



Por un niño sano
en un mundo mejor

Sociedad Argentina de Pediatría

Secretaría de Educación Continua

Programa Nacional de Actualización Pediátrica



Módulo 1

- Insuficiencia hepática
- Discapacidad sensorial
- Errores congénitos del metabolismo

10 PFRONAP

Módulo 1

❑ Insuficiencia hepática

Dra. Mirta Ciocca

❑ Discapacidad sensorial

Dr. Héctor Alberto Waisburg

❑ Errores congénitos del metabolismo

Dra. Luisa B. Bay

Comité Editorial

Dra. Virginia Orazi

Dra. Roxana Martinitto

Dra. Isabel Maza

Procesamiento didáctico

Lic. Amanda Galli

Lic. Claudia Castro

Dirección

Dra. María Luisa Ageitos



Por un niño sano
en un mundo mejor

Sociedad Argentina de Pediatría
Secretaría de Educación Continua

(10)

Pronap 2010

Comisión Directiva SAP

Presidente

Dra. Margarita D. Ramonet

Vicepresidente 1°

Dr. Gustavo R. Cardigni

Vicepresidente 2°

Dr. Omar L. Tabacco

Secretaria General

Dra. Angela Gentile

Tesorera

Dra. Stella Maris Gil

Pro-Tesorero

Dr. Claudio R. Pedra

Secretaria de Educación Continua

Dra. María del Carmen Toca

Secretario de

Actas y Reglamentos

Dr. Dr. Jorge L. Cabana

Secretaria de Medios y Relaciones Comunitarias

Dra. Néilda C. Valdata

Secretario de

Relaciones Institucionales

Dr. Jesús María Rey

Secretaria de Subcomisiones, Comités y Grupos de Trabajo

Dra. Adriana Fernandez

Secretaria de Regiones, Filiales y Delegaciones

Dra. Ingrid Waisman

Vocal 1°

Dra. Claudia M. Palladino

Vocal 2°

Dr. Guillermo T. Newkirk

Vocal 3°

Dra. Roxana Martinitto

Coordinadora Técnica

Dra. Adriana Afazani

Secretaría de Educación Continua

Secretaria

Dra. María del Carmen Toca

Miembros

Dra. Silvia Algieri

Lic. Amanda Galli

Lic. Claudia Castro

Dra. Claudia Palladino

Dra. Isabel Maza

Dr. Juan Carlos Vassallo

Dra. María Luisa Ageitos

Dra. Silvia Castrillón

Dra. Lucrecia Arpi

Dr. Luis Urrutia

Dra. Angela Nakab

Directora PRONAP

Dra. María Luisa Ageitos

Asesoras Pedagógicas

Lic. Amanda Galli

Lic. Claudia Castro

Editores asociados

Dra. Virginia Orazi

Dra. Isabel Maza

Dra. Roxana Martinitto

Coordinador lista web

Dr. Salomón Danon

Secretarias administrativas

Fabiana Cahaud

María Laura Boria

Silvina Muleiro

Consejo Asesor del PRONAP

Directores de Región

Región Metropolitana

Dr. Gustavo Bardauil

Región Litoral

Dr. Juan Carlos Sacco

Región Pampeana Norte

Dr. Ignacio Goñi

Región Pampeana Sur

Dr. Pablo Andreatta

Región Centro Cuyo

Dr. Daniel Miranda Murillo

Región Noreste Argentino (NEA)

Dra. María Staël

Magdalena Romero

Región Noroeste Argentino (NOA)

Dr. Luis Giribaldi

Región Patagónica Atlántica

Dra. María Elena Palla

Región Patagónica Andina

Dra. Lidia Morettini

Equipo de apoyo profesional

Marcelo Aguirre, Néstor Albizuri, Lucrecia Arpi, Miriam Bonadeo, Silvia Castrillón, Luis Armando Cima, Cristina Ciriaci, Leopoldo Coarasa, Marta Eugenia Del Caño, Susana Factorovich, Claudia Ferrario, Carlos Figueroa, Gabriela Giannini, Nelly Insfrán, Walter Joaquín, María Ernestina Reig, Roxana Martinitto, Isabel Maza,

Ángela Nakab, Mónica Ohse, Adriana Peralta, Gladis Pernas, Lilia Rabinovitz, María Ernestina Reig, Josefa Rodríguez, Susana San Miguel, Norma Schenone, Mabel Schinder, Ana Marta Soria, Liliana Tarico, Ricardo Vicentino, Miguel Ángel Yohena, Horacio Yulitta, Liliana Villafaña.

Publicación de la Sociedad Argentina de Pediatría. Programa Nacional de Actualización Pediátrica (PRONAP).

Av. Coronel Díaz 1971 C1425DGF. Buenos Aires.

Teléfonos: (011) 4821-2318/2319/5033/8612, internos: 130/131/132/145.

Fax directo: interno 132. Correo electrónico: pronap@sap.org.ar / Internet: <http://www.sap.org.ar>.

Horario de atención: Lunes a Viernes de 10 a 20 hs.

© Sociedad Argentina de Pediatría, 2010.

Pronap. Programa Nacional de Actualización Pediátrica: Módulo N° 1 / Mirta Ciocca; Héctor Alberto Waisburg; Luisa Bay. 1a edición.

Buenos Aires: Sociedad Argentina de Pediatría, 2010. 92 páginas; 20x28 cm.

1. Pediatría. I. Waisburg, Héctor Alberto II. Bay, Luisa III. Título. CDD 618.92

ISBN 978-987-9051-77-1.

Fecha de catalogación: 14/06/2010. Hecho el depósito que marca la ley 11.723

Todos los derechos reservados. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida o transmitida en ninguna forma y por ningún medio electrónico, mecánico, de fotocopia, grabación u otros, sin permiso previa por escrito de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Las opiniones que se expresan en este libro son las de los autores y no necesariamente las de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Armado: Rosario Salinas

Impresión: IDEOGRÁFICA

Tte. Gral. J.D. Perón 935 (C1038AAS) Ciudad de Buenos Aires.

Telefax: 4327-1172 • ideografica@interlink.com.ar

Índice

PRONAP Informa	4
Insuficiencia hepática..... Dra. Mirta Ciocca	8
Discapacidad sensorial	30
Dr. Héctor Alberto Waisburg	
Errores congénitos del metabolismo.....	62
Dra. Luisa B. Bay	

PRONAP informa

¡Bienvenidos al PRONAP 2010!

¿Qué es el PRONAP?

Programa Nacional de Actualización Pediátrica.

Es un curso a distancia, pionero en América Latina, realizado ininterrumpidamente desde 1993 y año a año va creciendo el número de inscriptos. Ya contamos para este año con 7.600 inscriptos.

Está dirigido a todos los pediatras interesados en actualizar sus conocimientos y en mejorar su práctica profesional a favor de la salud infantil.

El PRONAP 2010 culmina el 6° ciclo de tres años: 2008-2010.

Módulos impresos: usted recibe en su domicilio 4 módulos impresos. En cada módulo se incluyen capítulos de actualizaciones especialmente escritos para el programa y/o materiales de actualidad seleccionados.

- Para 2010 se han seleccionado los siguientes temas:
 - Errores del metabolismo. Diagnóstico.
 - Insuficiencia hepática.
 - Déficits sensoriales.
 - Calidad de vida.
 - Alergias alimentarias.
 - Cambio climático y salud.
 - Insuficiencia renal crónica.
 - Lenguaje y comunicación.
 - Miocardiopatías.
 - Picaduras de animales ponzoñosos.
 - Trabajo infantil.
 - Trastorno generalizado del desarrollo.
 - Trastornos del sueño.

Encuentros presenciales

Tienen como propósito facilitar el intercambio “cara a cara” entre colegas y se basan en la discusión de casos clínicos seleccionados. Los talleres son coordinados por pediatras clínicos especialmente entrenados. Las distintas sedes y fechas son determinadas

por el **Director de Región** en consulta con los Presidentes de las Filiales, se tiene en cuenta número y distribución geográfica de los inscriptos y el compromiso de trabajo que asuma la filial.

Es una actividad **opcional**; la asistencia a los Encuentros Presenciales suma 30 horas más al Certificado final.

Las sedes y fechas de los
Encuentros Presenciales 2010 serán
publicadas en el módulo 2.

Encuentro Virtual

En el último tramo del 2009 se probó un Encuentro Virtual ofrecido a los alumnos que hacen el PRONAP vía web. Estamos evaluando la encuesta de opinión de los participantes y costos. Los mantendremos informados.

Trabajo en terreno

Se trata de un trabajo “práctico” y tiene como propósito la aplicación o utilización de los conocimientos adquiridos. Un “trabajo en terreno” suele ser una oportunidad para reflexionar sobre la práctica profesional: sobre las condiciones en las que se trabaja, los resultados de la atención brindada, la relación con los pacientes y sus familias, etc. Es una tarea **obligatoria** y su cumplimiento es requisito para obtener el Certificado Final.

Examen final

Examen escrito, con 100 preguntas de selección múltiple. Lo recibe en su domicilio, junto con el último módulo del año. La corrección es electrónica mediante formularios ópticos. El examen es un estímulo para revisar los textos y para consultar con colegas. Cuanto más estudie mejor será su aprovechamiento del curso.

El nivel de exigencia establecido para su aprobación es el 60% de respuestas correctas como mínimo.

Encuesta de Opinión

Explora el grado de satisfacción de los inscriptos y aporta sugerencias para el mejoramiento del programa.

También en este caso se utilizan formularios ópticos y la tabulación es electrónica.

La Encuesta de Opinión debe ser respondida **obligatoriamente**, su envío es requisito para obtener el Certificado final.

Lista de Interés

El curso cuenta con una lista de discusión por correo electrónico en la que pueden participar los profesionales que desean interactuar con sus colegas utilizando este recurso informático. Está coordinada por el Dr. Salomón Danon de La Rioja. Si tiene interés en seguir participando o participar por primera vez en el foro debe enviarnos un mail a:

pronap@sap.org.ar

Asunto: subscribe pronap 2010

Nombre y apellido:

DNI:

Dirección e-mail:

Una vez **confirmada** su inscripción al PRONAP, comenzará a formar parte de la nueva lista y podrá comunicarse con sus compañeros del curso.

Voces de alumnos

A todos los que hacen posible el PRONAP desde hace tantos años, gracias y felicitaciones por el CD es muy lindo, muy útil y el video de abuso infantil es conmovedor pero muy educativo, creo que es para reproducirlo en salas de espera, centros de salud, escuelas, etc., gracias a todos y mis sinceras felicitaciones. Atentamente.
Silvia V.

El viernes 19 de marzo concurrí al encuentro presencial de PRONAP en la ciudad de Bahía Blanca, coordinado por las Dras. María Cristina Ciriaci (del hospital MI de Mar del Plata) y María Ernestina Reig. Fue muy ameno, muy útil y

destaco la labor y la calidez de ambas coordinadoras. Todo excelente". Gracias a todos los que organizaron y participaron en este encuentro. Saludos.

Graciela.

Sigan así, yo uso todo del PRONAP: las pautas para mis alumnos de medicina; los afiches para la sala de espera del Centro de Salud; y la actualización permanente en conocimiento y tratamiento para el bienestar de mis queridos pacientitos. Un abrazo.

Silvia M.

Agradecimiento al equipo del PRONAP que nos mantiene actualizados y nos estimula a seguir con orden y entusiasmo los continuos cambios en el conocimiento que va sufriendo esta hermosa ciencia que hemos elegido. Gracias!!!
Silvia H.

... en la práctica nunca tuve un paciente con esta patología (Enfermedad Inflamatoria Intestinal) y tuve que recurrir a leer nuevamente el capítulo del PRONAP y me resultó más fácil y me quedó mucho más ahora que lo relacionaba con el caso clínico (Un caso presentado en el Encuentro Virtual).

Liliana.

... "me parece excelente el PRONAP, me encanta la modalidad, es un gran apoyo para los pediatras del interior. Excelente el Encuentro Presencial, la doctora que lo coordinó a la cual agradezco el trasladarse y brindarnos su tiempo. Me sentí muy apoyada, fue muy valioso este encuentro".

Julia.

... aprendo mucho de los aportes de mis compañeros. (Un caso presentado en el Encuentro Virtual)

Mariela.

Amigos de la Lista: En la recta final, apurándose los que no han enviado nada. El viernes vence SIN PLAZOS y no se olviden de mandar la encuesta de opinión, el trabajo de terreno, la inscripción del año 2010 y el examen final, si quieren una estampita de San Expedito para la suerte también. Todo en el mismo sobre y a la

dirección que aparece en los módulos. Algo se hizo en la Lista con muchísimas dificultades que exceden las ganas de los integrantes de la misma y que estuvieron vinculadas a problemas de la cibernética que entorpecieron un funcionamiento normal, sumado a que muchos se incorporaron tarde. De todos modos, muchas gracias, nos fue de mucha utilidad las discusiones y lo ideal es usar este medio para cuando tengamos los TIPs.

Como consejo, cuando llegue el primer módulo de este año incorpórense en la Lista y hagan propaganda entre sus contertulios y compañeros para que seamos más. Les reitero mi agradecimiento porque con la participación de todos se pudo hacer al menos algo y

manténganse on line. Saludos para todos, Salomón

Dra. Ageitos, muchas gracias por el empeño en su tarea, es un orgullo contar con usted, un saludo cordial

Ana María

- Siempre útil!! - Todo me sirve muchísimo... - Sigán así! - No nos falten nunca!! Un abrazo, Silvia

...aprovecho para comentar que me gustó mucho la modalidad virtual del presencial. Para quienes tenemos niños y mucho trabajo es la forma ideal. Otra vez, Gracias!!

María Gabriela

CERTIFICACIÓN

Para obtener la condición de alumno regular y recibir la certificación correspondiente usted debe cumplir en tiempo y forma con:

- ❑ Trabajo en Terreno.
- ❑ Encuesta de Opinión.
- ❑ Examen Final.
- ❑ Curso pago.

CERTIFICACIÓN ACUMULADA: se puede obtener al finalizar el ciclo 2008-2010.

Este “Ciclo Rojo” ofrece la posibilidad de certificación acumulada **una vez finalizado** el mismo.

La certificación acumulada posibilita a los alumnos unificar sus acreditaciones del siguiente modo:

Diploma por	Requisitos
840 hs	Exámenes aprobados: 08, 09 y 10. Asistencia a 3 (tres) Encuentros Presenciales (en tres años diferentes).
810 hs	Exámenes aprobados: 08, 09 y 10. Asistencia a 2 (dos) Encuentros Presenciales (en dos años diferentes).
780 hs	Exámenes aprobados: 08, 09 y 10. Asistencia a 1 (un) Encuentro Presencial por lo menos.
560 hs	Dos Exámenes aprobados: 08 y 09, ó 08 y 10, ó 09 y 10. Asistencia a 2 (dos) Encuentros Presenciales (en dos años diferentes).
530 hs	Dos Exámenes aprobados: 08 y 09, ó 08 y 10, ó 09 y 10. Asistencia a 1 (un) Encuentro Presencial por lo menos.

El Programa de Mantenimiento de la Certificación de la Sociedad Argentina de Pediatría reconoce el Certificado del PRONAP con 18 créditos por año.

Los Certificados correspondientes al curso 2009 se comenzarán a enviar en agosto/setiembre.
Hasta el **30 de diciembre** del 2010 se recibirán los reclamos.

Con el Módulo N° 1 Ud. está recibiendo:

- ❑ Tres separadores de cartulina para comenzar a armar su carpeta.
- ❑ Separata de imágenes de Discapacidad sensorial.
- ❑ Hojas sueltas de Errores congénitos del metabolismo.

CONSULTAS, RECLAMOS Y OTRAS COMUNICACIONES

CORREO ELECTRÓNICO: pronap@sap.org.ar

TELÉFONOS: de **10 a 20 horas**: 011-4821-8612/2318/2319, internos 130/131/132/145
Fax directo: 011-4821-2319 interno 132

CORREO POSTAL: Sociedad Argentina de Pediatría
PRONAP 2010
Coronel Díaz 1971
(1425) Ciudad de Buenos Aires

Capítulo 1

❖ Insuficiencia hepática

Dra. Mirta Ciocca

Hepatóloga Principal del Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. Juan P Garrahan". Responsable Clínica del Programa de Trasplante Hepático Pediátrico del Hospital Alemán de Buenos Aires. Miembro Titular de las siguientes Sociedades: Sociedad Argentina de Pediatría, Asociación Argentina para el Estudio de las Enfermedades del Hígado, Sociedad Argentina de Trasplante y Sociedad Latinoamericana de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Directora de la Carrera de Médico Especialista en Hepatología Pediátrica, de la Universidad de Buenos Aires, con sede en el Hospital Garrahan.



Por un niño sano
en un mundo mejor

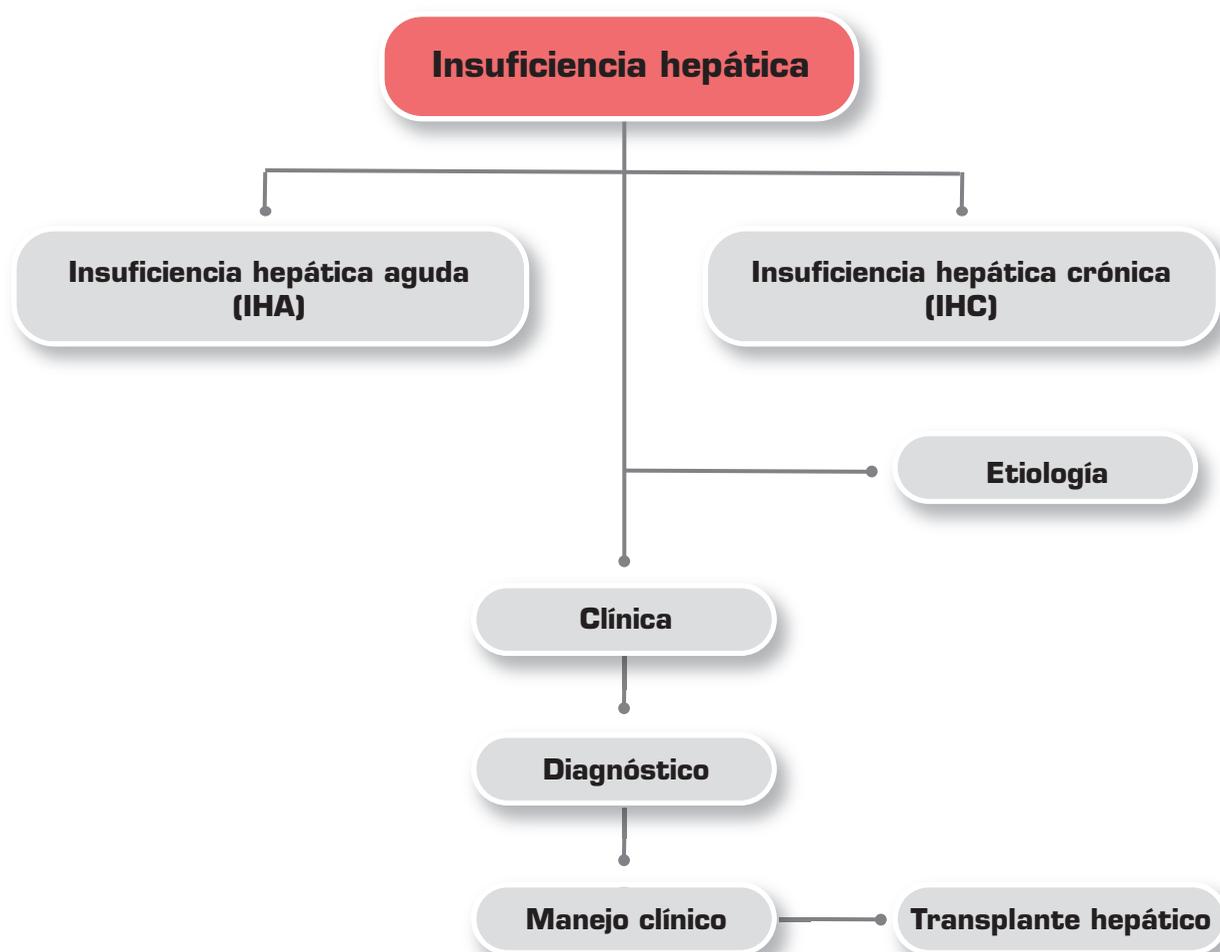
Sociedad Argentina de Pediatría
Secretaría de Educación Continua

(10)

Objetivos

- ❑ Definir insuficiencia hepática aguda (IHA) y crónica (IHC).
- ❑ Valorar la importancia de conocer la etiología de la insuficiencia para realizar indicaciones terapéuticas adecuadas y oportunas.
- ❑ Describir la clínica de cada una de las entidades.
- ❑ Evaluar de manera completa a los pacientes que presentan insuficiencia hepática.
- ❑ Identificar y tratar las posibles complicaciones.
- ❑ Conocer los indicadores que orientan a la necesidad de plantear un trasplante hepático.

Esquema de contenidos



Glosario

- GEFHAP:** Grupo de Estudio del Fallo Hepático Agudo Pediátrico.
- IHA:** insuficiencia hepática aguda.
- RIN:** razón internacional normalizada.
- EH:** encefalopatía hepática.
- TH:** trasplante hepático.
- TP:** tiempo de protrombina.
- ISI:** índice de sensibilidad internacional de la tromboplastina.
- DVR:** técnica de donante vivo relacionado.
- EHC:** enfermedad hepática crónica.
- AVB:** atresia de vías biliares.
- CIFP:** colestasis intrahepática familiar progresiva.
- PBE:** peritonitis bacteriana espontánea.
- TIPS:** derivación porto-sistémica intrahepática por intervencionismo radiológico (abreviatura del inglés).

Introducción

Las enfermedades hepáticas agudas y crónicas que evolucionan hacia la insuficiencia hepática terminal, constituyen un verdadero desafío clínico. Los progresos obtenidos durante los últimos años, han permitido

cambiar la historia natural de estos síndromes. En la actualidad somos conscientes del necesario abordaje multidisciplinario y monitoreo minucioso de estos pacientes especialmente complejos.

Insuficiencia hepática aguda

El Grupo de Estudio del Fallo Hepático Agudo Pediátrico (GEFHAP), integrado por 17 centros de Estados Unidos, 1 de Canadá y 2 de Inglaterra, consensuó la siguiente definición de insuficiencia hepática aguda (IHA) pediátrica:

- ❖ Evidencia bioquímica de injuria hepática.
- ❖ Ausencia de historia de enfermedad hepática crónica previamente conocida.
- ❖ Coagulopatía no corregida con la administración de vitamina K.
- ❖ RIN mayor de 1,5 en pacientes con encefalopatía hepática (EH) o mayor de 2 en aquellos sin EH.

❖

Es una enfermedad infrecuente y muy grave, que conduce a la muerte o a la necesidad de un trasplante hepático (TH) en hasta un 45% de los pacientes.

❖

Aunque el TH ha incrementado la supervivencia de estos niños, todavía nos enfrentamos al riesgo de muerte mientras se encuentran en lista de espera del TH y aún después del mismo.

Etiología

La prevalencia de causas específicas de IHA en niños, difiere de la descrita en adultos. Además, existe variación acorde a la edad y al área geográfica. Por ejemplo, en regiones donde las hepatitis A y E (virus ARN semejante al de la hepatitis A y que predomina en Asia) son endémicas, estas infecciones serán las causas predominantes de IHA.

El diagnóstico etiológico es esencial para instituir el tratamiento específico cuando corresponde y decidir si el TH está indicado.

En menores de 7 meses las causas principales de IHA son un grupo de enfermedades metabólicas hereditarias con afectación hepática o infecciones. En niños mayores de 7 meses, predominan las hepatitis virales, autoinmune o tóxica (Tabla 1).

Tabla 1
Causas de insuficiencia hepática aguda (IHA) en la infancia

Neonatos y niños menores de 7 meses:	<ul style="list-style-type: none"> • Indeterminada. • Infecciones: herpes simple, hepatitis B, citomegalovirus, adenovirus, parvovirus B19. • Metabólicas: tirosinemia tipo 1, enfermedad mitocondrial, defectos de la oxidación de ácidos grasos, galactosemia, intolerancia hereditaria a la fructosa. • Tóxica: paracetamol, anticonvulsivantes. • Linfocitosis hemofagocítica familiar.
Niños mayores de 7 meses:	<ul style="list-style-type: none"> • Virales A, B, E, virus de Epstein-Barr, parvovirus B19. • Hepatitis autoinmune tipos 1 y 2. • Tóxica: paracetamol, valproato de sodio, carbamazepina, isoniazida, halothane. • Metabólica: enfermedad de Wilson, enfermedad mitocondrial, defectos de la oxidación de ácidos grasos.

Adaptado de: Kelly DA. Managing liver failure. Postgrad Med J 2002;78:660-667.

La mayoría de las veces, luego de una búsqueda etiológica exhaustiva, que resulta negativa, nos quedamos con el diagnóstico de "indeterminada". En una publicación reciente del GEFHAP, en el 47% de 703 pacientes con IHA, el diagnóstico final fue hepatitis indeterminada. En nuestro país, hemos presenciado dos realidades en cuanto al predominio etiológico de la IHA en la infancia: hasta la implementación de la vacunación de la hepatitis A, en junio de 2005, la causa más

frecuente fue la hepatitis A (61%) y posteriormente hemos comprobado el impacto de esta medida en la **notable reducción** de estos casos, pasando a ser la hepatitis indeterminada la causa predominante.

Clínica

La presentación clínica depende de la etiología de la IHA. Habitualmente comienza con un episodio de hepatitis aguda en un niño previamente sano. En ocasiones, el notable

aumento de transaminasas genera preocupación en el pediatra. Sin embargo, durante los primeros días de la enfermedad no se evidencian signos que hagan sospechar la posible evolución hacia una IHA.

