil Nutr 2014; 41(3):304-311.
2. Molecular and structural analyses of maple syrup urine disease and identification of a founder mutation in a Portuguese Gypsy community

Quental S., Macedo-Ribeiro S., Matos R., Vilarinho L., Martins E., Teles E.L., Rodrigues E., Prata M.J.

(2008) *Molecular Genetics and Metabolism*, 94 (2), pp. 148-156.

3. Strauss KA, Puffenberger EG, Morton DH. Maple Syrup Urine Disease. 2006 Jan 30 [Actualizado 2013 Mayo 9]. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.

4. J. Dalmau Serra, A. Fernández Sánchez, F. Sánchez-Valverde Visus, I. Vitoria Miñana. 2017. Enfermedad de orina de jarabe de arce, pp 1-11.

5. Cornejo V, Raimann E, Castro G, Fernández E. Protocolo de seguimiento para enfermedad orina olor a jarabe de arce. [Internet]. [Citado Noviembre 2016].

6. Hoffman B, Heibling C, Schadewalt P, Wendel U. Impact of longitudinal plasma leucine levels on the intellectual outcome in patients with classic MSUD. *Pediatr Res* 2006; 59:17

7. Bouchereau J, Leduc-Leballeur J, Pichard S, et al. Neurocognitive profiles in MSUD school-age patients. *J Inherit Metab Dis* 2017; 40:377.

8. Luis Román D. A. de, Izaola Jáuregui O.. Enfermedad de jarabe de arce: una entidad rara que debemos recordar. A propósito de su manejo dietético. *An, Med. Interna (Madrid)* [Internet]. 2005 Oct; 22(10):493-497.

Aminoácido	Resultado a las 12 hrs	Valor normal	Resultado a las 48 hrs	Valor normal
Leucina	217.86	36-181	1002.19	10-200
Valina	241	34-153	476.69	43-243

Tabla 1. Niveles de aminoácidos de paciente a las 12 y 48 hrs. de vida obtenidos por espectrometría en tándem (uM).

SÍNDROME DE MILLER - BICKERSTAFF, SUPERPOSICIÓN DE VARIANTES DEL SÍNDROME DE GUILLIAN BARRÉ, REPORTE DE CASO PEDIÁTRICO.

Diana Vizúete M.¹, Rolando Leiva S.¹, Víctor Fernández H.², Carolina Hernández A.⁴, Lucía Álamos L.³

¹ Internos de Medicina Universidad Diego Portales.

² Becado, Pediatría Universidad Santiago de Chile.

³ Pediatra, Hospital Regional de Rancagua.

⁴ Médico Cirujano CESFAM 6 Rancagua

RESUMEN

Los pacientes con variantes del Síndrome de Guillain Barré, como el Síndrome de Miller Fisher o la Encefalitis de Bickerstaff, son entidades con una etiología autoinmune en común, cuyas presentaciones clínicas pueden superponerse, siendo casos poco documentados; que, si bien responden al mismo manejo, su forma de presentación es tan variada que puede influir en su adecuado manejo.

Reportamos el caso de un preescolar de 5 años que presentó de forma aguda compromiso motor progresivo asimétrico de predominio en extremidades inferiores, junto a alteración de pares craneales altos y bajos que permitieron plantear el diagnóstico de Síndromes variantes de Guillain Barré como el Síndrome de Miller Fisher o la Encefalitis de Bickerstaff. Se instauró precozmente manejo con corticoides e inmunoglobulinas, evolucionando satisfactoriamente.

Se hace una revisión del caso y de los síndromes asociados a anticuerpos antigangliósidos en especial a los anti GQ1b.

ABSTRACT

Patients with variations of the Guillain-Barre syndrome, like the Miller Fisher Syndrome or Bickerstaff's encephalitis, are entities with an autoimmune etiology in common, whose clinical presentations may be overlap, being rarely documented cases; that, even if they respond to the same management, its form of presentation is so varied that can influence their appropriate management.

We report the case of a preschool 5 years who presented acutely asymmetric motor and progressive commitment with predominance in the lower extremities, with alteration of high and low cranial nerves which allowed to consider the diagnosis of variants of Guillain Barre syndrome as the Miller Fisher Syndrome and Bickerstaff's encephalitis. An early management with corticosteroids and immunoglobulins was established, evolving satisfactorily. We perform a review of the case and the syndromes associated with anti-ganglioside antibodies especially to the anti-GQ1b.

INTRODUCCIÓN

En 1951 Bickerstaff y Cloake reportaron tres casos de un cuadro clínico caracterizado por oftalmoplejía, ataxia y compromiso de conciencia y plantearon que la lesión subyacente se hallaba en el tallo cerebral. El cuadro con estas características fue denominado como encefalitis del tallo cerebral de Bickerstaff. Corresponde a una entidad neurológica, inicialmente grave, post-infecciosa, inmunomediado, de curso generalmente monofásico y con

un pronóstico usualmente benigno, con recuperación espontánea en la mayoría de los casos. Los criterios clínicos contemplados son: oftalmoplejía externa, ataxia y alteración de la conciencia o hiperreflexia.

En la década de los noventa, investigadores japoneses usando métodos de inmunohistoquímica describieron, tanto en el Síndrome de Miller Fisher como en la Encefalitis de Bickerstaff, una asociación con anticuerpos antigangliósidos GQ1b y postularon que

ambas enfermedades eran variantes de una misma entidad en relación al perfil clínico e inmunológico que los caracterizan y, en consecuencia, los denominaron "Síndrome anti GQ1b". La lesión localizada en el sistema nervioso central puede presentarse aislada o superpuesta a un compromiso del sistema nervioso periférico, específicamente al Síndrome de Miller Fisher, en cuyo caso se habla de Síndrome Fisher - Bickerstaff.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Preescolar masculino de 5 años de edad, sin antecedentes mórbidos. Consulta en Servicio de Urgencia por dolor de aparición súbita en miembro inferior izquierdo acompañado de claudicación, interpretándose como contractura muscular, sin embargo no cede a analgesia y progresa con similar compromiso de miembro inferior derecho y extremidades superiores, con imposibilidad de la marcha, a lo que se agrega cefalea, náuseas y fotofobia por lo que reconsulta en urgencia. Al examen físico, destaca: estables condiciones generales, consciente, lenguaje coherente, ORL: sin lesiones, cavidad oral sin lesiones con mucosa oral húmeda, cardiopulmonar normal, abdomen blando, no doloroso, sin masas ni visceromegalias. Extremidades inferiores eutróficas muy dolorosas a la movilización pasiva.

Neurológico: Vigil, hiporreflexia rotuliana muy acentuada, M3 en extremidades superiores, M1 en miembros inferiores, pares craneales no comprometidos.

Se realiza TC Cerebro con contraste, el cual se reporta sin lesiones.

Ex. laboratorio: Leve leucocitosis de predominio polimorfonuclear, resto de parámetros inflamatorios bajos, IFI virus respiratorios: negativo

Bajo medidas de asepsia y antisepsia, se realiza punción lumbar, obteniéndose líquido con buena presión de

salida, en agua de rocas que reporta: GB: 90 p/mm³ Proteínas: 82 mg/dl Glucosa: 56 mg/dl Gram: sin bacterias Mononucleares: 90% Polimorfonucleares: 10% (Estudios de laboratorio Anexo 1).

En vista de los hallazgos, se plantea neuroinfección de probable etiología viral, pero dado compromiso motor y arreflexia, no se puede descartar polirradiculopatía flácida tipo Síndrome Guillian Barre en fase inicial.

Es ingresado a UTI, evoluciona con deterioro neurológico, con compromiso de pares craneanos: diplopía, oftalmoplejía, parálisis facial, trastorno de deglución por imposibilidad de elevar el paladar y paresia bucolingual, con lengua trapesa y tetraparesia asimétrica de predominio de extremidades inferiores. No presentó compromiso respiratorio ni de conciencia, así como tampoco ataxia. Se inició tempranamente rehabilitación motora y fonaudiológica, asociada a pulsos de gammaglobulinas y corticoesteroides. Cultivos de LCR resultaron negativos, TC de Columna total y EEG sin hallazgos de significado patológico. Es evaluado por neurología infantil, quien plantea diagnóstico de Encefalitis de Bickerstaff o Encefalitis de Miller - Bickerstaff por compromiso de oculomotilidad y pares bajos. Examen de neuroconducción sensitiva y motora de extremidades evidencia compromiso axonal motor fino de todos los nervios evaluados. RM de cerebro sin hallazgos patológicos, RMM de Columna mostró signos sugerentes de polirradiculoneuritis de las raíces anteriores de la cauda equina (Estudio imagenológico Anexo 2).

Diez días después, presenta mejoría en motricidad de extremidades superiores, disminución de dolor en extremidades inferiores y mayor movilidad cervical. En buenas condiciones generales, por lo que es trasladado a sala para continuar con rehabilitación.

DISCUSIÓN

Las variantes del Síndrome de Guillian Barré, como el Síndrome de Miller Fisher o la Encefalitis de Bickerstaff, son entidades con una etiología en común; cuyas presentaciones clínicas pueden superponerse.

La patogénesis estaría explicada por un mimetismo molecular mediado por auto anticuerpos anti GQ1b, debido a que existen oligopolisacáridos en ciertos micro organismos que al inducirse la producción de anticuerpos contra estos agentes desarrollan una reacción cruzada en pacientes sensibles y que en ciertos tejidos nerviosos diana se expresan de manera relevante el antígeno GQ1b alterando la función de estas estructuras. Este hecho sugiere una base fisiopatológica autoinmune de la enfermedad. Las áreas que expresan en forma relevante el antígeno GQ1b son los paranodos (región citoplásmica de mielina que es adyacente al nodo de Ranvier) de los nervios oculomotores, husos musculares de las extremidades, en los ganglios de las raíces dorsales y el sistema reticular ascendente del tallo cerebral. Del mismo modo se expresa en forma importante en los nervios glossofaríngeos y del vago lo que explica la parálisis orofaríngea en este síndrome, así como en el nervio facial, en el ganglio ciliar o la placa terminal en el músculo esfínter-pupilar produciendo midriasis.

El caso descrito reúne características del Sd. Miller Fisher, como lo son la oftalmoplejia y la arreflexia; sin embargo, no presentó ataxia. Por otra parte, este paciente presentó amplio compromiso de pares craneales, con parálisis facial bilateral, disartria y trastorno deglutorio; hallazgo característico de la Encefalitis de Bickerstaff, demostrando que gran parte de los pares craneales que expresan en forma relevante el antígeno GQ1b fueron afectados. Esto a pesar de no presentar la

ataxia, hiperreflexia, ni el compromiso de conciencia típicamente descritos en esta patología.

Es común que este cuadro se presente posterior a un proceso infeccioso como desencadenante; se han descrito casos en relación con infección por *Campylobacter* Jejuni, Varicela zóster, Citomegalovirus, Virus del Sarampión, *Lysteria Monocytogenes*, entre otros; sin embargo, en este caso no se objetivó tal antecedente. Durante el estudio imagenológico, no se evidenció lesión compatible con el cuadro clínico actual; aun así, está descrito en la bibliografía que los estudios pueden ser negativos y no descartar patología; siendo las lesiones hiperintensas en T2 en la RM, los hallazgos más comunes. Así mismo, el estudio del LCR fue normal, lo cual es esperable en el período agudo; ya que la proteinorraquia, leucocitosis y disociación albúmino - citológica, se presentan a la segunda semana de evolución. Otro estudio, altamente específico para confirmar esta patología, es la detección de anticuerpos antigangliósidos GQ1b, con el que no se se contó en esta oportunidad. No obstante, no es un elemento que cambie conducta y es la clínica el elemento decidor a la hora de plantear un diagnóstico y tomar todas las medidas de apoyo necesarias dado el rápido deterioro clínico que desarrollan estos pacientes.

Estos síndromes, suelen presentarse de forma más frecuente en la edad adulta- joven; lo que no excluye a pacientes pediátricos, por lo que es importante mantener una alta sospecha e iniciar manejo de soporte, inmunológico y de rehabilitación de forma precoz; con el fin de acortar el tiempo de evolución de la enfermedad y evitar desarrollar compromiso respiratorio.

El pronóstico de esta enfermedad es variable; la mayoría presentará una evolución favorable, con recuperación completa en los siguientes 6 meses,

sin embargo, se han descrito casos de pacientes que persistieron con algún tipo de limitación tras este período, siendo presentaciones atípicas, anticuerpos antigangliósidos negativos, lesiones en RM y/o marcada pleocitosis en el LCR algunos de los hallazgos mayormente asociados a peor pronóstico. Dado que el caso presentado aún no cumple dicho período, no nos es posible definir su evolución final, no obstante su rehabilitación es rápida.

REFERENCIAS

1. Gonzalez Lopez, Joel Eladio; Rojas De Recalde, Laura And Chamorro Noceda, Luis. Encefalitis de Bickerstaff. Reporte de caso y revisión de la literatura. *Pediatr. (Asunción)* [online]. 2016, vol.43, n.2 [cited 2018-10-07], pp.137-144.
2. Campos, A. et al . (septiembre, 2016). Encefalitis de tronco de Bickerstaff atípica: 2 casos pediátricos. *Neurología Argentina*, 8, 143 - 228.
3. Pérez JC, Mateus SA, Mosquera JM. Encefalitis de Bickerstaff, síndrome o espectro de Fisher Bickerstaff, reporte de dos casos. *Univ Méd.* 2011, 52:315-324.
4. Winer JB. Bickerstaff's encephalitis and the Miller Fisher Syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2001; 71:433-5
5. Han C, Wang Y, Jia J, Ji X, Fredrickson V, Ding Y, et al Bickerstaff's brainstem encephalitis, Miller Fisher syndrome and Guillain-Barré syndrome overlap in an asthma patient with negative anti-ganglioside antibodies. *BMC Research Notes* 2012; 5:295
6. Shahrizaila N, Yuki N. Bickerstaff brainstem encephalitis and Fisher syndrome: anti-Gq1b antibody syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2013; 84:576-83.
7. Pérez JC, Mateus SA, Mosquera JM. Encefalitis de Bickerstaff, síndrome o espectro de Fisher Bickerstaff, reporte de dos casos. *Univ Med Bogotá (Colombia).* 2011;52(3):315-24

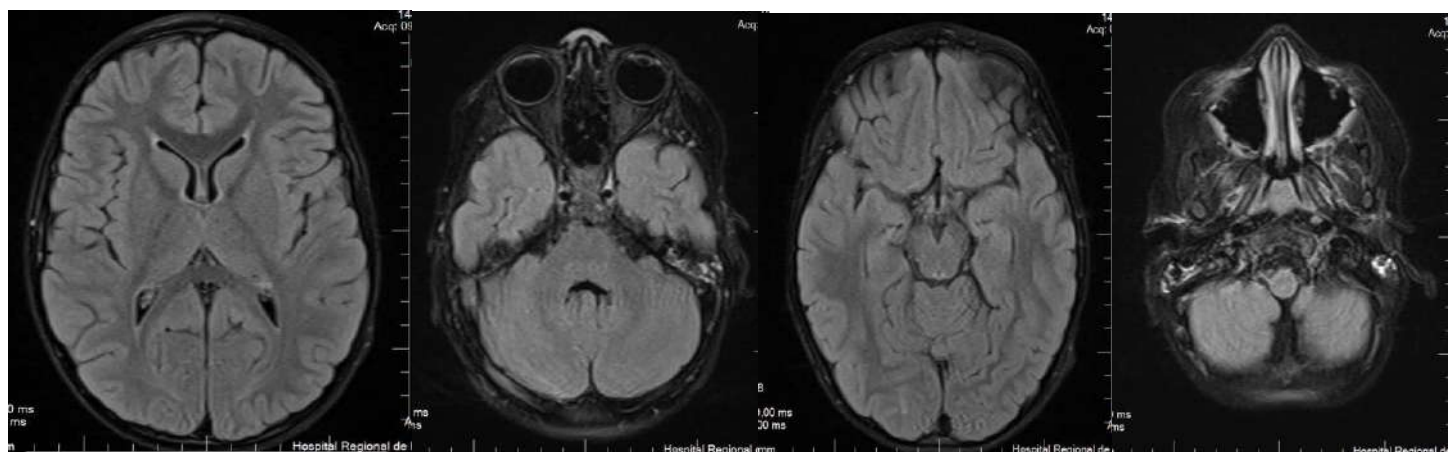
Anexo 1: Laboratorio.

Perfil hematológico	Leucocitos (/mm ³)	PMN (%)	MN (%)	Hb (g/dL)	Hto (%)	Plaquetas (/mm ³)	PCR (mg/dL)	PCT (ng/ml)
Control 1	4200	66	22	12,5	36,1	256000	0,63	0,25
Control 2	3700	48	37	10,5	30,8	289000	0,32	-
Control 3	7900	53	34	11,4	34,1	156000	0,18	-

	LCR 1	LCR 2
Aspecto	Transparente	Transparente
Glucosa	56 mg/dl	61 mg/dl
Proteínas	82 mg/dl	73
Leucocitos	90	5
PMN	10 %	0%
MN	90 %	100%

OTROS	Cultivo LCR	IgM Mycoplasma
	Negativo	Negativo

Anexo 2: Estudio imagenológico.



CASO CLÍNICO

SÍNDROME DE RETT. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO.

Esperanza Pérez V.¹, Ignacia Martínez M.¹, Constanza Ramos M.¹, Carolina Hernández A³., Victor Fernandez H.⁴ Lucía Álamos L.²

¹Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO.

²Pediatra, Servicio de Pediatría, HRLBO.

³Médico Cirujano, CESFAM 6, Rancagua

⁴Médico Becado Pediatría USACH

RESUMEN

El Síndrome de Rett (RTT) es un trastorno genético del neurodesarrollo de presentación esporádica que afecta casi exclusivamente a niñas. La incidencia estimada en la población general es de 1 caso cada 10.000 mujeres₁ y es la segunda causa genética de Retraso Mental Severo en mujeres₁. Existe una forma clásica que se presenta con un periodo de normalidad y luego pérdida progresiva de habilidades y 4 formas atípicas las cuales varían en su severidad de presentación. Su diagnóstico se realiza en base a criterios clínicos establecidos. El gen MECP2 es responsable de alrededor del 90% de las formas clásicas de presentación₁. Mediante el siguiente reporte de caso se presenta a paciente de iniciales P.T.G con diagnóstico de RTT.

ABSTRACT

Rett syndrome (RTT) is a genetic neurodevelopmental disorder of sporadic presentation that affects girls almost exclusively. The estimated incidence in the general population is 1 case per 10,000 women and is the second genetic cause of severe mental retardation in women. There is a classic form that presents a period of normality and then progressive loss of abilities and 4 atypical forms which vary in their severity of presentation. Its diagnosis is made based on established clinical criteria. The MECP2 gene is responsible for around 90% of the classical forms of presentation. The following case report presents a patient with initials P.T.G with a diagnosis of RTT.

PRESENTACIÓN DEL CASO:

Marzo 2009, paciente de iniciales P.T.G de sexo femenino, recién nacida de término 41 semanas por parto vaginal, eutrófica, madre con Diabetes Gestacional en tratamiento con dieta sin otros antecedentes perinatales ni familiares. Apgar 9' 9', Peso de 4.290, circunferencia craneana normal. Sin antecedentes mórbidos. Desarrollo psicomotor normal hasta el año y 3 meses de edad.

Al año de edad paciente presenta convulsión tónico clónica secundaria a cuadro febril por la que consulta a servicio de urgencia de HRLBO, en

donde se decide hospitalizar por características de la convulsión, la cual presenta un inicio focal y luego se generaliza. Dentro de la anamnesis al interrogatorio dirigido madre refiere regresión lentamente progresiva del desarrollo psicomotor y pondoestatural. Presentando como primer síntoma dificultad en el lenguaje, dejando de pronunciar palabras que antes si pronunciaba, luego se le agregan dificultad de la marcha y debilidad distal de extremidades superiores e inferiores leve, síntomas que hasta los 15 meses no presentaba, en conjunto a la adición de estos síntomas se suma

aislamiento social y episodios esporádicos de auto agresividad, por lo que se decide hospitalización para estudio. Dentro de la hospitalización presenta frecuentes episodios convulsivos de difícil manejo. Se sospecha encefalitis y se estudia con EEG el cual se observa descarga de puntas en región temporal derecha, compatible con crisis de origen focal. Exámenes de etiología de encefalitis negativos, por lo que se inicia tratamiento con fenobarbital y control en neurología. Por antecedentes antes descritos y persistencia de crisis convulsivas, en policlínico de neurología se decide derivar a Hospital San Borja (HSB) para diagnóstico y manejo con sospecha de síndrome de Rett y epilepsia en estudio. En HSB se realiza diagnóstico a los 18 meses de edad en base a criterios clínicos diagnósticos (**Tabla 1**)⁴ y se inicia tratamiento multidisciplinario y farmacológico con ácido valproico.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo genético. A pesar de que casi siempre afecta a las niñas, se puede observar, en raras ocasiones, en los varones². El Síndrome de Rett (SRT) es una entidad neurológica de base genética, causante de alteraciones en el neurodesarrollo siendo capaz de generar discapacidad intelectual severa en las mujeres. Su principal causa (más del 95%) se debe a la presencia de las mutaciones en el gen que codifica la proteína reguladora transcripcional metil-CpG vinculante 2 (MECP2)⁵. Trastorno neurológico de base genética causado por mutaciones en el gen que codifica la proteína reguladora transcripcional, metil-CpG vinculante 2 (MeCP2), del cromosoma X (Xq28),

en el 95% de los casos, caracterizados por una primera infancia sin incidentes, seguido por el estancamiento y la regresión del crecimiento, motor, lenguaje y habilidades sociales posteriores en el desarrollo.

EPIDEMIOLOGÍA

Afecta casi exclusivamente a niñas y mujeres; la incidencia estimada en la población general es de un caso por cada 10.000 mujeres, en su tipo clásico, es de 1 por cada 15.000 nacimientos y es la segunda causa genética de retraso mental grave en mujeres (1/10.000)¹. En Chile no se tienen registro de los casos.

CLÍNICA

Existen distintas formas clínicas dadas por su presentación y evolución de la enfermedad.³

1. Forma clásica: Es la expresión fenotípica más frecuente y está definida mediante cuatro criterios principales (Tabla 1), en la que se distinguen 4 fases:

1.1 Fase de normalidad clínica: Durante los primeros 6-12 meses de vida no se observan cambios significativos en estos pacientes, sin embargo al analizar retrospectivamente síntomas, se observa que se presentan hitos del desarrollo que frecuentemente están dentro del límite inferior de la normalidad, algunos síntomas precoces descritos son dificultad para gatear, alteraciones del patrón sueño vigilia o desviaciones del percentil pondoestatural inicial.

1.2.- Fase de regresión: Desde los 6-12 meses, esta fase dura aproximadamente unas semanas, en las cuales se instaura el déficit cognitivo. Generalmente el síndrome de Rett se

diagnostica en esta fase. Aparece pérdida de las habilidades manuales, del lenguaje adquirido y del interés social, y se instaura una discapacidad motriz con afectación de la marcha. Las características estereotipias manuales de lavado y salivación de manos, pueden comenzar hacia los 12 meses o tardar años en aparecer como en las formas más atípicas.

1.3.- Fase de estabilización: Fase en la cual las pacientes entran a un periodo de estabilidad y hasta leve mejoría de la clínica. Hay pacientes que permanecerán en esta fase hasta la vida adulta, sin presentar un deterioro posterior

1.4.- Fase de declive: No todas las pacientes cursan con este período, en el que se observa un deterioro de las facultades de la paciente: empeora la movilidad, con aumento de la espasticidad y en ocasiones aparición de clínica parkinsoniana.

2. Forma Atípica:

Pacientes que no cumplen todos los criterios principales y pueden presentar fenotipos más graves o leves, con cualquier complicación asociada al RTT.

2.1.- Forma congénita: No hay un período de normalidad inicial. El signo de alarma inicial es la hipotonía y el retraso global del desarrollo desde las primeras etapas, sin fase de regresión.

2.2.- Epilepsia precoz: El comienzo epiléptico ocurre en las primeras 6-10 semanas de vida con crisis variables (espasmos infantiles, síndrome de West, generalizadas tónico-clónicas, parciales tónicas). Las estereotipias aparecen posteriormente al inicio de las convulsiones.

2.3.- Regresión tardía: La fase de regresión ocurre después de los 2,5-3 años. Las pacientes con regresión

tardía mantienen muchas más habilidades previamente adquiridas que las pacientes con formas clásicas y presentan un mejor pronóstico funcional.

2.4.- Lenguaje conservado: Estas pacientes no pierden completamente el lenguaje o lo recuperan de manera progresiva.

Complicaciones del síndrome de Rett:

- 1.- Epilepsia
- 2.- Disfunción autonómica y trastornos respiratorios
- 3.- Trastorno del sueño y del comportamiento
- 4.- Escoliosis/cifoescoliosis y trastornos óseos
- 5.- Trastornos de la alimentación

DIAGNÓSTICO

El Síndrome de Rett (RTT) es un trastorno del neurodesarrollo considerado una enfermedad minoritaria que afecta casi exclusivamente a niñas. Se diagnostica mediante criterios clínicos (Tabla 1) que permiten diferenciar la forma clásica (período inicial de aparente normalidad neurológica, seguido de una pérdida del interés por el medio, de las habilidades manuales y de lenguaje previamente adquiridos) de las variantes atípicas de RTT; éstas se caracterizan por fenotipos más leves (lenguaje conservado, regresión tardía) o más graves (epilepsia precoz o variante congénita). El diagnóstico genético aporta una confirmación molecular y permite un diagnóstico prenatal mediante la identificación del gen MECP2 en el cromosoma X del paciente, el cual es responsable de alrededor del 80% de este síndrome.

TRATAMIENTO

El tratamiento de RTT es sintomático, atendiendo a las disfunciones asociadas como dificultad de motricidad,

manipulación y comunicación, epilepsia, desregulación autonómica con trastornos de la respiración y de la alimentación².

Una actuación rápida cuando se reconoce la enfermedad asociada permite disminuir la gravedad de las complicaciones. El equipo de estimulación temprana, con fisioterapeutas, psicólogos y neurólogos ayuda a optimizar la motricidad amplia y el uso propositivo de las manos, la comunicación y la interacción con el medio.

Dentro de lo farmacológico se ha visto que la Epilepsia frecuentemente responde al tratamiento en monoterapia y la risperidona en dosis bajas disminuye el grado de ansiedad de las pacientes y reduce la intensidad y frecuencia de las estereotipias.

La presencia de escoliosis o el inicio de espasticidad deben ser valoradas en cada visita y derivarse a traumatología. Los trastornos del sueño en pacientes con RTT suelen mejorar con melatonina junto con pautas de conducta, que ayudan a regular el patrón circadiano y normalizan en muchos casos este trastorno.

Por lo que el manejo de los pacientes con RTT siempre debe ser multidisciplinario incluyendo manejo tanto no farmacológico como farmacológico.

PRONÓSTICO

La tasa de mortalidad hace 15 años se estimaba en un 1,2% anual (10 veces superior a la de los controles), debido a un debilitamiento generalizado, convulsiones graves, muerte súbita o causas naturales. Actualmente ha disminuido la tasa de mortalidad y la esperanza de vida de una paciente en la que se tratan adecuadamente las disfunciones asociadas puede alcanzar los 60 años².

CONCLUSIÓN

El Síndrome de Rett es un trastorno muy poco frecuente genético esporádico del neurodesarrollo, que se presenta casi exclusivamente en niñas. Se diagnostica mediante criterios diagnósticos, pero tiene diferentes variables de presentación, con distintos grados de gravedad. No existe tratamiento definitivo, este consta de un manejo multidisciplinario, enfocándose en los síntomas y complicaciones de la enfermedad. Últimos estudios muestra asociación de fenotipos de la enfermedad con genes específicos que permiten la caracterización molecular que orienta al fenotipo esperable y ofrecer a la familia un diagnóstico prenatal³.

REFERENCIAS

1. Ana Roche Martínez, Judith Armstrong Morónb y Mercé Pineda Marfaa. Actualización Síndrome de Rett. An Pediatr Contin. 2011; 9(5):288-95.
2. Yann Ehinger, Valerie Matagne, Laurent Villard, Jean-Christophe Roux. REVIEW Rett syndrome from bench to bedside: recent advances[version 1; referees: 2 approved]. F1000Research 2018, 7(F1000 Faculty Rev):398 Last updated: 26 MAR 2018.
3. Figeroa M, Sarahí O, López O. Síndrome de Rett a propósito de un caso. Revista hondureña de psiquiatría, edición especial, octubre 2014.
4. Síndrome de Rett (F84.2). Clasificación Internacional de las Enfermedades, décima edición CIE-10.
5. Hagberg B., Aicardi J., Diaz K., Ramos O., A progressive síndrome of autism, Ataxia and loss of purposeful hand used in girls: Rett' Syndrome Report 35 casos. Am. Neurol 1983; 14:471-9

6. Samaco R, Neul J. Complexities of Rett Syndrome and MeCP2. The

Journal of Neuroscience June 2011; 31(22): 7951- 7959

Criterios principales	Criterios de apoyo	Diagnóstico
<ul style="list-style-type: none"> • Pérdida parcial o total de las habilidades manuales • Pérdida parcial o completa del lenguaje oral • Incapacidad para la marcha o marcha apráxica • Estereotipias manuales (aleteo, lavado, palmas, retorcer manos, mano-boca, rascado, etc.) 	<ul style="list-style-type: none"> • Alteraciones de la respiración en vigilia • Bruxismo en vigilia • Alteración del patrón de sueño • Tono muscular anormal • Alteraciones de la vascularización periférica: manos y pies pequeños y fríos • Escoliosis/cifosis • Retraso de crecimiento • Microcefalia adquirida • Ataques de risa o gritos fuera de contexto • Disminución de la respuesta al dolor • Comunicación ocular intensa, o mejoría del contacto visual durante la evolución 	<ul style="list-style-type: none"> • Forma clásica: 4 criterios principales • Forma atípica: 2 criterios Principales más 5 criterios de apoyo

Tabla 1. Criterios diagnósticos del síndrome de Rett.

MENINGOENCEFALITIS POR MYCOPLASMA. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO.

Ignacia Martínez M.¹, Constanza Ramos M.¹, Esperanza Pérez V.¹, Carolina Hernández Á.⁴, Víctor Fernández H.³, Lucía Álamos L.²

¹ Interno(a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO.

² Pediatra, Servicio de Pediatría, HRLBO.

³ Médico Becado de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Chile, HRLBO

⁴ Médico Cirujano, CESFAM 6 Rancagua.

RESUMEN

El Mycoplasma Pneumoniae, no sólo es un patógeno respiratorio, sino que también es responsable de múltiples manifestaciones extrapulmonares, siendo las neurológicas las más frecuentes⁽¹⁾. Sin embargo, el compromiso del sistema nervioso es poco frecuente y una vez afectado adquiere relevancia debido a la gravedad que puede alcanzar. La población más afectada es la infantil y las manifestaciones alcanzan tanto al sistema nervioso central como al periférico, pudiendo manifestar como una Meningoencefalitis, Neuritis Óptica, Síndrome de Guillain-Barré, Mielitis Transversa, entre otros⁽²⁾. Es importante tener en cuenta que el 10% de los pacientes con infecciones por Mycoplasma Pneumoniae se internan por las complicaciones neurológicas⁽²⁾. Se debe considerar la dificultad para confirmar el diagnóstico etiológico, aun cuando las técnicas moleculares constituyen un avance muy importante⁽²⁾. Respecto a su patogenia se postulan tres mecanismos: 1. la invasión directa, 2. la mediada inmunológicamente y 3. Elaboración de neurotoxinas⁽³⁾. Los pacientes con afectación del sistema nervioso tienen secuelas con frecuencia, hasta un 30% de los cuales en muchos casos quedan en forma definitiva⁽²⁾. En el siguiente reporte de caso se presenta el caso de una escolar de 8 años con un cuadro de cefalea intensa asociado a repetidos episodios sincopales, con posterior alteración de la conducta y aparición de signología meníngea.

ABSTRACT

Mycoplasma Pneumoniae is not only a respiratory pathogen, but is also responsible for multiple extrapulmonary manifestations, neurological manifestations being the most frequent⁽¹⁾. However, the compromise of the nervous system is rare and once affected becomes relevant due to the severity it can reach. The most affected population is infantile and the manifestations reach both the central and peripheral nervous systems, which may manifest as Meningoencephalitis, Optic Neuritis, Guillain-Barré Syndrome, Transverse Myelitis, among others⁽²⁾. It is important to take into account that 10% of patients with Mycoplasma Pneumoniae infections are hospitalized due to neurological complications⁽²⁾. The difficulty in confirming the etiological diagnosis should be considered, even though molecular techniques constitute a very important advance⁽²⁾. Regarding its pathogenesis, three mechanisms are postulated: 1. direct invasion, 2. immunologically mediated and 3. Elaboration of neurotoxins⁽³⁾. Patients with nervous system involvement often have sequelae, up to 30% of which in many cases remain in definitive form⁽²⁾. The following case report presents the case of an 8-year-old scholar with a severe headache episode associated with repeated syncopal episodes, with subsequent change in behavior and appearance of meningeal signology.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Julio 2018, paciente de iniciales M.L.J sexo masculino, escolar de 8 años previamente sano, con cuadro clínico caracterizado por cefalea holocránea intensa persistente que a las 24hrs se le agrega fiebre objetivada hasta 38.6°C, asociado a 3 episodios de pérdida de conciencia súbita de 24 horas de separación entre episodios, de duración no cuantificada y recuperación ad integrum, por lo que es llevado a Servicio de Urgencia del HRLBO.

Ingresa a urgencia en buenas condiciones generales, hemodinámicamente estable, afebril, al examen neurológico destaca vigil orientado temporoespacialmente y marcha atáxica, signos meníngeos negativos. Se realiza TAC de cerebro con contraste sin hallazgos patológicos, con subsiguiente realización de punción lumbar con resultado transparente incoloro, Glucosa: 56, Proteínas: 44, Cloro: 123, LDH: 40 Leucos: 20 células, PMN: 25% - Mono: 75% y cultivo con posterior rescate de resultado negativo a las 72 hrs. Se hospitaliza en sala de pediatría con diagnóstico de Encefalitis para estudio etiológico y manejo.

Evaluado por neurología quienes concluyen posible encefalitis de etiología infecciosa y se inicia tratamiento empírico con Aciclovir a la espera de EEG, PCR y VH.

Durante hospitalización evoluciona estable, afebril, persiste cefalea intensa asociada a fotofobia, apatía, mareos, náuseas y vómitos explosivos con posterior pesquisa de positividad de los signos meníngeos.

En su 6to de hospitalización correspondiente a su 10° día de evolución del cuadro y 5to de tratamiento con Aciclovir, se evidencia una conside-

rable mejoría clínica, destacando una recuperación del estado general, persistencia de cefalea pero de menor intensidad y fotofobia leve, rigidez nuchal y Brudzinski aún positivos. Se rescatan resultados de punción lumbar con cultivo corriente negativo. Se le solicita RNM cerebro y EEG que posteriormente es informado como normal.

Con los días, el paciente evoluciona favorablemente, en buenas condiciones generales, afebril, con cese de la sintomatología neurológica hasta la negativización de los signos meníngeos, tolerando vía oral y deambulación sin alteraciones de la marcha.

A los 14 días de hospitalización se rescata resultado de PCR de LCR informando negativo para Virus Herpes Simple 1 y 2 y para Enterovirus. Sin embargo, la IGM Mycoplasma positiva.

Debido a buena evolución del paciente, remisión de los síntomas neurológicos y el uso innecesario de terapia con antiviral, se decide alta médica.

DISCUSIÓN

El *M. Pneumoniae* es un patógeno comúnmente presente que causa frecuentemente enfermedades respiratorias como faringitis, neumonía y traqueobronquitis, especialmente en niños y ancianos⁽³⁾. Sin embargo, las complicaciones extrapulmonares no son infrecuentes y pueden afectar a casi cualquier sistema de órganos. Una de las manifestaciones extrapulmonares más comunes son las complicaciones del sistema nervioso central(SNC)⁽³⁾.