Posteriormente, al transcurrir los días o semanas, el paciente suele no mejorar o presentar una evolución desfavorable, manifestando vómitos y rechazo del alimento. Los padres pueden notar la aparición de un estado letárgico (indicio de encefalopatía hepática), que marca la progresión evidente de la enfermedad. Al examen físico llama la atención la intensa ictericia, el paciente puede estar somnoliento, confuso, combativo (de acuerdo al grado de EH). El tamaño hepático

puede estar aumentado, normal o disminuido, según el momento evolutivo de la enfermedad. La existencia de ictericia y EH es variable; sin embargo, todos los pacientes presentan coagulopatía. La EH es difícil de diagnosticar en neonatos. La clasificación convencional en grados de EH (I a IV) empleada en niños mayores y adultos, no es aplicable en neonatos. En este grupo etario, los signos de EH temprana consisten en llanto inconsolable y alteraciones del sueño, los cuales pueden progresar a somnolencia, irritabilidad, para pasar posteriormente al coma superficial y finalmente profundo. El GEFHAP estableció una escala para valorar EH en niños menores de 4 años (Tabla 2).

Tabla 2
Encefalopatía en niños menores de 4 años

Estadio	Signos clínicos	Reflejos	Signos neurológicos
Temprano (I y II)	Llanto inconsolable, inversión ritmo del sueño, falta de atención	Hiperreflexia	Inestable
Intermedio (III)	Somnolencia, estupor, combatividad	Hiperreflexia	Predominantemente inestable
Tardío (IV)	Comatoso, con respuesta al estímulo doloroso (IVa) y sin ella (IVb)	Ausentes	Descerebración o decorticación

Fuente: Bucuvalas J, Yazigi N and Squires RH. Acute liver failure in children. Clin Liver Dis 2006;10:149-168.

Diagnóstico

Ante un paciente con IHA, el primer paso consiste en realizar una evaluación clínica global y confirmar su existencia con las pruebas habituales de función hepática y de coagulación.

Para determinar si existe terapia específica, es necesario realizar una evaluación etiológica, descartando las causas posibles de responder al tratamiento médico correspondiente (ver Tabla 3). La rápida obtención de un diagnóstico específico tiene importancia clínica debido a que ciertas causas de IHA tienen mejor pronóstico en muchos casos sin TH (toxicidad con paracetamol), pueden responder a tratamiento

Tabla 3
Evaluación del paciente con insuficiencia hepática aguda

Evaluación	Qué pacientes evaluar	Datos
Clínica	Todos los pacientes para determinar la severidad de la enfermedad	Valoración neurológica, signos de enfermedad hepática crónica, signos de infección, tamaño hepático
Bioquímica	Todos los pacientes para determinar la severidad de la enfermedad	Perfiles hepatológico y renal, medio interno. Función hepática: t protrombina, RIN, factores V, VII, VIII y fibrinógeno
Estudios de imágenes	De acuerdo al cuadro clínico, para identificar enfermedad hepática crónica, edema y hemorragia cerebral, etc.	Ecografía abdominal, TAC cerebral, Rx tórax
Tóxicos	Todos los pacientes para definir la causa	Nivel de acetaminofen sérico
Estudios virológicos	De acuerdo al cuadro clínico	Serologías para virus A, B, C, EBV y CMV. PCR para herpes 6, EBV, CMV, herpes simple, enterovirus, adenovirus, parvovirus
Estudios inmunológicos	De acuerdo al cuadro clínico	Autoanticuerpos. Estudios inmunológicos específicos (si están disponibles): función de NK, perforinas, granzyme B, IL-2
Estudios metabólicos	De acuerdo al cuadro clínico	Sangre: triglicéridos, ferritina, cobre, ceruloplasmina. Orina: cobre, ácidos orgánicos, succinilacetona, lactato, piruvato
Biopsias	De acuerdo al cuadro clínico	Hepática, médula ósea, muscular

Adaptado de: Bucuvalas J, Yazigi N and Squires RH. Acute liver failure in children. Clin Liver Dis 2006;10:149-168.

médico (hepatitis autoinmune), pueden representar una contraindicación del TH (enfermedad mitocondrial con afectación de otros órganos), o pueden implicar además de la posibilidad terapéutica, la necesidad del estudio familiar (enfermedad de Wilson).

Manejo clínico

El manejo del paciente con IHA requiere un **abordaje multidisciplinario experto** en el tema, integrado por hepatólogos, internistas, intensivistas, infectólogos, cirujanos de trasplante, nefrólogos, neurólogos, neurocirujanos, psicólogos y trabajadores sociales.

Es fundamental que el paciente sea referido precozmente, desde el inicio del síndrome, a una unidad especializada con experiencia en trasplante hepático.

La evaluación de un niño con IHA incluye los siguientes pasos:

- ❑ **Detallada historia y examen físico.**
- ❑ **Laboratorio.** Las pruebas de laboratorio, inicialmente, deben priorizar la valoración de tres áreas:
 - 1) perfil hepatológico para definir el grado de inflamación, injuria y afectación de la función,
 - 2) laboratorio general para detectar alteración hematológica, renal, pancreática y electrolítica y
 - 3) pruebas diagnósticas. La determinación de un diagnóstico, permitirá en ciertos casos iniciar un tratamiento específico efectivo, que puede alterar la historia natural de la enfermedad (Tabla 4).

Tabla 4
Causas de IHA pediátrica que pueden responder a un tratamiento específico

INFECCIÓN	TRATAMIENTO
Familia herpes Enterovirus Parvovirus	Aciclovir. Pleconaril (?). Inmunoglobulina (?).
DROGAS Y TOXINAS	
Acetaminofén o Paracetamol <i>Amanita phalloides</i>	N-Acetilcisteína. Silibinina, penicilina.
ENFERMEDADES METABÓLICAS	
Tirosinemia tipo 1 Enfermedad de Wilson Galactosemia Oxidación de ácidos grasos	NTBC. Penicilamina, trasplante hepático. Exclusión de la lactosa de la dieta. Glucosa IV, evitar el ayuno.
DISRREGULACIÓN INMUNOLÓGICA	
Síndrome hemofagocítico Hepatitis autoinmune NTBC: 2-(2-nitro-4-fluoromethylbenzoyl)-1,3-cyclohexanedione. (?): posible beneficio	VP-16, corticosteroides. Corticosteroides.

Fuente: Squires RH. Acute liver failure in children. *Semin Liver Dis* 2008;28(2):153-166.

❖ **Monitoreo y soporte del paciente:** es fundamental la internación del paciente en un centro con experiencia, siendo en la mayoría de los casos una unidad de cuidados intensivos o intermedios. El aporte de líquidos intravenosos debe ser restringido entre un 85% y un 90% de los fluidos de mantenimiento, para evitar sobrehidratación, aportándole suficiente glucosa y fósforo con el objetivo de normalizar dichos valores.

Es decir, si bien la administración de líquidos debe ajustarse a la condición clínica del paciente, relativa restricción debe ser un principio fundamental.

❖ **Identificar y tratar las posibles complicaciones:**

- **Neurológicas:** La encefalopatía hepática (EH) no siempre es clínicamente aparente, principalmente en los niños más pequeños. Es muy importante distinguir la EH de la alteración del estado mental desencadenado por otras causas, tales como sepsis, hipotensión, anomalías

electrolíticas, ansiedad o “psicosis vinculada con la permanencia en la unidad de cuidados intensivos”. La hiperamoniemia desempeña un rol central en el desarrollo de EH en la mayoría de los casos, sin embargo, un nivel específico de amonio no significa un grado predecible de EH. El tratamiento inicial incluye la minimización de los estímulos externos, reducción de la ingesta proteica, tratamiento antibiótico frente a la sospecha de sepsis y suspender y/o evitar medicación sedante capaz de modificar el estado mental del paciente. La administración de lactulosa debe iniciarse frente a la evidencia clínica de EH. La descontaminación intestinal con neomicina puede ser indicada como tratamiento de segunda línea, teniendo como riesgos potenciales ototoxicidad y nefrotoxicidad. No todos los pacientes con EH desarrollan incrementos clínicos de presión intracraneana. Sin embargo, los que lo presentan pueden experimentar consecuencias devastadoras. El monitoreo de presión intracraneana es un procedimiento controvertido debido a las complicaciones asociadas, sin consecuente mejoría en la sobrevida.

- **Hematológicas:** El tiempo de protrombina (TP) y/o el RIN (razón internacional normalizada) son incorporados en todos los esquemas pronósticos para definir la severidad de la injuria hepática. El RIN es el cociente entre el TP de un paciente y un control normal, elevado a la potencia del valor del ISI (índice de sensibilidad internacional) de la tromboplastina y fue diseñado para estandarizar los resultados. En los pacientes con IHA tanto las proteínas procoagulantes (factores V, VII, X y fibrinógeno) y anticoagulantes (antitrombina, proteína C y proteína S) se encuentran disminuidas. Esta reducción balanceada de las proteínas pro y anticoagulantes justifican los infrecuentes episodios de hemorragia en estos pacientes en ausencia de factores precipitantes tales como la infección. En consecuencia, los TP/RIN alterados característicos de la IHA, no anticipan el riesgo hemorrágico. Los esfuerzos destinados a la corrección del TP/RIN con plasma u otros productos procoagulantes tales como el factor VII recombinante, deben ser reservados para situaciones de sangrado activo o previo a la realización de un procedimiento quirúrgico invasivo. En una minoría de pacientes se puede observar un espectro de alteraciones que van desde leve pancitopenia hasta anemia aplásica, identificándose más comúnmente en IHA indeterminada. Esta complicación puede requerir un trasplante de médula ósea.
- **Gastrointestinales:** Ascitis puede presentarse en algunos pacientes, incluyendo como factores precipitantes la hipoalbuminemia, excesiva administración de fluidos e infección. El tratamiento incluye restricción de líquidos y diuréticos, reservado para aquellos pacientes que experimenten compromiso respiratorio o malestar debido a la acumulación de líquido. Espironolactona es la droga de elección como terapia inicial; en ocasiones pueden necesitar la asociación con furosemida. Sin embargo, la obtención de una diuresis agresiva puede precipitar un síndrome hepato-renal. El sangrado gastrointestinal, aunque infrecuente, puede obedecer a erosiones o úlceras ocasionadas por la administración de antiinflamatorios no esteroides, várices o gastropatía vinculados con la coexistencia de hipertensión portal o úlceras gastroduodenales idiopáticas. La infección puede precipitar el sangrado en esta población vulnerable, razón por la cual se deben tomar cultivos y considerar la administración de antibióticos frente a la mencionada situación. La administración de sangre, plasma y/o plaquetas se justifican ante un sangrado con repercusión hemodinámica.
- **Renales:** La presencia de insuficiencia renal al ingreso del paciente con IHA, obliga a descartar la existencia de alguna medicación o toxina como causa precipitante. Si la restricción de fluidos es excesiva para la necesidad del paciente, puede desarrollarse uremia prerenal. Además, la presencia de deterioro de la función renal en la evolución de una IHA puede obedecer a la presencia de hipotensión sistémica secundaria a sepsis o hemorragia. El síndrome hepatorenal es una complicación temida, aunque es más frecuentemente asociado a una enfermedad hepática crónica con cirrosis establecida. El diagnóstico es sospechado cuando existen evidencias de deterioro de la función renal en ausencia de sangrado, hipotensión, sepsis o medicación nefrotóxica y vinculado con la falta de respuesta a la expansión de volumen.
- **Metabólicas:** La hipoglucemia es la resultante de la afectación de la gluconeogénesis y la depleción de los depósitos de glucógeno. La infusión de glucosa a razón de 10 a 15 mg/kg/minuto puede ser requerido para obtener niveles séricos de glucosa estables, necesitando la colocación de un catéter venoso central para la administración de una solución glucosada hipertónica. Los pacientes pueden presentar hipokalemia secundaria a la existencia de dilución por sobrecarga de volumen, ascitis o

insuficiencia renal. El nivel de fósforo sérico debe ser controlado frecuentemente ya que estos pacientes pueden presentar hipofosfatemia importante, mejorando su evolución al mantenerlo en el rango normal. Las alteraciones del estado ácido-base comprenden la alcalosis respiratoria debida a hiperventilación, acidosis respiratoria originada por la presencia de insuficiencia respiratoria, alcalosis metabólica debida a hipokalemia y acidosis metabólica precipitada por necrosis hepática, shock o metabolismo anaeróbico aumentado.

- **Infecciosas:** Estos pacientes tienen mayor predisposición a desarrollar infecciones bacterianas y sepsis, debido a que presentan disfunción del sistema inmune. Las manifestaciones clínicas vinculadas con un cuadro infeccioso pueden ser sutiles, tales como taquicardia, hemorragia intestinal, menor función renal o cambios en el estado mental. La fiebre puede no estar presente. Los hemocultivos deben ser obtenidos diariamente o ante alguna evidencia de deterioro clínico e iniciar tratamiento antibiótico aun ante la sospecha de sepsis.

Trasplante hepático

La IHA es uno de los más dramáticos y desafiantes síndromes de la práctica clínica. La tasa de mortalidad es elevada, no habiéndose reducido con un manejo adecuado en unidades de cuidados intensivos modernas, ni con la implementación de medidas heroicas, destinadas a salvar a pacientes de tal gravedad (exsanguinotransfusión, plasmáferesis, circulación cruzada, etc.).

El TH se ha incorporado como una alternativa

terapéutica al tratamiento conservador, en aquellos pacientes que demuestran una evolución desfavorable, progresando en forma implacable, sin posibilidades de sobrevivir. La decisión de realizar un TH en un paciente con IHA es muy compleja y se deben tener en cuenta las siguientes consideraciones:

- 1) ¿Es probable la recuperación espontánea del paciente?
- 2) Si no lo es: ¿es factible el TH?
- 3) ¿O han ocurrido complicaciones irreversibles que lo contraindican? (afectación neurológica irreversible, infección incontrolable, compromiso orgánico extrahepático grave).

❖

La evolución deseada es sin duda la recuperación espontánea, ya que una vez lograda, la mayoría de los pacientes curan en forma definitiva, y así evitamos el riesgo y gasto del TH y la inmunosupresión de por vida.

❖

Por el contrario, la recuperación puede no ser factible, en cuyo caso, la única opción es un TH urgente. La decisión de cuándo realizar un TH es crítica para el éxito del mismo y se apoya en el conocimiento de factores pronósticos sensibles (nivel sérico de bilirrubina, TP ó RIN, factor V, edad, etiología, encefalopatía progresiva) para determinar la probabilidad de recuperación espontánea.

El TH ha mejorado la sobrevida de los niños con IHA. Los avances en técnica quirúrgica han permitido optimizar la indicación del mismo. La técnica de donante vivo relacionado (DVR) ha aventajado al TH con hígado cadavérico como consecuencia de los menores tiempos de isquemia fría y de menor espera hasta la concreción del acto quirúrgico.

➤ Insuficiencia hepática crónica

El seguimiento del paciente con enfermedad hepática crónica (EHC) en evolución cirrótica es complejo, requiriendo un manejo minucioso de una condición clínica inestable, destinado a

prevenir o tratar las posibles complicaciones (ascitis refractaria, síndrome hepatorenal, encefalopatía hepática, hemorragia digestiva, infecciones, etc.).

❖

El objetivo del seguimiento es definir si es factible la recuperación de la función hepática o el camino hacia un trasplante hepático es el único destino certero.

❖

Etiología

La etiología de la EHC con evolución a la insuficiencia hepática en la edad pediátrica varía con la edad de presentación (Tabla 5). Por ejemplo, los niños con atresia de vías biliares (AVB) diagnosticados tardíamente, o aquéllos sometidos oportunamente a una operación de Kasai y que no lograron la recuperación del flujo biliar, desarrollarán complicaciones de la cirrosis biliar dentro del primer año de vida. Presentarán alteración de la función de síntesis hepática

conjuntamente con complicaciones de la hipertensión portal incluyendo ascitis, peritonitis bacteriana espontánea y sangrado de várices esofágicas. La AVB es la indicación más frecuente de TH en la edad pediátrica, con una edad media al TH de 11 meses. La mejor sobrevida sin TH ocurre cuando el nivel de bilirrubina sérica total es menor de 2 mg/dl a los 3 meses posteriores al Kasai. Otras enfermedades tales como los síndromes de Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva (CIFF) o niños con una forma de presentación agresiva de la Deficiencia de Alfa 1- Antitripsina, pueden tener una historia natural semejante. En los niños mayores y adolescentes, la hepatitis autoinmune y enfermedad de Wilson no diagnosticados oportunamente pueden presentarse ya en estadio cirrótico, con ictericia, ascitis, hemorragia digestiva aguda y/o EH, exteriorizando una insuficiencia hepática crónica ya establecida.

Tabla 5
Causas de IHC en la infancia

Niños menores de 1 año:	<ul style="list-style-type: none"> • Atresia de vías biliares • Síndromes de colestasis intrahepática familiar progresiva • Síndrome de Alagille • Enfermedades metabólicas: tirosinemia, glucogenosis, trastornos del ciclo de la urea
Niños mayores de 1 año:	<ul style="list-style-type: none"> • Hepatitis autoinmune • Cirrosis criptogénica • Atresia de vías biliares post Kasai (con recuperación parcial ó total del flujo biliar) • Deficiencia de alfa 1-antitripsina • Colangitis esclerosante primaria • Enfermedad de Wilson

Adaptado de: Leonis MA and Balistreri WF. Evaluation and management of end-stage liver disease in children. *Gastroenterology* 2008;134:1741-1751.

Clínica

Conocer la etiología de la EHC va a orientar acerca de las posibles formas de presentación de la enfermedad, además de la progresión de la fibrosis y el desarrollo de cirrosis e insuficiencia hepática crónica.

En algunos niños y adolescentes el diagnóstico de cirrosis es realizado en un examen clínico de rutina, considerándose en esos casos formas latentes o compensadas. En otras circunstancias, el diagnóstico puede surgir a partir de un cuadro brusco y dramático de hemorragia digestiva, originada a partir de la

ruptura de várices esofágicas. Los pacientes pediátricos pueden presentar además manifestaciones generales: detención del crecimiento, anorexia, decaimiento, debilidad muscular. La presencia de ictericia leve, en ocasiones, suele no ser detectada por el paciente o su familia.

El examen abdominal puede revelar un hígado agrandado y de consistencia aumentada, en los casos de cirrosis biliar secundaria a AVB y CIFP o disminuido y nodular en cirrosis autoinmune. El bazo suele estar aumentado de tamaño reflejando la hipertensión portal existente. En estos casos también puede observarse ascitis, frecuentemente asociada a hipoalbuminemia. La EH puede presentarse sutilmente como deterioro del rendimiento escolar, depresión o arrebatos emocionales. El examen neurológico puede demostrar asterixis (al solicitarle al paciente que extienda los brazos, flexionando al mismo tiempo las muñecas, dirigiendo las manos hacia el piso, presenta movimientos alternantes de flexión y extensión de la articulación de las muñecas, acompañados de separación y acercamiento repetitivo de los dedos). Además puede observarse una prolongada fase de relajación de reflejos tendinosos profundos y signo de Babinski positivo.

El desarrollo de cirrosis con hipertensión portal constituye el estadio final de todas las formas de EHC progresivas. Puede ser compensada o descompensada. La descompensación hepática ocurre cuando existe deterioro de la función de síntesis hepática y la aparición de complicaciones como desnutrición, hemorragia

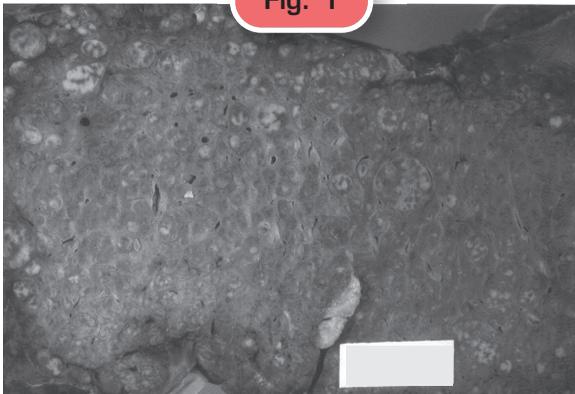
digestiva ocasionada por ruptura de várices esofágicas, ascitis, EH y síndrome hepatorenal.

Diagnóstico

Aunque el diagnóstico de cirrosis es **histológico** (fibrosis extensa y nódulos de regeneración), se asocia generalmente con los siguientes hallazgos (Fig. 1 y 2):

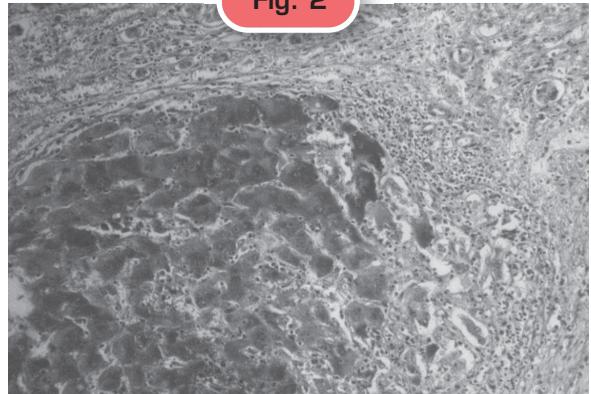
- ❑ Hígado ecogénico con esplenomegalia y várices en la ecografía abdominal.
- ❑ Várices esofágicas y gástricas en la endoscopia digestiva.
- ❑ Leve aumento de enzimas hepáticas: transaminasas glutámico oxalacética y glutámico pirúvica > 3 veces el valor normal.
- ❑ Gama glutamil transpeptidasa aumentada, principalmente en las enfermedades colestáticas (mayor de dos veces el valor normal).
- ❑ Albúmina sérica disminuida (< 30 g/l).
- ❑ Calcio y fosfato séricos disminuidos, en los casos asociados a raquitismo.
- ❑ Anemia, multifactorial.
- ❑ Tiempo de protrombina > 20 segundos.
- ❑ Patrón electroencefalográfico con ondas lentas, irregulares, de baja frecuencia.

Fig. 1



Cirrosis macro-micronodular.

Fig. 2



Cirrosis con severa actividad inflamatoria, proliferación ductular y nódulo regenerativo.

Manejo clínico

En muchos pacientes cirróticos, el desarrollo de hipertensión portal puede conducir a una amplia variedad de complicaciones con una morbi-mortalidad significativa.

El desarrollo de ascitis, hemorragia digestiva, infección y EH son eventualidades muy serias, que pueden ocasionalmente amenazar la vida del paciente con EHC. En sus comienzos, las mencionadas complicaciones pueden ser prevenidas o en su defecto minimizadas al ser detectadas precozmente. Por este motivo, el seguimiento de estos pacientes debe ser minucioso, aunque se encuentren compensados clínicamente.

1. Ascitis: es la acumulación de líquido en la cavidad abdominal objetivable clínicamente, ya que siempre existe una pequeña cantidad de líquido que permite el normal deslizamiento de las vísceras entre sí. El desarrollo de ascitis es una complicación frecuente de la cirrosis e hipertensión portal. Aunque puede ser leve en su primera aparición, al progresar puede tornarse severa e invalidante. El desarrollo de ascitis tensa, expresión de una enfermedad avanzada, puede conducir consecuentemente al compromiso funcional gastrointestinal, renal y pulmonar. Esta situación puede ocasionar verdadera morbilidad y hasta mortalidad en el frágil organismo infantil característico de estas enfermedades. De acuerdo a la severidad de esta complicación, tendremos las siguientes alternativas terapéuticas:

a) Ascitis leve a moderada: debe indicarse moderada restricción de sal en la dieta y tratamiento diurético por vía oral, inicialmente con espironolactona (2-3 mg/kg/día hasta un máximo de 6 mg/kg/día en niños pequeños y 100 a 200 mg/d hasta un máximo de 600 mg en niños mayores y adolescentes), teniendo en cuenta que su efecto se observará al cabo de 4 días de la dosis inicial o su incremento. El objetivo del

tratamiento es lograr un balance negativo de fluidos, de 10 ml/kg/día en la edad pediátrica. Si la diuresis supera esta cifra (sin la existencia de edemas periféricos, que es lo primero que se va a reabsorber), la reducción del volumen intravascular puede ocasionar disminución de la tasa de filtrado glomerular.

Es muy importante entender que la reducción de la ascitis con diuréticos debe hacerse con cautela, para evitar esta consecuencia.

El aumento de la dosis de espironolactona debe efectuarse teniendo en cuenta estas consideraciones, hasta lograr una diuresis satisfactoria o hasta que la concentración urinaria de sodio resulte mayor que la de potasio. En pacientes que responden parcialmente a la espironolactona, se puede asociar furosemida (1-2 mg/kg/día, dosis máxima de 6 mg/kg/día). Todos los diuréticos pueden producir una serie de **efectos adversos:** azotemia, hiponatremia, hipokalemia, hiperkalemia, contracción del volumen plasmático efectivo, pudiendo precipitar el síndrome hepatorenal o EH, principalmente si son indicados irracionalmente. Los efectos relacionados específicamente con la espironolactona son: hiperkalemia y erupción cutánea y los vinculados con la furosemida son: ototoxicidad (especialmente si son asociados con aminoglucósidos) y nefrocalcinosis (con su uso prolongado, especialmente en neonatos).

b) Ascitis severa o tensa (refractaria al tratamiento dietético y diurético): la alternativa terapéutica es la paracentesis y evacuación de gran volumen de líquido ascítico (evacuación total o de la mayor cantidad posible). La evacuación debe ser lenta durante 4 a 6 horas, con monitoreo de los signos vitales y la tensión arterial. Si el volumen drenado es igual o mayor a 50 ml/kg de peso, se infundirá albúmina al

20%, 1 g/kg, para evitar el síndrome de disfunción circulatoria posparacentesis. Esta alternativa puede resultar efectiva para obtener el alivio circunstancial del paciente. Sin embargo; al cabo de repetidas paracentesis se puede observar una reducción proteica significativa e hipovolemia, sin resolver definitivamente el problema de la ascitis.

El niño con ascitis refractaria debe ser considerado para TH, antes del desarrollo de disfunción renal.

2. Hemorragia digestiva por várices esofágicas: este tema fue estudiado extensamente en relación al paciente adulto, no siendo así en la población pediátrica. Por ello, debemos ser prudentes antes de extrapolar en los pacientes pediátricos, los resultados obtenidos en adultos. El tratamiento inicial de un episodio de hemorragia por várices esofágicas incluye la estabilización del paciente, con la administración cautelosa de cristaloides o transfusión sanguínea, evitando el llenado rápido del espacio intravascular. Si se sospecha el sangrado por várices esofágicas, el paso siguiente consiste en la administración de octreotide en infusión intravenosa continua (1-2 µg/kg/hora), con el objeto de disminuir el tono vascular esplácnico, reduciendo así la presión venosa portal.