La Encefalitis es la manifestación pediátrica más común, pero también se describen enfermedades dermatológicas, musculoesqueléticas, cardíacas, hematológicas y renales⁽³⁾. Mu-

chos de estos trastornos no respiratorios se postulan como consecuencia de reacciones autoinmunes, así como también de reacciones directas⁽³⁾. Las condiciones de invasión del SNC que se han asociado con *M. pneumoniae* incluyen encefalomiелitis diseminada aguda, síndrome de Guillain-Barré y enfermedad Mielitis Transversa, así como Encefalitis y Meningoencefalitis⁽³⁾, las cuales pueden tener una evolución mucho más grave ocasionando una morbilidad elevada, incluso con secuelas permanentes⁽²⁾.

Epidemiología

Dentro de las infecciones del sistema nervioso central, la infección por *M. Pneumoniae* se encuentran dentro de las más frecuentes en niños con una incidencia de 10.5/100.000 casos, la cual es aún mayor en los menores de un año alcanzando una incidencia de 27.7/100.000⁽²⁾.

Clínica

Los síntomas neurológicos pueden ser precoces apareciendo dos o tres días luego de iniciado el cuadro de infección aguda o bien, pueden tener un comienzo tardío, tres a cuatro semanas después del cuadro agudo⁽²⁾. La clínica se relaciona con la patogenia en donde la vía de invasión directa se manifiesta como un cuadro de comienzo precoz; y los mediados inmunológicamente o post infeccioso se relacionan con las manifestaciones tardías⁽²⁾.

Un estudio demográfico publicado el 2014 en la revista *Pediatrics: Official Journal of the American Academy of Pediatrics* sobre Encefalitis por *Mycoplasma*, enumeró los síntomas más frecuentes al igual que determinar características de la población target. De este estudio se concluyó que la edad promedio fue de 11 años (ran-

go: 6 meses a 18 años); no hubo estacionalidad, ni se identificó un predominio de género (51% varones). En general, los pacientes tuvieron una aparición rápida de signos del SNC (tiempo promedio de ingreso: 2 días), aunque ocasionalmente los pacientes informaron enfermedad durante varias semanas o meses antes del ingreso (rango: 0– 92 días). Los pacientes pediátricos eran en su mayoría blancos, hispanos (43%). Los síntomas asociados fueron comunes: el 70% de los pacientes pediátricos eran febriles, el 45% tenía síntomas gastrointestinales, en el 44% se informaron síntomas de infección respiratoria superior, y el 14% tenía erupción cutánea⁽³⁾.

Dentro de la esfera neurológica los síntomas incluyen letargo (68%), alteración de conciencia (58%), signos neurológicos focales (37%) y convulsiones (40%). Las alucinaciones estuvieron presentes en el 18% de los casos⁽³⁾.

Patogenia

Se han elaborado hipótesis sobre los posibles mecanismos fisiopatológicos que utiliza el *M. Pneumoniae* en la Encefalitis. En los últimos años se han presentado tres teorías patogénicas prevalentes: **1. Neuro invasión directa**, **2. Infección que conduce a disfunción inmune** y **3. Elaboración de neurotoxinas**⁽²⁾. Es posible que se produzcan múltiples mecanismos dentro de un solo paciente, y se pueden utilizar diferentes mecanismos en diferentes pacientes con Encefalitis asociada a neumonía *M*⁽²⁾.

Dentro la arista autoinmune, el *Mycoplasma Pneumoniae* se asocia con la producción de numerosos autoanticuerpos: crioaglutininas tipo IgM, anticardiolipinas, anticentriolo, anti músculo liso, contra antígenos de

células cerebrales y una vez cesado el cuadro infeccioso se ha detectado la presencia de anticuerpos galactocerebrósidos, componente mayor de la mielina ⁽²⁾.

DIAGNÓSTICO

De acuerdo con la clasificación enunciada por Bitnun y colaboradores, los casos de encefalitis por *M. Pneumoniae* son probables si se detecta *M. Pneumoniae* en LCR por cultivo o PCR, tengan o no serología positiva ⁽⁴⁾. Se considerara como **Posibles** si sólo presentan serología positiva y ausencia de evidencia de otros microorganismos; **Indeterminados** cuando tienen serología para *M. Pneumoniae* positiva pero hay implicado al menos otro microorganismo; y como **Indeterminados** cuando tienen serología para *M. Pneumoniae* positiva pero hay implicado al menos otro microorganismo ⁽²⁾.

TRATAMIENTO

Las evidencias respecto de la utilidad del tratamiento antibiótico para el cuadro neurológico son controvertidas. Lo más comúnmente utilizado han sido antibióticos capaces de atravesar la barrera hematoencefálica y con actividad intracelular como las tetraciclinas. Sin embargo, sólo se ha llegado a un consenso por el momento, en donde el tratamiento antibiótico podría ser útil para la forma precoz ⁽²⁾.

Se ha visto que antibióticos de la familia de los macrólidos, las tetraciclinas y las quinolonas, tienen actividad eficiente in vitro contra *M. pneumoniae*, así como actividad in vivo en la enfermedad extra-SNC ⁽⁴⁾. Sin embargo, como se mencionó anteriormente, algunos antibióticos pueden tener una capacidad limitada para

cruzar la barrera hematoencefálica y alcanzar niveles terapéuticos dentro del cerebro y el fluido espinal ⁽⁴⁾. Sin embargo, diversos artículos de revisión han propuesto una terapia con antibióticos en la encefalitis por *M. pneumoniae*, contemplando la azitromicina, ciprofloxacina, doxiciclina o cloranfenicol intravenoso ⁽⁴⁾. Las inmunoglobulina y los esteroides también se han propuesto como opciones terapéuticas para la enfermedad del SNC, especialmente en el contexto de la enfermedad de la sustancia blanca asociada a *M. pneumoniae*, como la encefalomiелitis aguda diseminada ⁽⁴⁾.

Pronóstico

Es importante tener en cuenta que el 10% de los pacientes con infecciones por *Mycoplasma pneumoniae* se internan por las complicaciones neurológicas ⁽²⁾. Los pacientes con afectación del sistema nervioso tienen secuelas con una frecuencia de hasta el 30% y en muchos casos puede llegar a ser secuelas permanentes ⁽²⁾.

CONCLUSIÓN

El *Mycoplasma pneumoniae* es un patógeno respiratorio con afectación pulmonar y extrapulmonar, siendo las neurológicas las más frecuentes pudiendo manifestarse como una meningoencefalitis, neuritis óptica, síndrome de Guillain-Barré, mielitis transversa, entre otros. Sin embargo, el compromiso del sistema nervioso es poco frecuente y una vez afectado adquiere relevancia debido a la gravedad que puede alcanzar. La población más afectada es la infantil y la clínica es variada abarcando síntomas generales como fiebre, respiratorios, gastrointestinales y neurológicos, de los cuales destaca el letargo, alteración de conciencia, convulsio-

nes entre otros. Respecto a su patogenia se han descritos tres posibles mecanismos como la invasión directa del SNC, fenómenos autoinmunes y elaboración de neurotoxinas. Para el diagnóstico se realiza con la detección del *M. pneumoniae* en LCR por cultivo o PCR. La utilidad de los antimicrobianos en el control de estas manifestaciones neurológicas se ha comprobado de manera in vitro como in vivo, siendo de elección aquellos que crucen la barrera hematoencefálica como macrólidos, tetraciclinas o quinolonas.

Es frecuente que ante el diagnóstico de una encefalitis aguda o subaguda se olvide considerar a *Mycoplasma Pneumoniae* como posible etiología, lo cual debe modificarse en la práctica clínica, ya que la detección precoz de esta patógeno permite el inicio de tratamiento temprano pudiendo evitar secuelas.

REFERENCIAS

1. Ana Chávez P., Perla David G., Ximena Norambuena R., Carmen Mendoza N. et al. *Manifestaciones neurológicas asociadas a infección por Mycoplasma Pneumoniae*; Rev chil infect 2004; 21 (3): 223-228.
2. Marcelo del Castillo, Carlos D'giano, Maria Teresa Goicoechea, Fernando Morello, et al. *Meningoencefalitis por Mycoplasma Pneumoniae en un adulto joven*; Rev Medicina 2005; vol 65: pags 338-340.
3. Laura J. Christie, MDa, Somayeh Honarmand, MSa, Deborah F. Talkington, PhDb, et al. *Pediatric Encephalitis: What Is the Role of Mycoplasma pneumoniae?* Pediatrics 2007;120;305
4. Bitnun A, Ford-Jones EL, Petric M et al. Acute childhood encephalitis and *Mycoplasma pneumoniae* Clin Infect Dis 2001; 32: 1674-84.
5. Cunha J; Masdacenac, Gvi maraes P. Sousa A; Temudot. Infección por *Mycoplasma Pneumonia* tres casos complicados. Rev. Neurol 2002 jun 1-15;34 (11) 1053-6
6. D. Muñoz, DL Hernandez, N. Giraldi. Rev Colombiana. Limbic encephalitis With phemotipic NMDA receptor antibodies in patients with de nor Colombian Journal anesthesiology Vol 45, supplement 1, January 2017, pages 59-65

MUCOPOLISACARIDOSIS. REVISIÓN DEL TEMA EN RELACIÓN A UN CASO.

Constanza Ramos M¹, Pía Cuevas V¹, Andrés Sanhueza P¹, Ignacio Martínez D.¹, Miguel Aros H.¹, Ignacia Martínez M¹, Esperanza Pérez V¹, Lucía Álamos L.²

¹Internos (a) de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, HRLBO.

²Pediatra, Servicio de Pediatría Hospital Regional Libertador Bernardo O'Higgins.

RESUMEN

Las mucopolisacaridoses (MPS) corresponden a un grupo de enfermedades dentro del espectro de errores congénitos del metabolismo. Se caracterizan por la deficiencia de enzimas lisosomales encargadas del catabolismo de los glucosaminoglicanos (GAG), lo que determina su acumulación en distintos órganos, provocando lesiones progresivas.

Se presenta el caso del paciente B.M.M quien tiene el antecedente de un tío materno con MPS fallecido a los 16 años, y es diagnosticado a los tres años de vida por la presentación de manifestaciones clínicas características, asociados a un estudio imagenológico y de laboratorio compatible con MPS tipo II.

ABSTRACT

Mucopolysaccharidoses (MPS) are a group of diseases known as congenital errors of the metabolism. They are caused by the deficiency of lysosomal enzymes in charge of GAG's catabolism, which determines their accumulation in different organs, causing progressive lesions.

We present the case of the patient B.M.M, with a family history of an uncle with MPS who died at the age of 16. He is diagnosed at age 3 in view of his clinic manifestations, along with laboratory and imaging studies congruent with MPS type II.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Octubre 2011, paciente de iniciales B.M.M, recién nacido de término, adecuado para la edad gestacional, sin antecedentes perinatales.

Dentro de historia familiar destaca tío materno con diagnóstico de mucopolisacaridoses (se desconoce tipo), fallecido a los 16 años. Padres sanos.

A los 3 años es llevado por padres a consulta en Hospital San Borja Arriarán, porque no expresa lenguaje verbal ni ha logrado control de esfínter. Dentro de los hitos de desarrollo psicomotor referidos, destaca sostén cefálico a los seis meses y marcha al año de vida.

Al examen físico, macrocefalia relativa, fascie tosca, hepatomegalia moderada y hernia umbilical paramedia-

na derecha reductible. Ante antecedentes descritos, se inicia estudio con los siguientes hallazgos:

- **RMN (2015):** Ventriculomegalia supratentorial de magnitud, compromiso del cuerpo calloso e imágenes que sugieren mucopolisacaridoses.

- **Radiografía de columna (10/02/2015):** Columna lateral con cifosis dorsolumbar y alteración de morfología de los cuerpos vertebrales con imagen en "gancho" altamente sugerente de displasia por mucopolisacaridoses.

- **Ecografía abdominal (17/02/2015):** hepatomegalia y leve esplenomegalia.

- **Ecografía cardiaca (28/03/15):** Estenosis aórtica e insuficiencia leve, insuficiencia mitral leve.

- **Polisomnografía (28/04/15):** Disminución de sueño REM y aumento de sueño superficial.

Se solicita estudio de glucosaminoglicanos (GAGs) en orina y estudio enzimático que confirma diagnóstico (Tabla 1, 2 y 3).

El paciente inicia terapia de reemplazo enzimático el año 2016, el que mantiene hasta la fecha. Desde inicio de tratamiento padres refieren que el paciente se muestra más activo y sociable. Al examen físico destaca disminución de visceromegalias.

DISCUSIÓN

Las mucopolisacaridosis (MPS) corresponden a un grupo de enfermedades que forman parte de los trastornos por errores congénitos del metabolismo. En estas, hay una deficiencia de enzimas lisosomales encargadas del catabolismo de los glucosaminoglicanos (GAG), lo que determina su acumulación en distintos órganos.¹

Su herencia es autosómica recesiva, salvo la MPS tipo II, que presenta herencia recesiva ligada al cromosoma X.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia de las MPS en Chile es desconocida, sin embargo, en Europa tiene una frecuencia de hasta 1:10.000 nacidos vivos.²

El subtipo más frecuente es el tipo III, con una incidencia de 0.2-0.4/100.000 recién nacidos vivos.¹

CLASIFICACIÓN^{1,3}

Se distinguen tres entidades clínicas:

1. Enfermedad de depósito clásica (MPS I, II, VI, VII)
2. Enfermedad neurodegenerativa (MPS III)
3. Enfermedad ósea (MPS IV)

Además, en cada tipo de MPS existen formas más severas, dadas por una edad de presentación más temprana, rápida progresión y mayor afectación neurológica.

CLÍNICA (Tabla 4)

MPS Tipo I (Hurler, Hurler-Scheie y Scheie)

La incidencia global es de 0.99-1.99 por cada 100.000 nacidos vivos⁴, de los cuales el 50-80% tienen la forma grave de la enfermedad.

En este caso la enzima deficiente es la alfa-L-iduronidasa, lo que provoca la acumulación de dermatán y heparán sulfato.

Consta de tres formas clínicas de gravedad decreciente: Hurler (H); Hurler-Scheie (HS) y Scheie (S).

- **Hurler:** Variedad grave. Los pacientes impresionan normales al nacimiento, pero desde los dos meses presentan progresivamente fascie tosca, retardo mental, hepatoesplenomegalia, infecciones recurrentes de oído y tracto respiratorio superior y cardiomegalia. La opacidad corneal es característica, dada por cambios estructurales en el estroma corneal, pudiendo llevar a ceguera. La edad media de muerte es a los 6.25 años⁵, principalmente por complicaciones cardíacas y respiratorias.
- **Hurler Scheie:** Los síntomas inician entre los 3 y 8 años, siendo el principal la rigidez articular. Otros incluyen: retraso psicomotor leve (generalmente con inteligencia normal), macrognotia, hepatoesplenomegalia y valvulopatías cardíacas. Fallecen de las mismas causas

que en síndrome de Hurler, pero más tardíamente, alrededor de la tercera década de vida.

- **Scheie:** Variedad más leve, lo que se asocia un diagnóstico más tardío⁶. Los síntomas suelen presentarse en la primera década de vida, donde destaca la rigidez articular y la valvulopatía aórtica, sin compromiso neurológico ni del desarrollo. No tienen menor expectativa de vida, pero sí se asocia a complicaciones cardiacas durante la adultez.

MPS Tipo II (Hunter)

Tiene un patrón de herencia ligada al cromosoma X, y se debe a la deficiencia de la enzima iduronato 2-sulfatasa, que también causa la acumulación de los sustratos dermatán y heparán sulfato. Presenta una forma clínica severa (MPS IIA) y una moderada (MPS IIB).

En la MPS IIA, los síntomas inician en los primeros meses de vida, y se asocia a un trastorno cognitivo importante, caracterizado por hiperactividad y agresividad, similar al encontrado en pacientes con síndrome de Sanfilippo. Los pacientes con MPS IIB, en cambio, inician con síntomas alrededor de los cuatro años de edad, y en ellos no hay afección del sistema nervioso central. Ambas variantes comparten características clínicas como la fascie tosca, hirsutismo, hernias inguinales y lumbares, hepatoesplenomegalia leve, disostosis ósea, miocardiopatías y valvulopatías.⁷

MPS tipo III (Sanfilippo)

Puede darse por la deficiencia de cuatro enzimas diferentes, todas encargadas de la degradación de heparán sulfato, el que se acumula y cau-

sa la clínica que comparten las cuatro variantes de esta enfermedad (MPS III A, B, C y D).

Lo característico de este síndrome es el compromiso del SNC, el que se manifiesta desde los dos años de vida con trastornos del desarrollo, hiperactividad, agresión y alteraciones del sueño. Este compromiso es progresivo y deteriorante, culminando con la postración y, por consiguiente, una menor expectativa de vida.

Estos pacientes también comparten rasgos de otras formas de MPS como las alteraciones faciales y disostosis, pero de manera mucho más leve, lo que dificulta el diagnóstico.

MPS tipo IV (síndrome de Morquio)

Presenta dos variantes: MPS IV A y B, con deficiencias de las enzimas galactosamina-6-sulfatasa y beta-galactosidasa, respectivamente.

El compromiso es principalmente esquelético; Estos pacientes se caracterizan por su baja estatura, laxitud articular, disostosis y displasia del odontoides, la que puede asociarse a subluxación C1-C2 con compresión aguda de la médula espinal.

El espectro de síntomas puede ir desde formas leves a severas, estas últimas con crecimiento mínimo y expectativa de vida que no supera la cuarta década.

MPS tipo VI (síndrome Maroteaux-Lamy)

Hay una deficiencia de la enzima aril-sulfatasa B, lo que genera la acumulación de Dermatán sulfato y condroitin-4-sulfato, metabolitos intermedios del catabolismo de los GAG. Afecta principalmente tejido blando y óseo.

En casos severos suelen debutar con síntomas en la primera década de vida, donde destaca fascie tosca, afectación esquelética y de las articu-

laciones, anormalidades cardíacas (valvulopatías principalmente), y respiratorias, como apnea del sueño e hipertensión pulmonar. En la forma severa fallecen alrededor de la tercera década de vida.

Dentro de las complicaciones destaca el compromiso medular por engrosamiento de las meninges cervicales y el ligamento longitudinal posterior, lo que produce estenosis raquídea.

MPS tipo VII (Sly)

Hay una alteración de la enzima β glucuronidasa, lo que produce acumulación de heparán sulfato, dermatán sulfato, condroitín-4-sulfato y condroitín-6-sulfato.

Existe compromiso importante de tejidos blandos y sistema esquelético, salvo las formas más leves donde solo se compromete tejido óseo, pudiendo tener una expectativa de vida hasta la quinta década.

La manifestación de hidrops fetal corresponde a una presentación severa pero común, lo que podría explicar el subdiagnóstico de esta variante, ya que fallecen a los meses de vida, antes de su diagnóstico.³

MPS tipo IX (Natowicz)

Ocurre a consecuencia de la deficiencia de la enzima hialuronidasa 1, lo que determina la acumulación de ácido hialurónico. En los casos reportados se ha evidenciado compromiso articular difuso con infiltración de macrófagos en el tejido sinovial.³

DIAGNÓSTICO

1. Clínica

Hallazgos al examen físico y/o antecedentes familiares suelen ser las primeras sospechas de esta entidad, por lo que deben buscarse dirigidamente. Es en base a esta sospecha clínica que se solicitan el resto de los

exámenes para confirmación diagnóstica.

2. Determinación de GAGs en orina.

Se realiza mediante electroforesis o cromatografía, lo que permite la identificación de los distintos GAGs excretados.

Puede estar falsamente negativo en MPS III y IV y en las variantes atenuadas de otros tipos de MPS debido a las menores concentraciones de GAG. También debe tenerse en consideración que las concentraciones de GAG son mayores en recién nacidos normales y disminuyen con la edad, por lo que los resultados deben ser contrastados con sujetos controles de la misma edad.

3. Análisis de enzimas

Permite la confirmación diagnóstica. Puede realizarse en plasma, leucocitos y fibroblastos, pero debe ser realizado en uno de estos dos últimos para asegurar el diagnóstico con certeza. La determinación de GAGs en orina permite orientar el estudio enzimático a realizar.

4. Estudio genético

El estudio molecular determina las mutaciones causantes de la enfermedad, lo que permite un asesoramiento reproductivo.

TRATAMIENTO

1. Trasplante de células hematopoyéticas

Se realiza el reemplazo de células hematopoyéticas deficientes por células competentes, es decir, sin el déficit enzimático que determina la MPS. La fuente de células puede ser médula ísea, sangre periférica o sangre de cordón umbilical.

Este tratamiento se utiliza principalmente en MPS I variante Hurler, donde se ha visto que previene la pro-

gresión de la enfermedad. Su efecto es mayor mientras más tempranamente se haga el trasplante.

2. Terapia de reemplazo enzimático

Se utiliza en MPS I, II, IVA y VI, en pacientes con variantes moderadas a severas, salvo pacientes menores de dos años con MPS I, en quienes se prefiere el trasplante de células hematopoyéticas. En los pacientes tratados se ha reportado una disminución de la excreción urinaria de GAG y cambios en la historia natural de la enfermedad en cuanto a funcionalidad y sobrevida. Las enzimas de reemplazo utilizadas son:

- MPS I: Laronidasa (α -L-iduronidasa recombinante humana).
- MPS II: Idurosulfasa.
- MPS IVA: Elosulfasa- α (N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa recombinante humana).
- MPS VI: Gasulfasa (N-acetilgalactosamina 4-sulfatasa recombinante)

CONCLUSIÓN

Se debe tener un alto índice de sospecha ante las características clínicas mencionadas en esta revisión para el diagnóstico precoz de la mucopolisacaridosis. Esto determina un acceso oportuno a tratamiento en los casos en que este existe, lo que implica una mayor sobrevida.

REFERENCIAS

1. Sanjurjo Crespo P. Guía para el manejo de las MPS. Majadahonda: Ergon:2014.
2. Suarez-Guerrero J, Gómez Higuera P, Arias Flórez J, Contreras-García G. Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo. 2018.
3. Jones S, Wynn R. Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis [Internet]. Uptodate.com.2018 [citado 28 agosto 2018].
4. Pineda-Galindo LF, Moranchel-García L. Síndrome de Hurler-Scheie: mucopolisacaridosis tipo I. Med Int Méx 2015;31:99-105.
5. Leroy JG, Crocker AC. Clinical definition of the Hurler- Hunter phenotypes. A review of 50 patients. *Am J Dis Child* 1966; 112:518-30.
6. Cimaz R, Vijay S, Haase C, Coppa GV, Bruni S, Wraith E, et al. Attenuated type I mucopolysaccharidosis in the differential diagnosis of juvenile idiopathic arthritis: a series of 13 patients with Scheie syndrome. *Clin Exp Rheumatol*. 2006;24(2):196-202.
7. Suarez-Guerrero J, Gómez Higuera P, Arias Flórez J, Contreras-García G. Mucopolisacaridosis: Características clínicas, diagnóstico y de manejo. *Rev Chilena de Pediatría*. 2016;87(4):295-304.
8. Jones S, Wynn R. Mucopolysaccharidoses: Treatment [Internet]. Uptodate.com.2018 [citado 20 agosto 2018].

ANEXO

	Resultado
Test de Berry	Positivo
Test de DMB	22.2 mg/mmol creatinina *
Cromatografía en capa fina	Presencia de Heparán Sulfato y Dermatán Sulfato

Tabla 1. Screening de glicosaminoglicanos en orina

* Valor de referencia ajustado por edad: < 12.0 mg/mmol creatinina

	Resultado actividad enzimática	Rango de referencia
Iduronato-2-sulfatasa	2.5 umol/h/L	5.8-23.0 umol/h/L
Beta-galactosidasa**	13.3 umol/h/L	10.3-36.4 umol/h/L

Tabla 2. Estudio enzimático en sangre impregnada en papel filtro

	Resultado actividad enzimática	Rango de referencia
Iduronato-2-sulfatasa	0.3	31.0-215.2
Arilsulfatasa B **	101.7	24.4-142.2
Beta-galactosidasa**	91.5	21.5-162.0

Tabla 3. Estudio enzimático en leucocitos

** Actividad enzimática de Arisulfatasa B dentro del rango de referencia descarta una Deficiencia de Múltiples Sulfatasas (DMS). Actividad enzimática normal de Beta-galactosidasa indica integridad de la muestra al momento del ensayo.

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI	MPS VII
Talla baja	X	X		X	X	X
Fenotipo Tosco	X	X		X	X	X
Disostosis ósea	X	X		X	X	X
Otitis de repetición	X	X			X	X
Hipertrofia adenoide y amigdalares	X	X			X	X
Sordera	X	X	X		X	X
Opacidades corneales	X			X	X	X
Valvulopatía cardíaca	X	X			X	X
Hepatoesplenomegalia	X	X			X	X
Deterioro neurológico	X	X	X			
Síndrome túnel carpiano	X	X			X	X
Compromiso medular	X	X		X	X	X

Tabla 4: Resumen de manifestaciones clínicas en distintos tipos de MPS.¹

TRABAJOS PREMIADOS JORNADA EDF 2017 - 2018

ACCIDENTE CEREBROVASCULAR AGUDO; CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES Y TIEMPO TRANSCURRIDO DESDE EL INICIO DE LOS SÍNTOMAS HASTA LA PRIMERA EVALUACIÓN EN EL SERVICIO DE URGENCIAS DEL HOSPITAL PROVINCIAL SAN AGUSTÍN LA LIGUA ENTRE EL 1 DE MARZO DE 2016 Y 28 DE FEBRERO DE 2017.

José Parraguez C.¹, María Paz Arriagada C.¹, Francisca Meza P.¹, Marcela Moraga L.¹

¹Médicos Hospital Provincial San Agustín La Ligua

RESUMEN

Existe evidencia de que los pacientes con Accidente cerebrovascular (ACV) isquémico obtienen beneficio de la revascularización precoz¹. Nuestro objetivo es analizar los tiempos de consulta de pacientes con diagnóstico de ACV desde la aparición de los síntomas hasta la primera evaluación en el Servicio de Urgencia (S.U.) junto con caracterizar el perfil clínico de éstos. Utilizamos los registros clínicos de pacientes atendidos con diagnóstico de ACV entre el 1 de marzo 2016 y el 28 de febrero de 2017, confeccionamos una tabla de datos diferenciando al grupo según intervalos de tiempo hasta la primera evaluación clínica, sexo, edad, factores de riesgo cardiovascular (FRCV), presentación clínica y hallazgos en el TAC. De un total de 58 pacientes 24,14% consultó en el intervalo <1 hora, un 12,07% en el intervalo 1-3 horas, un 53,45% tenía >75 años, los FRCV estaban presentes en un 84,48% de los pacientes previos a consultar. El 81,03% de los pacientes presentaron al menos 1 de los criterios clínicos de la Escala de Cincinnati. No se detectaron diferencias por sexo.

El análisis de datos obtenidos muestra que solo una minoría de pacientes consultan en el S.U. dentro del período de ventana para revascularización, lo que deja en evidencia el trabajo pendiente en el área pre hospitalaria en pacientes del HPSALL con este diagnóstico. La elevada prevalencia de FRCV modificables en el grupo estudiado hace valorar el potente rol de la prevención y cambios del estilo de vida como estrategia crítica en la prevención de ACV.

ABSTRACT

There are evidences that patients who suffer from Ischemic Cerebrovascular Accident (CVA) get benefits from early revascularization. Our objective is to analyse the consultation times from patients diagnosed with CVA from the first symptoms until the first evaluation of the Emergency Service (ES), along with characterizing the respective clinical profile. We used the clinical register of patients diagnosed with CVA from March 1st, 2016 until February 28th, 2017. Also, we have created a data table to distinguish the group depending on time intervals, first clinical evaluation, gender, age, cardiovascular risk factors (CVRF), clinical presentation and encounters in TAC. From 58 patients: 24,14% of them consulted within the interval <1 hour, and 12,07% in the interval 1 – 3 hours. 53,45% of the patients were >75 years old. CVRF were present in 84,48% of the patients before consulting. 81,03% of the patients presented at least 1 of the clinical criteria from the Cincinnati Scale. No differences in gender were detected.

The analysis of the obtained data shows that only a minority of the patients consult in the ES within the gap period for revascularization, which reveals the pending work in the pre-hospital scope in patients from HPSALL who have this diagnosis. The high prevalence of modifiable CVRF in the studied group shows

the great role of prevention and lifestyle changes as a critical strategy to prevent CVA.

INTRODUCCIÓN

Accidente cerebrovascular es la aparición súbita de síntomas de déficit neurológico a causa de un flujo sanguíneo encefálico inadecuado. Existen evidencias de que los pacientes con Accidente cerebrovascular (ACV) isquémico obtienen beneficio del tratamiento de revascularización en función de un período estrecho de tiempo¹.

Dada la importancia crítica del tiempo de consulta en el pronóstico de los pacientes con AVE isquémico, se han ideado escalas de detección precoz como la escala prehospitalaria de Cincinnati (Ilustración 1)³, la presencia de 1 de éstos elementos clínicos se asocia a un 72% de probabilidades de AVE, mientras que la presencia de 3 elementos a una asociación de >85%^{2, 3, 4}.

Con el acceso masivo al TAC precoz dentro del período de ventana se ha descrito y estandarizado la escala de Neuro-Diagnóstico conocida como "Alberta Stroke Programme Early CT Score (ASPECTS)" que consiste en un sistema estandarizado de interpretación del TAC cerebral para los ACV isquémicos de la circulación anterior. Su principal utilidad es el hallazgo precoz (menos de 24 horas) de signos de isquemia junto con la estimación del riesgo de sangrado⁵.

Nuestro objetivo es describir los tiempos de consulta desde la aparición de los síntomas hasta la primera evaluación en el Servicio de Urgencia (S.U.) del Hospital Provincial San Agustín La Ligua (HPSALL). Junto con ello esperamos caracterizar el perfil clínico de los pacientes con ACV, presencia de factores de riesgo, presentación

clínica y utilidad y acceso al TAC precoz.

MATERIAL Y MÉTODO

Utilizamos los registros clínicos de pacientes atendidos en el S.U. del HPSALL con diagnóstico de ACV entre el 1 de marzo 2016 y el 28 de febrero de 2017. 58 de 65 pacientes cumplieron con los criterios de inclusión, excluyéndose aquellos pacientes ingresados posteriormente al diagnóstico de AVC por necesidades de la red asistencial o por gestiones administrativas. Mediante la revisión de fichas clínicas confeccionamos una tabla de datos, creamos intervalos de tiempo desde el inicio de los síntomas hasta la primera evaluación en el S.U. en los rangos <1 hora, 1-3 horas, 3-6 horas, >6 horas; además, diferenciamos la tabla según sexo, edad, presencia de factores de riesgo cardiovascular diagnosticados previo a la consulta, presentación clínica y hallazgos en el TAC cerebral sin contraste.

RESULTADOS

El gráfico 1 muestra los intervalos de tiempo diseñados según importancia clínica asociada al tiempo de ventana terapéutica antes mencionado. Del total de 58 pacientes, el 24,14% consultó en el intervalo <1 hora, 12,07% en el intervalo 1-3 horas, 13,79% en el intervalo 3-6 horas, 39,66% en el intervalo >6 horas. El 10% no precisado corresponde a ambigüedad en el registro.

El gráfico 2 muestra las diferencias por edad, un 53,45% tenía >75 años, 24,14% entre 65-75 años y 22,41% <65 años,

El gráfico 3 muestra que no se detectaron diferencias por sexo.

El gráfico 4 muestra la presencia de factores de riesgo cardiovascular (FRCV) modificables. Un 84,48% de los pacientes presentaba FRCV diagnosticados previos a consultar en el S.U., siendo los más frecuentes Hipertensión Arterial (87,76%), Diabetes Mellitus (22,45%) y ACV isquémicos previos (22,45%).

En el gráfico 5 se observa que el 81,03% de los pacientes presentaron al menos 1 de los criterios de la Escala Prehospitalaria del ACV de Cincinnati (E.C.),

En cuanto a los hallazgos del TAC cerebral solicitado previo al ingreso hospitalario, el gráfico 6 muestra que sólo en un 29,31% de los pacientes se evidenciaron hallazgos iniciales compatibles con ACV isquémico y que sólo en un 3,45% se evidenciaron hallazgos compatibles con ACV hemorrágico.

DISCUSIÓN

Sólo la tercera parte (36,21%) de los pacientes consultan en el S.U. dentro de las 3 horas desde la aparición de los síntomas y tan sólo la cuarta parte (24,14%) lo hace dentro de la primera hora desde el inicio de los síntomas. Dado que la minoría de los pacientes consultan dentro del período de ventana terapéutica, se deja en evidencia el enorme trabajo pendiente en el área pre hospitalaria en el HPSALL.

En cuanto a la presencia de FRCV, más de la mitad de los pacientes (53,45%) con ACV corresponden a pacientes de >75 años de edad, asociación que sugiere que el ACV es y será aún más un importante problema de salud en contexto del constante envejecimiento de la población chilena. Existe una elevada prevalencia de FRCV modificables (84%) en el grupo estudiado lo que hace valorar el potente rol de la prevención y cambios del estilo de vida como estrategia crítica en la prevención de ACV.

Si bien se observa un alto porcentaje de concordancia entre la presencia de ACV y los elementos clínicos evaluados en la Escala de Cincinnati, el diseño de nuestro estudio no cuenta con la confirmación diagnóstica en el nivel secundario por lo que no se puede plantear alguna conclusión sólida que permita valorar con certeza la asociación de elementos clínicos evaluados en la Escala de Cincinnati con los casos confirmados de ACV. Por este mismo motivo, tampoco se pueden establecer conclusiones acerca de la precisión diagnóstica del TAC cerebral sin contraste, aunque sería interesante evaluarlo en trabajos posteriores dada la baja proporción de hallazgos positivos de ACV isquémico (29,31%) observados en nuestro universo de datos analizados a pesar de la elevada proporción de consultas tardías (39,66% luego de las 6 horas).

REFERENCIAS

1. Patrick Lyden, M.D., "Thrombolytic Therapy for Acute Stroke — Not a Moment to Lose", *The New England Journal of Medicine (NEJM)* 359; 13, p. 1393-1395, 25 de septiembre, 2008.
2. Kothari RU and cols, «Cincinnati Prehospital Stroke Scale: reproducibility and validity», *Ann Emergency Med*, 1999; 33; 373-378.
3. Ministerio de Salud, «Accidente Cerebrovascular Isquémico en personas de 15 años o más», *Serie Guías Clínicas MINSAL* 2013.
4. American Heart Association/American Stroke Association, *Focused Update of the 2013 Guidelines for the Early Management of Patients With Acute Ischemic Stroke Regarding Endovascular Treatment*, 2015.
5. Oliveira J., MD, MS, PhD, "Neuroimaging of acute ischemic stroke", *UpToDate* 2016.