Una vez que el paciente se ha estabilizado, es esencial realizar una endoscopia digestiva para confirmar el sitio del sangrado y efectuar el tratamiento endoscópico indicado: esclerosis o ligaduras de várices esofágicas (de acuerdo a la factibilidad técnica).

En situaciones de hemorragia variceal severa e incontrolable, la colocación del balón de Sengstaken-Blakemore en un centro

especializado puede ser beneficiosa. Se trata de una medida transitoria hasta que se le pueda ofrecer al paciente un procedimiento mas seguro: derivación porto-sistémica intrahepática por intervencionismo radiológico (TIPS es la abreviatura del inglés) o una derivación quirúrgica. Estas medidas pretenden también compensar a un paciente crítico, mientras espera el tratamiento definitivo que en estas circunstancias es el TH.

3. Peritonitis bacteriana espontánea (PBE): es la infección bacteriana del líquido ascítico, en ausencia de un foco infeccioso intraabdominal, como un absceso o una perforación intestinal. Ocurre frecuentemente en niños con cirrosis y ascitis. Los síntomas de presentación pueden ser tan sutiles como incremento brusco de la distensión abdominal o leucocitosis periférica. En ocasiones, el cuadro puede además presentar fiebre, dolor abdominal, vómitos, diarrea y EH. Debido a la frecuente falta de expresión clínica florida, es aconsejable realizar una paracentesis diagnóstica, siempre que el paciente se presente con un nuevo episodio de ascitis. Los estudios realizados en población pediátrica han señalado como agentes responsables de esta infección al *Streptococcus pneumoniae*, otros cocos gram-positivos y bacterias entéricas gram-negativas.

El tratamiento de la PBE consiste en antibióticos de amplio espectro hasta la obtención del cultivo del líquido ascítico. Cefotaxime es el antibiótico de elección en la mayoría de los pacientes pediátricos.

Debido a la frecuente recurrencia de los episodios de PBE en estos pacientes, es importante verificar que hayan recibido la vacuna antineumocócica y valorar la administración de profilaxis antibiótica (sugiriéndose con trimetoprima-sulfametoxazol).

4. Encefalopatía hepática: la presencia de EH depende de tres factores:

- 1) derivaciones porto-sistémicas que favorecen el pasaje a la circulación de metabolitos nitrogenados, neurotóxicos, de origen intestinal,
- 2) alteración de la barrera hematoencefálica, y
- 3) las interacciones de los metabolitos tóxicos con el sistema nervioso central. En niños pequeños, el desarrollo de estadios tempranos de EH pueden ser difíciles de valorar debido a la relativa inmadurez psicológica.

❖

Muchos de los síntomas iniciales de EH son inespecíficos: irritabilidad, llanto inconsolable y falta de atención.

❖

En niños mayores, mínima EH puede conducir a un déficit leve de la función cognitiva, específicamente involucrando áreas vinculadas con la memoria y la atención. En la edad pediátrica, la restricción proteica debe ser moderada (2-3 g/kg/día), para evitar su repercusión en el estado nutricional y crecimiento. La suplementación oral con aminoácidos ramificados, en niños con cirrosis avanzada y desnutrición severa, puede ser beneficiosa desde el punto de vista nutricional sin generar EH. La administración de antibióticos por vía oral (neomicina) y disacáridos sintéticos (lactulosa) podrían ser ventajosos al minimizar la producción de amonio.

Trasplante hepático

Muchos niños con cirrosis e hipertensión portal presentan durante un período prolongado de tiempo, una enfermedad lo suficientemente compensada como para tener una calidad de vida adecuada. Sin embargo, hay indicadores que pueden orientar y ayudar a plantear la necesidad de un TH:

- ❖ Hiperbilirrubinemia persistente.
- ❖ Prolongación del tiempo de protrombina (RIN > 1,4).
- ❖ Disminución de la albúmina sérica < 35 g/l.
- ❖ Disminución del rendimiento psicosocial.
- ❖ Detención del crecimiento a pesar del adecuado manejo nutricional.
- ❖ EH crónica.
- ❖ Ascitis refractaria.
- ❖ Hemorragia variceal recurrente a pesar del tratamiento adecuado.
- ❖ Prurito intratable.
- ❖ Enfermedad ósea severa.
- ❖ Afectación de la calidad de vida.

❖

La evaluación del paciente que tiene indicación de un TH debe realizarse en un centro especializado para un abordaje multidisciplinario.

❖

Las medidas a implementar son: apoyo nutricional intensivo, tratamiento de las complicaciones de su EHC y la preparación del niño y su familia para poder enfrentar lo que significa un enorme desafío.

Ejercicio de Integración y Cierre

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados



V F

- | | | |
|---|--------------------------|--------------------------|
| 1. La insuficiencia hepática aguda (IHA) es una enfermedad infrecuente y muy grave, que conduce a la muerte o a la necesidad de un trasplante hepático (TH) en hasta un 45% de los pacientes. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2. La mayoría de las veces, la búsqueda exhaustiva de la causa etiológica de la IHA resulta negativa, por lo que se hace el diagnóstico de "indeterminada". | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3. En todos los pacientes con encefalopatía hepática (EH) que desarrollan incrementos clínicos de presión intracraneana, se debe realizar monitoreo de presión intracraneana. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4. La presencia de insuficiencia renal al ingreso del paciente con IHA, obliga a descartar la existencia de alguna medicación o toxina como causa precipitante. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5. Los pacientes con IHA tienen mayor predisposición a desarrollar infecciones bacterianas y sepsis, debido a que presentan disfunción del sistema inmune. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6. La tasa de mortalidad en IHA se ha logrado reducir con un manejo adecuado en unidades de cuidados intensivos modernas. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 7. El objetivo del seguimiento de pacientes con insuficiencia hepática crónica es definir si es factible la recuperación de la función hepática o si se debe realizar un trasplante. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 8. En algunos pacientes con IHC la ictericia puede ser leve, por lo que puede pasar desapercibida al paciente o su familia. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 9. Muchos de los síntomas iniciales de EH son inespecíficos: irritabilidad, llanto inconsolable y falta de atención. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 10. El diagnóstico de cirrosis es histológico. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |


B. Responda las siguientes consignas

1 Explique las manifestaciones clínicas más frecuentes de la enfermedad hepática crónica a tener en cuenta para realizar el diagnóstico.

.....

.....

.....

.....

2 Mencione los efectos adversos de los diuréticos.

.....

.....

.....

.....

3 Relacione la columna de la derecha (causas de la IHC en la infancia) con la de la izquierda (edad de los niños).

- | | |
|---------|--|
| < 1 año | a) Colangitis esclerosante primaria |
| | b) Atresia de vías biliares |
| | c) Cirrosis criptogénica |
| | d) Síndromes de colestasis intrahepática familiar progresiva |
| > 1 año | e) Hepatitis autoinmune |
| | f) Atresia de vías biliares post Kasai (con recuperación parcial o total del flujo biliar) |
| | g) Enfermedades metabólicas: tirosinemia, glucogenosis, trastornos del ciclo de la urea |
| | h) Deficiencia de alfa 1-antitripsina |
| | i) Síndrome de Alagille |
| | j) Enfermedad de Wilson |

- 4 Mencione algunos indicadores que se deben tener en cuenta para plantear la necesidad de un trasplante hepático.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

C. Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas



- 1 Pedro de 3 años, es derivado por su pediatra de cabecera por presentar ictericia de dos días de evolución, asociándose posteriormente vómitos e irritabilidad. No presenta antecedentes personales ni familiares de importancia. El paciente tiene vacunación completa para su edad. Los padres niegan ingestión de medicamentos, hierbas, etc. Al examen físico se observa un niño afebril, irascible, combativo, icterico, sin estigmas de hepatopatía crónica ni edemas. La palpación revela un abdomen blando, hepatomegalia leve, sin esplenomegalia.

a) ¿Cuál es su diagnóstico presuntivo y los diagnósticos diferenciales más probables?

.....

.....

.....

b) ¿Qué estudios solicitaría?

.....

.....

.....

2 Maribel de 10 años concurre al servicio de emergencia por presentar cuadro de hematemesis de reciente comienzo. Menciona decaimiento desde dos días previos y el antecedente de una deposición oscura, probablemente melénica, el mismo día de la consulta. Entre sus antecedentes personales, niega ingestión de tóxicos, menciona episodio de hepatitis icterica a los 8 años, sin caracterización etiológica, que se resolvió al cabo de 3 semanas. El examen físico revela una paciente en regular estado general, con leve ictericia, telangiectasias en mejillas y araña vascular en antebrazo izquierdo. Abdomen distendido, con esplenomegalia de 5 cm del reborde costal, de consistencia aumentada.

a) ¿Qué diagnósticos diferenciales propone frente a este caso?

.....

.....

.....

b) ¿Qué estudios solicitaría?

.....

.....

.....

c) ¿Qué medidas terapéuticas implementaría ante el episodio de hemorragia digestiva aguda?

.....

.....

.....

Puede comparar sus respuestas con las que figuran en la **Clave** de Respuestas.



Conclusiones

La insuficiencia hepática aguda o crónica es una situación clínica grave, médicamente desafiante, constituyendo actualmente una frecuente causa de mortalidad o indicación de TH en la edad pediátrica. La prevención o tratamiento oportuno de las severas complicaciones, un aspecto central en el seguimiento de estos pacientes, van a permitir la recuperación funcional hepática

o la factibilidad de un TH. En el transcurso de los últimos años, se han desarrollado en Estados Unidos una serie de estudios multicéntricos respaldados por el Instituto Nacional de la Salud, constituyendo emprendimientos fundamentales para avanzar en el conocimiento de la historia natural y tratamiento de estos complejos pacientes pediátricos.

Lecturas Recomendadas

1. Yeung LTF and Roberts EA. Current issues in the management of paediatric viral hepatitis. *Liver International* 2010;30(1):5-18.
2. Dhawan A, Cheeseman P and Mieli-Vergani G. Approaches to acute liver failure in children. *Pediatr Transplantation* 2004;8:584-588.
3. Bansal S and Dhawan A. Acute Liver Failure. *Indian Journal of Pediatrics* 2006;73:931-934.
4. Bucuvalas J, Yazigi N and Squires RH. Acute Liver Failure in Children. *Clin Liver Dis* 2006;10:149-168.
5. Ciocca M, Moreira-Silva SF, Alegría S, et al. Hepatitis A as an etiologic agent of Acute Liver Failure in Latin America. *Pediatr Infect Dis J* 2007;26(8):711-715.
6. Narkewicz MR, Dell Olio D, Karpen SJ, et al. Pattern of Diagnostic Evaluation for the Causes of Pediatric Acute Liver Failure: An Opportunity for Quality Improvement. *J Pediatr* 2009;155:801-806.
7. Black DD. The Continuing Challenge of "Indeterminate" Acute Liver Failure in Children. *J Pediatr* 2009;155:769-770.
8. Squires RH. Acute Liver Failure in Children. *Seminars in Liver Disease* 2008;28(2):153-166.
9. Ciocca M, Ramonet M, Cuarterolo M, et al. Prognostic factors in paediatric acute liver failure. *Arch Dis Child* 2008;93(1):48-51.
10. Lee WM, Squires RH, Nyberg SL, et al. Acute Liver Failure: Summary of a Workshop. *Hepatology* 2008;47:1401-1415.
11. Leonis MA and Balistreri WF. Evaluation and management of end-stage liver disease in children. *Gastroenterology* 2008;134:1741-1751.
12. Sokal EM, Goldstein D, Ciocca M, et al. End Stage Liver Disease and Liver Transplant: Current Situation and Key Issues. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2008;47(2):239-246.
13. Debray D, Yousef N and Durand P. New management options for end-stage chronic liver disease and acute liver failure. Potential for pediatric patients. *Pediatr Drugs* 2006;8(1):1-13.
14. Debray D, Bernard O and Gauthier F. Transplantation hépatique chez l'enfant. *Presse Med* 2009;38:1299-1306.

Clave de Respuestas. Ejercicio de Integración y Cierre

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados



1. Verdadero.

2. Verdadero.

3. Falso. No todos los pacientes con EH desarrollan incrementos clínicos de presión intracraneana. El monitoreo de presión intracraneana es un procedimiento controvertido debido a las complicaciones asociadas, sin consecuente mejoría en la sobrevida.

4. Verdadero.

5. Verdadero.

6. Falso. La tasa de mortalidad es elevada, no habiéndose reducido con un manejo adecuado en unidades de cuidados intensivos modernas, ni con la implementación de medidas heroicas, destinadas a salvar a pacientes de tal gravedad (exsanguinotransfusión, plasmaféresis, circulación cruzada, etc.).

7. Verdadero.

8. Verdadero.

9. Verdadero.

10. Verdadero.

B. Responda las siguientes consignas



- 1** En algunos niños y adolescentes el diagnóstico de cirrosis es realizado en un examen clínico de rutina, considerándose en esos casos formas latentes o compensadas. En otras circunstancias, el diagnóstico puede surgir a partir de un cuadro brusco y dramático de hemorragia digestiva. Los pacientes pediátricos pueden presentar además manifestaciones generales: detención del crecimiento, anorexia, decaimiento, debilidad muscular.

El **examen abdominal** puede revelar un hígado agrandado y de consistencia aumentada o, disminuido y nodular. El bazo suele estar aumentado de tamaño, también puede observarse ascitis, frecuentemente asociada a hipoalbuminemia.

La EH puede presentarse sutilmente como deterioro del rendimiento escolar, depresión o arrebatos emocionales. El examen neurológico puede demostrar asterixis. Además puede observarse una prolongada fase de relajación de reflejos tendinosos profundos y signo de Babinski positivo.

El desarrollo de cirrosis con hipertensión portal constituye el estadio final de todas las formas de EHC progresivas. Puede ser compensada o descompensada. La descompensación hepática ocurre cuando existe deterioro de la función de síntesis hepática y la aparición de complicaciones como desnutrición, hemorragia digestiva ocasionada por ruptura de várices esofágicas, ascitis, EH y síndrome hepatorenal.

- 2** Todos los diuréticos pueden producir una serie de efectos adversos: azotemia, hiponatremia, hipokalemia, hiperkalemia, contracción del volumen plasmático efectivo, pudiendo precipitar el síndrome hepatorenal o EH, principalmente si son indicados irracionalmente. Los efectos relacionados específicamente con la espironolactona son: hiperkalemia y erupción cutánea y los vinculados con la furosemida son: ototoxicidad (especialmente si son asociados con aminoglucósidos) y nefrocalcinosis (con su uso prolongado, especialmente en neonatos).
- 3** Causas de IHC según edad:
Menores de 1 año: a) d) i) g).
Mayores de 1 año: a) c) e) f) h) i).
- 4** Indicadores que pueden orientar y ayudar a plantear la necesidad de un TH:
- ❑ Hiperbilirrubinemia persistente.
 - ❑ Prolongación del tiempo de protrombina (RIN > 1.4).
 - ❑ Disminución de la albúmina sérica < 35 g/l.
 - ❑ Disminución del rendimiento psicosocial.
 - ❑ Detención del crecimiento a pesar del adecuado manejo nutricional.
 - ❑ EH crónica.
 - ❑ Ascitis refractaria.
 - ❑ Hemorragia variceal recurrente a pesar del tratamiento adecuado.
 - ❑ Prurito intratable.
 - ❑ Enfermedad ósea severa.
 - ❑ Afectación de la calidad de vida.

C. Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas



- 1** **Pedro**
- a) Primer diagnóstico presuntivo, por frecuencia, sería el de hepatitis indeterminada, para lo que se deben descartar a los otros agentes etiológicos: virus A, B, de Epstein-Barr, parvovirus B19, hepatitis autoinmune tipos 1 y 2, defectos de la oxidación de ácidos grasos.
- b) Hepatograma, tiempo de protrombina/RIN post administración de vitamina K intramuscular, ecografía abdominal, serologías para virus A, B, de Epstein-Barr, parvovirus B19, PCR de los tres últimos de estar disponible, autoanticuerpos (Factor anti-núcleo, anti-músculo liso, anti-LKM), proteinograma inmunolectroforético, ácidos orgánicos urinarios.
- 2** **Maribel**
- a) Se trata de una hepatopatía crónica en evolución cirrótica, posiblemente una hepatitis autoinmune, cuyo comienzo fue el episodio de ictericia a los 8 años. Para confirmar el diagnóstico, se necesita descartar otras causas probables de hepatitis crónica: hepatitis virales B y C, enfermedad de Wilson, deficiencia de alfa-1 antitripsina.

b) Hepatograma, ecografía abdominal, proteinograma inmunolectroforético, tiempo de protrombina/RIN, serologías para virus B y C, autoanticuerpos, ceruloplasmina, cupremia, cupruria, alfa-1 antitripsina.

c) Primeramente se debe tratar de estabilizar a la paciente, indicaría transfusión sanguínea de ser necesario y como sospecho que el sangrado proviene de la ruptura de várices esofágicas, le administraría infusión intravenosa de octreotide. Una vez compensada, realizar endoscopia digestiva y de confirmarse el sangrado por várices esofágicas, iniciar tratamiento endoscópico de las mismas con ligadura (factible por la edad de la paciente), para evitar el resangrado digestivo.

Capítulo 2

Discapacidad sensorial

Dr. Héctor Alberto Waisburg

Jefe del Servicio de Clínicas Interdisciplinarias
Hospital Prof. Dr. J. P. Garrahan



Por un niño sano
en un mundo mejor

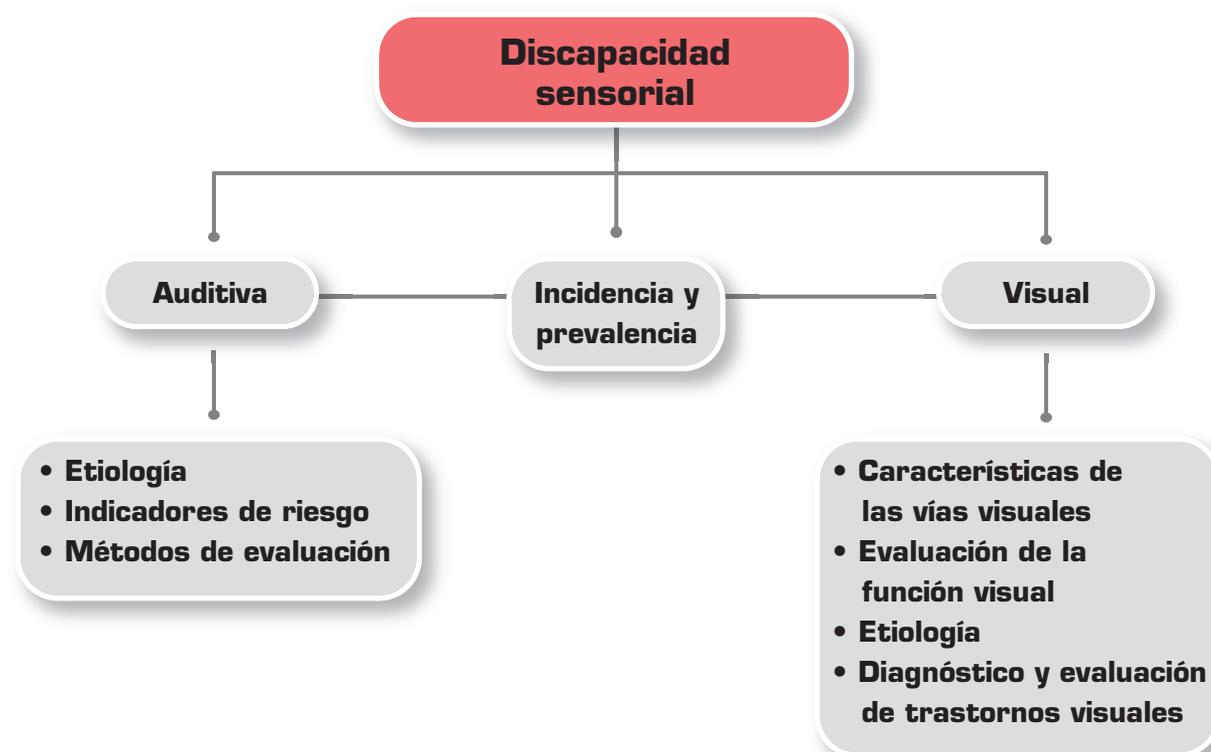
Sociedad Argentina de Pediatría
Secretaría de Educación Continua

(10)

Objetivos

- ❑ Reconocer que el diagnóstico precoz y las intervenciones terapéuticas tempranas reducen las consecuencias negativas en la adquisición de las habilidades lingüísticas.
- ❑ Explicar los fundamentos y beneficios del screening neonatal universal.
- ❑ Enumerar las causas más frecuentes de discapacidad auditiva.
- ❑ Orientar y aconsejar a las familias sobre niveles de audibilidad segura.
- ❑ Prestar atención a los posibles efectos ototóxicos de drogas de uso habitual.
- ❑ Recordar que el desarrollo de la agudeza visual normal depende de una estructura ocular y cerebral normal y de una apropiada función motora y sensorial.
- ❑ Enumerar las causas más frecuentes de discapacidad visual.
- ❑ Reconocer las alteraciones de la normalidad que determinan la consulta con especialista.

Esquema de contenidos



Ejercicio inicial

Sugerimos responder este cuestionario antes de comenzar la lectura del capítulo. El propósito es que usted descubra el nivel de conocimientos que ya tiene... y el que todavía no tiene sobre la discapacidad sensorial.

Maque V si considera que el enunciado es Verdadero y F si considera que es Falso.

V F

- | | | |
|---|--------------------------|--------------------------|
| 1. Todos los bebés utilizan un "lenguaje canónico universal" durante los 18 primeros meses de vida. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2. El screening neonatal universal se fundamenta en el hecho demostrado que las terapias tempranas implementadas antes de los 6 meses de edad pueden mejorar la calidad en la adquisición de pautas del lenguaje y del habla. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3. Emisiones otoacústicas evocadas transitorias y Potenciales evocados auditivos de tronco son los procedimientos utilizados para la detección neonatal de la hipoacusia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4. Los estudios Emisiones otoacústicas evocadas transitorias (EOAE) pueden informar hasta 30% de falsos positivos | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5. Niños con factores de riesgo de hipoacusia en quienes la pesquisa neonatal fue negativa deben ser controlados con tests audiológicos cada 6 meses hasta los tres años de edad. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6. Un bebé con hipoacusia comienza a ser "silencioso" después de los 8 meses de edad. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 7. La estadía en una terapia intensiva neonatal por más de 5 días es un factor de riesgo para hipoacusia. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 8. Una hiperbilirrubinemia que requirió exanguinotransfusión es un indicador de riesgo para pérdida de audición. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 9. El 20% de los niños nacidos luego de una infección materna por CMV durante el primer trimestre desarrollan hipoacusia neurosensorial. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 10. Alrededor del 10% de los RN infectados con CMV congénito presentan evidencias clínicas de la enfermedad. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 11. La otitis media serosa (OMS) es una causa frecuente de hipoacusia intermitente en la infancia. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 12. Antibióticos como la gentamicina y neomicina pueden tener efectos ototóxicos. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 13. Escuchar una banda musical –nivel sonoro 97 decibeles– por más 3 horas tiene efecto ototóxico. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 14. El desarrollo de la visión comienza inmediatamente después del nacimiento y tiene una rápida maduración durante la infancia. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 15. El parpadeo, en respuesta a la luz, se desarrolla aproximadamente a las 25 semanas de edad gestacional. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 16. La visión de colores está presente a los 28 días del nacimiento | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

V F

- | | | |
|---|--------------------------|--------------------------|
| 17. La binocularidad se desarrolla durante la primera semana de vida. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 18. La percepción en profundidad está bien desarrollada a los 4 meses de edad. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 19. El desarrollo del reflejo de fijación (habilidad de fijar la mirada a un objeto) tiene que estar logrado a los 6 meses. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 20. Para desarrollar una agudeza visual normal el niño debe poseer una estructura ocular y cerebral normal y una apropiada función motora y sensorial. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 21. La prematurez puede ser causa de "ceguera cerebral". | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 22. En niños nacidos en condición de prematurez extrema, la incidencia de ceguera puede ser del 8%. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 23. La incidencia de ceguera es 1/3.000 niños: el 50% es de origen congénito. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 24. La presencia de nistagmus en los primeros meses de la vida siempre significa asociación con una dificultad visual. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 25. Pacientes con trastornos neurológicos (por ejemplo: convulsiones) constituyen un grupo de riesgo para discapacidad visual. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 26. Una cardiopatía congénita puede ser causa de discapacidad visual prenatal. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 27. La esotropía precoz puede ser el signo de presentación de un retinoblastoma. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 28. En los bebés prematuros con una edad gestacional < de 28 semanas y que pesan entre 1.000 a 1.250 grs, la incidencia de la retinopatía llega al 80%. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 29. Los impedimentos visuales de origen cortical, causados por una encefalopatía hipóxico-isquémica, la visión puede mejorar a lo largo del tiempo. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 30. La ambliopía es una disfunción visual irreversible. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Puede comparar sus respuestas con las que figuran en la **Clave de Respuestas**.



Introducción

Dentro de la clasificación de las discapacidades, a los niños sordos y a los niños ciegos o con disminución visual, se los incluye como discapacidad sensorial; sin embargo, cada una de ellas tiene su propia identidad.

La detección temprana de estas patologías garantiza una mejor oportunidad de desarrollo y evita consecuencias tardías si se interviene lo antes posible.

La mayoría de las veces el nacimiento de un bebé sordo pasa inadvertido para el equipo de salud ya que no presenta diferencias físicas observables y durante los primeros meses de vida actúa igual que un bebé normal. Sin embargo la pérdida significativa de audición es una de las patologías más frecuentes en los recién nacidos. Un 10% de los recién nacidos tiene el riesgo de padecer algún grado de discapacidad. De éstos, el 30 a 50% tienen una pérdida auditiva.

La incidencia y prevalencia de hipoacusia en la población general varía según la clasificación utilizada.

Un estudio realizado en Noruega (sistema médico excelente en monitorear longitudinalmente a la población), encontró en 1994 una incidencia de 1/1.000 lactantes padeciendo una forma severa a profunda de hipoacusia congénita (la mayoría neurosensorial) y la prevalencia se duplicaba en la segunda infancia por el agregado de la pérdida auditiva conductiva. Otro estudio, también de 1994, realizado en EE.UU informa una incidencia de 1.8% en individuos menores de 18 años (hipoacusia neurosensorial y conductiva).

Se estima que la prevalencia de la pérdida auditiva congénita/preverbal en lactantes es de 3/1.000 RN sanos y 3/100 neonatos internados en la Terapia Intensiva Neonatal; sin diferencias por raza, sexo o estatus socioeconómico.

El diagnóstico tardío se acompaña de déficits en el desarrollo del lenguaje y del habla, del área socioemocional y del rendimiento académico.

El diagnóstico y las intervenciones terapéuticas tempranas reducen las consecuencias

negativas en la adquisición de las habilidades lingüísticas

Si se hiciera chequeo auditivo sólo en aquellos recién nacidos con sospecha de riesgo (por ejemplo: historia familiar), se detectaría sólo el 50% de los recién nacidos con pérdidas auditivas severas. Las pérdidas auditivas no detectadas impedirán el desarrollo adecuado del lenguaje lo que afecta el desarrollo social, emocional, cognitivo y académico.

El desarrollo del lenguaje ocurre en los primeros tres años de edad, por lo tanto es esencial detectar y tratar a los niños con pérdidas auditivas en forma temprana. Hay evidencia que una intervención precoz (tratamiento antes de los 6 meses de edad) mejora significativamente el desarrollo del lenguaje en relación a quienes son tratados después, e inclusive puede lograrse comunicación y desarrollo dentro de límites normales para la edad. Lamentablemente muchas hipoacusias son detectadas recién en la edad escolar cuando el niño presenta dificultades en el aprendizaje.

Se estima que existen en el mundo alrededor de 38 millones de individuos con ceguera y que otros 110 millones padecen discapacidades visuales (muchos con riesgo de ceguera); la mayoría son adultos.

En pediatría la incidencia de ceguera es 1/3.000 niños: el 50% es de origen congénito y un 30-40% tiene pérdida visual que aparece antes del año de edad.

En grupos de riesgo, como ser en la prematurez extrema, la incidencia puede ser del 8%.

Es frecuente la asociación de las discapacidades visuales con otros trastornos del desarrollo en quienes el diagnóstico primario no es el visual (por ejemplo: parálisis cerebral, 70% tienen trastornos visuales, siendo en este grupo de pacientes el estrabismo ocular la afección más frecuente). En el niño con baja visión también es fundamental el diagnóstico temprano. La estimulación temprana del bebé con baja visión está orientada a lograr que se aproveche al máximo la visión residual.

Es fundamental que el pediatra tenga presente que el niño es un todo desde el nacimiento, que su tarea es contribuir al mejor desarrollo posible de modo que el niño llegue a ser capaz de construir su propia vida. También tendrá

que acompañar a la familia en todos los conflictos que puedan presentarse en el crecimiento y desarrollo de estos niños y niñas con discapacidades.

➤ Discapacidad auditiva

Los trastornos de la audición pueden tener diferentes modalidades y grados de severidad. La hipoacusia puede ser consecuencia de un trastorno conductivo, neurosensorial o combinado. Los **trastornos conductivos** afectan las frecuencias bajas del sonido y están relacionados con afecciones del oído medio; pueden deberse a la presencia de inflamación serosa del oído medio (OM), disfunción timpánica o trastornos de los huesos del OM; la mayoría de estas hipoacusias conductivas son transitorias (Ejemplo: otitis media serosa) y excepcionalmente permanentes (por alteración o ausencia de las estructuras del OM). Las **hipoacusias neurosensoriales** afectan la

frecuencia alta del sonido, habitualmente son permanentes, a veces son progresivas, tanto en intensidad como en extensión. Esta forma de hipoacusia puede deberse a compromiso de la cóclea, del nervio auditivo o de las áreas corticales centrales.

➤ Clasificación

A continuación se presentan tres clasificaciones de las hipoacusias: según el nivel de la pérdida auditiva, según la capacidad para oír y comprender el lenguaje hablado y según la edad de comienzo.

Clasificación audiológica

Hipoacusia	Medida de la pérdida auditiva
Leve	26 a 40 decibeles
Moderada	41 a 65 decibeles
Severa	66 a 95 decibeles
Profunda	> 96 decibeles

Clasificación funcional

Basada en la capacidad para oír y comprender el lenguaje hablado

Hipoacusia moderada (pérdida auditiva de 40 a 70 db)	Requieren audífonos/amplificadores para comprender la palabra hablada. Pueden asistir a escuelas normales con niños normo-oyentes, con necesidad de adaptación curricular.
Hipoacusia severa (pérdida auditiva de 70 a 90 db)	Requieren una educación especial con programa prolongado de entrenamiento auditivo, con un entrenamiento especializado en lenguaje/comunicación. Requieren audífonos/amplificadores.
Sordera (pérdida auditiva mayor de 90 db)	Dependen totalmente de su capacidad visual y de los otros sentidos para aprender y comunicarse. Aunque los audífonos/amplificadores pueden otorgar información sonora, es poco útil para la comprensión de la palabra hablada o desarrollar lenguaje expresivo.

Clasificación según edad de comienzo de la pérdida auditiva

Preverbal	La pérdida auditiva ocurre antes del desarrollo de las habilidades lingüísticas.
Pre-vocacional	La pérdida auditiva se produce después de los 2-3 años de edad y antes del inicio laboral del individuo.
Comienzo tardío	Adultos jóvenes.

Etología del trastorno auditivo

Causas del trastorno auditivo¹

Prenatales	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedades hereditarias (lo más frecuente). • Infecciones intrauterinas (CMV, rubéola,)
Perinatales	<ul style="list-style-type: none"> • Encefalopatía hipóxico isquémica. • Hiperbilirrubinemia. • Infecciones (Ejemplo: meningitis). • Drogas ototóxicas.
Postnatales	<ul style="list-style-type: none"> • Infecciones. • Exposición a altos volumen de sonido. • Tabaquismo. • Otitis media serosa recidivante/crónica. • Drogas ototóxicas. • Trastornos hereditarios (la mayoría enfermedades progresivas).

Causas genéticas/estructurales

El 60% de los casos de hipoacusia congénita corresponde a causa genética primaria.

La evaluación genética completa en un niño con hipoacusia temprana permitirá identificar la etiología en el 90% de los casos.

Las pérdidas auditivas pueden ser **Sindrómicas** (30%) o **No Sindrómicas** 70%).

Por ejemplo dentro de las **Sindromáticas**: *síndrome de Pendred*, bocio tiroideo por defecto primario del metabolismo del yodo; *síndrome Branquio-Oto-Renal* asociado a la

deformidad coclear de Mondrini y anomalías renales; *síndrome de Alports* con falla renal progresiva; *síndrome de Stickler* que es un trastorno del tejido conectivo con problemas visuales y pérdida auditiva, *síndrome de Usher* que se asocia a ceguera (retinitis pigmentosa), anomalías vestibulares y sordera progresiva; *síndrome de Jervell y Lange-Nielsen*, ataques sincopales, síndrome del QT prolongado y muerte súbita; *NF tipo 2 (Neurofibromatosis tipo 2)*; *síndrome de Waardenburg*, cambios pigmentarios y la enfermedad de Hirschprung².

¹ Adaptado del Pediatrics 2007;120(4):898-921 Comité Conjunto de Audición Infantil, Academia Americana de Pediatría

² Para mayor información www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM.

Algunos trastornos genéticos asociados a trastorno auditivo³

Síndrome	Tipo de herencia	Tipo de hipoacusia	Otros hallazgos
Síndrome de Down	Cromosómico	Conductivo, ocasionalmente neurosensorial	Alta incidencia de otitis media
Trisomía 13; Trisomía 18	Cromosómico	Neurosensorial (estable)	Malformaciones severas del SNC
Síndrome de Treacher-Collins	Autosómico dominante	Conductivo ó mixto	Micrognatia, pabellones auriculares deformes; defecto del CAE y oído medio.
Síndrome de Waardenburg	Autosómico dominante	Neurosensorial (estable)	Facies peculiares, heterocromía del iris, órgano de corte ausente. Mechón blanco.
Síndrome de Laurence – Moon – Bield	Autosómico recesivo	Neurosensorial, progresivo	Retinitis pigmentosa, retardo mental, obesidad.
Síndrome de Usher	Autosómico recesivo	Neurosensorial, progresivo (Tipo III)	Retinitis pigmentosa, vértigo, pérdida olfatoria, retardo mental, epilepsia, psicosis.
Asociación CHARGE: Coloboma, enf. cardíaca, atresia coanal, retraso del crecimiento, retardo mental, anomalías genitales y del oído. Sordera	Multifactorial	Mixto, progresivo	Ojos, gastrointestinal, etc.

Las formas **No Sindromáticas** incluyen: las formas dominantes progresivas de pérdida auditiva con o sin historia familiar de comienzo tardío; esta forma de hipoacusia progresiva (denominada DFNA3) está causada por la presencia de una mutación en el cromosoma 13 en el gen GJB2 o en el gen GJB6 que alteraría la proteína Connexin 26 o Connexin 30 respectivamente, correspondería al 50% de los lactantes con hipoacusia congénita; los pacientes tienen función vestibular y visual normal sin dismorfias asociadas y en general la pérdida auditiva (moderada o profunda) no es progresiva. Entre los niños que asisten a escuelas para hipoacúsicos/sordos se encontró que entre el 40 y el 60 por ciento tenía una sordera de

origen congénito: 50% autosómicos recesivos; 25% son autosómicos dominantes, 2% ligadas al cromosoma X y 1% de origen metabólico mitocondrial, como ser diabetes, trastornos neuromusculares, acidosis láctica, etc. El resto de los niños padecían una sordera asociada a algún síndrome genético específico

➤ Infección congénita a citomegalovirus (CMV)

La infección congénita por citomegalovirus (CMV) es la infección fetal más frecuente, con una prevalencia total estimada de 0.64%. La mayoría de estos lactantes (90%) no tienen

³ Adaptado de Cummings: Otolaryngology: Head & Neck Surgery, 4th ed.2005

signos de infección congénita. Cerca del 10% de los RN infectados con CMV congénito nacen con evidencias clínicas de la enfermedad.

La causa más frecuente de pérdida auditiva de comienzo tardío es la infección congénita a CMV (sintomático o asintomático).

La infección por CMV es la causa no genética más importante de pérdida auditiva neurosensorial (NS)

La pérdida auditiva neurosensorial por CMV puede tener un comienzo tardío y ser progresiva en los primeros años de vida. Incluso las formas asintomáticas de CMV congénito acarrear un riesgo de pérdida auditiva neurosensorial con un rango de prevalencia de 7-15%; y ciertamente la forma sintomática tiene un riesgo mucho mayor.

Formas asintomáticas de infección por CMV pueden tardíamente desarrollar déficits neurológicos, problemas de conducta y pérdida auditiva.

En un estudio realizado en Bélgica se describe que niños con CMV congénito tenían un riesgo del 22% de desarrollar hipoacusia neurosensorial (HNS), siendo más frecuente luego de una infección materna primaria que luego de una infección recurrente. Los autores estimaron que la infección congénita por CMV fue responsable del 36% de todos los casos de HNS bilateral. El 80% de los niños nacidos luego de una infección materna por CMV en el 1º trimestre desarrollaron HNS.

El trimestre en el cual ocurre la primoinfección materna parece ser un gran factor pronóstico en el desarrollo de HNS

La pérdida auditiva por infección congénita por CMV puede ser tardía, progresiva y fluctuante por lo que es necesario realizar seguimiento a largo plazo con evaluaciones audiológicas. Si se utiliza la pesquisa auditiva neonatal: el 6% de los RN que fallaron en el test de Emisiones otoacústicas evocadas transitorias (EOAE) y que se les confirmó pérdida auditiva, padecían infección congénita por CMV.

Otras causas adquiridas de comienzo más tardío

En este grupo de causas se incluyen las meningitis virales o bacterianas, paperas y otras infecciones virales.

Hay causas estructurales que afectan la cóclea que pueden presentarse en diferentes edades.

Traumatismo craneoencefálico con fractura de la calota puede causar pérdida auditiva.

En un estudio realizado con adolescentes (edad media 19 años) se encontró que el 61% había experimentado Tinnitus y un 43% refirió sensación de pérdida auditiva ante la exposición a alto volumen de música.

En la tabla siguiente se presentan situaciones de la vida diaria con sus correspondientes niveles seguros de audibilidad y los tiempos máximos de tolerancia sin efecto ototóxico.

Niveles de audibilidad segura

Fuente sonora	Nivel sonoro (dcbs)	Exposición segura (tiempo)
Conversación	60	Indefinido
Restaurante, fábrica	80-85	40 hrs
Fiesta ruidosa, moto	88	20 hrs
Subterráneo	94	5 hrs
Banda musical	97	2,5 hrs

Algunas drogas de uso habitual que pueden tener efectos ototóxicos:

- ❖ **Antibióticos** como los aminoglucósidos (gentamicina, kanamicina, neomicina, tobramicina).
- ❖ **Agentes anticancerígenos:** los que contienen platino y sus derivados.
- ❖ **Diuréticos:** furosemida.
- ❖ **Salicilatos, drogas para la malaria** (familia de las quininas).

Durante el tratamiento con estas drogas debe realizarse un monitoreo de la función auditiva con el propósito de pesquisar signos de disfunción coclear. Tradicionalmente se utilizan los Potenciales evocados auditivos de tronco (PEAT) y la Audiometría tonal pura en la frecuencia de 250 a 8.000 Hz que informa de la variabilidad en la audición pero no indica el pronóstico del grado de pérdida auditiva. En tanto las EOAes que provienen de las capas ciliares externas de la cóclea pueden detectar cualquier injuria precoz de las mismas (reducción de amplitud o ausencia de EOAes).

❖
Los efectos ototóxicos pueden estar determinados por drogas de uso habitual
❖

❖ **Hipoacusia conductiva: otitis media serosa (OMS).**

Es una causa frecuente de hipoacusia intermitente en la infancia. La OMS se define por la presencia en el oído medio de inflamación sérica sin signos ni síntomas de infección ótica. Es diferente a la otitis media aguda. La persistencia de líquido en el oído medio disminuye la movilidad de la membrana timpánica y actúa como una barrera para el pasaje del sonido. Puede ocurrir en forma espontánea por mala aireación de la trompa de Eustaquio o bien como secuela inflamatoria de una otitis media aguda. Aproximadamente el 90% de los niños entre 6

meses y 4 años ha padecido algún episodio de OMS. La mayoría de los episodios se resuelven en tres meses, pero un 30 a 40% de los niños puede tener episodios recurrentes y un 5% lo padece en forma prolongada.

❖
El manejo adecuado de la OMS evitará la hipoacusia intermitente conductiva y sus efectos en el desarrollo del lenguaje y del aprendizaje
❖

La Academia Americana de Pediatría ha señalado los siguientes puntos:

- ❖ El uso del otoscopio neumático para el diagnóstico diferencial entre OMS y otitis media aguda.
- ❖ La timpanometría puede ser utilizada para confirmar el diagnóstico de OMS.
- ❖ Monitorear la audición si la OMS persiste por más de tres meses o en cualquier momento que se detecta un retraso en la adquisición del lenguaje o ante sospechas de trastornos de aprendizaje.
- ❖ Cuando la persistencia de la OMS indica que el paciente es candidato para la cirugía, la inserción de diábolos (timpanostomía + tubo) es el procedimiento inicial; la adenectomía está indicada si hay obstrucción nasal y/o adenoiditis crónica.

❖ **Indicadores de riesgo de pérdida auditiva de comienzo tardío⁴**

- ❖ Preocupación paterna por la presencia de retraso madurativo, del lenguaje y de la conducta auditiva.
- ❖ Historia familiar de hipoacusia permanente.
- ❖ Estadía en una terapia intensiva neonatal por más de 5 días o por cualquiera de estas causas: ECMO, ARM, exposición a drogas ototóxicas o diuréticos e hiperbilirrubinemia que requirió exanguinotransfusión. Se han descrito otros factores de riesgo adicionales:

⁴ Adaptado de: Pediatrics 2007;120(4):898-921. Comité Conjunto de Audición Infantil, Academia Americana de Pediatría.

necesidad de ARM, uso de oxígeno suplementario, fallo respiratorio, uso de furseimida (en especial con niveles altos de creatininemia), tratamiento de la hipotensión, cierre del ductus arterioso, hiponatremia y el ruido ambiental.

- ❖ Infecciones intrauterinas (CMV, herpes, rubéola, sífilis, toxoplasmosis).
- ❖ Anomalías craneofaciales.
- ❖ Síndromes conocidos de asociarse con hipoasia (síndrome de Usher, NF1, etc).
- ❖ Enfermedades Neurodegenerativas (síndrome de Hunter, ataxia de Friedreich, etc).
- ❖ Quimioterapia.
- ❖ Traumatismo craneoencefálico, en especial que afecte la base de cráneo o el hueso temporal.
- ❖ Sepsis y meningitis viral o bacteriana neonatal.

❖ Screening universal

El screening universal neonatal esta basado en dos conceptos:

Primero: hay un período crítico en el desarrollo de las habilidades lingüísticas y las intervenciones tempranas se acompañan de un mejor pronóstico (es así que las terapias tempranas implementadas antes de los 6 meses de edad pueden mejorar la calidad en la adquisición de pautas del lenguaje y del habla) Segundo: el tratamiento oportuno en tiempo y forma ha demostrado facilitar la comunicación.

❖
El diagnóstico de hipoacusia se ha retrasado hasta tres años en niños en quienes no se realizó el screening neonatal.
❖

Recuerde:

1. La pesquisa auditiva neonatal universal debe ser apropiadamente utilizada para diagnosticar formas moderadas o severas de HNS. Si la pesquisa o detección temprana

utiliza solamente los criterios de “riesgo” para desarrollar hipoacusia, habría un 19-42 % de niños hipoacúsicos que no serían detectados

2. Niños con factores de riesgo de hipoacusia en quienes la pesquisa neonatal fue negativa deben ser controlados con tests audiológicos cada 6 meses hasta los tres años de edad.

El pediatra debe ser insistente en descartar hipoacusia, en todo niño con factores de riesgo y no contentarse con un estudio de screening indirecto negativo o normal (sea EOAE, PEAT). En este sentido hemos observado bebés con PEAT normales a los 6 meses y luego se constató la hipoacusia y viceversa bebés con PEAT anormales, pero con conductas auditivas normales

❖
La identificación de la hipoacusia y la intervención terapéutica antes de los 6 meses mejora las habilidades comunicativas y lingüísticas.
❖

❖ Métodos de evaluación

Emisiones otoacústicas evocadas transitorias (EOAE). Este test evalúa la función del sistema auditivo periférico, primariamente la cóclea, que es la estructura más frecuentemente involucrada en la HNS. Normalmente las células ciliares de la cóclea generan “ecos” cuando están expuestos a ondas sonoras. El test de EOAE registra estos ecos a través de un pequeño micrófono colocado en el conducto auditivo externo en respuesta a una serie de clicks.

Potenciales evocados auditivos de tronco (PEAT). En la actualidad no hay una preferencia en el uso de estas dos técnicas para la pesquisa neonatal. Algunos estudios informan que estos métodos pueden brindar hasta 30% de falsos positivos, pero si se realiza el retest antes del alta esta cifra bajaría a 1%. Utilizando estos procedimientos de detección neonatal se ha reducido en 8 meses el

promedio de edad en que estos niños reciben las prótesis auditivas (ejemplo: alrededor de los 6 meses de edad). Si la detección es positiva el niño debe ser evaluado audiológicamente por el especialista.

Observación de la conducta auditiva ante un estímulo sonoro, pero no es útil en los lactantes menores de 6-8 meses.

Evaluación genética. La evaluación genética de un bebé con presunción de hipoacusia es un proceso complejo que debe ser abordado por un equipo interdisciplinario, que debe incluir

genetistas, ORL, audiólogos, fonoaudiólogos, oftalmólogos, neurólogos y especialistas en patología vestibular. A lo largo de la evaluación pueden agregarse otros especialistas pediátricos. La evaluación genética se hace en etapas de complejidad creciente.

- ❖ Estadio 1: genética médica, audiología, ORL.
- ❖ Estadio 2: test vestibular, oftalmología, tomografía computada del hueso temporal, aerología, análisis de orina y creatinimemia.
- ❖ Estadio 3: estudios moleculares (DNA) específicos, ECG (si la clínica lo indica), electroretinograma (si la clínica lo indica).

Secuencia recomendada para la evaluación

Del nacimiento a los 6 meses de edad

Utilizar la historia familiar, potenciales auditivos de tronco, emisiones otoacústicas evocadas, timpanometría (rango en la banda de los 1.000hz).
Observación de la conducta auditiva del bebé y correlacionarla con los hallazgos de las EAOE y del PEAT.

De los 6 a los 36 meses de edad

Descripción paterna de la conducta auditiva y las características madurativas globales del niño, audiometría tonal por juego.

❖
Una vez que el diagnóstico de hipoacusia está confirmado y de acuerdo a las características familiares, en el lapso de 1 mes se tiene que concretar la selección de la ayuda auditiva (ejemplo: audífonos).
❖

❖ Tecnología para el abordaje de los trastornos auditivos

Hay tres tipos básicos de tecnología que permiten el acceso para el desarrollo de las habilidades auditivas:

- ❖ Audífonos.
- ❖ Implantes cocleares.
- ❖ Sistemas frecuencia modulada [FM].

Los audífonos y el implante coclear son de uso continuo diario para que el niño esté expuesto a la estimulación auditiva, en tanto que los sistemas FM se utilizan en circunstancias especiales. Por ejemplo en el aula, para proveer acceso sonoro a través de la distancia o en ambientes con mucho ruido de fondo. Esta tecnología debe estar apropiadamente programada con los entrenamientos auditivos, lingüísticos y del habla así el niño puede adquirir las habilidades de comunicación.

Discapacidad visual

La discapacidad visual se refiere a una disminución de la función visual por un trastorno, enfermedad o ausencia de estructuras del sistema visual. Los problemas pueden afectar las capas externas (opacidad de cornea), de la cámara anterior (ejemplo: glaucoma), del cristalino (ejemplo: catarata congénita), la retina, el nervio óptico, las radiaciones ópticas, el control de movimientos oculares, o bien por daño de la corteza visual occipital propiamente dicha.

La capacidad visual está fuertemente vinculada con las habilidades motoras, de coordinación, de aprendizaje y conductuales, es por ello que el diagnóstico precoz es vital.

Características de las vías visuales

Las características mayores del proceso visual son:

- ❖ *la visión de colores,*
- ❖ *la visión binocular (percepción profunda), y*
- ❖ *la discriminación de los bordes.*

La visión de colores está presente desde el nacimiento.

La binocularidad se desarrolla durante la primera semana de vida.

La discriminación de los bordes que es la base de la agudeza visual se desarrolla y adquiere las características del adulto, durante la infancia.

En la retina, los conos y bastones son los fotorreceptores responsables de recepcionar los fotones emitidos por la luz. La mácula, es una pequeña área de la retina temporal, que contiene predominantemente los conos que van a proveer las características de la agudeza visual. La retina integra la información desde los fotorreceptores y esto los proyecta, a través de sus axones, al nervio óptico, transmitiendo un análisis preliminar de la forma, el movimiento y el color de la imagen visual. El glutamato ha sido identificado como un importante

neurotransmisor en la función de las células ganglionares y bipolares.

Los axones de las células ganglionares se proyectan al núcleo geniculado lateral en el diencéfalo y al núcleo del mesencéfalo, incluyendo al tubérculo cuadrigémimo superior. El núcleo geniculado lateral recibe una extensa información desde la corteza de los centros oculomotores y de la formación reticular.

En el sistema visual primario, conocido como genículo-estriado, las fibras del núcleo geniculado lateral, están dirigidas a la corteza visual primaria que es el área 17 de Brodmann. De un tercio a la mitad de estas fibras van a proveer la representación macular responsable de la agudeza visual.

Si no existe ninguna alteración de la vía visual, el cerebro es capaz de procesar la información visual en una imagen simple, unida, tridimensional.

Los trastornos que resultan en una ambliopía temprana, pueden dañar el proceso fusional en forma irreversible aunque la agudeza del ojo afectado puede mejorar con el tratamiento.

La corteza visual tiene proyecciones hacia varias áreas del cerebro. Las conexiones al sistema límbico proveen el contenido emocional de la percepción visual recibida. Las proyecciones a la corteza temporal están involucradas en el reconocimiento del objeto. Aquellas que van a la corteza parietal proveen la localización espacial de los objetos y la percepción del movimiento. Hay evidencia de un sistema visual secundario con fibras gangliónicas que se proyectan al tubérculo cuadrigémimo superior y de ahí a través del núcleo pulvinar a la corteza paraestriada (áreas 18 y 19 de la corteza occipital). Este sistema estaría involucrado en la detección del movimiento, en la ubicación del objeto en el espacio y en la orientación de las respuestas.

El desarrollo de la visión comienza antes del nacimiento y tiene una rápida maduración durante la infancia.

El **nistagmus optoquinético** emerge entre las 29 y 30 semanas de edad posconcepcional. Es un arma útil y simple de poder ser empleada para evaluar la integridad de la vía visual. Se utiliza un cilindro con líneas alternantes blancas y negras, que se coloca delante del bebé, con ambos ojos abiertos o uno de ellos cubierto. Una respuesta positiva es un nistagmus horizontal, con el componente rápido en dirección opuesta a la del cilindro en rotación. El nistagmus optoquinético estaría generado tanto por sistemas corticales como subcorticales. Aunque la ausencia de nistagmus optoquinético es una señal de preocupación, una respuesta positiva no garantiza que la vía visual cortical esté intacta.

Se han estudiado otros aspectos de la vía visual en niños prematuros. Las respuestas subcorticales, incluyendo el parpadeo, en respuesta a la luz, se desarrolla aproximadamente a las 25 semanas de edad gestacional. La constricción pupilar a la luz comienza entre la semana 29 y 31. Se ha demostrado la presencia de función visual discriminativa de las 31 a 32 semanas de edad posconcepcional.

En los niños prematuros, el tema de la experiencia visual puede estar contaminada por factores de riesgo como la hemorragia intraventricular, la hipoxia y la hipotensión, que pueden afectar el desarrollo y la función de las vías visuales.

Los recién nacidos a término pueden demostrar que hay una preferencia para el "pattern", a la fijación y al seguimiento del estímulo visual y muestran nistagmus optoquinético.