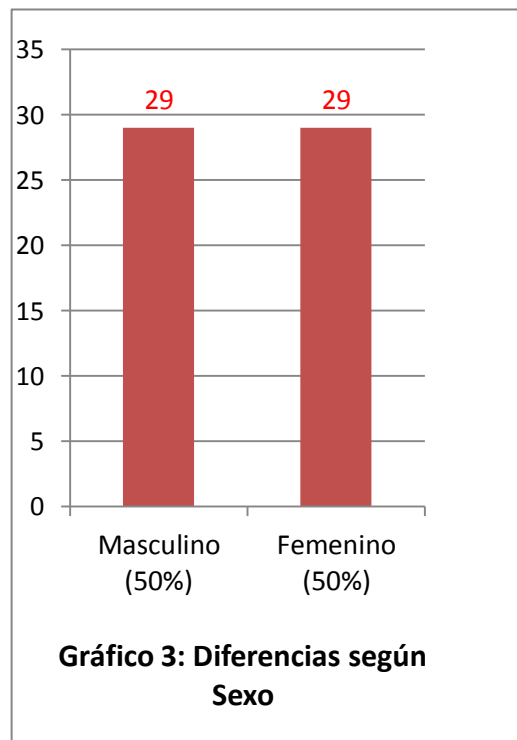
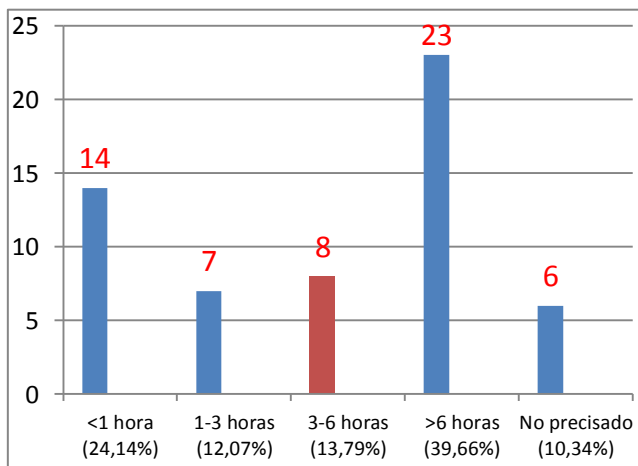
Ilustración 1: Escala Prehospitalaria de Cincinnati

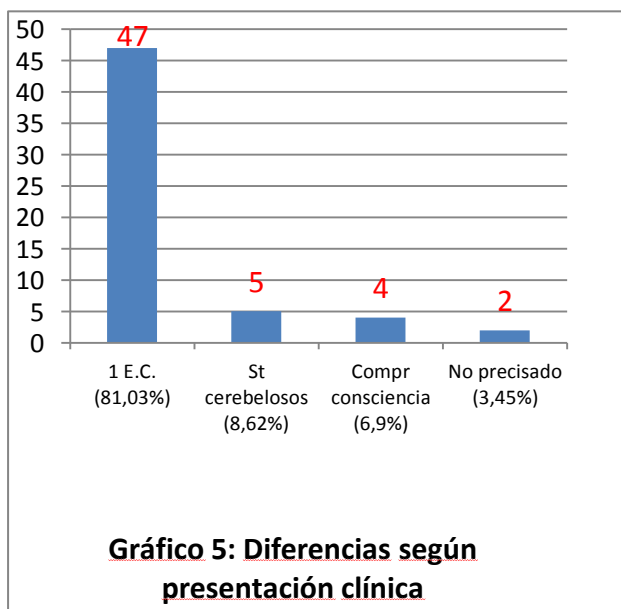
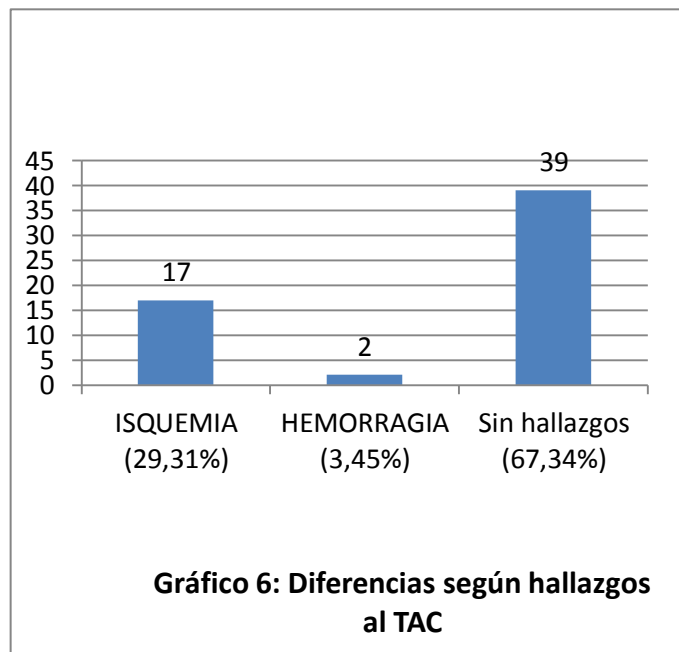
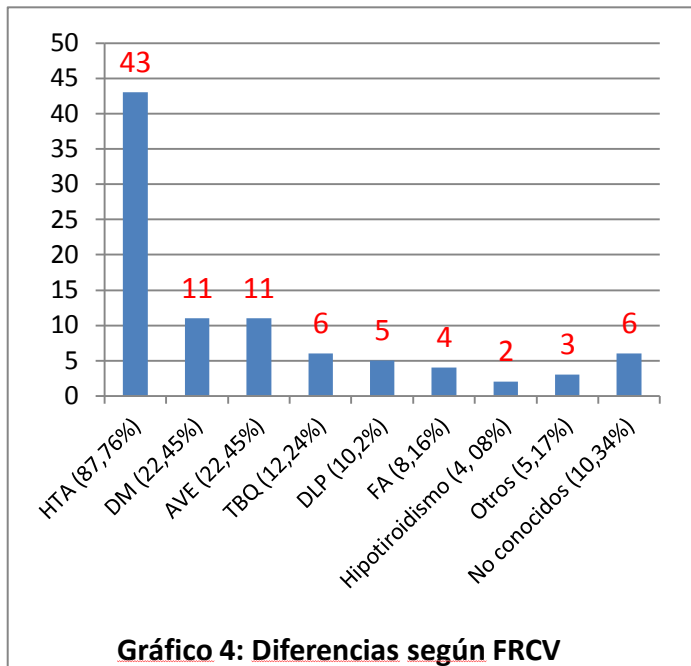
Paresia facial	Puntaje*
- Movimiento simétrico bilateral	0
- Asimetría	1
Paresia braquial	
- Brazos extendidos no caen	0
- Un brazo cae	1
Lenguaje	
- Palabras y habla adecuada	0
- Palabras inadecuadas, habla traposa, mutista	1
TOTAL	

*Si Puntaje 1 alta probabilidad de ACV; referir a centro especializado.



Gráfico 1: Distribución de los tiempos de consulta





PERFIL DE SENSIBILIDAD ANTIBIÓTICA DE *ESCHERICHIA COLI* EN UROCULTIVOS PROVENIENTES DEL SERVICIO DE URGENCIA DEL HOSPITAL DE SANTA CRUZ.

Nicolas Ayala A.¹, Jose Gonzalez D.², Valentina Lemus C.², Alejandro Sepulveda R.²

¹Tecnólogo Médico, ²Médico Cirujano, Hospital Lolol

RESUMEN

La infección de las vías urinarias (ITU) es un término que se utiliza para describir cualquier proceso patológico que afecte al tracto urinario inferior y tracto urinario superior. Se describe en la literatura científica que el microorganismo con aislamiento con mayor frecuencia en muestras positivas (> 100.000 UFC) es *Escherichia coli*. El objetivo de este estudio identificar el patrón de sensibilidad y resistencia antimicrobiana de *Escherichia Coli* en infecciones urinarias de personas que acuden al servicio de Urgencia del Hospital de Santa Cruz. Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal de los urocultivos positivos > 100.000 Unidades Formadoras de Colonias (UFC) en el periodo enero a noviembre 2016 del Servicio de Urgencia del Hospital de Santa Cruz. Resultados: Se obtuvieron 598 muestras en el periodo donde el uropatógeno aislado con mayor frecuencia fue *Escherichia coli* (81.8%). Se describió el perfil de Sensibilidad de *Escherichia coli* donde los antibióticos con mayor porcentaje de sensibilidad fue Imipenem (100%), Amikacina (99,6%), Nitrofurantoina (99,6%) y Gentamicina (94,5%). Los antibióticos con que obtuvieron un porcentaje de sensibilidad más bajo fueron Ampicilina (51,6%), Ciprofloxacino (82,8%) y Sulfametoxazol/Trimetropim (83,2%). *Escherichia coli* es el patógeno aislado con mayor frecuencia en las muestras positivas de orina y, en general, presenta sensibilidad por sobre el 80% a todos los antibióticos probados *in vitro*. La Nitrofurantoina, se mantiene vigente como fármaco de primera línea para el uso terapéutico por infección del tracto urinario provocado por *Escherichia coli*.

ABSTRACT

Urinary Tract Infection (UTI) is used to describe any pathological process that affects the lower urinary tract and upper urinary tract. It is described in the scientific literature that the microorganism with the most frequent isolation in positive samples (> 100,000 CFU) is *Escherichia coli*. The objective of this study was to identify the pattern of sensitivity and antimicrobial resistance of *Escherichia Coli* in urinary tract infections of people attended in the emergency service of the Santa Cruz Hospital. A descriptive cross-sectional study of positive urocultures > 100,000 Colony Forming Units (CFU) from January to November 2016 of Emergency Service of the Santa Cruz Hospital. Results: 598 samples were obtained in the period when the most frequently isolated uropathogen was *Escherichia coli* (81.8%). The sensitivity profile of *Escherichia coli* was describe where the antibiotics with higher sensitivity were Imipenem (100%), Amikacin (99.6%), Nitrofurantoin (99.6%) and Gentamicin (94.5%). The antibiotics with a lower sensitivity were Ampicillin (51.6%), Ciprofloxacin (82.8%) and Sulfamethoxazole / Trimetropim (83.2%). *Escherichia coli* is the most frequently isolated pathogen in positive samples of urine and, in general, it has sensitivity above 80% to all antibiotics tested *in vitro*. Nitrofurantoin remains in force as a first-line drug for therapeutic use due to urinary tract infection caused by *Escherichia coli*.

INTRODUCCIÓN

La infección de las vías urinarias (ITU) es un término que se utiliza para describir cualquier proceso patológico que afecte al tracto urinario inferior (vejiga y uretra) y tracto urinario superior (riñones y uréteres). La infección urinaria es la infección más frecuente luego de las infecciones del tracto respiratorio y gastrointestinal (1). La presentación clínica una ITU contempla síntomas como disuria, poliuria, dolor suprapúbico y posible hematuria. La orina puede tener un olor desagradable y suele aparecer turbia(2). La ITU afecta con mayor frecuencia a mujeres que a hombres en una razón de 8:1. Aproximadamente el 50-60% de las mujeres reportan al menos una ITU a lo largo de su vida (3) (4). El método gold estándar para el diagnóstico de la Infección Urinaria es la identificación del patógeno sumado a los síntomas clínicos del paciente. El patógeno es detectado e identificado mediante el urocultivo estimando el nivel de bacteriuria. El mínimo nivel de bacteriuria para considerar un cultivo positivo es de 10^5 unidades formadoras de colonias (5). Las Bacterias principalmente aisladas en la ITU son variables y dependen de la ubicación geográfica y edad de los pacientes. Sin embargo, en el 70% de los casos se han aislado, *Escherichia coli*, *Proteus mirabilis*, *Enterobacter Agglomerans*, *Citrobacter Freundii* y *Klebsiella Pneumoniae* (6). Estudios demuestran un aumento en la resistencia a antibióticos en infecciones de la comunidad y nosocomiales(7) por lo tanto es un desafío para el personal clínico definir el correcto antibiótico para el tratamiento exitoso de la infección del tracto urinario. Actualmente no existe información documentada sobre el perfil de sensibilidad y resistencia del Urocultivo

a nivel regional (local). El objetivo de este estudio identificar el patrón de sensibilidad y resistencia antimicrobiana de *E. coli* en infecciones urinarias de personas que acuden al Hospital de Santa Cruz en sus niveles de atención abierta.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal de los urocultivos positivos (>100.000 UFC) en el periodo enero a noviembre 2016 del servicio de Urgencia del Hospital de Santa Cruz. Las muestras fueron identificadas por metodología de VITEK® y la sensibilidad se determinó por microdilución de caldo. Se excluyeron los urocultivos bicrobianos y polimicrobianos, y también se excluyeron las muestras de los servicios de atención abierta y cerrada.

RESULTADOS

En el periodo de estudio se obtuvieron 598 urocultivos positivos obtuvieron crecimiento de uropatógenos en la unidad de urgencia. Un total de 489 cultivos reportó el crecimiento de más de 10^5 UFC para *E. Coli* que representa el 81.8 % del total de patógenos aislados, siendo el más frecuente del cohorte descrito. Luego le siguen *Klebsiella Sp* (5.5%), *Proteus sp* (2.8%) y *Pseudomonas Aaeruginosa* (2.8%) (tabla 1).

Los antibióticos con mayor porcentaje de sensibilidad para *E. coli* fueron Imipenem (100%), Amikacina (99,6%), Nitrofurantoina (99,6%) y Gentamicina (94,5%). Los antibióticos con menor rendimiento de sensibilidad fueron Ampicilina (51,6%), Ciprofloxacino (82,8%) y Sulfametoxazol/Trimetropim (83,2%) (Tabla 2).

Tabla 1. Uropatógenos aislados en el servicio de urgencia en el Hospital de Santa Cruz

Microorganismo	Frecuencia absoluta (n°)	Frecuencia relativa (%)
<i>E.coli</i>	489	81.8
<i>Klebsiella sp</i>	33	5.5
<i>Proteus sp</i>	17	2.8
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	17	2.8
Otros Bacilos Gram Negativos	19	3.2
<i>Staphylococcus sp</i>	11	1.8
<i>Enterococcus sp</i>	11	1.8
Otras cocáceas Gram positivas	1	0.2
Total	598	100.0

Tabla 2. Perfil de Sensibilidad de *E. coli* para muestras aisladas en el Servicio de Urgencia del Hospital de Santa Cruz.

Antibiótico	n	% Sensibilidad	% Resistencia
Amikacina	486	99,6	0,4
Ampicilina	444	51,6	48,4
Cefazolina	210	91,0	9,0
Cefotaxima	470	93,4	6,6
Ceftazidima	455	93,4	6,6
Ceftriaxona	327	93,3	6,7
Cefuroxima	458	92,6	7,4
Ciprofloxacino	489	82,8	17,2
Gentamicina	489	94,5	5,5
Imipenem	394	100,0	0,0
Nitrofurantoina	458	99,6	0,4
Sulfametoxazol/Trimetropim	488	83,2	16,8

DISCUSIÓN

La Infección Urinaria constituye una de las infecciones más frecuentes en los pacientes que acuden a los centros asistenciales e incluso a las urgencias de los establecimientos. *E. Coli* sigue siendo el uropatógeno aislado con mayor frecuencia en pacientes que consultan por Infecciones del Tracto Urinario (8) (9) (10). El presente estudio analizó todas las cepas de *E. Coli* aisladas en la Unidad de Urgencia en el periodo de enero a noviembre del año 2016. Imipenem, Amikacina, Cefotaxima y Ceftazidima fueron los fármacos de uso de uso parenteral con mayor desempeño in vitro, todos con un rendimiento de sensibilidad sobre el 93%. Los antibióticos de la

familia de los carbapenémicos siguen teniendo un buen desempeño, con mínimas tasas de resistencia (11). Nitrofurantoina se presenta como uno de los tratamientos ambulatorios con mejor rendimiento (Sensibilidad 99%). Un trabajo realizado en el 2012, por el Grupo Colaborativo de resistencia bacteriana, se estudió el perfil de sensibilidad de 39 establecimientos de atención pública y privada en Chile, obteniéndose una sensibilidad para Nitrofurantoina de 95.3% (n= 63.280) en urocultivos de pacientes ambulatorios y 91.9% (n=10.887) en urocultivos de pacientes hospitalizados (12) Resultados similares se mostraron en trabajos exploratorios para la sensibilidad frente a *E. Coli* (13)

(14) (15). Los fármacos con mayor porcentaje de resistencia fueron los siguientes: Ampicilina (48.4%), Ciprofloxacino (17.2%) y Sulfametoxazol Trimetropim (16.8%). Estos datos se correlacionan con experiencias y estudios similares en el área al comparar sus patrones de resistencia (16) (17). En conclusión, la *E. Coli* permanece como uno de los microorganismos aislados con mayor frecuencia en Infecciones de las Vías Urinarias. Existe alta sensi-

bilidad a fármacos como Imipenem, Amikacina y cefalosporinas de tercera y cuarta generación, y Nitrofurantoina. Existe una resistencia alta a ampicilina, Ciprofloxacino y Sulfametoxazol Trimetropim, lo que supone un nuevo desafío para la elección de fármacos en tratamientos empíricos y con estudios de sensibilidad.