El desarrollo postnatal de las estructuras anatómicas y de la función visual progresa muy rápidamente.

La maduración macular comienza en la mitad de la gestación y continúa durante los 4 meses posteriores al nacimiento. La función de los conos está presente al nacer y estarían desarrolladas para los 6 meses. Los niveles de acomodación del adulto son alcanzados a los 4-5 meses. El alineamiento binocular se

desarrolla en las primeras 3 a 4 semanas de vida, correspondiente al desarrollo de la mácula y al aumento de la capacidad de acomodación. La percepción en profundidad está bien desarrollada a los 4 meses de edad.

❖ Evaluación de la función visual

Se ha utilizado, para evaluar la función visual de los lactantes a término, el nistagmus optoquinético, la habilidad de fijar y de seguir un estímulo visual, el paradigma de mirada preferencial, los potenciales evocados visuales, las respuestas pupilares y los movimientos oculomotores.

En la evaluación clínica de la visión, los datos obtenidos por el interrogatorio y la observación de los padres y los niños, pueden brindar una orientación adecuada respecto a la sospecha de un trastorno visual.

La desatención visual, el nistagmus, el estrabismo y las asimetrías anatómicas oculares deben alertar al clínico para examinar a los ojos en forma cuidadosa.

Los globos oculares deben ser examinados para descartar: microoftalmía, exoftalmia o megalocornea. El iris puede estar ausente (Aniridia) o mostrar un coloboma. Puede haber una respuesta pupilar lenta que debe sugerir enfermedad del nervio óptico o de la retina. La motilidad extraocular debe ser observada asimismo como la presencia o ausencia de nistagmus.

El reflejo pupilar a la luz o test de Hirshberg debe ser utilizada para evaluar el estrabismo. En todo niño con estrabismo la evaluación debe incluir: tipo de desviación, si existe o no ambliopía y si se asocia alguna patología sistémica u ocular. El manejo del estrabismo puede variar por la etiología pero el tratamiento debe incluir la corrección de cualquier error visual de tipo vicio de refracción o la ambliopía antes de la intervención quirúrgica.

En todo niño que presenta una esotropía en los primeros meses de la vida, la consulta

oftalmológica es urgente ya que la esotropía precoz puede ser el signo de presentación de una catarata o de un retinoblastoma.

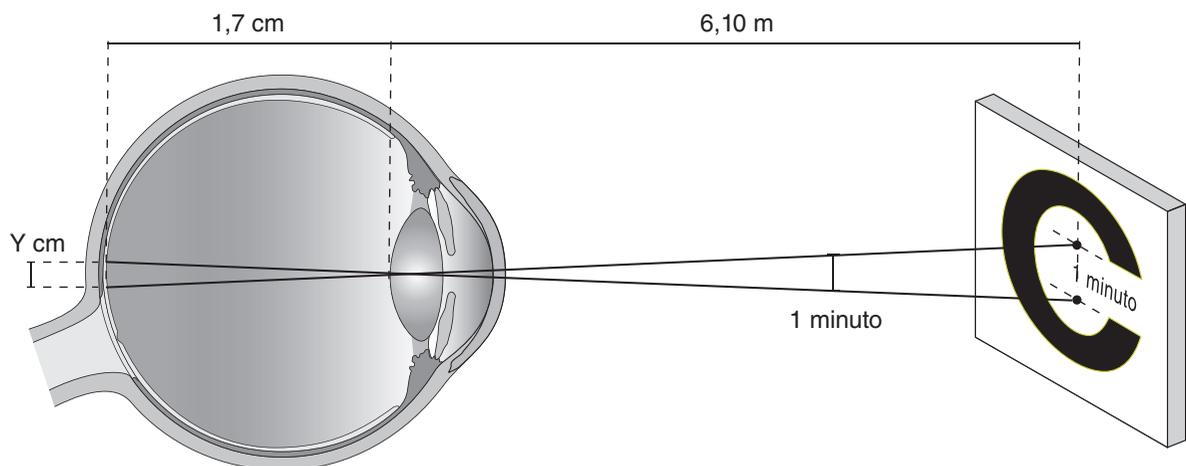
Medición de la agudeza visual. Es una prueba que se utiliza para determinar las letras más pequeñas que una persona puede leer en una tabla o tarjeta estandarizada sostenida a una distancia de 14 a 20 pies (4 a 6 m).

La agudeza visual se expresa como una fracción. El número superior se refiere a la distancia a la cual el paciente está frente a la tabla, la cual es generalmente de 20 pies (6 m). El número inferior indica la distancia a la

que una persona con vista normal podría leer la misma línea. Por ejemplo, 20/20 se considera normal; 20/40 indica que la línea que el paciente lee correctamente a los 20 pies (6 m) puede ser leída por una persona con visión normal desde 40 pies (12 m) de distancia.

Cuando se evalúa la agudeza visual con la tabla de Snellen se trata de cuantificar las líneas de letras comparando la agudeza visual del paciente con la visión perfecta; es decir que una visión 20/200 (6/60 m) significa que el paciente puede ver a 6 metros (20 pies) lo que un individuo con visión perfecta vería a 60 metros (220 pies)

Evaluación de la agudeza visual



Fuente: Imagen adaptada del capítulo Agudeza Visual. Yanoff & Duker: Ophthalmology, 3rd ed.2008.

La esencia de la identificación correcta de las letras en la tabla de Snellen es ver los espacios claros entre los elementos negros de una letra. Así es que el espacio angular entre las barras de la letra C es de 1 minuto para una visión de 20/20

➤ Clasificación

Hay varias categorías de discapacidad visual⁵:

➤ **Visión parcialmente comprometida o baja visión o disminuidos visuales.** No pueden

leer ni con anteojos. Agudeza visual mejor que 20/200 sin corrección pero peor que 20/70 con corrección.

➤ **Ceguera.** Disfunción visual severa. Legalmente se define ceguera a aquel individuo que tiene una agudeza visual para distancia de 20/200 o menos en el mejor ojo con la mejor corrección o el diámetro más ancho del campo visual en cualquiera de los ojos con un ángulo de menos de 20° (esta visión tan angosta se llama "visión túnel").

⁵ Adaptado de: Rosenberg EA, Sperazza LC. The Visually Impaired Patient. Am Fam Physician. 2008;77(10).

✚ Etiología de las discapacidades visuales

Las causas pueden agruparse según edad de comienzo y/o según localización.

Según edad de comienzo ⁶	
Prenatal	<ul style="list-style-type: none"> • Displasias corticales. • Coriorretinitis infecciosas (ejemplo: toxoplasmosis). • Síndromes genéticos: (ejemplo: asociación Charge: Coloboma, cardiopatía congénita, atresia de Coanas, retardo de crecimiento, retardo mental moderado o profundo, anomalías de los genitales, de los pabellones auriculares (sordera); Trisomía 13, etc.).
Perinatal	<ul style="list-style-type: none"> • Retinopatía del prematuro. • Infecciones. • Encefalopatía hipóxico-isquémica. • Trastornos metabólicos.
Postnatal	<ul style="list-style-type: none"> • Síndromes genéticos (ejemplo: esclerosis tuberosa). • Trauma. • Infecciones (ejemplo: celulitis orbitaria). • Estrabismo. • Ambliopía. • Vicios de refracción.

Según localización ⁷	
Periférica	<ul style="list-style-type: none"> • Opacidad corneana (infección) o metabólica. • Trauma. • Estrabismo.
Cámara anterior	<ul style="list-style-type: none"> • Cataratas de cristalino (causa metabólica). • Glaucoma. • Anormalidades del iris (ejemplo: coloboma del iris en la asociación Charge).
Región posterior	<ul style="list-style-type: none"> • Retinopatía del prematuro. • Coriorretinitis (toxoplasmosis). • Nervio óptico (ejemplo: neuritis).
Cerebro "ceguera cortical"	<ul style="list-style-type: none"> • Trauma. • Prematurez. • Encefalopatía hipóxico-isquémica. • Displasias corticales. • Ambliopía.

⁶ Adaptado de: Kliegman. Nelson Textbook of Pediatrics, 18th ed. Pediatric Visual Loss Differential Diagnosis. 2007.

⁷ Adaptado de: Kliegman. Nelson Textbook of Pediatrics, 18th ed. Pediatric Visual Loss Differential Diagnosis. 2007.

➤ Causas prenatales y perinatales

Causas genéticas: Aproximadamente el 50% de los trastornos visuales congénitos o de naturaleza progresiva tiene una base hereditaria. Pueden ser: autosómicas dominantes (ejemplo: colobomas, catarata

congénita aislada, aniridia, etc.); autosómicas recesivas (ejemplo: aplasia congénita retiniana o Amaurosis de Leber, esta entidad explica el 10-20% de las cegueras congénitas del niño; el albinismo óculo cutáneo, etc.) y las ligadas al X (son menos frecuentes: algunas formas de catarata congénita, albinismo ocular, algunos tipos de síndrome de Ehlers-Danlos, etc.).

Trastornos genéticos que se asocian a problemas oculares⁸

Anormalidad ocular	Síndrome genético	Hallazgos asociados
Cataratas	Osteogénesis imperfecta	Enfermedad ósea. Esclerótica azul.
	Galactosemia	Hipoglucemia, retraso madurativo, vómitos, diarrea.
	Síndrome de Lowe	RM, hipotonía, acidosis metabólica, raquitismo.
	Pseudo y pseudo-pseudo hipoparatiroidismo	RM, baja estatura, debilidad muscular, convulsiones.
Luxación del cristalino	Homocistinuria	Talla alta, RM, convulsiones, cifoescoliosis.
	Síndrome de Marfan	Talla alta, hiperlaxitud ligamentosa, enfermedad cardíaca.
Alteración del iris	Trisomía 13, trisomía 18, asociación Charge	Alteraciones corneanas, coloboma.
Alteraciones retinianas	Síndromes albinos	Hipopigmentación cutánea, RM (disfunción neurológica)
	Esclerosis tuberosa	Iris depigmentado, RM y convulsiones.
	Lipofuscinosis ceroides neuronal (enfermedad de Batten)	Ceguera y deterioro neurológico progresivo.
	Amaurosis congénita de Leber	Aplasia retiniana.
Alteraciones de la mácula	Gangliosidosis (ejemplo: Tay Sachs), síndrome de Niemann-Pick, etc.	Lesión macular, sordera, convulsiones deterioro neurológico.
Atrofia óptica	Enfermedad de Krabbe	

⁸ Resumido y adaptado de: Guercio, JR., Martyn LJ, Congenital Malformations of the Eye and Orbit. Otolaryngol Clin N Am 2007.

Infecciosas. Las infecciones intrauterinas son una causa importante de disturbio visual congénito; las más frecuentes corresponden al grupo TORCH (toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus, herpes simples). Los planes de vacunación han disminuido notablemente en las dos últimas décadas la incidencia de coriorretinitis rubeólica.

Retinopatía del prematuro. Es un trastorno complejo del desarrollo de la vasculatura retiniana que ocurre esencialmente en prematuros. Hay formas leves y transitorias que afectan la retina periférica y otras son graves con progresiva proliferación vascular, que puede conducir al desprendimiento de la retina. Se inicia a las 16 semanas de gestación el proceso de angiogénesis, se desplaza desde el disco óptico hacia la zona nasal para las 36 semanas y cubre las zonas temporales para las 40 semanas.

Los factores de riesgo más importantes están relacionados con la prematuridad, y la inmadurez de la retina. Otros factores como los niveles de oxigenación, el distress respiratorio, la bradicardia, la enfermedad cardíaca, las apneas, la infección, la hipercapnea, la acidosis, la anemia serían elementos que contribuyen a consolidar la patología proliferativa vascular retiniana.

La severidad y la incidencia se correlacionan con el bajo peso al nacer y la edad postgestacional.

La incidencia de la retinopatía fue del 47% en RN de bajo peso al nacer –entre 1.000 a 1.250 grs– y se eleva al 81% en los bebés cuyo peso de nacimiento fue menor de 1.000 grs o con una edad gestacional < de 28 semanas. En países desarrollados no se observó la existencia de retinopatía en RN con una edad gestacional > de 32 semanas.

Ceguera cortical (Inatención visual cortical, agnosia visual y retraso madurativo visual:) El desarrollo normal de la visión del ser humano es el producto de la evolución de las respuestas sensoriales primitivas de los vertebrados

inferiores a la visión binocular cortical y a los movimientos oculares conjugados de los primates superiores.

La segregación de la información aferente monocular se produce distal al quiasma óptico, donde hay una decusación incompleta de las fibras de cada ojo y al proyectarse a las cortezas visuales contralaterales se desarrolla la visión estereóptica. Los niños con trastornos del desarrollo del quiasma óptico o con tumores supraselares no desarrollan visión tridimensional y además pueden existir defectos de los campos visuales, hemianopsia bitemporal; la sospecha de este defecto visual surge cuando en forma repetida el niño omite la primera (ojo izquierdo) o la última (ojo derecho) letra de una oración durante el examen monocular de la agudeza visual.

El refinamiento de la integración del input monocular visual ocurre en el área V1 de la corteza visual occipital. La base estructural de la binocularidad es inmadura en el RN y su evolución depende de la presencia de un estímulo binocular potente, estable y balanceado; si este estímulo es disarmónico las conexiones horizontales corticales binoculares (V1) no se desarrollan (como en la esotropía infantil).

La plasticidad de la corteza visual disminuye con la edad cronológica (“período crítico”).

En el período neonatal el desarrollo de la agudeza visual es rápida y exquisitamente sensible a la de privación (anisometropía, privación propiamente dicha y estrabismo), y así el desarrollo de la agudeza visual puede disfuncionarse con la consiguiente ambliopía (agudeza visual reducida como resultado de un procesamiento visual central defectuoso). Clásicamente se consideraba que el desarrollo central de la capacidad discriminativa central finalizaba a los 9 años y por ende las intervenciones terapéuticas exitosas para la ambliopía pero en estudios en población de pacientes ambliopes de 7 a 12 años y de 13 a 17 años, se demostró una mejoría significativa de la agudeza visual con los parches oculares unilaterales y esto fue particularmente más

evidente en quienes eran vírgenes de tratamientos previos.

El desarrollo del reflejo de fijación (habilidad de fijar la mirada a un objeto) tiene que estar logrado para los 3 a 4 meses. La alteración del desarrollo de este reflejo, que implica la imposibilidad del niño de enfocar claramente la imagen de un objeto en la mácula retiniana, cuando el niño está quieto o en movimiento, resultará en un nistagmus patológico (oscilación rítmica conjugada de ambos ojos). El nistagmus puede ser vertical, horizontal, rotatorio, de torsión o de búsqueda. Así es que RN con significativas cataratas bilaterales, desarrollarán un nistagmus luego de 3 a 4 meses de vida si las opacidades no son resueltas. Los niños con malformaciones de los oídos en la asociación CHARGE, se asocia a una disfunción vestibular interna y puede producir nistagmus.

La capacidad de un niño para desarrollar una agudeza visual normal depende de poseer una estructura ocular y cerebral normal y una apropiada función motora y sensorial.

A los 33 días de gestación se logra la estructuración independiente del ojo y se produce el cierre de la fisura embrionaria del proceso óptico. La falla en este cierre puede producir variables grados de malformaciones colobomatosas que pueden afectar al iris, al nervio óptico y producir displasia coroidea y retiniana. Este cierre embrionario está regulado por la transcripción de genes regulatorios. Los genes PAX codifican a una familia de factores de transcripción que están dispersos entre 9 diferentes cromosomas y la variante PAX 6 se encuadra en el brazo corto del cromosoma 11. Las mutaciones de este gen PAX6 están involucradas en producir microftalmia, coloboma, aniridia, y la anomalía de Peter.

Las mutaciones del grupo PAX 6 son las causas de la mayoría de las malformaciones oculares que producen discapacidad visual en la infancia.

Este grupo de genes está involucrado y coexiste con anomalías neurológicas y endocrinológicas. Esta coexistencia fenotípica hace necesario, en todo niño con malformaciones del globo ocular, investigar otras alteraciones del neurodesarrollo (epilepsia, retardo mental, etc.).

Los prematuros tienen una prevalencia aumentada de disturbios en la agudeza visual y disfunción en los movimientos oculomotores.

Esta situación no sólo está relacionada con causas oftalmológicas como ser la retinopatía del prematuro, sino también con lesiones en el sistema de vías de asociación posterior visual. La hemorragia intraventricular y el compromiso de la sustancia blanca periventricular más focalizado (leucomalacia periventricular) o difusa (disminución del volumen de la sustancia blanca) detectados por ecografía cerebral o resonancia nuclear magnética de cerebro en prematuros se relaciona con mayor incidencia de trastornos visuales, quienes además tienen peor pronóstico en el rendimiento motor y cognitivo.

Se desarrolló una evaluación clínica de la maduración de la mirada visual en recién nacidos de < 34 semanas de gestación (determinación cuantitativa de la conducta visual de fijación y movimientos conjugados) y se observó que este proceso de maduración visual se consolidaba con el avance de la edad gestacional.

En recién nacidos prematuros la presencia de compromiso de la sustancia blanca se relaciona estadísticamente en forma significativa con afectación directa de la maduración visual. En una descripción reciente se estudiaron las características de la función visual en niños prematuros y se observó una clara correlación con una disminución volumétrica (técnicas de resonancia nuclear magnética de cerebro) de la corteza occipital inferior.

➤ Causas posnatales

Son menos frecuentes; sólo el 11% de los pacientes con ceguera obedecen a causas posnatales. Las causas más frecuentes de

dificultades visuales son la miopía, el estrabismo y la ambliopía.

Miopía. La miopía ha sido definida como un descenso de la agudeza visual uni o bilateral, causada por una privación de la visión y/o una anomalía de la interacción binocular, para lo cual no existen causas orgánicas que puedan ser detectadas por el examen físico del ojo y que, en algunos casos puede ser reversible por medidas terapéuticas.

Estrabismo. El estrabismo es producto de un trastorno en la simetría de los movimientos oculomotores que afectan la alineación de los globos oculares y por ende la visión binocular. El estrabismo puede ser primario y aislado; es frecuentemente asociado a otros trastornos neurológicos (ejemplo: parálisis cerebral) o bien secundario a otros defectos oculares; como ser cataratas, retina dañada ó pobre agudeza visual de un ojo, o por acortamiento congénito de los músculos oculomotores.

En algunas situaciones, un ojo está desviado hacia la línea media (esotropía) o hacia fuera (exotropía) o ambos ojos pueden alternar en la dirección en que se desvían (esotropía alternante).

Muchos casos de estrabismo no tratados conducen a una ambliopía.

Ambliopía. Se define como una progresiva pérdida visual de un ojo sin evidencias de enfermedad intraocular; es producto de la imposibilidad de un ojo de hacer un claro registro de la imagen en la retina y no poder desarrollar un reflejo adecuado de fijación. Si un niño no desarrolló para los 6-7 años un buen reflejo bilateral (binocular) de fijación, es factible el desarrollo de ambliopía. La ambliopía puede ser secundaria a toda causa que perturbe el desarrollo de un reflejo de fijación, como ser: estrabismo, cataratas congénitas o una marcada asimetría de agudeza visual entre ambos ojos (anisometropía). La ambliopía de origen estrábico es habitualmente unilateral y resulta de la inhibición en la vía retinocortical desde la fovea del ojo desviado.

La ambliopía es la causa más importante de disfunción visual, afectando al 4% de la población general. La mayoría de los casos de ambliopía son reversibles e incluso las formas severas pueden ser prevenidas si se hace una detección y tratamiento precoz.

La ambliopía, producto de una falta de alineación ocular, se instala en los "períodos críticos" de la maduración cortical en un cerebro en desarrollo. El estrabismo en un niño de la segunda infancia producirá diplopía.

Entre el 30 y el 70% de los niños con trastornos visuales severos tienen otras discapacidades asociadas.

En un estudio, realizado en 1.067 niños que eran ciegos o tenían un impedimento visual importante, se encontró que el 62% tenía otros trastornos del desarrollo que impedían el proceso educativo normal.

Trastornos visuales asociados a retrasos específicos del desarrollo

Maduración visual retrasada. Es un término utilizado para describir a un lactante que presenta una dificultad visual y que posteriormente demuestra mejoría en su función visual.

Se lo considera en un lactante mayor de 8 semanas de edad que a pesar de tener respuestas pupilares y movimientos oculomotores normales no muestra evidencias de función visual adecuadas. Este trastorno debe hacer sospechar una disfunción precoz del sistema nervioso central pero muchos de estos niños se desarrollan luego como lactantes normales, sin evidencias de trastorno visual, retardo mental u otros trastornos del desarrollo.

Este cuadro de retraso de la conducta visual puede significar un fenómeno transitorio aislado, un trastorno persistente del neurodesarrollo, presencia de anomalías oculares, incluyendo el nistagmus.

❖

En todo lactante con una conducta visual anormal urge realizar una evaluación neuromadurativa detallada y un control oftalmológico.

❖

Retardo mental. El paciente con retardo mental tiene una incidencia aumentada de patología de la vía visual anterior como también impedimentos visuales de origen cortical. Los trastornos más frecuentes son: los vicios de refracción, estrabismo, nistagmus y ciertas anomalías anatómicas como las cataratas, atrofia óptica, la degeneración tapeto-retiniana, el microftalmos, la coriorretinitis y la ptosis. La prevalencia de ceguera o de trastornos visuales en estos pacientes varía entre 5 al 14%, siendo los trastornos visuales más severos los asociados con mayor compromiso cognitivo

Parálisis cerebral. La incidencia de trastornos visuales en este grupo de pacientes es alta y de características similares a las observadas en niños con retardo mental. Entre el 15 y el 62% padece estrabismo, 50 al 92% tiene anomalías oculares tales como ambliopía, atrofia óptica, nistagmus, vicios de refracción, etc.

❖

En relación a la etiología hay diferencias significativas según se trate de países en desarrollo o desarrollados.

❖

La cicatriz corneana bilateral es la responsable de más de la mitad de los casos de trastornos visuales en la infancia en África pero constituye menos del 1% en Europa y en Estados Unidos. Por el contrario, las causas genéticas, son responsables en menos del 10% de los casos en África, pero constituye el 50% en Estados Unidos.

❖ Diagnóstico y evaluación de los trastornos visuales

Evaluación de trastornos visuales⁹

Historia familiar y médica completa	Factores de riesgo.
Examen del recién nacido	Inspección general de los ojos. Visualización del reflejo rojo (reflexión de la luz en la vasculatura retiniana). Evaluación de la motilidad ocular.
Examen de 0 a 4 meses	Fijación ocular y seguimiento. Balance muscular (test de Bruckner, test de tapar y despatar el ojo). Respuesta pupilar y reflejo rojo. Reflejo lumínico corneano (Hirschberg).
Examen a los 3-4 años	Evaluación de la corteza visual.

⁹ Adaptado de: Childhood Visual Impairment: Normal and Abnormal Visual Function in the Context of Developmental Disability. Nyong'o OL, Monte A. DelMonte, *Pediatr Clin N Am* 55 (2008).

Derivación a oftalmólogo pediatra:

- ❖ Cualquier diferencia en el aspecto de un ojo con respecto al otro.
- ❖ Sospecha de estrabismo.
- ❖ Reflejo rojo o pupilar anormal.

La evaluación apropiada de los trastornos visuales requiere realizar un correcto diagnóstico etiológico y determinar si hay trastornos asociados a los problemas condicionados por la disfunción visual. A veces el abordaje evaluativo y diagnóstico requiere un encuadre interdisciplinario (pediatra, oftalmólogo, neurólogo, genetista, etc.).

El pediatra de cabecera debe realizar una pesquisa precoz de los trastornos visuales.

Hay grupos de riesgo, en quienes esta vigilancia debe ser más estricta como ser: prematuros, lactantes, niños con trastornos del neurodesarrollo, pacientes con trastornos neurológicos (por ejemplo: convulsiones) y aquéllos que tienen una historia familiar de trastornos visuales.

Historia ocular. Es muy valiosa la observación parental. Las preguntas habituales deben incluir:

- ❖ ¿Le parece que su hijo ve bien?
- ❖ ¿Su hijo acerca objetos a su cara?
- ❖ ¿Le parece que los ojos de su hijo se cruzan, están derechos?
- ❖ ¿Los ojos de su hijo impresionan peculiares?
- ❖ ¿Los párpados se caen o uno de ellos tiende a cerrarse ?
- ❖ ¿Hubo alguna injuria de los ojos?
- ❖ Historia familiar de problemas visuales, uso de anteojos.

Inspección general ocular. reflejo rojo y movilidad ocular

- ❖ **Córnea opaca.** El glaucoma es un trastorno poco frecuente en pediatría. Se presenta con

irritabilidad creciente, opacidad de córnea, lagrimeo excesivo y fotofobia. En los niños con glaucoma, la córnea es ancha, con un diámetro mayor de 12 mm. A menudo se asocia a neurofibromatosis, enfermedad de Stuger-Weber, hidrocefalia y encefalopatía rubeólica.

- ❖ **"Pupila blanca"** (Leucocoria). Es un reflejo rojo anormal. Puede indicar: cataratas, coloboma, coriorretinitis, retinopatía del prematuro, desprendimiento de retina y persistencia del vítreo primario.
- ❖ **Nistagmus.** Está asociado a trastornos oculares, del sistema visual o del sistema nervioso central. Hay una forma benigna congénita de nistagmus, sin alteración significativa de la visión.

La presencia de nistagmus en los primeros meses de la vida siempre significa la asociación con una dificultad visual.

Tradicionalmente se ha dividido el nistagmus en dos tipos: el nistagmus sensorial y el motor, siendo el sensorial el más común. El nistagmus sensorial significa que hay un defecto aferente en el control neural, en la fijación ocular y puede ser debido a opacidad de la córnea o del cristalino, cicatrices de la mácula o hipoplasia de la mácula como se ve en el albinismo o en la aniridia, a la hipoplasia del nervio óptico o a anomalías retinianas tales como la amaurosis congénita de Leber. El nistagmus motor se debe pensar que es debido a un defecto en el control eferente de los movimientos oculares. Los defectos oculares asociados con nistagmus motor incluyen los vicios de refracción.

- ❖ **Alineación ocular.** Para detectar estrabismo se utiliza el reflejo lumínico corneano (test de Hirschberg): comparar la posición de la reflexión de la luz en ambas corneas. Si el niño tiene sus ojos bien alineados, la reflexión lumínica es simétrica en ambos ojos; pero si no están bien alineados, una reflexión aparece desviada.