REFERENCIAS

1. Najar MS, Saldanha CL, Banday KA. Approach to urinary tract infections. Indian J Nephrol. 19. India2009. p. 129-39.
2. Al-Badr A, Al-Shaikh G. Recurrent Urinary Tract Infections Management in Women: A review. Sultan Qaboos Univ Med J. 132013. p. 359-67.
3. Nicolle LE. Short-term therapy for urinary tract infection: success and failure. International Journal of Antimicrobial Agents.31:40-5.
4. Foxman B. Epidemiology of urinary tract infections: incidence, morbidity, and economic costs. The American Journal of Medicine.113(1):5-13.
5. Schmiemann G, Kniehl E, Gebhardt K, Matejczyk MM, Hummers-Pradier E. The Diagnosis of Urinary Tract Infection: A Systematic Review. Dtsch Arztebl Int. 2010;107(21):361-7.
6. A. T JB, R P, Jose P. A study on the bacteriological profile of urinary tract infection in adults and their antibiotic sensitivity pattern in a tertiary care hospital in central Kerala, India. International Journal of Research in Medical Sciences; Vol 5, No 2 (2017): February 2017DO - 1018203/2320-6012ijrms20170171. 2017.
7. Talan DA, Stamm WE, Hooton TM, et al. Comparison of ciprofloxacin (7 days) and trimethoprim-sulfamethoxazole (14 days) for acute uncomplicated pyelonephritis in women: A randomized trial. JAMA. 2000;283(12):1583-90.
8. Garofalo CK, Hooton TM, Martin SM, Stamm WE, Palermo JJ, Gordon JI, et al. Escherichia coli from Urine of Female Patients with Urinary Tract Infections Is Competent for Intracellular Bacterial Community Formation. Infection and Immunity. 2007;75(1):52-60.
9. Norris DL, Young JD. Urinary Tract Infections: Diagnosis and Management in the Emergency Department. Emergency Medicine Clinics of North America. 2008;26(2):413-30.
10. Pitout JDD, Laupland KB. Extended-spectrum β -lactamase-producing Enterobacteriaceae: an emerging public-health concern. The Lancet Infectious Diseases. 2008;8(3):159-66.
11. Yigit Y, Yazici V, Ayhan H, Gencer EG, Halhalli HC, Karakayali O, et al. The Analysis of Escherichia Coli Resistance in Urine Culture and in Antibiograms as Requested by Emergency Service. Turk J Emerg Med. 142014. p. 121-4.
12. Cifuentes-D M, Silva F, García P, Bello H, Briceno I, Calvo-

- A M, et al. Susceptibilidad antimicrobiana en Chile 2012. Revista chilena de infectología. 2014;31:123-30.
13. Machado-Alba JE, Murillo-Muñoz MM. Evaluación de sensibilidad antibiótica en urocultivos de pacientes en primer nivel de atención en salud de Pereira. Revista de Salud Pública. 2012;14:710-9.
14. *Kibret M, Abera B. Antimicrobial susceptibility patterns of E. coli from clinical sources in northeast Ethiopia. African Health Sciences. 2011;11(Suppl 1):S40-S5.
15. Suárez Trueba B, Milián Samper Y, Espinosa Rivera F, Hart Casares M, Llanes Rodríguez N, Martínez Batista ML. Susceptibilidad antimicrobiana y mecanismos de resistencia de Escherichia coli aisladas a partir de urocultivos en un hospital de tercer nivel. Revista Cubana de Medicina. 2014;53:3-13.
16. Hallgren H, Gustafsson I, Ripa T. [ESBL--increasing resistance problems. Cephalosporins no longer obvious choice in diffuse infections]2008. 3883-5 p.
17. Ferdosi-Shahandashti E, Javanian M, Moradian-Kouchaksaraei M, Yeganeh B, Bijani A, Motevaseli E, et al. Resistance patterns of Escherichia coli causing urinary tract infection. Caspian Journal of Internal Medicine. 2015;6(3):148-51.

ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE DATOS OBTENIDOS EN EXAMEN MÉDICO PREVENTIVO DEL ADULTO EFECTUADO EN CESFAM TUCAPEL, CONCEPCIÓN, AÑO 2017.

Geraldine Caces B.¹, Karla Hermosilla B.¹, Verena Furst P.¹, Catalina Rodríguez M.¹

¹Médicos en etapa de destinación y formación, CESFAM Tucapel, Servicio de Salud Concepción, Concepción, Chile.

RESUMEN

El Examen Médico Preventivo del Adulto (EMPA), es un plan periódico de evaluación de la salud, cuyo fin es reducir la morbimortalidad asociada a enfermedades o condiciones prevenibles o controlables⁴. El objetivo del trabajo es caracterizar a los pacientes evaluados en EMPA según: edad, sexo, índice de masa corporal, tabaquismo y sedentarismo. Estudio descriptivo y transversal, de una muestra de 244 pacientes de 20 a 64 años, del CESFAM Tucapel de Concepción, a los cuales se aplicó EMPA durante enero y febrero 2017. 66% eran mujeres y 34% hombres, con promedio de edad de 42 años. 74% presentaba malnutrición por exceso, 39% sobrepeso, de los cuales el 65% correspondía al sexo femenino y el 35% al masculino. El 32% presentaba Obesidad de los cuales 68% eran mujeres y 32% hombres. El 3% presentaba Obesidad Mórbida siendo el 100% mujeres. El 32% tenía hábito tabáquico positivo y el 82% resultó ser sedentario, siendo ambos de predominio en el sexo femenino. El 20% del total evaluado presentaba los tres factores de riesgo. La mayoría de los pacientes eran mujeres. El factor de riesgo más prevalente fue sedentarismo. Tanto el tabaquismo como el sedentarismo y la malnutrición por exceso predominaron en pacientes de sexo femenino. La mayoría de los pacientes presentaba múltiples factores de riesgo, por lo que es importante implementar y fomentar estrategias de prevención y promoción de salud generando cambios en los estilos de vida de la población disminuyendo la morbimortalidad secundaria a enfermedades cardiovasculares.

ABSTRACT

Introduction: *The adult preventive physical exam (APPE) is a periodic plan of health assessment to reduce morbidity related to preventable or controllable diseases or conditions. The purpose of this work is to characterize patients assessed using the APPE, depending on: age, gender, body mass index, smoking habit and sedentary lifestyle. Cross-sectional descriptive study, with a sample of 244 patients between 20-64 years old, at CESFAM Tucapel in Concepción, who underwent APPE in January and February 2017. 66% were women and 34% were men, with an average age of 42 years. 74% suffering from malnutrition caused by excess, 39% with overweight, 65% of them were women and 35% were men. 32% of them suffered from obesity, of which 68% were women and 32% were men. 3% suffered from morbid obesity, 100% of whom were women. 32% had a smoking habit and 82% turned out to be sedentary, both being predominant among female. 20% of the assessed total had all three risk factors. Most of the patients were women. The sedentary lifestyle was the most prevalent risk factor. Both smoking habit and sedentary lifestyle and malnutrition by excess were predominant among female patients. Most of the patients had multiple risk factors, hence the importance of implementing and fostering prevention strategies and the promotion of health resulting in changes in population lifestyle in order to diminish the morbimortality secondary to cardiovascular diseases.*

INTRODUCCIÓN

El Examen Médico Preventivo del Adulto (EMPA), es un plan periódico de monitoreo y evaluación de la salud que se realiza durante un periodo del ciclo vital del individuo y tiene la finalidad de reducir la morbimortalidad asociada a enfermedades o condiciones prevenibles o controlables⁴. El objetivo es evitar el desarrollo de enfermedades disminuyendo la exposición a factores de riesgos, modificando conductas y fomentando hábitos saludables en la población. Además, contribuye a la detección oportuna de algunas enfermedades en periodos asintomáticos, lo cual permite una mejor respuesta a los tratamientos.

El EMPA incluye diversos procedimientos de detección los cuales se acotan a aquellos cuyo tamizaje resulta beneficioso según la evidencia y se justifica en relación a la sensibilidad, especificidad y valor predictivo de dichos exámenes. Está destinado a hombres y mujeres en etapa adulta de la vida.

Los procedimientos que incorpora el EMPA están comprendidos dentro de las medidas de prevención primaria y secundaria en salud. Considerando prevención primaria a aquellas medidas orientadas a evitar la aparición de una enfermedad o problema de salud mediante el control de los factores causales y los factores predisponentes o condicionantes mientras que la prevención secundaria es aquella que permite el diagnóstico precoz de enfermedades incipientes siendo así más costoefectivas las estrategias de tratamiento.

En el centro de salud familiar (CESFAM) Tucapel este tipo de estrategia facilita la detección de factores de riesgos relevantes y nos permite realizar las respectivas derivaciones

a los distintos programas de salud según su correspondencia. Además, permite realizar diagnósticos oportunos y prevenir la morbimortalidad a la cual se asocian estas enfermedades crónicas no transmisibles². Es una herramienta que apoya el modelo de atención basado en el enfoque de salud familiar y comunitaria cuyo propósito es contribuir a conservar y restablecer de manera integral la salud de la población, teniendo como ejes centrales la prevención y la promoción de la salud.

MATERIAL Y MÉTODO

El EMPA se realiza permanentemente en el CESFAM Tucapel a todos los adultos de 20 a 64 años sin enfermedades crónicas no transmisibles diagnosticadas referidos mediante consulta espontánea o bien por algún funcionario del centro de salud.

Los datos obtenidos en el EMPA son registrados en la ficha clínica de cada paciente en la plataforma computacional AVIS del centro de salud.

Para este estudio se recolectaron datos de la plataforma AVIS a través de reportes estadísticos mensuales del año 2017. De los pacientes que se les aplicó EMPA entre los meses de enero y febrero del año 2017, se obtuvieron 244 registros. Se consideraron como variables de estudio el sexo, edad, estado nutricional según índice de masa corporal (IMC), hábito tabáquico y sedentarismo. Los datos fueron tabulados mediante el programa Microsoft Office Excel 2007 donde se generaron filtros de datos según las variables anteriormente descritas.

Con respecto a la clasificación de acuerdo al IMC se consideraron los siguientes rangos: Bajo peso = IMC

< 18.5; Peso normal = IMC 18.5-24.9; Sobrepeso = IMC 25.0- 29.9; Obesidad = IMC 30.0-39.9; Obesidad Mórbida = IMC \geq 40.

Con respecto al hábito tabáquico se consideró como presente o ausente según información referida directamente por el paciente tras pregunta dirigida.

En relación al sedentarismo, éste se define como la ausencia de actividad física de modo rutinario en la vida de una persona según su edad. Según la Organización Mundial de la Salud la actividad física recomendada para un adulto de 18 a 64 años corresponde a practicar al menos 150 minutos semanales de actividad física moderada o 75 minutos semanales de actividad física intensa⁶. En pacientes que no cumplían con el criterio anteriormente descrito se les clasificó como sedentarios.

RESULTADOS:

Del total de EMPA realizados, se obtuvieron 244 registros entre los meses de enero a febrero año 2017. Estos correspondían a 82 hombres (34%) y 164 mujeres (66%).

En relación al IMC, 181 pacientes (74%) presentaban malnutrición por exceso. 96 pacientes con Sobrepeso (39%), 77 Obesos (32%) y 8 con Obesidad Mórbida (3%). Sólo 63 pacientes (26%) presentaban IMC en rango de normalidad. (Gráfico 1)

En relación al sexo femenino, de las 162 mujeres de la muestra, 40 presentaban normopeso (25%) y 122 malnutrición por exceso (75%). 62 mujeres con Sobrepeso (38%), 52 Obesas (32%) y 8 con Obesidad Mórbida (5%). (Gráfico 2)

En relación al sexo masculino, de los 82 hombres de la muestra, 23 presentaban normopeso (28%) y 59 malnutrición por exceso (72%). 34 hombres con Sobrepeso (41%), 25 Obesos (31%) y no hubo registro de

paciente con Obesidad Mórbida. (Gráfico 3)

El 100 % de los pacientes con Obesidad Mórbida de la muestra correspondían a mujeres.

Sobre el hábito tabáquico, estuvo presente en 78 pacientes del total de la muestra (32%). De éstos 78, 44 correspondían a mujeres (56%) y 34 a hombres (44%).

El sedentarismo fue el hábito más prevalente en la muestra, estaba presente en 200 pacientes (82%). De todos los pacientes sedentarios, 139 correspondían a mujeres (70%) y 61 a hombres (30%). (Tabla 1).

Del total de los hombres del estudio, 61 eran sedentarios (74%) y sólo 21 realiza actividad física (26%). (Tabla 2).

Del total de las mujeres del estudio, 139 eran sedentarias (84%) y sólo 27 realizaba actividad física (16%). (Tabla 3).

DISCUSIÓN

La mayoría de los pacientes que se realizaron el Examen Médico Preventivo del Adulto en la muestra del CESFAM Tucapel fueron mujeres, siendo el factor de riesgo más prevalente estudiado el sedentarismo seguido por la malnutrición por exceso y el tabaquismo. Los tres factores de riesgos anteriormente señalados predominaron en el sexo femenino y el 20 % de la muestra presentaba además los 3 factores de riesgo de modo simultáneo.

El EMPA constituye una herramienta fundamental para la atención primaria en Salud basada en un enfoque familiar y comunitario¹ que nos permite pesquisar oportunamente factores de riesgos y condiciones que se asocian con el desarrollo de enfermedades crónicas no transmisibles⁴. Esto facilita una adecuada derivación a los distintos profesionales del equipo multidisciplinario se-

gún corresponda². Un ejemplo de ello es la derivación de los pacientes con malnutrición por exceso a nutricionista y pacientes con tabaquismo activo a consejerías anti-tabaco por profesional del programa de enfermedades respiratorias del adulto.

REFERENCIAS

1. A. Rubinstein et al. Medicina familiar y práctica ambulatoria. Editorial Médica Panamericana. 2006: página 3.
2. L. Herruzo Cabrera, R. Boúmar Montrull, F. Delgado Rodríguez, M. Gestal Otero, J. Fernández-Crehuet, J. Serra Majem. Piédrola Gil. Medicina preventiva y salud pública. Elsevier España. 2015: página 43-4
3. M.C. Escobar Fritzche. Guía Clínica Examen de Medicina Preventiva. Personas de 15 años y más. Ministerio de Salud, Gobierno de Chile, 2008.
4. M.C. Escobar Fritzche. Guía Clínica Examen de Medicina Preventiva. Personas de 15 años y más. Ministerio de Salud, Gobierno de Chile, 2013.
5. J. Dávila Torres. M. Garza Sarastegui. Medicina Familiar. Editorial Alfil. 2013: página 55- 56.
6. Organización Mundial de la Salud. Actividad física, Nota descriptiva, Febrero de 2017

PREVALENCIA DE MALNUTRICIÓN POR EXCESO EN PREESCOLARES PERTENECIENTES A 2 ESCUELAS DE LENGUAJE RURALES DE MELIPI-LLA

Romina Espinoza N.¹, Kevin Lee A.², Nicole Franz D.¹, Daniel Donoso P.³

¹Médico EDF CESFAM Dr Francisco Boris Soler;

²Interno Medicina Universidad de Chile

³Médico EDF CESFAM Alhué.

RESUMEN

La malnutrición por exceso es un problema de salud pública, el cual es necesario intervenir de forma inmediata para lograr los objetivos planteados en la Estrategia Nacional de Salud para el año 2020. Se realizó un estudio observacional, transversal, descriptivo. Se evaluó a 95 niños menores de 6 años pertenecientes a 2 escuelas de lenguaje existentes en Bollenar, un sector rural de Melipilla, los cuales fueron seleccionados al azar. Los datos se obtuvieron mediante antropometría y para establecer el estado nutricional se utilizó el programa "OMS Anthro" y se evaluaron tablas de patrones de crecimiento recomendadas por la OMS. De una población de 95 preescolares evaluados, el 53,7% presenta malnutrición por exceso, correspondiendo un 24,2% a Obesidad y un 29,5% a Sobrepeso. Un 43,2% del total fue clasificado como eutrófico y un 3,1% como bajo peso (3 niños). Ninguno fue diagnosticado con desnutrición. Las mujeres presentaron mayores índices de malnutrición por exceso. Según grupo etario, el mayor porcentaje de obesidad y sobrepeso se pesquiso en niños entre 3 y 4 años. En la población estudiada se observa que la prevalencia de obesidad duplica el valor planteado a nivel nacional en el informe DEIS 2013, por lo que se debe trabajar a la brevedad a nivel local en buscar estrategias que favorezcan la reducción de malnutrición por exceso en edades tempranas y promover la promoción en salud hacia los padres.

ABSTRACT

Malnutrition by excess is an important problem for public health. It's necessary to intervene immediately to achieve the proposed goals for the National Healthcare Strategy for the year 2020. An observational, transversal and descriptive study was carried out. A total of 95 children under 6 years old from two different language school in Bollenar, a rural place of Melipilla, which were selected randomly. The data was obtained through anthropometry and to establish nutritional status was used "WHO Anthro" program and the tables of growth patterns recommended by the WHO. From a total of 95 preschool children evaluated, 53,7% presented malnutrition due excess, corresponding 24,2% to obesity and 29,5% to overweight. 43,2% of the total was classified as eutrophic and 3,1% as low weight (3 children). None was diagnosed with malnutrition. The group of women showed higher rates of malnutrition excess. According to age group, the higher percentage of obesity in children was between 3 and 4 years old. In the studied population, the prevalence of obesity doubles the value raised at national level in the DEIS 2013 report, so it is urgent to work locally as soon as possible to find strategies that favor reduction of excess malnutrition at early age and promote health promotion to parents

INTRODUCCIÓN

Según un comunicado realizado por la OMS en octubre de 2017, las tasas mundiales de Obesidad de la población infantil y adolescente aumentaron desde menos de un 1% en 1975 hasta casi un 6% en las niñas y cerca de un 8% en los niños en 2016. Es decir, el número de niños y adolescentes de edades comprendidas entre los 5 y 19 años que presentan Obesidad, conjuntamente, se ha multiplicado por 10 en el mundo en los cuatro últimos decenios ⁽²⁾.

En Chile, la prevalencia de malnutrición por exceso en niños menores de 6 años según información entregada por DEIS (diciembre 2013), asciende a un 33,8%; correspondiendo a obesidad un 10,3% del total. Es por ello que la Obesidad es un objetivo priorizado en la Estrategia Nacional de Salud, la cual fue diseñada por el Minsal y que propone que al año 2020 la Obesidad en niños menores de 6 años sea igual o menor a un 8,6%⁽¹⁾.

Las diez comunas con mayor prevalencia de obesidad en Chile, en orden decreciente, son: Puente Alto, Temuco, Maipú, la Pintana, Valparaíso, Puerto Montt, San Bernardo, Los Ángeles, Viña del Mar y Coquimbo.

El incremento considerable de los casos de obesidad en población pediátrica a nivel mundial y en Chile, motivan a realizar este trabajo a nivel local para estimar la prevalencia de malnutrición por exceso en niños menores de 6 años pertenecientes a las 2 escuelas de lenguaje rurales existentes en Bollenar, describir la distribución de dichos resultados y compararlos con los descritos en Chile según el DEIS 2013.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, transversal, descriptivo. Se evaluó durante marzo y abril de 2018 a 95 niños menores de 6 años pertenecientes a 2 escuelas de lenguaje existentes en Bollenar, un sector rural de Melipilla, los cuales fueron seleccionados al azar.

Se obtuvo peso y talla de cada niño/a con técnicas antropométricas estandarizadas. El peso se determinó mediante el uso de báscula electrónica (marca SECA) con los niños y niñas de pie. La talla se midió utilizando tallímetro portátil (SECA).

El diagnóstico nutricional se realizó en preescolares entre 3 y 5 años 1 mes según el indicador peso/talla; mientras que los niños y niñas mayores de 5 años 1 mes fueron evaluados en base a cálculo de IMC/edad.