Test de Hirschberg

Posición de la reflexión lumínica	Alineación ocular.
• Simétrica (ambos central o nasal)	Normal.
• Desplazado hacia afuera	Trastorno de alineación convergente (esotropía).
• Desplazado hacia adentro	Trastorno de la alineación divergente (exotropía).
• Desplazado hacia abajo	Trastorno de alineación vertical (hipertropía).

El test de Bruckner es similar al test de Hirschberg; el examinador usa, por ejemplo, la luz de un oftalmoscopio (distancia corta) a ambos ojos, oscurece el centro y observa el reflejo lumínico corneano y el reflejo rojo. Los resultados son similares al test de Hirschberg. También se utiliza el test de tapar/destapar un

ojo. Este test consiste en solicitar al niño que fije su mirada en un punto (por ejemplo: escala de colores, un juguete). Se cubre el ojo derecho y se observa en el ojo izquierdo destapado la presencia de un movimiento de fijación de corrección. Repetir la prueba a la inversa.

Test de tapar/destapar un ojo

Movimiento ocular	Alineación ocular
Ninguno	Normal
Corrige ojo destapado hacia afuera (temporal)	Exotropía
Corrige ojo destapado hacia adentro (nasal)	Exotropía
Corrige ojo destapado hacia arriba o abajo	Hipertropía

La *fotoscreening* es un método simple que utiliza un fotorrefractor que toma fotografías al niño en un ambiente pobremente iluminado y se evalúa tamaño pupilar, enfoque, fijación y alineación binocular.

La evaluación de la agudeza visual en lactantes y niños menores de 3 años incluye nistagmus optoquinético, test de preferencia de la mirada, *fotoscreening*, potenciales evocados visuales y electrórretinograma.

Conclusiones

La discapacidad auditiva puede pasar inadvertida durante los primeros seis u ocho meses de vida pues el bebé durante este período maneja y utiliza una serie de sonidos universales, es decir, los emite en forma indistinta sin relación con el idioma primario materno; estos sonidos forman parte de un “lenguaje canónico universal”, como si fuese un programa lingüístico prenatal de uso transitorio.

❖
Este lenguaje canónico tiende a desaparecer luego de los +/- 8 meses y el bebé con hipoacusia comienza a ser “silencioso”.
 ❖

A diferencia del niño con ceguera o severa disminución visual, el hipoacúsico o sordo (especialmente el no sindrómico) puede actuar y relacionarse en forma normal y estar bien conectado con el medio ambiente a través de la vía visual y en especial si su nivel cognitivo es normal.

Este niño llegará a la consulta porque no responde a su nombre, a algunos sonidos ambientales o porque manifiesta retraso del lenguaje. Y si su hipoacusia es secundaria a una injuria ototóxica (antibiótico, infección) y se afectó el nervio auditivo y vestibular el motivo de consulta puede ser Hipotonía y Retraso motor leve.

A la inversa, en los niños que tienen buena respuesta a los ruidos ambientales pero la respuesta al lenguaje hablado está comprometida, se plantean diagnósticos diferenciales entre Hipoacusia vs. Trastornos específicos del lenguaje vs Agnosia verbal (parece hipoacúsico, pero en realidad está comprometida la decodificación cortical) vs Retardo mental vs Espectro autista (parecen y actúan como sordos).

El diagnóstico temprano o precoz de hipoacusia puede generar una notable diferencia en el desarrollo lingüístico en función de la gran plasticidad cerebral que puede desarrollar conexiones compensatorias

adecuadas. Por este motivo la indicación del implante coclear se realiza en la actualidad con gran precocidad.

El pediatra que a través de estudios de screening habituales y la clínica sospeche la hipoacusia, debe rápidamente derivar al niño a una consulta otorrinolaringológica con orientación especial en audiológica. Desde el punto de vista madurativo la observación por parte del pediatra de la conducta visual del RN le indica con certeza la manera en la que la corteza cerebral está “tomando comando” y organizándose.

❖
Fijar y seguir con los ojos es el primer hito madurativo de significación.
 ❖

Que esto ocurra a los 45-50 días de vida asegura que el bebé será capaz de ubicar su cuerpo en el espacio, y así el control cefálico, el reconocimiento de sus manos como herramientas y la aparición de la línea media se concreta.

El impedimento visual no siempre es un proceso estático:

- ❖ En los impedimentos visuales de origen cortical, causados por una encefalopatía hipóxica-isquémica, trauma, o meningitis, la visión puede mejorar a lo largo del tiempo.
- ❖ En algunos trastornos como ser: retinitis pigmentosa o en forma aguda en el desprendimiento retiniano secundario a una alta miopía, la visión puede deteriorarse gradualmente.

En todo control de salud el pediatra debe observar cómo el niño mira (mirada huidiza, poco contacto visual), la alineación de los ojos (detección de estrabismo), la aparición de movimientos anormales (distintas formas de nistagmus), si acerca objetos (detección precoz de vicios de refracción), si hay fotofobia. Ante cualquier duda corresponde la consulta con el oftalmólogo infantil.

▀ Lecturas recomendadas

1. Sociedad Argentina de Pediatría. Fundasap. Veinberg S, Mon F. (coordinadoras). Atención pediátrica de los niños sordos, hipoacúsicos, ciegos y con baja visión. Ediciones, 2006.
2. Nelson J. Tratado de pediatría. Vol. II Cap.620 Trastornos de la visión. Cap 636 Hipoacusias. Edición 18°.

Clave de respuestas. Ejercicio inicial



A. Marque V si considera que el enunciado es Verdadero y F si considera que es Falso.

1. Falso: a partir de los 6-8 meses un bebé con hipoacusia comienza a ser “silencioso” porque deja de utilizar el lenguaje canónico universal.
2. Verdadero.
3. Verdadero.
4. Verdadero.
5. Verdadero.
6. Verdadero.
7. Verdadero.
8. Verdadero.
9. Falso. Estudios realizados describieron que el 80% de los niños nacidos luego de una infección materna por CMV en el primer trimestre desarrollaron hipoacusia neurosensorial.
10. Verdadero.
11. Verdadero.
12. Verdadero.
13. Verdadero.
14. Falso. El desarrollo de la visión comienza antes del nacimiento.
15. Verdadero.
16. Falso. La visión de colores está presente desde el nacimiento.
17. Verdadero.
18. Verdadero.
19. Falso. El desarrollo del reflejo de fijación tiene que estar logrado a los 3 a 4 meses.
20. Verdadero.
21. Verdadero.
22. Verdadero.
23. Verdadero.
24. Verdadero.
25. Verdadero.
26. Verdadero.
27. Verdadero.
28. Verdadero.
29. Verdadero.
30. Falso. La mayoría de los casos de ambliopía son reversibles. Las formas severas pueden ser prevenidas si se hace una detección y tratamiento precoz.

■ Anexo I. Certificado de Discapacidad - Organismos gubernamentales

Este certificado es un requisito indispensable –para las personas con discapacidad– para acceder a los beneficios específicos establecidos en las normativas nacionales y provinciales. El Ministerio de Salud de la Nación certificará en cada caso la existencia de una discapacidad, su naturaleza y su grado, así como las posibilidades de rehabilitación del afectado. Este certificado acreditará plenamente la discapacidad en todo el territorio nacional en todos los supuestos en que sea necesario invocarla. Idéntica validez en cuanto a sus efectos tendrán los certificados emitidos por las provincias a través de las juntas creadas ad hoc.

¿Cómo obtener el certificado nacional?

Se tramita en el Servicio Nacional de Rehabilitación y Promoción de la Persona con Discapacidad, Ramsay 2250 Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
Tél.: 011 4783 5034.

¿Cómo obtener el certificado provincial?

Se tramita en las Juntas Provinciales dependientes de cada provincia, creadas al efecto.

■ Organismos gubernamentales

Sistema Único de Prestaciones Básicas para Personas con Discapacidad - Ley 24.901.

Sitio Web: www.sisdis.gov.ar

Información sobre aspectos de salud, educación, legislación, etc. en materia de discapacidad. Incluye listado de instituciones del Registro Nacional de Prestadores de Servicios.

Garantiza las prestaciones especiales, para las personas con discapacidad, con o sin cobertura de obras sociales.

Regula el Sistema Nacional de Prestaciones a través del directorio del Sistema Único.

Contiene información sobre organismos y organizaciones de y para personas con discapacidad acreditadas para ello.

Comisión Nacional Asesora para la Integración de las Personas con Discapacidad.

Av. Julio A. Roca 782, 4° Piso - (1067) Buenos Aires.
Tél.: 4343-0181/0109. www.cndisc.gov.ar

Tiene a su cargo la coordinación de las políticas nacionales en materia de discapacidad. Preside el Consejo Federal de Discapacidad, conformado por representantes de todas las provincias y preside el directorio del Sistema Único de Prestaciones Básicas para Personas con Discapacidad (Ley 24.901).

Secretaría de Educación del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires

Dirección de Educación Especial.
Bartolomé Mitre 1249, 6° Piso. Capital Federal.
Tél.: 4372-6737

Implementa políticas y acciones de educación en su jurisdicción.

Dirección de Educación Especial de la Dirección General de Escuelas de la provincia de Buenos Aires

Calle 51 y 12 – Piso 13 – La Plata.
Tél.: 0221-429-5270/72/73

Idem en la provincia de Buenos Aires.

Superintendencia de Servicios de Salud

Av. Pte. Roque Saenz Peña 530 – Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Para afiliados de obras sociales nacionales:

Gerencia de Atención al Usuario: Centro de atención telefónica: 0800-222-SALUD (72583).

E-mail: info@sssalud.gov.ar

Sitio web: www.sssalud.gov.ar

Ente Regulador y de contralor de las obras sociales nacionales, que tiene por objeto asegurar el cumplimiento de las políticas prestacionales de promoción, preservación y recuperación de la salud y en especial lo referente a las prestaciones de la ley 24.901 para personas con discapacidad.

Servicio Nacional de Rehabilitación y Promoción de la Persona con Discapacidad

Ramsay 2250 – (1428) Buenos Aires.
T.E.: 4784-9497 / 4783-5034

Es la entidad responsable del Registro Nacional de las Personas con discapacidad y el otorgamiento del certificado de discapacidad en Buenos Aires. En el resto del país, las entidades provinciales correspondientes.

■ Consejo Federal de Discapacidad

■ Provincia de Córdoba

Referente: Ing. Dante Heredia - Prof. Amelia Bondio

Organismo: Agencia Córdoba

Dependencia: Secretaría de la Gobernación

Avda. Vélez Sarfield 2311. (5003) Córdoba.

Tel.: (0351) 4688545/4688549

Fax: (0351) 4688566

E-mail: amelia.bondio@cba.gov.ar

■ Provincia de Santa Fe

Referentes: Ricardo Spinozzi, María Angélica Marineli.
Organismo: Comisión Provincial para Personas Discapacitadas.

Dependencia: Secretaría de Estado General y Técnica de la Gobernación.

3 de Febrero 2649. (3000) Santa Fe.

Tel.: (0342) 4506610/4506600.

Fax: (0342) 4506600 Int 1382.

E-mail: comidiscasf@arnetcom.ar

■ Ciudad Autónoma de Buenos Aires

Referente: Dora Blanchet, Antonio Coppola.

Organismo: Secretaría Desarrollo Social (Personas con Necesidades Especiales).

Dependencia: Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.

Entre Ríos 1492 PB Of. 16 -

(1133) Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Tel.: (011) 4300-9300/ 9611.

Fax: (011) 4300-9300.

E-mail: dorablanchet@ao1.com.ar

■ Provincia de Buenos Aires

Referente: Alberto Savi.

Organismo: Consejo Provincial del Discapacitado.

Dependencia: Gobierno de la Provincia de Buenos Aires
55 N° 570 6° Piso, (1900) La Plata.

Tel.: (0221) 4296815. Fax: (0221) 4296815.

E-mail: alberto_s@confia.gba.gov.ar

■ Provincia de Catamarca

Referente: Dra. Iris Dre.

Organismo: Dirección de Asistencia Integral a Personas con Discapacidad.

Dependencia: Ministerio de Salud y Acción Social

Mota Botello 114 - (4700) Catamarca.

Tel.: (03833) 437646/437913.

Fax: (03833) 437913 E-mail: Yrisdre@hotmail1.com

■ Provincia de Jujuy

Referente: Marcelo Bellone.

Organismo: Dirección Provincial de Salud.

Dependencia: Ministerio de Salud .

Independencia 41 - (4600) S. S. de Jujuy.

Tel.: (0388) 42212243/4221273.

Fax: (0388) 4221243

■ Provincia de Salta

Referente: Carlos Cabezas.

Organismo: Secretaría de Desarrollo Social.

Dependencia: Gobierno Provincia de Salta.

Belgrano 1349 - (4400) Salta. Tel.: (0387) 4317744.

Fax: (0387) 4314862.

E-mail: carloscabe@hotmail1.com

■ Provincia de Santiago del Estero

Referente: Graciela Pintos.

Organismo: Instituto Provincial de Rehabilitación

Dependencia: Ministerio de Salud y Acción Social.

24 de Septiembre 448 - (4200) Santiago del Estero.

Tel.: (0385) 4211480. Fax: (0385) 4222173

E-mail: aspadi@arnetcom.ar

■ Provincia de Tucumán

Referente: María M. Rosales.

Organismo: Consejo Asesor Provincial para la Integración de Personas Discapacitadas.

Dependencia: Ministerio de Asuntos Sociales.

25 de Mayo 90. Casa de Gobierno

(4000) S. Miguel de Tucumán.

Tel.: (0381) 4211515 Int 375

Fax: (0381) 4311967.

E-mail: gcnasci@hotmail1.com

■ Provincia del Chaco

Referente: Silvia Rodríguez

Organismo: Comisión Provincial Asesora para la Integración de Personas Discapacitadas

Dependencia: Ministerio de Salud Pública

M. T. De Alvear 143 Piso 8 - (3500) Resistencia.

Tel.: (03722) 448028. Fax: (03722) 448028.

E-mail: msp_rehabilitacion@ecomchaco.com.ar

■ Provincia de Corrientes

Referente: Dr. Guillermo Seguí.

Organismo: Consejo Provincial del Discapacitado.

Dependencia: Gobierno Provincia de Corrientes.

Quintana 940 - (3400) Corrientes.

Tel.: (03783) 461512. Fax: (03783) 475422/15.

E-mail: discorr@yahoo.com.ar

■ Provincia de Entre Ríos

Referentes: Prof. Patricia Baltar,

Dra. Carmen Prevedel.

Organismo: Instituto de Protección de Discapacidad.

Dependencia: Gobierno de la Provincia de Entre Ríos

Andrés Pazos 35 - (3100) Paraná.

Tel.: (0343) 4208280/81. Fax: (0343) 4208280.

E-mail: silpujato@yahoo.com.ar

■ Provincia de Formosa

Referente: Lucía C. de Barrios.

Organismo: Dirección de Minoridad y Familia.

Dependencia: Ministerio de Desarrollo Humano.

Eva Perón 328 - (3600) Formosa.

Tel.: (03717) 449834/434086.

Fax: (03717) 426020

E-mail: lucy_barrios@hotmail1.com

■ Provincia de Misiones

Referente: José Francisco Nosiglia.
 Organismo: Departamento de Atención al Discapacitado.
 Dependencia: Ministerio de Bienestar Social.
 Centro Cívico - Edificio 2, Planta Baja -
 (3300) Posadas.
 Tel.: (03752) 447205/447214.
 Fax: (03752) 447205.
 E-mail: josefrancisco@hotmail.com

■ Provincia de Mendoza

Referente: Adriana Navas.
 Organismo: Gerencia de Discapacidad.
 Dependencia: Ministerio de Desarrollo Social y Salud
 Peltier 531 1° ss - C.C. Casa de Gobierno,
 (5500) Mendoza.
 Tel.: (0261) 4493048/45.
 Fax: (0261) 4493032.
 E-mail: munoz_ariel@yahoo.com.ar

■ Provincia de La Rioja

Referentes: Daniela Bustamante, Estela Sotomayor.
 Organismo: Programa de Asistencia Integral al
 Discapacitado.
 Dependencia: Ministerio de Salud.
 Pelagio B Luna 336 - (5300) La Rioja.
 Tel.: (03822) 427822/453968.
 Fax: (03822) 453968.
 E-mail: discapacidad@larioja.gov.ar

■ Provincia de San Juan

Referente: Dr. Jorge Peñafort.
 Organismo: Consejo Provincial para Personas con
 Discapacidad.
 Dependencia: Ministerio de Desarrollo Humano.
 Córdoba 150, Este - (5400) San Juan.
 Tel.: (0264) 4216606. Fax: (0264) 4216606.

■ Provincia de San Luis

Referentes: Lic. Raquel Weinstock, Nélica Lucero.
 Organismo: Dirección Provincial de Protección a
 Personas Discapacitadas.
 Dependencia: Ministerio de Acción Social.
 Pringles 487 - (5700) San Luis.
 Tel.: (02652) 444130. Fax: (02652) 444130.
 E-mail: capdifer@sanluis.gov.ar

■ Provincia de Chubut

Referente: Cecilia Gurovich.
 Organismo: Dirección Provincial del Discapacitado
 Dependencia: Subsecretaría de Desarrollo Humano y
 Familia.

9 de Julio 280 - (9103) Rawson.
 Tel.: (02965) 481119. Fax: (02965) 481119
 E-mail: ceguro@infovia.com.ar

■ Provincia de La Pampa

Referentes: María Cristina Hidalgo,
 Laura Gómez.
 Organismo: Dirección General de la Familia.
 Dependencia: Ministerio de Bienestar Social.
 Av. Roca 851 - (6300) Santa Rosa.
 Tel.: (02954) 433010.
 Fax: (02954) 433010.
 E-mail: DGFamilia@lapampa.gov.ar

■ Provincia de Neuquén

Referente: Hugo Pérez.
 Organismo: Jucaid.
 Dependencia: Ministerio de Salud y Bienestar Social.
 Salta 265 - (8300) Neuquén.
 Tel.: (0299) 4495552/4420000.
 Fax: (0299) 4420000/4493815.
 E-mail: victor@arnetcom.a

■ Provincia de Río Negro

Referente: Roberto Patrono.
 Organismo: Consejo Provincial del Discapacitado.
 Dependencia: Secretaría de Estado de Acción Social.
 Laprida 226 - (8500) Viedma.
 Tel.: (02920) 421833. Fax: (02920) 427631.
 E-mail: condisca@sociales.rionegro.gov.ar

■ Provincia de Santa Cruz

Referente: Isaías Alvarez.
 Organismo: Subsecretaría de Salud Pública.
 Dependencia: Ministerio de Salud.
 Salta 75 - (9400) Río Gallegos.
 Tel.: (02966) 424125/422776.
 Fax: (02966) 422922.
 E-mail: isaiasal@yahoo.com

■ Provincia de Tierra del Fuego

Referente: Alicia Mallea.
 Organismo: Supervisión General de Gestión
 Dependencia: Secretaría General de Acción Social.
 San Martín 450 1° P - (9410) Ushuaia.
 Tel.: (02901) 441211. Fax: (02901) 4413838
 E-mail: amalleatdf@hotmail.com

En el Anexo II figura un listado de Instituciones de la
 sociedad civil que brindan atención, educación, apoyo
 y contención a las personas con discapacidades visual
 y/o auditiva.

Anexo II

Instituciones de la sociedad civil que brindan atención, educación, apoyo y contención a las personas con discapacidades visual y/o auditiva.

Discapacidad visual

■ Unión Mundial de Ciegos

www.worldblindunion.org

La Unión Mundial de Ciegos (UMC) representa las personas ciegas y deficientes visuales de todo el mundo (180 millones de ciegos y deficientes visuales de unas 600 organizaciones distintas repartidas en 158 países). Es una organización apolítica, laica, no gubernamental y sin ánimo de lucro.

La UMC se divide en 6 regiones, cada una con su propia constitución. Juntas forman la Unión Mundial de Ciegos.

■ Unión Latinoamericana de Ciegos

www.fbraille.com.uy/ulac

Representa las personas ciegas y con baja visión de Latinoamérica.

Su oficina permanente está situada en Cuba: Calle I N.º 201, Municipio Plaza de la Revolución, Apartado 4129, La Habana 4, CUBA, Tel.: (53-7) 832 04 49, Fax: (53-7) 33 41 34, E-mail: ulacop@hotmail.com

■ Consejo Internacional para la Educación de Personas con Impedimento visual (ICEVI)

www.icevi.org

Asociación global de individuos y organizaciones que promueven igual acceso y educación apropiada para todos los niños y jóvenes con impedimento visual para que puedan desarrollar plenamente sus potencialidades.

■ Sociedad Internacional para la Investigación y la Rehabilitación de la Baja Visión

www.islrr.org

Está constituida por especialistas en diferentes disciplinas laborales dentro del campo de la investigación y desarrollo para la rehabilitación de personas con deficiencias visuales.

■ Organización Nacional de Ciegos Españoles

Importante ONG española. Tiene una Fundación para Ayuda a América Latina (FOAL).

www.once.es

E-mail: soi@once.es

■ Interredvisual

www.sapiens.ya.com/eninterredvisual

Portal en lengua española que tiene como eje la intervención educativa en/con personas ciegas o con baja visión.

■ Biblioteca Argentina para Ciegos

www.bac.org.ar

E-mail: bac@bac.org.ar

Es una de las instituciones con mayor trayectoria en la Argentina y referente local y regional.

■ ASAERCA (Asociación Argentina para el Estudio del Ciego y del Ambliope)

asaerca@ciudad.com.ar

Asociación de profesionales que trabajan a nivel nacional en el área de la ceguera y la baja visión.

Discapacidad auditiva

■ Confederación Argentina de Sordomudos

Asociación que nuclea a todas las Asociaciones de Sordos de Argentina.

Costa Rica 5631, Ciudad de Buenos Aires.

Tel.: 4772-3564.

admin@cas.org.ar

info@cas.org.ar

cas_argentina@fibertel.com.ar

www.cas.org.ar

■ Asociaciones de Sordos en Argentina

Ciudad de Buenos Aires

Asociación de Sordomudos de Ayuda Mutua (ASAM)

Maza 1480.

Tel./fax: 4931-7119.

Asam_lsa@hotmail.com

www.asamutual.org.ar

Asociación Argentina de Sordos (ASO)

Julián Álvarez 1544-46.

Tel./fax: 4863-2643.

admin@aso.org.ar

www.aso.org.ar

Asociación Argentina de Sordomudas Casa Hogar

Gascón 1155.

Tel./fax: 4862-9691.

Unión Argentina de Sordomudos

Cuenca 1750.

Tel./fax: 4581-6524

Buenos Aires

La Plata

Asociación de Sordomudos de La Plata

Calle 8 N° 526 (1900) e/42 y 43.

Fax: 0221-422-6657

www.aslp.org.ar

sordos_aslp@hotmail.com

Mar del Plata**ASMAR**

Belgrano 3908.
Tel./fax: (54) 0223-4933350.
asmar@cybertech.com.ar

Asociación de Sordos Integrados**Marplatenses (ASIM)**

Funes 2832. Tel./fax: 0223-4733179.
Asim_mardel@hotmail.com

Chaco**Asociación de Sordomudos del Chaco**

Las Heras 2211, Resistencia.

Córdoba**Organización Cordobesa de Sordomudos**

Av. Armengol Tercera 48, CC N.º 7, Bº Alberdi.

Corrientes**Asociación de Sordomudos de Corrientes (ASC)**

Av. Armenia 2965.

Entre Ríos**Club de Sordos**

San Martín 1367, Paraná.
Tel./fax: 4216573.

Asociación de Sordomudos de Gualeguaychú

sordosgchu@hotmail.com

Jujuy**Asociación de Sordomudos de Jujuy**

Eva Perón 1024, Bº 17 de Agosto,
San Salvador de Jujuy.
Tel./fax: 03882-425973.

La Rioja**Asociación Riojana de Sordos**

Av. Malvinas Argentinas 563, Bº Islas Malvinas.

Mendoza**Asociación de Sordomudos de Mendoza**

Bartolomé Mitre 95, Godoy Cruz.
Tel./fax: 0261-4450169.

Misiones**Asociación de Sordos de Misiones**

Félix de Azara 118, Posadas.
Tel.: 03752-15646304.

Neuquén**Asociación de Sordos de Neuquén**

San Francisco 595, Bº Copol.
Tel.: 0299-4330914.

Salta**Asociación de Sordos de Salta**

Belgrano 1314.

Asociación Salteña de Sordos

Los Juncos 43, Bº Tres Cerritos.

San Juan**Asociación de Sordomudos de San Juan**

Saturnino Sarassa 260 (Este).

Asociación de Sordomudos de San Juan (ASM)

Paraguay 618 (Este), Concepción.
Tel./fax: 0264-4229185

San Luis**Asociación de Sordomudos**

25 de Mayo 723.

Santa Fe**Asociación de Sordos de Ayuda Mutua de Rosario (ASAM)**

Santa Fe 1861, Rosario.

Círculo Social Cultural y Deportiva de Sordomudos

Rioja 2771, Rosario.

Asociación de Sordos de Santa Fe de la Vera Cruz

Juan de Garay 3167, Santa Fe.

Tucumán**Asociación Tucumana de Sordomudos**

Buenos Aires 830, San Miguel de Tucumán.

Para una lista completa de Asociaciones de Sordos se recomienda visitar las siguientes páginas de Internet:

www.sitiodesordos.com.ar

www.vocesenelsilencio.org.ar

www.manosquehablan.com.ar

www.sordosdelpueblo.com.ar

www.sordos.info

www.tusor.com.ar

Educación de los niños sordos**Canales Asociación Civil**

canaleseducativos@yahoo.com.ar

www.canales.org.ar

Deportes**CADES: Confederación Argentina Deportiva de Sordos**

Sede: Ramsay 2348, Ciudad de Buenos Aires.

Fax: (54-11) 4951-9971.

info@cades.org.ar

Bibliografía consultada

1. Hubel DH, Wiesel TN. Ferrier lecture. Functional architecture of macaque monkey visual cortex. *Proc R Soc Lond B Biol Sci* 1977;198(1130):1-59.
2. Tychsen L, Wong AM, Burkhalter A. Paucity of horizontal connections for binocular vision in V1 of naturally strabismic macaques: Cytochrome oxidase compartment specificity. *J Comp Neurol* 2004;474(2):261-75.
3. Hertle RW, Scheiman MM, Beck RW, et al. Pediatric Eye Disease Investigator Group. Stability of visual acuity improvement following discontinuation of amblyopia treatment in children aged 7 to 12 years. *Arch Ophthalmol* 2007;125(5):655-9.
4. American Association of Certified Orthoptists American; Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus; American Academy of Ophthalmology. Policy statement. Organizational Principles to Guide and Define the Child Health Care System and/or Improve the Health of All Children. Eye Examination in Infants, Children, and Young Adults by Pediatricians. *Pediatrics* April 2003(111) No. 4.
5. Cioni G, Bertuccelli B, Boldrini A, et al. Correlation between visual function, neurodevelopmental outcome, and magnetic resonance imaging findings in infants with periventricular leucomalacia. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2000;82:F134-40.
6. Glass H, Fujimoto S, Ceppi-Cozzio C, Bartha AI, Vigneron DB, Barkovich AJ, Glidden DV, Ferriero DM, and Miller SP. White-Matter Injury is Associated With Impaired Gaze in Premature Infants. *Pediatr Neurol* 2008;38:10-15.
7. Shah DK, Guinane C, August P, Austin NC, Woodward J, Thompson DK, Warfield SK, Clemett R, and Inder TE. Reduced Occipital Regional Volumes at Term Predict Impaired Visual Function in Early Childhood. En: *Very Low Birth Weight Infants Invest Ophthalmol Vis Sci* 2006;47:3366-3373.
8. Nyong O, Del Monte MA. Childhood Visual Impairment: Normal and Abnormal Visual Function in the Context of Developmental Disability. *Pediatr Clin N Am* 55 (2008) 1403-1415
9. Atkinson J, & Van Hof-van Duin J. Visual assesment during the first year of life. En: Fielder AR, Best AB, & Bax MCO, eds. *The management of visual impairment in childhood. Clinics in Developmental Medicine* 1993;128:9-29.
10. Baird G, Moore AT. Epidemiology. En: Fielder AR, Best AB, and Bax MCO, eds. *The management of visual impairment in chilhood. Clinics in Developmental Medicine.* 1993;128:1-8.
11. Kirchner C. *Data on Blindness and Visual Impairment in the USA.* (2nd de.) New York. American Foundation for the Blind.
12. Phelps DL. Retinopathy of prematurity: an estimate of vision loss in the United States. *Pediatrics* 1981;67:924-926.
13. Good WV. Early Treatment for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group: Final results of the early treatment for retinopathy of prematurity randomized trial. *Trans Am Ophthalmol Soc* 2004;102:233-248.
14. Guercio JR, Martyn LJ. Congenital Malformations of the Eye and Orbit. *Otolaryngol Clin N Am* 2007,40: 113-140.

Capítulo 3

❖ Errores congénitos del metabolismo

Dra. Luisa B. Bay

Médica Pediatra. Jefa del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo del Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. J. P. Garrahan.

Secretaria del Grupo de Trabajo de Enfermedades Poco Frecuentes de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Colaboradora del Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas. Pesquisa Neonatal. Del Ministerio de Salud de la Nación Argentina. Dirección de Maternidad e Infancia.



Por un niño sano
en un mundo mejor

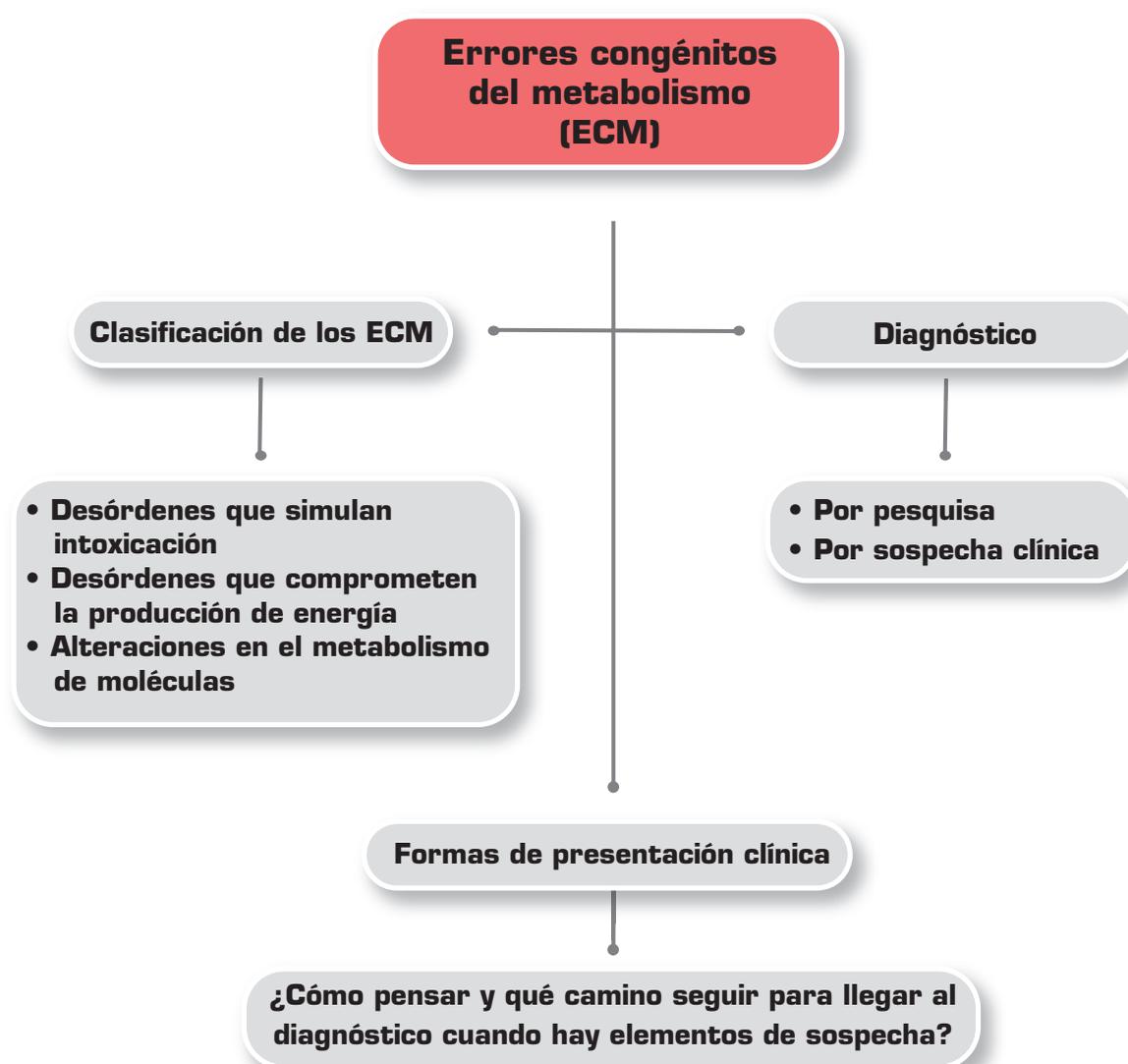
Sociedad Argentina de Pediatría
Secretaría de Educación Continua

(10)

Objetivos

- Valorar la importancia de un programa de pesquisa para detectar, con un marcador biológico, una enfermedad grave en la que pueda prevenirse su progresión ni bien se diagnostica.
- Reconocer las principales enfermedades producidas por errores congénitos del metabolismo (ECM).
- Identificar los datos clínicos y de laboratorio sospechosos de ECM.
- Describir diferentes formas de presentación clínica.
- Realizar la interconsulta y/o la derivación oportuna al especialista.

Esquema de contenidos



1. Generalidades

Los “errores congénitos del metabolismo” (ECM) constituyen un desafío para la mayoría de los médicos. La denominación de este grupo de afecciones la introdujo Sir Archibald E. Garrod, hace más de un siglo cuando describió la alcaptonuria como una enfermedad congénita. Planteó, en aquellos tiempos, la herencia autosómica recesiva según las leyes de Mendel basándose en investigaciones de consanguinidad y en la presencia de casos familiares. Más tarde se encontró que el mecanismo en juego, para cada una de las enfermedades de este grupo, es un gen mutado que es responsable de la síntesis de una proteína (enzima) anómala.

El progreso de las descripciones clínicas, de las ciencias básicas y de la tecnología ha llevado desde entonces al reconocimiento de más de 500 enfermedades en este grupo, con una mayor comprensión de su patogenia, mejores posibilidades de detección y diagnóstico, de consejo genético y de tratamiento para muchas de ellas.

La medicina molecular en las últimas décadas ha permitido reconocer la mayoría de las mutaciones genéticas causantes de las alteraciones en la función de cada vía metabólica.

Se manifiestan frecuentemente en la infancia, pero pueden hacerlo aún hasta en la adultez.

Por su baja prevalencia y lo inespecífico de sus signos de presentación, suelen ser enfermedades casi desconocidas para el médico que se desempeña en el área de atención primaria, que, por otra parte, suele ser el primero en tomar contacto con estos pacientes.

Cada uno de los ECM considerado aisladamente tiene una prevalencia muy baja, que oscila según la enfermedad entre 1:4.000 a 1:300.000 recién nacidos. Sin embargo, considerados los diferentes ECM en conjunto, estos afectan a más de 1:2.500. En regiones o comunidades con alta frecuencia de uniones entre consanguíneos o con grupos étnicos minoritarios, la presencia de ECM es tan frecuente como 1:748 ó 1:50 nacidos vivos.

Su forma de presentación es muy variable, pudiendo hacerlo como una enfermedad sobreaguda o con síntomas intermitentes o de comienzo tardío o padecer cuadros clínicos crónicos y/o evolutivos.

Algunas enfermedades se diagnostican a través de programas de pesquisa en el recién nacido y otras a partir de la sospecha oportuna del pediatra. El diagnóstico precoz es importante para alcanzar una evolución favorable, evitar la muerte o prevenir secuelas neurológicas permanentes de aquellas afecciones que tienen tratamiento y para ofrecer asesoramiento genético en todos los casos, ya que son, salvo unas pocas excepciones, de herencia autosómica recesiva.

2. Diagnóstico

2.1. Diagnóstico temprano por pesquisa en niños asintomáticos

El objetivo de un programa de pesquisa en una población es detectar, con un marcador biológico, una enfermedad grave en la que pueda prevenirse su progresión ni bien se diagnostica.

En nuestro país la detección de algunos ECM: fenilcetonuria, deficiencia de biotinidasa y galactosemia, es obligatoria por ley para todos los recién nacidos. Si la pesquisa no se realizó en algún paciente en la primera semana de vida, debe hacerse cualquiera sea la edad del niño. En otros países, se realiza una pesquisa más amplia, que incluye algunas alteraciones del metabolismo de los aminoácidos, algunas acidemias orgánicas, defectos de oxidación de ácidos grasos y otros ECM. Esto es gracias al desarrollo tecnológico, que desde hace pocos

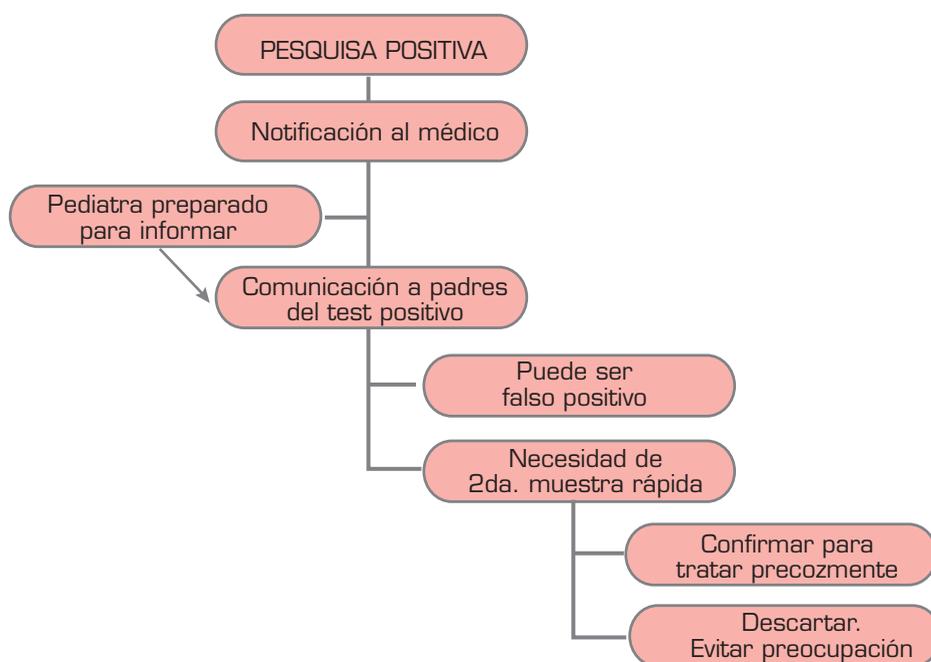
años, incluyó como método de diagnóstico la espectroscopía de masa en tándem.

El resultado positivo de una pesquisa no es diagnóstico de la enfermedad.

Hay que recordar que los test que se utilizan tienen más sensibilidad que especificidad, por lo que puede haber resultados falsos positivos. Pero el pediatra, que es el primero en encontrarse con el informe, debe estar preparado para explicar las características de la enfermedad que la pesquisa detectó como posible y también aclarar que puede tratarse de un falso positivo, sin generar angustia, acompañando a la familia en el proceso de confirmación y actuando sin demoras.

Se dan esquemas orientadores para el pediatra respecto a como actuar frente a un resultado positivo de cada uno de los ECM pesquisados.

Gráfico 1
El pediatra frente al resultado de la pesquisa neonatal



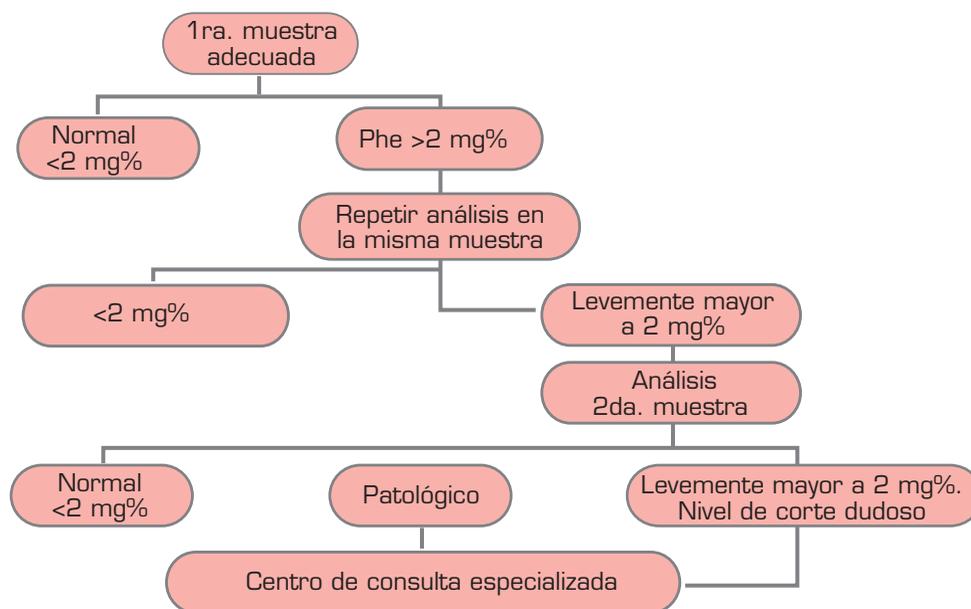
Elaboración propia.

Fenilcetonuria

Esta enfermedad, no tiene características fenotípicas llamativas en el lactante, pero el diagnóstico por pesquisa es trascendente porque sin diagnóstico temprano y sin tratamiento, evoluciona a un retardo mental severo.

El pediatra recibe del laboratorio de pesquisa el informe de fenilalanina elevada. El primer paso que deberá dar es confirmar el valor y luego el diagnóstico. En el **gráfico 2** se esquematizan los pasos a seguir. Si la muestra se toma entre los 2-5 días de vida, el valor de corte a considerar es de 4 mg%; si es anterior, el mismo es de 2 mg%.

Gráfico 2
Fenilcetonuria

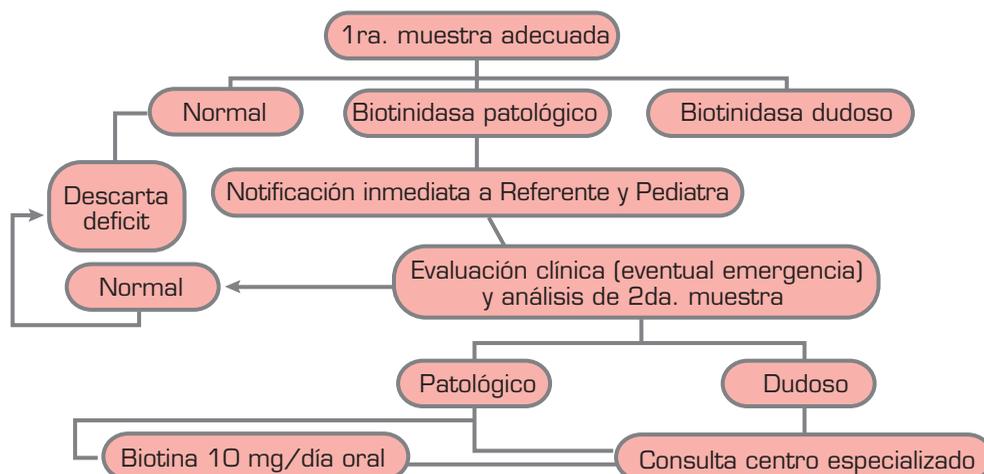


Elaboración propia.

Hay que tener presente que la leche de madre es la que tiene menor contenido de fenilalanina, pero resulta excesiva para un niño con fenilcetonuria. Este requerirá una fórmula especial, que no contiene fenilalanina, para cubrir sus requerimientos proteicos y calóricos, pero esta fórmula no será su única alimentación, ya que requiere cubrir sus requerimientos de fenilalanina (aminoácido esencial) preferiblemente con pecho materno, para mantener valores normales en plasma y asegurar un buen control metabólico y crecimiento y desarrollo normales. Estas indicaciones, deben realizarse en un centro especializado, con el que hay que contactarse rápidamente.

Deficiencia de biotinidasa: El examen que realiza el laboratorio de pesquisa mide el nivel de enzima biotinidasa. La deficiencia de ésta puede no dar síntomas o causar un cuadro grave en el recién nacido con convulsiones o severa acidosis metabólica y lesiones de piel. El tratamiento es muy simple y consiste en administrar biotina por boca, 10 mg/día. Esto no modifica los exámenes confirmatorios. En el **gráfico 3** se esquematiza la conducta a seguir frente a un resultado positivo. El pediatra puede indicar el tratamiento y contactar con un centro especializado para confirmar el diagnóstico.

Gráfico 3
Pesquisa de deficiencia de biotinidasa

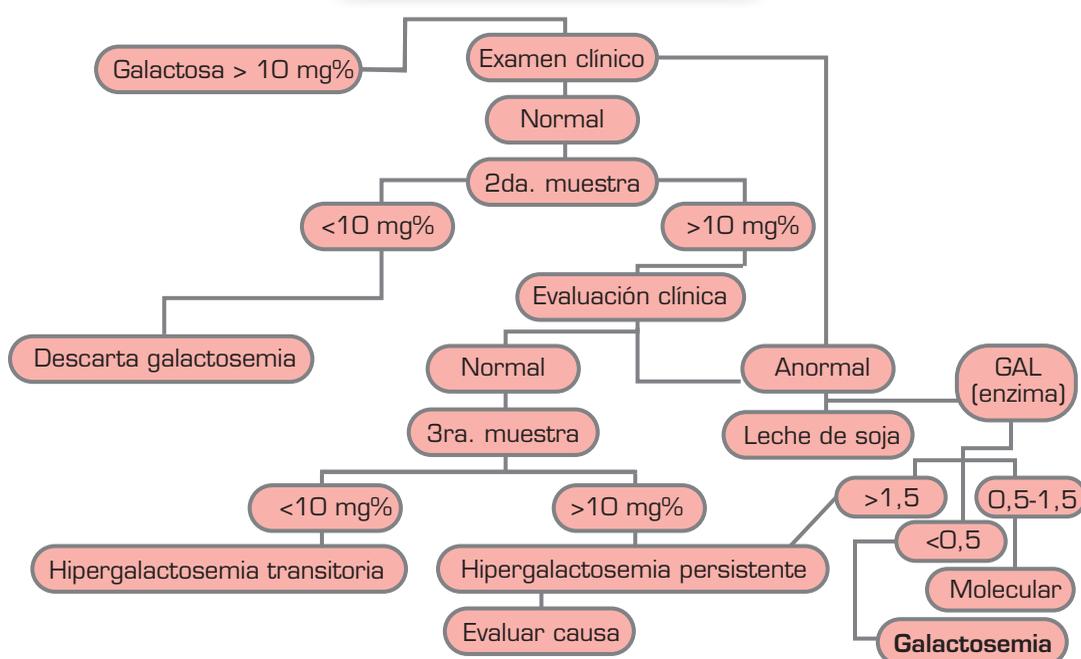


Elaboración propia.

Galactosemia: Esta enfermedad puede ser extremadamente grave desde el nacimiento y el niño puede tener síntomas aún antes de recibir el resultado de la pesquisa. La imposibilidad de transformar la galactosa (monosacárido que junto con la glucosa constituyen la lactosa de la leche) en glucosa, por deficiencia de la galactosa-1-fosfato uridil transferasa (GALT) provoca la acumulación de galactosa-1-fosfato,

que tiene efectos tóxicos sobre hígado y riñón. Los síntomas son rechazo del alimento, vómitos, falta de progreso de peso, hepatomegalia, ascitis, signos de laboratorio de compromiso hepático, acidosis metabólica por afectación del túbulo renal proximal. Por esta razón, en el algoritmo (**Gráfico 4**) sugerimos la evaluación clínica temprana del niño antes de seguir con los pasos de la confirmación diagnóstica.

Gráfico 4
Sospecha de galactosemia



Elaboración propia.

2.2. Diagnóstico por sospecha clínica

Si la pesquisa es normal, no descarta la posibilidad de que el niño tenga alguno de los otros cientos de ECM cuyo diagnóstico depende principalmente de la sospecha clínica del pediatra.

¿Cuáles son los principios a tener en cuenta para diagnosticar estas enfermedades?

- 1) Considerar la posibilidad de un Error congénito del metabolismo en simultáneo con otras patologías, por ejemplo, sepsis, intoxicaciones o encefalopatías.
- 2) Recordar que pueden manifestarse en cualquier edad.
- 3) Estar alerta con los signos clínicos y de laboratorio que, aunque inespecíficos, pueden corresponder a algún Error congénito del metabolismo.
- 4) Pensar primero en los ECM que tienen posibilidad de tratamientos específicos.
- 5) En situaciones de emergencia, tomar las muestras de laboratorio que puedan orientar a un ECM tratable (se mencionan más adelante).

Los elementos de sospecha que se enumeran a continuación en general se presentan combinados más de uno en un paciente con ECM.

Datos del interrogatorio sospechosos de ECM.

- Muerte temprana de hermanos de causa dudosa, súbita o sepsis.
- Hígado graso materno en el embarazo.
- Niño sin antecedentes patológicos que se presenta con una enfermedad sobreaguda o progresiva inexplicable.
- Síntomas agudos, con compromiso clínico severo, desencadenados por el ayuno o por una infección leve.
- Síntomas desencadenados por cambios en la alimentación. (incorporación de leche de vaca, carne, azúcar, fruta).
- Rechazo del alimento o de algún tipo específico de alimento. (Proteínas, frutas, dulces, leche).

- 6) Recordar que una muerte neonatal con diagnóstico dudoso, de sepsis o de intoxicación, puede corresponder a un ECM.
- 7) Procurar tener acceso a una consulta especializada.

Los datos clínicos de los pacientes con ECM son en general inespecíficos, especialmente en el recién nacido o el lactante pequeño que tienen un repertorio de síntomas limitado para responder a enfermedades severas.

Por lo tanto un mismo síntoma puede deberse a diferentes causas. Si no se considera la posibilidad del ECM como diagnóstico diferencial en un niño gravemente enfermo, algunos pacientes con un ECM serán diagnosticados como con una enfermedad adquirida (sepsis, intoxicación, deficiencia de nutrientes). **Solamente si se piensa que la suma de todos los signos presentes podría corresponder a un ECM se estará frente a la sospecha y se podrá actuar en consecuencia, haciendo el diagnóstico, evitando una morbilidad innecesaria y aún la muerte e indicando tratamiento cuando la enfermedad es tratable.**

Signos y síntomas clínicos sospechosos de ECM.

- Retraso del crecimiento.
- Vómitos cíclicos.
- Hiperventilación.
- Síntomas neurológicos intermitentes: trastornos del sensorio y/o convulsiones, ataxia.
- Retraso madurativo evolutivo.
- Olor peculiar en orina o piel (pie sudado, azúcar quemada, orina de gato, moho).
- Color de la orina (inusual).
- Hepatomegalia y/o esplenomegalia.
- Insuficiencia hepática.
- Fallo multisistémico.
- Apneas.
- Algias de miembros.
- Intolerancia al ejercicio.
- Trastornos del tono muscular.
- Dismorfias - macroglosia.
- Hidrops fetalis.
- Miocardiopatía.
- Cataratas - opacidad corneana, luxación del cristalino, manchas en el fondo de ojo.
- Angioqueratomas.
- Accidentes cerebro-vasculares inexplicados.
- Hernias inguinales, luxación de cadera, rinorrea persistente.
- Displasias óseas.

Es importante recordar que generalmente se encuentran más de uno de los signos y que difícilmente sean signos aislados.

Datos de laboratorio sospechosos de ECM.

- Anemia, neutropenia, plaquetopenia.
- Acidosis metabólica (o bicarbonato plasmático bajo, aún con ph. normal) o alcalosis respiratoria.
- Anión restante elevado (cálculo del anión restante: $[\text{Na} - (\text{Cl} + \text{CO}_3\text{H})]$). Normal: 12 ± 4 .
- Hipoglucemia o hiperglucemia.
- Urea baja.
- Aumento de enzimas hepáticas.
- Aumento de amoniemia.
- Aumento de ácido láctico.
- Aumento de CPK.
- Colesterol elevado o bajo.
- Ácido úrico elevado.
- Cetonuria (especialmente en el recién nacido).
- Signos de tubulopatía.
- Signos de insuficiencia hepática (alteraciones en la coagulación y/o en la síntesis de albúmina).