Para la interpretación de dichos resultados se utilizó el programa "OMS Anthro" y se evaluaron tablas de patrones de crecimiento recomendadas por la OMS.

RESULTADOS

De una población de 95 preescolares evaluados, un 53,7% (51 niños) presenta malnutrición por exceso, correspondiendo un 24,2% (23 niños) a obesidad y un 29,5% (28 niños) a sobrepeso. Un 43,2% del total fue clasificado como eutrófico y un 3,1% como bajo peso (3 niños). Ninguno fue diagnosticado con desnutrición.

Las mujeres presentaron mayores índices de malnutrición por exceso, donde un 26,4% del total de mujeres fueron clasificadas como obesas y un 34% a sobrepeso. Un 21,4% del total de hombres corresponde a obesidad y un 23,8% a sobrepeso.

Según grupo etario, el 71,7% de los niños entre 3 y 4 años presenta malnutrición por exceso; versus el 55,2% en el grupo de 4 a 5 años. En niños de 5 a 6 años, existe sólo un 35% de malnutrición por exceso.

DISCUSIÓN

La obesidad es una patología multifactorial, que durante los últimos años ha incrementado de forma progresiva. En la población estudiada se observa que la prevalencia de obesidad duplica el valor planteado a nivel nacional en el informe DEIS 2013. Si bien éste es un estudio descriptivo, según la información disponible en estudios internacionales descritos por la OMS en los artículos citados al fin de este trabajo; dentro de los factores predisponentes se encuentra el consumo de alimentos muy elaborados baratos, con alto contenido calórico y bajo valor nutricional. Además, el incremento del tiempo de ocio relacionado con actividades sedentarias y que incluyen el uso de pantallas; lo que podría extrapolarse a los resultados obtenidos en este trabajo.

Es por ello que se hace fundamental el fomentar la actividad física mediante el deporte y la recreación activa, desde edades tempranas.

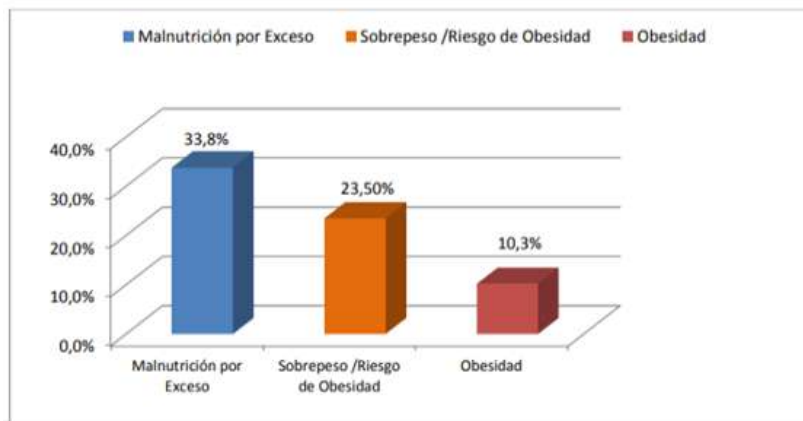
Se plantea extender este estudio a una población mayor e informar los resultados a la jefatura local, para buscar estrategias que favorezcan la reducción de malnutrición por exceso en edades tempranas e incorporar en las actividades de promoción en salud a los padres, ya que son ellos quienes seleccionan los alimentos que consumen sus hijos y deben estimular hábitos saludables, como por ejemplo, el juego fuera del hogar.

REFERENCIAS

1. "Diagnóstico del estado nutricional de menores de 6 años, gestantes, nodrizas y adultos mayores, bajo control en el Sistema Público de Salud". Ministerio de Salud, Subsecretaría de Salud Pública, División Políticas Públicas Saludables y Promoción, Depto. Nutrición y Alimentos.
2. "La obesidad entre los niños y los adolescentes se ha multiplicado por 10 en los cuatro últimos decenios", Comunicado de Prensa Londres 11 de octubre de 2017, Organización Mundial de la Salud.
3. "Obesidad y sobrepeso", Organización Mundial de la Salud, Publicado el 16 de febrero de 2018

Gráfico 1: Malnutrición por exceso en el menor de 6 años en el país

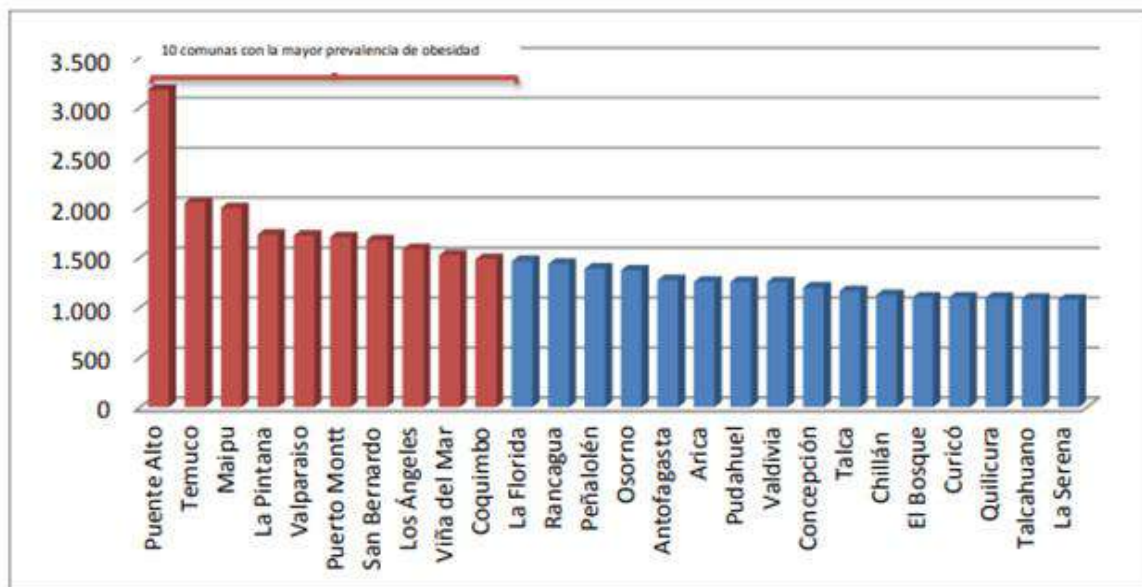
Gráfico 1 Malnutrición por exceso (sobrepeso+ obesidad) en el menor de 6 años en el país, diciembre 2013.



Fuente: DEIS 2013

Gráfico 2: Comunas con mayor distribución nacional de obesidad en el menor de 6 años.

Gráfico 2 Comunas con mayor distribución nacional de obesidad en el menor de 6 años



Fuente: DEIS, diciembre, 2013.

Gráfico 3: Estado nutricional de 95 niños y niñas de escuelas de lenguaje de Bollenar

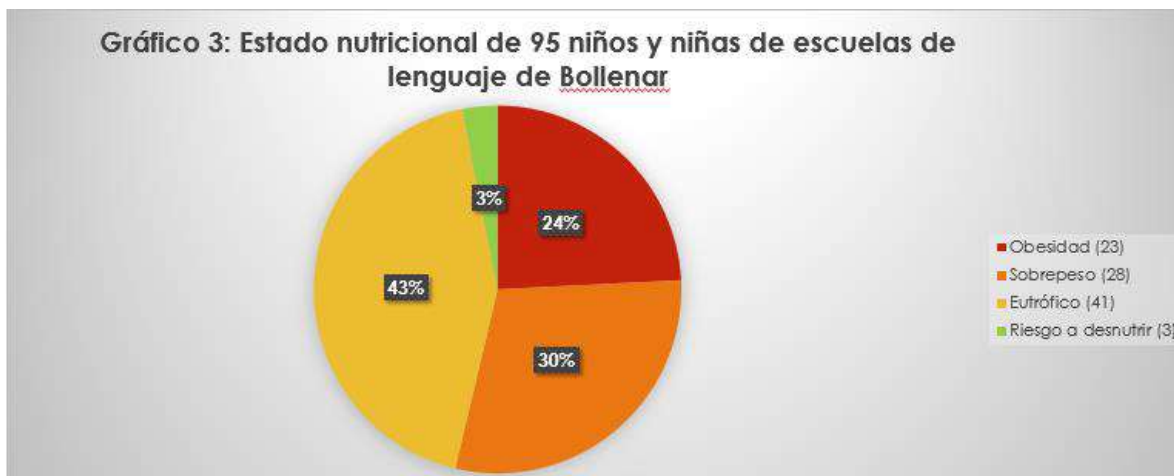
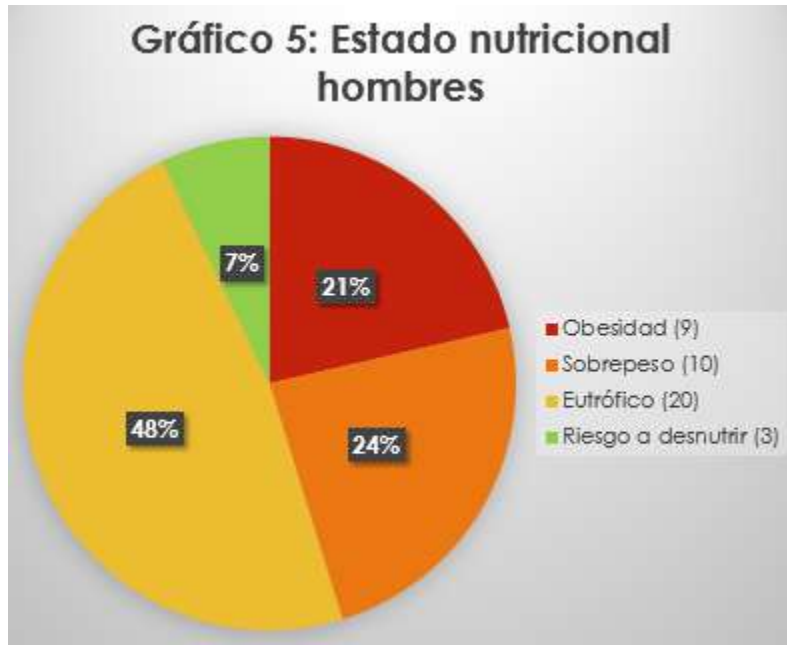


Gráfico 4: Estado nutricional mujeres



Gráfico 5: Estado nutricional hombres



ESTADÍA HOSPITALARIA EN EL ÁREA DE MEDICINA ADULTO DEL HOSPITAL DR. MARIO SÁNCHEZ VERGARA (HMSV) DE LA CALERA

Katherine Hernández R.¹, Sebastián Peirano G.¹, Claudio Reinoso A.¹, Camila Ondarza M.¹.

¹Médico EDF Hospital Dr. Mario Sánchez Vergara de la Calera.

RESUMEN

El promedio de estancia hospitalaria de pacientes es utilizado como indicador de eficiencia. El objetivo de este trabajo es identificar las características de la población atendida en el área de medicina adulto del Hospital Mario Sánchez Vergara (HMSV) de La Calera durante el año 2016 y proporcionar una visión general de los diagnósticos que prolongan la estadía hospitalaria. Estudio descriptivo retrospectivo de corte transversal. Los datos se obtuvieron de las bases de datos de egresos e ingresos hospitalarios y de indicadores asistenciales durante el mes de enero y diciembre de 2016. El análisis de los datos se realizó en Microsoft Excel y Stata 12.0. De la población hospitalaria de 2037 pacientes, 1405 correspondían al servicio de medicina. Distribución por sexo similar (50,1% hombres). Se encontró un índice ocupacional promedio de 96,5%, un tiempo de estadía promedio de 7,6 días (SD 8,3). El rango de días de estadía mayor fue entre 1 y 7 días con un 66%. El 21,9% correspondía a enfermedades del sistema respiratorio (más frecuente Neumonía), y el 17,7% a enfermedades del sistema circulatorio (más frecuente Accidente Cerebrovascular). Aquellos diagnósticos asociados a estadías prolongadas tienen en común el requerimiento de estudios diagnósticos complementarios o evaluaciones por médicos especialistas del nivel del secundario de atención. En base a los diagnósticos más frecuentes se necesita de la creación de estrategias para disminuir la estadía y sus complicaciones.

ABSTRACT

The average hospital stay of patients is used as an efficiency indicator. The objective of this work is to identify the characteristics of the population of patients treated in the General Adult Medicine service at the "Mario Sánchez Vergara Hospital" (HMSV) in "La Calera" during the year 2016 and to present a vision of the diagnosis that prolongs the hospital stay. Cross-sectional retrospective descriptive study. The data was obtained from the admission and discharge databases of hospital patients corresponding to 2037 cases in the period of January 2016 and December 2016. The analysis of the data was done using Microsoft Excel and Stata 12.0. 1405 patients corresponds to the Adult Medicine Service. Similar distribution by sex (men 50.1%). Occupancy average of 96.5%, average stay of 7.6 days (SD8.3). The highest range of stay was between 1 and 7 days corresponding to 66%, 21.9% correspond to diseases of the respiratory system (more frequent pneumonia) and 17.7% to diseases of the circulatory system (more frequent stroke). The diagnoses associated with stays prolonged have in common the requirement of complementary diagnostics studies or evaluations by medical specialists of the secondary level. Based on the most frequent diagnoses it is necessary to create strategies to reduce the stay and its complications

INTRODUCCIÓN

La eficiencia en el uso de los recursos en salud es una condición importante debido a que éstos son limitados. En los hospitales la cama es uno de los recursos centrales para la prestación de servicios. Por eso, entre las medidas globales de la eficiencia hospitalaria están aquellas que se relacionan con el uso que se le dé a este recurso. El promedio de la estancia hospitalaria y el índice ocupacional, expresado en porcentaje y entendido como el número promedio de camas ocupadas diariamente durante un periodo de tiempo son utilizados como indicadores de eficiencia, porque denotan el aprovechamiento de la cama y la agilidad de los servicios prestados en los hospitales.

Un artículo colombiano¹ publicado el 2014 realizó una revisión de estudios relacionados con estancia hospitalaria prolongada. En los resultados considera que los factores más comúnmente encontrados dentro de los hospitales que prolongan la estancia son:

- En primer lugar la demora en la realización de procedimientos quirúrgicos y diagnósticos (68,7% de los estudios revisados).
- En segundo lugar la necesidad de atención en otro nivel de complejidad (38,2%).
- Tercero, la situación socio-familiar (38,2%).
- Finalmente la edad del paciente (38,2%).

Los objetivos de esta investigación son caracterizar la población atendida en el área de medicina adulto del

Hospital Mario Sánchez Vergara (HMSV) de La Calera durante el año 2016, y conocer los motivos de hospitalización con mayor estadía hospitalaria.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo de corte transversal en el HMSV de la Calera. Los datos de la muestra fueron extraídos de la base de datos de egresos e ingresos hospitalarios, y de indicadores asistenciales entre enero y diciembre del 2016.

Se seleccionaron las variables sexo, edad, comuna, fecha de ingreso y egreso hospitalario, días de estadía, y diagnóstico médico según glosa CIE-10, correspondiente a la base de datos de egresos e ingresos. Se realizó una categorización de las variables edad en *1 a 4 años, 5 a 9 años, 10 a 14 años, 15 a 19 años, 20 a 44 años, 45 a 64 años, 65 a 79 años, y 80 y más años*; y número de días de estadía en *1 a 7 días, 8 a 30 días, y 31 y más días*.

Además se incluyeron los datos de índice ocupacional mensual, número de egreso mensual, y promedio de días de estadía mensual.

El análisis de datos se realizó en Microsoft Excel y Stata 12.0. Se realizó un análisis descriptivo de variables cuantitativas con medidas de tendencia central (media y mediana) con sus respectivas medidas de dispersión (desviación estándar o rango intercuartílico) y de posición, y valores mínimos y máximos; mientras que para variables cualitativas se utilizaron frecuencias absolutas, relativas y proporción.

RESULTADOS

El número de pacientes egresados del hospital durante el año 2016 fue de 2037 pacientes, mientras que el total de pacientes egresados del Servicio de Medicina fue 1405. Del total de pacientes egresados del área de medicina, el 50,1% fueron hombres, la edad promedio fue de 65,5 años, mientras que el rango etario más frecuente fue entre 65 y 79 años (34,9%). Las comunas de origen más frecuentes de los pacientes fueron Calera (58%), Hijuelas (18%) y Nogales (17%). Se pesquisó índice ocupacional de 96,5%.

[TABLA N°1.]

La media de días de hospitalización fue de 7,6 días (66,05% está entre 1 a 7 días hospitalizados). Los diagnósticos más frecuentes según CIE-10 fueron Enfermedades del Sistema Respiratorio (21,92%) y Enfermedades del Sistema Circulatorio (17,72%) [GRÁFICO N°1]. La condición de egreso fue vivo en el 93,3% de los egresos hospitalarios. El rango etario más prevalente en estadía mayor a 7 días fue el de 65 a 79 años [GRÁFICO N°2].

En el grupo de estadía de 8 a 30 días los diagnósticos más frecuentes fueron: Neumonía (12,9%), Accidente Cerebrovascular (9,8%), Infección de Vías Urinarias (8%), Diabetes Mellitus con complicaciones circulatorias periféricas (5,3%) [GRÁFICO N°3]. El grupo de más de 31 días (n=29) de estadía hospitalaria los diagnósticos que predominan son Neumonía (10,3%), Diabetes Mellitus con complicaciones circulatorias periféricas (10,3%) y Fractura del Cuello del Fémur (10,3%) [GRÁFICO N°4].

DISCUSIÓN

Los diagnósticos con estadía hospitalaria más prolongada en el Servicio de Medicina del HMSV de la Calera son Neumonía, Enfermedad Cerebrovascular, Hemorragias Digestivas, Fracturas de cadera y las complicaciones de los diabéticos como el Pie Diabético.

El rango etario más prevalente en larga estadía mayor a 7 días fue de 65 a 79 años, lo cual se asemeja a la literatura revisada^{2,3,4,5}.

Las patologías, en general, tienen en común el requerimiento de estudios diagnósticos complementarios o evaluaciones por médicos especialistas del nivel secundario, lo que se asemeja a los resultados de la literatura disponible.

En base a los diagnósticos obtenidos en los grupos de días de hospitalización se necesita de la creación de nuevas estrategias de gestión para agilizar procedimientos y/o evaluaciones por especialidad necesarios previos al alta.

Resulta importante conocer la epidemiología local para hacer el diagnóstico de las problemáticas de nuestro servicio, y de esta forma generar estrategias; como protocolos de manejo y derivación, trabajo en conjunto con los centros de derivación, adquisición de recursos y otros; con el fin de disminuir la estadía hospitalaria y sus eventuales complicaciones.

Se hace necesario realizar futuros estudios en nuestro centro para determinar las razones de prolongación de la estadía hospitalaria en cada uno de los diagnósticos encontrados.

REFERENCIAS

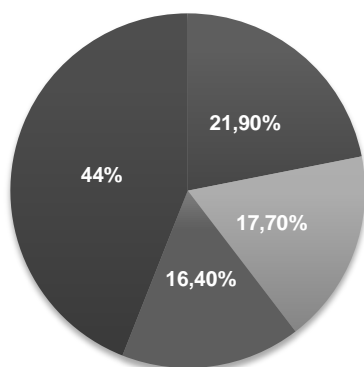
1. Ceballos-Acevedo T, Velásquez-Restrepo PA, Jaén-Posada JS. Duración de la estancia hospitalaria. Metodologías para su intervención. *Rev. Gerenc. Polít. Salud*, 2014; 13(27): 274-295.
2. Hendy P, Patel JH, Kordbacheh T, Laskar N, Harbord M. In-Depth Analysis of Delays to Patient Discharge: A Metropolitan Teaching Hospital Experience. *Clinical Medicine*. 2012; 12 (4): 320-3.
3. Palacios AU, Bareño S. Factores asociados a eventos adversos en pacientes hospitalizados en una entidad de salud en Colombia. *Rev ces Med* 2012; 26 (1): 19-28.
4. Perales P, Amores P, Escrivá R, Pastor A, Alvarruiz J, De la Calzada J. Adecuación de los ingresos hospitalarios no quirúrgicos desde un servicio de urgencias. *Rev Emergencias*. 2004; 16: 111-5.
5. San Román J, Luquero F, Fuente L, Pérez A, Tamames S, Fernández F, Castrodeza J. Evaluación de las estancias inadecuadas en un servicio de cardiología. *Rev Española de Cardiología*, 2009; 62 (2): 211-5.

Tabla N°1. Características pacientes hospitalizados en servicio de medicina.

Variable	Frec	%	Media (SD)	Mediana (RIC)	Min – Máx
Total pacientes	1405	100.0			
Edad (años)			65.9 (19.0)	70 (55 – 80)	4 – 103
1 – 4	1	0.1			
15 – 19	26	1.9			
20 – 44	179	12.7			
45 – 64	350	24.9			
65 – 79	491	34.9			
≥ 80	358	25.5			
Sexo					
Masculino	703	50.1			
Femenino	701	49.9			
Comuna procedencia					
Calera	815	58.0			
Hijuelas	254	18.0			
Nogales	242	17.2			
Quillota	31	2.2			
La Cruz	18	1.2			
La Ligua	7	0.4			
Otras	38	2.7			
Condición egreso					
Vivo	1311	93.3			
Fallecido	94	6.7			
Diagnósticos (CIE-10)					
Enfermedades del sistema respiratorio	308	21.9			
Enfermedades del sistema circulatorio	249	17.7			
Enfermedades del sistema genitourinario	231	16.4			
Enfermedades del sistema digestivo	115	8.1			
Traumatismo, envenenamientos y algunas consecuencias de causas externas	113	8.0			
Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	113	8.0			
Otras	276	19.6			
Tiempo estadía (días)			7.6 (8.3)	5 (3 – 9)	1 – 134
1 – 7	928	66.0			
8 – 30	448	31.8			
≥ 31	29	2.0			

Frec, frecuencia; SD, desviación estándar; RIC, rango intercuartílico.

Gráfico N°1. Diagnósticos de egreso hospitalario.



- Enfermedades del sistema respiratorio
- Enfermedades del sistema circulatorio
- Enfermedades del sistema genitourinario
- Otros

Gráfico N°2. Distribución por edad en tipo de estadía.

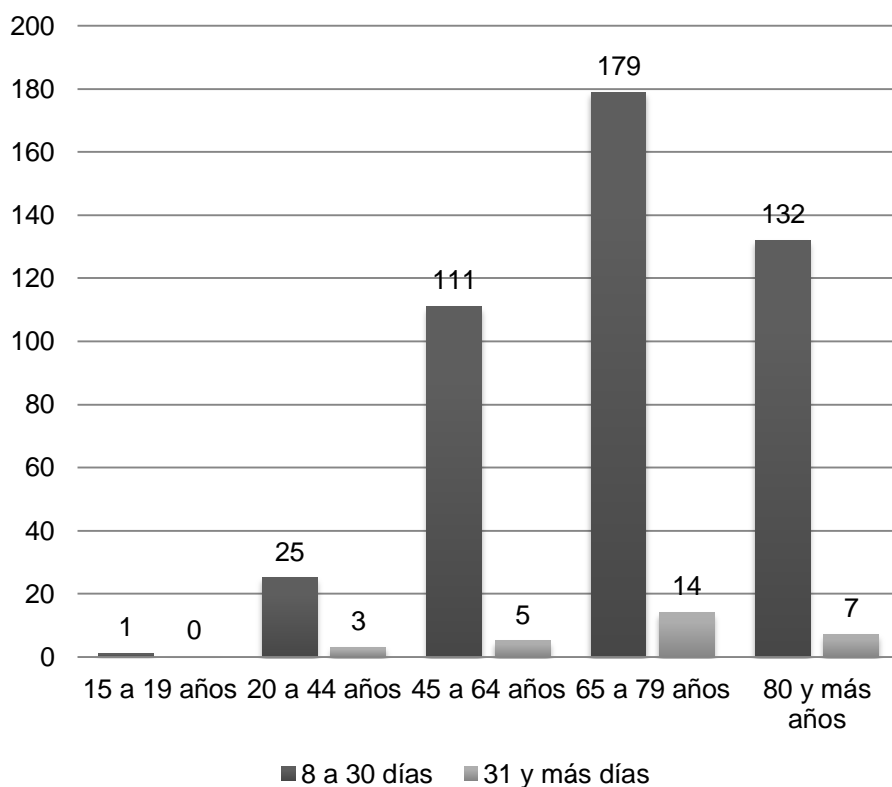


Gráfico N°3. Diagnósticos en estadía de 8 a 30 días.

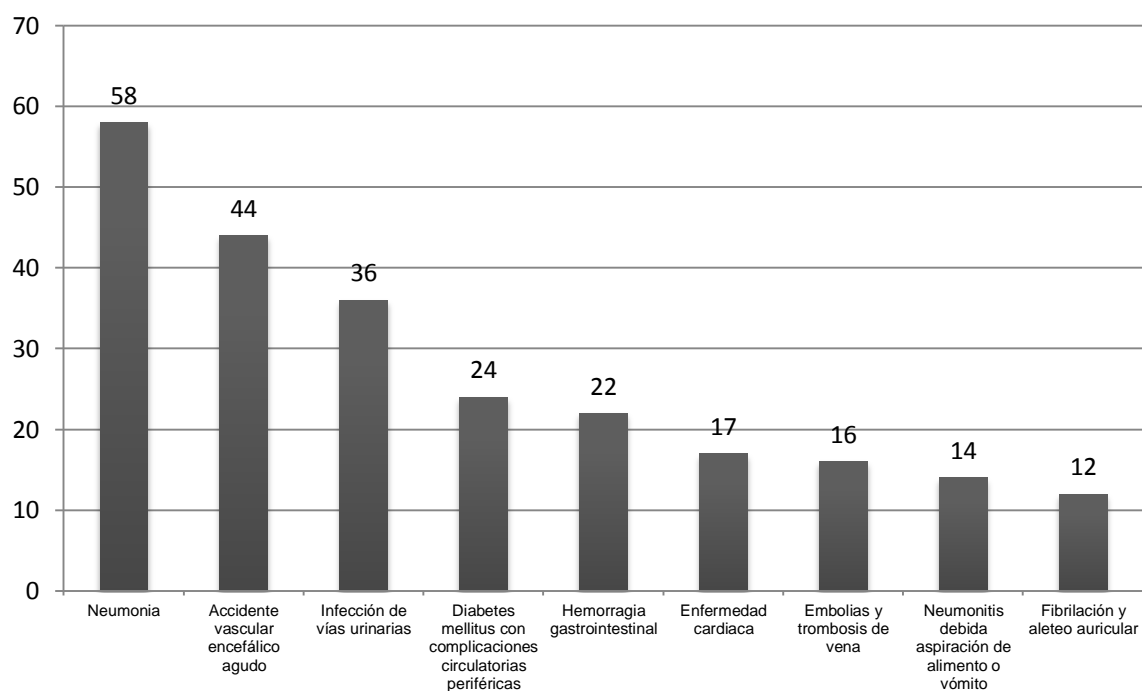
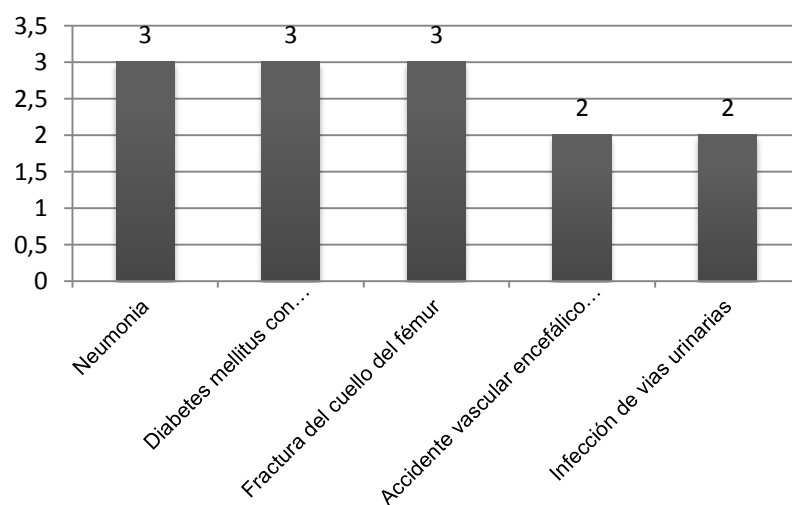


Gráfico N°4. Diagnósticos en estadía de 31 y más días.



REGLAMENTO DE PUBLICACIONES
Revista de la Sociedad Médica VI Región Filial Soc. Médica de Santiago
Alameda 3095, Teléfono N°722- 349326 - Rancagua.

TIPO DE PUBLICACIONES

Trabajos originales, que sean experimentales, clínicos, epidemiológicos o estadísticos de revisión. Revisiones de temas importantes que tengan por objeto una puesta al día. Su extensión será calificada por el editor. Perspectivas en la investigación o aplicaciones clínicas epidemiológicas o de programas en el campo de la Medicina. Textos con referencias bibliográficas de un máximo de 10 hojas, tamaño carta o doble espacio.

PROCEDIMIENTO DE ENVÍO DE LA PUBLICACIÓN Enviar el documento al Comité Editorial de la Revista a la siguiente dirección: email: secretaria@smsextar.cl, dirección y teléfono del primer autor, compromiso de no usar la información en otra revista o diario, mientras no sea publicada por la Sociedad Médica. Especificar el área o campo médico en el cual se ubica la publicación. Los documentos serán analizados por tres revisores y devueltos al autor, en caso de observaciones.

REGLAMENTO DE PUBLICACIONES 1. Trabajos Originales y casos clínicos. 1.1 Investigaciones. Los trabajos deben ser inéditos y entregarse en un archivo de word en papel tamaño carta, a doble espacio letra tipo arial 12, escrito por una sola cara con un margen de 3,0 cms. por los cuatro bordes. Los originales deben atenerse a las normas internacionales para la publicación de trabajos médicos científicos y pueden ser devueltos al autor (autores) para su corrección o para darles una forma adecuada. El orden de las diversas partes de un trabajo científico es el siguiente: **a) Resumen:** que no exceda de 250 palabras en el original, acompañado de un resumen en inglés. **b) Introducción:** Breve explicación de los motivos de la investigación realizada y de la literatura pertinente, excluyendo descripciones de conocimientos básicos **c) Material y Método:** Descripción del material de estudio y del método aplicado para su análisis, entrando en detalles sólo cuando sea nuevo u original. **d) Resultados:** Señalar lugar de tablas o figuras e) **Discusión o comentarios:** f) **Referencias:** Que debe incluir únicamente la que se cite en el texto, mínimo de 6 y máximo 40 citas. Las citas de revistas deben hacerse del modo siguiente: Nombre, primer apellido e iniciales del segundo apellido del (de los) autor (es). En casos de varios autores se separan por coma (,) finalizando con un punto (.): título del trabajo en el idioma original finalizando con un punto (.); nombre de la revista abreviado en la forma indicada en el Index Medicus, seguido de coma (,); año, seguido de punta y coma (;); volumen indicado con números arábigos; el número de la revista en paréntesis, seguido de dos puntos (:); página inicial y página final separada por guion seguido de punto (.). Las citas de libros o capítulos de libros deben referirse de la siguiente manera: autores del capítulo (.), casa editorial (.), año (:), página inicial y final (.). Las referencias deben ordenarse alfabéticamente y numerarse correlativamente. **1.2 Casos clínicos:** Los trabajos referentes a casos clínicos deberán incluir un breve resumen de la anamnesis, las investigaciones de laboratorio que sólo tengan relación con el cuadro en cuestión, un pequeño comentario y un resumen final. No deben incluirse revisiones de la literatura. **1.3. Ilustraciones y Tablas:** Las figuras (fotografías, gráficos, etc.), deben venir en hojas separadas, numeradas (numerales arábigos), y con una indicación del sitio en que deberán intercalarse en el texto del original, enfocando exclusivamente la región de interés reproducciones de radiografías (copia positiva) y en general, toda ilustración gráfica, debe ser de muy buena calidad técnica y debe indicar en el texto su posición. . Las tablas deben venir en hojas separada con su número y título y se debe precisar la posición en el texto. **1.4 Disposiciones varias:** Todo manuscrito debe indicar el nombre y apellido del o de los autores, servicio, cátedra o departamento universitario de donde procede, y, al pie del mismo, su dirección postal. Los títulos de los trabajos deben ser breves y concisos. En caso de no reunir este requisito, será abreviado de acuerdo con el autor. No se aceptarán las correcciones de pruebas modificaciones en desacuerdo con los originales. Los trabajos deben tener una extensión y un número de figuras y tablas razonable. El Comité de redacción podrá pedir al autor la reducción de los trabajos muy extensos.

REVISIONES DE TEMAS IMPORTANTES Tendrán libertad en su presentación y los revisores y el editor podrán hacer sugerencias al autor sobre formato y extensión del documento y aceptar o rechazar el tema.

GUÍA DE EXIGENCIAS PARA LOS MANUSCRITOS. (Según “Instrucciones a los autores”)

Debe ser revisada por el autor responsable, que firma su aprobación Incluye un resumen de hasta 250 palabras en castellano y traducido al inglés. Se indican números telefónicos y de fax del autor que mantendrá contacto con la Revista. Título del manuscrito

Nombre y firma del autor que mantendrá contacto con la Revista:

Teléfono

Responsabilidad de autoría. Cada co-autor debe firmar esta declaración, que se exigirá junto con el manuscrito y la “Guía de Exigencias para los Manuscritos”. Si es insuficiente el espacio para las firmas de todos los co-autores, puede usarse fotocopias de esta página. Título del manuscrito:

Declaración: Certifico que he contribuido directamente al contenido intelectual de este manuscrito, a la génesis y análisis de sus datos, por lo cual estoy en condiciones de hacerme públicamente responsable de él y acepto que mi nombre figure en la lista de autores. He revisado su versión final y apruebo su publicación en la Revista de la Sociedad Médica Sexta Región. Como co-autor certifico que es un manuscrito inédito y que no será sometido a publicación en otra revista, nacional o extranjera, en texto idéntico, parcial o modificado, sin haber obtenido previamente una autorización expresa del Editor de esta revista. Nombre y firma de los co-autores

Nombre y firma de los co-autores	Fecha	de	firma
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>
<hr/>	<hr/>	<hr/>	<hr/>

CRÓNICA

Nuevos Socios

Durante el año 2018, han ingresado como socio (a) de nuestra Sociedad los siguientes Médicos:

CARRILLO		WASILI	BECADO MED INTERNA
FIGUEROA	SANCHEZ	DANIELA	BECADA PEDIATRIA
MILLA	FUENTES	PABLO	NEUROLOGO
PETERS	A	TAMARA	CIRUJANA HRLBO
SAAVEDRA	J.	VIVIANA	CIRUJANA HRLBO
SEPULVEDA	T.	JULIAN	CARDIOLOGO
PARRAGA	LUCAS	ROGER	GINECO.OBSTETRA
THERIUS		GELIN	BECADO
CABRERA	ALVAREZ	EDWARD	CIRUJANO MASTOLOGO HRLBO
LOPEZ	B	BYRON	BECADO

La Sociedad Médica Sexta Región, les da su más cordial bienvenida

CONVOCATORIA

La Sociedad Médica Sexta Región, tiene el agrado de invitar a ustedes su convocatoria a la presentación de trabajos clínicos, epidemiológicos o estadísticos de investigación a nivel regional, en la revista digital de Sociedad Médica.-

OBJETIVOS Seleccionar los trabajos para su publicación en el Vol. VI. Nº 1, 2019 (digital) de la Revista de la Sociedad Médica Sexta Región

BASES Se encuentra a disposición en página web [www. smsextar.cl](http://www.smsextar.cl)

PLAZO Hasta el 30 de junio del 2019.-

MAYOR INFORMACION EN

Secretaria: Nora Vargas P.
Lunes a Viernes 09:00 a 17:00 hrs
Teléfono Nº 72-2349326
Alameda Nº 3.095
e mail: nora.secretaria@gmail.com
Rancagua