❖ Cuando estos elementos están presentes, debe pensarse en la posibilidad de que el diagnóstico del paciente sea un ECM y actuar en consecuencia.

Esto es tomar muestras para estudios diagnósticos como se desarrolla más adelante e implementar especialmente en los pacientes muy graves, medidas terapéuticas que no dañen y, en cambio, puedan proteger o mejorar al paciente si tuviera un ECM.

❖ 3. Clasificación de los ECM

Las clasificaciones son siempre arbitrarias y podríamos elegir diferentes modalidades para clasificar los ECM. Pensamos que la perspectiva fisiopatológica es la más práctica para orientarse en este grupo de afecciones. Así, podremos considerar 3 grupos de enfermedades:

- ❖ **Grupo I: Desórdenes que simulan una intoxicación.**
- ❖ **Grupo II: Desórdenes que comprometen la producción de energía.**
- ❖ **Grupo III: Alteraciones en el metabolismo de moléculas complejas.**

diferentes órganos o sistemas y de ello dependerá la sintomatología.

A este grupo pertenecen:

- a) **Alteraciones del metabolismo de aminoácidos** (ejemplo: fenilcetonuria, homocistinuria, enfermedad de jarabe de arce, tirosinemia).
- b) **Acidemias orgánicas** (ejemplo: acidemia metilmalónica, propiónica, isovalérica, etc.).
- c) **Defectos en el ciclo de la urea** (ejemplo: déficit de ornitina trans carbamilasa: OTC; acidemia argininosuccínica).
- d) **Alteraciones del metabolismo de azúcares** (ejemplo: galactosemia o la intolerancia hereditaria a la fructosa).
- e) **Alteraciones del metabolismo de los metales** (ejemplo: enfermedad de Wilson).

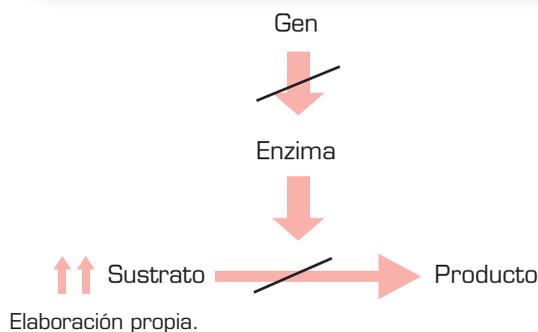
Cada una de las enfermedades de este grupo tiene características propias, pero podemos generalizar diciendo que ninguna de ellas afecta el desarrollo fetal, que pueden tener intervalos libres de síntomas y cuando éstos se presentan, son similares a los de una "intoxicación", pueden ser agudos (vómitos, coma, insuficiencia hepática etc.) o en algunos casos crónicos (falta de crecimiento, retardo madurativo, miocardiopatía etc.).

La aparición de síntomas agudos frecuentemente se relaciona con interurrencias infecciosas leves, cambios en la alimentación, fiebre o períodos de ayuno.

El **diagnóstico** requiere comúnmente de análisis específicos, tomados en el momento agudo de los síntomas. (Se detallan más adelante).

El **tratamiento** de este grupo de enfermedades requiere en general de la remoción del metabolito tóxico en el período agudo o en evitar la acumulación del mismo en forma crónica.

Gráfico 5
Fisiopatología de los desórdenes que simulan una intoxicación



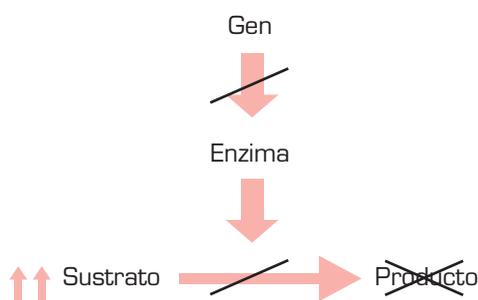
❖ 3.1. Grupo I: desórdenes que simulan una intoxicación

La alteración genética modifica la síntesis de una proteína que cumple funciones de enzima. Entonces un sustrato A proximal al bloqueo, que no puede ser transformado en B por la deficiencia de la enzima involucrada, se acumula, lo que resulta tóxico para el organismo. Puede afectar

3.2. Grupo II: desórdenes que comprometen la producción de energía

Son alteraciones en el metabolismo intermedio, en los que los síntomas son secundarios a una deficiencia en la producción o utilización de la energía por los tejidos. Pueden dividirse en defectos a nivel de las mitocondrias o del citoplasma.

Gráfico 6
Desórdenes que comprometen la producción de energía



Elaboración propia.

Las afecciones **a nivel mitocondrial** son severas, incluyen:

- Acidosis lácticas.**
- Desórdenes en la cadena respiratoria mitocondrial.**
- Defectos de la oxidación de las grasas.**

Las últimas son las únicas de este grupo parcialmente tratables, suelen presentarse en situación de ayuno, cuando el paciente requiere oxidar grasas como fuente de energía, se

manifiestan frecuentemente como un síndrome de Reye, o como una miocardiopatía.

Los **defectos citoplasmáticos** de la utilización de energía son:

- Trastornos del metabolismo del glucógeno** (glucogenosis).
- Hiperinsulinismo** (hipoglucemia persistente o post prandial).

Estos son pasibles de tratamiento y diagnosticados y tratados precozmente, son menos severos.

3.3. Grupo III: alteraciones en el metabolismo de moléculas complejas

Presentan compromiso de la función de las organelas celulares, con alteración en la síntesis o degradación de moléculas complejas.

Los síntomas son permanentes, progresivos independientes de eventos intercurrentes y no relacionados con la alimentación.

A este grupo pertenecen:

- Enfermedades lisosomales** (ejemplos: enfermedad de Gaucher, mucopolisacaridosis, etc.).
- Desórdenes de la glicosilación.**
 - Deficiencia de alfa 1 antitripsina.**
 - Trastornos en la síntesis del colesterol.**

Algunas de ellas tienen actualmente tratamiento.

4. Formas de presentación clínica

- Presentación en el período neonatal.**
- Síntomas agudos recurrentes, como coma, ataxia, vómitos, acidosis.**
- Síntomas crónicos progresivos.**
- Signos específicos, permanentes de compromiso de algún órgano, sugestivo de**

un ECM como dislocación de cristalino, miocardiopatía, hepatomegalia, fenotipo peculiar, etc.

Las formas de presentación a y b, constituyen **emergencias** tanto desde el punto de vista diagnóstico como terapéutico; se corresponden

con las alteraciones del metabolismo intermedio del Grupo I y II de la clasificación.

En cambio las formas de presentación c y d corresponden a las enfermedades clasificadas como del Grupo III.

4.1 Síntomas agudos en el neonato o infante pequeño

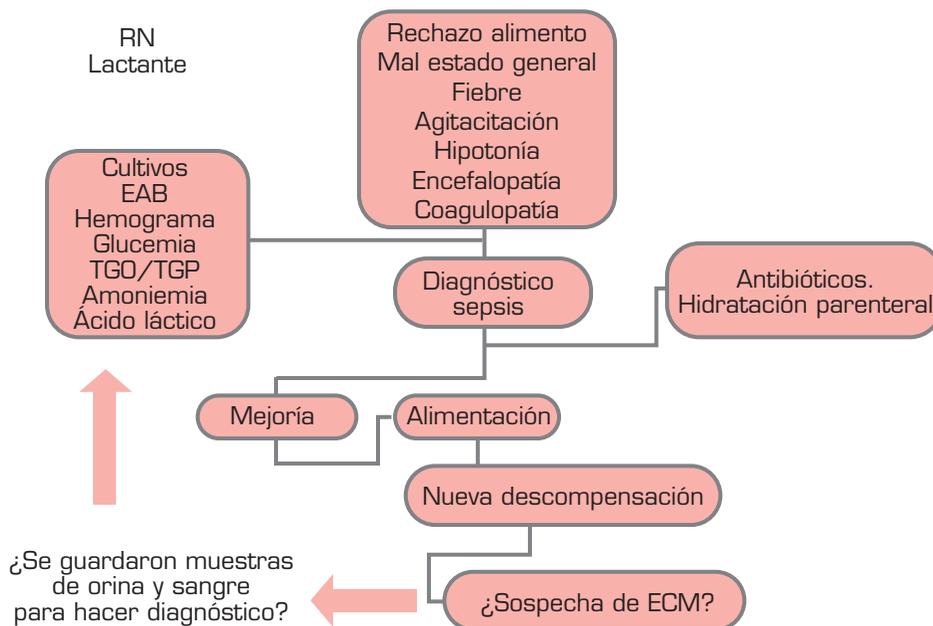
Los síntomas de un niño pequeño con una enfermedad aguda, de compromiso multisistémico son limitados y se repiten en diferentes enfermedades. Así, hipotonía, rechazo del alimento, distrés respiratorio, vómitos, diarrea, deshidratación, letargo, convulsiones, signos de compromiso hepático, miocardiopatía, son atribuidos frecuentemente a una sepsis, u otra afección frecuente, pero estos mismos

síntomas pueden corresponder a un ECM.

El período libre de síntomas desde el nacimiento es variable. Puede suceder que cuando al paciente grave se le suspende la alimentación o se evita el ayuno administrando glucosa endovenosa, mejora, por que si la enfermedad corresponde al grupo I, se está interrumpiendo la acumulación del sustrato tóxico y si pertenece al grupo 2, se está aportando energía. Frente a esta mejoría, el médico piensa que efectivamente está frente a un cuadro infeccioso que mejoró con antibióticos; sin embargo, cuando el paciente es alimentado nuevamente o se interrumpe el aporte de glucosa, los síntomas reaparecen y aumenta la sospecha de que se esté frente a un ECM.

Es trascendente la toma de muestras biológicas oportuna para poder diagnosticar a tiempo un ECM (**Gráfico 7**).

Gráfico 7
Fisiopatología de los desórdenes que simulan una intoxicación



Elaboración propia.

Es siempre conveniente tomar muestras y conservarlas cuando hay signos de sospecha de ECM. Si el cuadro se resuelve favorablemente y se comprueba que el diagnóstico fue, por ejemplo, una sepsis, no será necesario analizar las muestras que se tomaron, y se descartan; si no es así, el contar con las muestras del peor momento del

paciente será de gran ayuda para diagnosticar un ECM ya que en muchas enfermedades metabólicas, sólo se encuentran las alteraciones bioquímicas buscadas en el momento de la descompensación aguda. Después que el paciente fue estabilizado, puede perderse la posibilidad de diagnóstico o ser éste más complejo.

Muestras a tomar

Deben realizarse todos los exámenes enumerados como orientadores o sospechosos anteriormente y, además, tomar las siguientes muestras para procesar en forma diferida:

- Gotas de sangre en papel de filtro (el que se utiliza en la pesquisa del recién nacido).
- Sangre (3 cc) con una gota de heparina, separar el plasma por centrifugación y conservar el mismo a -20°C (freezer).
- LCR centrifugar y congelar.
- Orina: primera muestra emitida por el paciente, realizar una tirilla reactiva de test estándar en orina para detectar cetonas, glucosa, pH y congelar a -4°C . (congelador).

❖

Si se requiere realizar los análisis específicos, será conveniente consultar a un centro especializado que cuente con un laboratorio de alta complejidad y pueda realizar los análisis e interpretar adecuadamente los resultados y orientar el tratamiento.

❖

Además de una **historia clínica detallada**, hay datos importantes respecto al momento de la toma de muestras para interpretar correctamente los resultados de laboratorio, como:

- ❖ ¿cuántas horas de ayuno tenía?,
- ❖ ¿qué fue lo último que comió?,
- ❖ ¿tuvo cambios recientes en la alimentación?,
- ❖ ¿tiene o ha tenido una infección reciente o actual?,
- ❖ ¿recibía glucosa EV en el momento de la toma de las muestras?,
- ❖ ¿cuál es la medicación que reciben el paciente y/o la madre?

Tratamiento de emergencia

❖

Los objetivos del tratamiento en estas situaciones, son: lograr la sobrevida del paciente, evitar secuelas y que la respuesta al tratamiento permita orientar al diagnóstico.

❖

El tratamiento de sostén del paciente sospechoso de un ECM incluye: suspender la ingesta de cualquier producto potencialmente tóxico como galactosa, proteínas, fructosa y grasas, administrar un flujo de glucosa de 7 a 10 mg/kg/min. (Glucosa al 10% + electrolitos a 110-150 ml/kg/día). El monitoreo del tratamiento (determinaciones cada 1-2 hs, del metabolito/s alterados al comienzo) permitirá reconocer el subtipo de enfermedad metabólica posible y adecuar el tratamiento.

Si se trata de intolerancia al ayuno (Ejemplo: glucogenosis I), el objetivo será estabilizar la glucemia y corregir las anomalías bioquímicas (acidosis metabólica, hiperlacticoacidemia, hiperuricemia, hipercolesterolemia).

En casos de hiperinsulinismo se verá la necesidad de seguir incrementando el flujo de glucosa, que aunque no será beneficioso para el paciente, es un signo indirecto del diagnóstico.

Si se detecta hipoglucemia con ausencia de cetonuria se deben sospechar los defectos de la beta oxidación de las grasas, pueden requerir otras medidas, además del flujo de glucosa, que obligan a consultar a un centro especializado.

En los casos tipo intoxicación (Ejemplo: enfermedad de jarabe de arce, defectos del ciclo de la urea, acidurias orgánicas) será necesario revertir el catabolismo, además lograr anabolismo y eliminar sustancias tóxicas. Para ello, el aporte calórico deberá llegar a 60-100 cal/kg/día, aumentando el flujo de glucosa hasta 15 mg/kg/minuto EV. Si es necesario (generalmente lo es) agregar insulina humana corriente a 0,05 unidades/kg/hora. Si se descartaron defectos de la oxidación grasa, se pueden agregar 1-2 g/kg/día de lípidos. Si se detecta un aumento del amonio plasmático, en un paciente con un cuadro de encefalopatía, sin acidosis metabólica y sin hipoglucemia, para lograr el descenso del amonio, hay que usar medicamentos como: Benzoato de Na al 20%, 250 mg/kg dosis de carga a pasar en 1 a 2 hs. EV y luego 250 mg/kg/día cada 8 h, L-arginina al 20% (clorhidrato de arginina): 250 mg/kg/día y Fenilbutirato de sodio, que debe ser indicado por profesional con experiencia en el tema. Con este

tratamiento es necesario controlar la natremia. Cuando el amonio plasmático es más de 600 mmol/L deberá indicarse hemodiálisis, diálisis peritoneal, o preferentemente hemofiltración. Si se sospecha una aciduria orgánica, por la **persistencia de acidosis metabólica** con anión restante aumentado, a pesar de las primeras medidas de sostén, una vez tomadas y adecuadamente rotuladas y conservadas las muestras para diagnóstico, será necesario indicar Carnitina EV 200 a 300 mg/kg iniciales y luego 100 mg/kg vía oral y vitamina B12 (hidroxi cobalamina 1mg/día) por vía intramuscular. También puede ser necesario forzar diuresis, aumentando el volumen de infusión, controlando regularmente el medio interno. Cuando hay una **acidosis láctica persistente** por alteración del metabolismo energético, será necesario controlar la evolución del ácido láctico, porque puede ser la única situación en la que el flujo de glucosa elevado resulte perjudicial, porque aumente el ácido láctico y se requiera disminuirlo a 3-5 mg/kg/minuto.

❖ 4.2. Síntomas de comienzo tardío o en episodios recurrentes

El 50% de los errores del metabolismo intermedio, se expresan después del primer año y hasta la edad adulta.

Los síntomas de presentación son **episodios recurrentes** de:

- ❖ Coma.
- ❖ Vómitos.
- ❖ Ataxia.
- ❖ Trastornos psiquiátricos.
- ❖ Deshidratación.
- ❖ Síndrome de Reye.

Cada episodio sintomático puede desencadenarse por un ayuno prolongado, o un aumento de la ingesta proteica, o por ejercicio o eventos que incrementen el catabolismo o sin causa aparente. Pueden resolverse con medidas sintomáticas o llevar a la muerte.

Entre los episodios el paciente está normal, asintomático.

En estos episodios recurrentes, también corresponde frente a los síntomas, tomar las medidas de tratamiento de emergencia propuestas en el punto anterior.

❖ 4.3. Síntomas crónicos progresivos de órganos o sistemas específicos

Los síntomas pueden ser insidiosos, de lento progreso, estar presentes al nacimiento o más tarde. Afectan con mucha frecuencia sistema nervioso (deterioro mental, paraplejía, ataxia, movimientos anormales, epilepsia mioclónica, polineuropatía, trastornos de conducta), aparato digestivo (diarrea crónica, falla de crecimiento, vómitos reiterados, pobre alimentación, hepatomegalia), músculo (hipotonía, debilidad) y huesos (disostosis). También pueden manifestarse como hidrops fetal no inmunológico, o con alteraciones fenotípicas. Este grupo corresponde a **afecciones del metabolismo de grandes moléculas** que no presentan eventos de descompensación metabólica aguda relacionados con infecciones ni cambios de la alimentación, como las alteraciones del metabolismo intermedio. La presencia de hepatoesplenomegalia en los primeros meses, se puede asociar a GM1 (gangliosidosis tipo I), glucogenosis tipo III, VI, o IX o enfermedades de Niemann Pick, Gaucher o Wolman. Cuando se suma además una facies peculiar, hernias y alteraciones óseas, podrá tratarse de una mucopolisacaridosis u oligosacaridosis. El estudio de mucopolisacáridos y oligosacáridos en orina, pueden ayudar al diagnóstico, pero si son normales, no descarta la posibilidad de estas enfermedades y es necesario realizar enzimas en leucocitos en un laboratorio especializado.

Estas afecciones en general no constituyen una emergencia que requieran tratamientos inmediatos, y dan tiempo a realizar consultas y estudios para alcanzar el diagnóstico.

La presencia de defectos al nacimiento sugiere alteraciones intraútero que afectan el desarrollo fetal. Esto se ve en las alteraciones de enzimas peroxisomales, por ejemplo en el síndrome de Zellweger; en acidemia glutárica tipo II, en trastornos de la glicosilación (CDG), trastornos de la síntesis de colesterol (acidemia mevalónica, Smith-Lemli-Opitz), trastornos del

metabolismo del cobre (síndrome de Menkes), o en fenilcetonuria materna. La deficiencia de piruvato deshidrogenasa puede provocar malformaciones similares al síndrome de alcohol fetal.

Si bien hay algunas otras afecciones acompañadas de dismorfias, son en general pocos los ECM que las producen.

5. ¿Cómo pensar y qué camino seguir para llegar al diagnóstico cuando hay elementos de sospecha?

Enumeramos algunas de las afecciones más comunes para orientar el diagnóstico.

5.1. Síntomas de encefalitis aguda

- ❑ Rechazo del alimento.
- ❑ Irritabilidad.
- ❑ Letargo.
- ❑ Coma.
- ❑ Cambios del tono muscular.
- ❑ Temblores, mioclonías.
- ❑ Problemas neurovegetativos.

Estos síntomas **pueden corresponder a:**

- ❑ Acidemias orgánicas.
- ❑ Enfermedad de Jarabe de Arce.
- ❑ Trastornos del ciclo de la urea.
- ❑ Defectos en la producción de energía.

Los **elementos del laboratorio** habitual que apoyan esta posibilidad diagnóstica son:

- ❑ Descenso del bicarbonato plasmático con anión restante elevado.
- ❑ Cetonuria.
- ❑ Olor peculiar en la orina.
- ❑ Amoniemia elevada.
- ❑ Aumento de enzimas hepáticas.
- ❑ Aumento del ácido láctico.
- ❑ Hipoglucemia.

❑ Cuando están presentes algunos de los síntomas de sospecha, es conveniente no demorarse en la consulta especializada, para solicitar estudios específicos e iniciar tratamiento, porque las secuelas neurológicas están en relación con la demora diagnóstica y terapéutica.

5.2. Convulsiones

❑ Dificilmente las convulsiones aisladas sean manifestación de un E.C.M.

Con excepción de las siguientes afecciones que se presentan en el período neonatal.

- ❑ Hipoglucemia de diferentes etiologías.
- ❑ Convulsiones sensibles a piridoxina.
- ❑ Convulsiones sensibles a ácido folínico.
- ❑ Deficiencia de biotinidasa.
- ❑ Mala absorción congénita de magnesio.
- ❑ Dependencia de piridoxal 5 fosfato.
- ❑ Defectos de tetrahidrobiopterina.
- ❑ Trastorno del transporte de glucosa.

- ❖ Déficit de serina.
- ❖ Hiperglicinemia no cetósica.
- ❖ Deficiencia de sulfito oxidasa.

El EEG con patrón de paroxismo supresión pueden orientar hacia un ECM. Es necesaria la consulta especializada, para solicitar estudios complejos con orientación diagnóstica.

❖ 5.3. Enfermedad hepática

No es infrecuente que frente a un niño con hepatomegalia, el pediatra piense en causas infecciosas o estructurales; sin embargo, hay varios errores congénitos del metabolismo que la presentan, en algunos casos acompañado de hipoglucemia, o acidosis metabólica o insuficiencia hepática o colestasis. Muchas de estas enfermedades tienen un tratamiento específico.

Hepatomegalia con hipoglucemia

- Glucogenosis
- Intolerancia hereditaria a la fructosa
- Deficiencia de fructosa 1-6 difosfatasa
- Hiperinsulinismo

Insuficiencia hepática (alteraciones en los factores de coagulación)

- Galactosemia
- Hemosiderosis neonatal
- Enfermedad mitocondrial
- Tirosinemia
- Intolerancia hereditaria a la fructosa

Colestasis

- Deficiencia alfa-1-antitripsina
- Niemann Pick C
- Trastornos del metabolismo o secreción de sales biliares
- Fibrosis quística
- Enfermedad peroxisomal
- Aciduria mevalónica

Hepato-esplenomegalia

Enfermedades lisosomales

❖ 5.4. Compromiso cardíaco

Miocardopatía dilatada o hipertrófica con insuficiencia cardíaca

- Defectos de la producción de energía
 - Defectos en la cadena respiratoria
 - Defectos de la beta oxidación
- Enfermedad lisosomal (Pompe, MPS)

Derrame pericárdico

- Trastornos de la glicosilación proteica (CDG)

Miocardopatía + hipoglucemia

- Defectos de la beta oxidación

Miocardopatía + hipotonía

- Enfermedad de Pompe
- Síndrome de Barth (+ neutropenia)

Arritmias

- Enfermedad mitocondrial
- Hiperamoniemia

5.5. Hipoglucemia

Frente a una hipoglucemia, lo primero a tener en cuenta, es que el organismo tiene mecanismos compensadores como para mantener la normoglucemia, por lo que nunca un valor inferior a 50 mg% puede considerarse normal, ni aún con ayuno.

Las tiras reactivas para medir glucemia son útiles pero no son “definitivas” para un diagnóstico, los valores deben confirmarse con el laboratorio.

Cuando un valor es bajo, es suficiente para encarar su estudio. La repetición del análisis, un par de horas después, puede ser normal, y eso no descarta la hipoglucemia.

Frecuentemente la hipoglucemia se presenta con síntomas, en el neonato puede ser solo irritabilidad, en el niño mayor síntomas adrenérgicos (sudoración, piel fría, sudorosa, taquicardia), o somnolencia o convulsiones, pero también puede ser que el paciente no tenga síntomas, especialmente en el niño que tiene episodios a repetición.

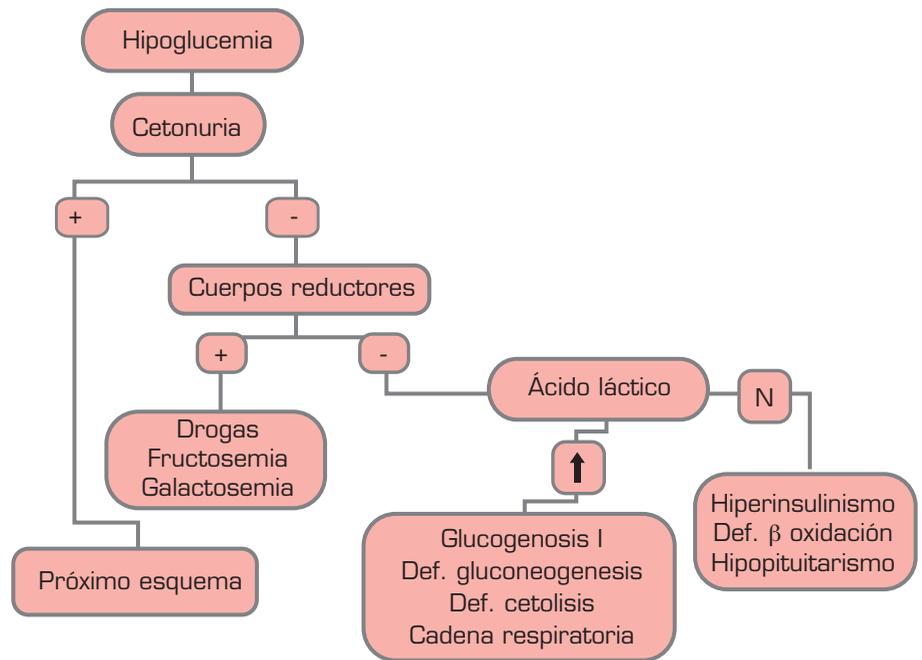
En el momento de la hipoglucemia, cuando se toma la muestra de sangre venosa para enviar al laboratorio y confirmar el valor de una tira reactiva, deben tomarse simultáneamente muestras clave, que pueden permitir tener un diagnóstico etiológico si son simultáneas con ella. El examen de la primera muestra de orina emitida después de la hipoglucemia, también es muy orientador para el diagnóstico.

Orina	<ul style="list-style-type: none"> • Cetonuria. • Cuerpos reductores. • ph. • Conservar orina congelada para analizar ácidos orgánicos urinarios. • Tóxicos.
Sangre	<ul style="list-style-type: none"> • Glucosa (laboratorio). • Gases en sangre. • Insulina/Cortisol/Hormona de crecimiento (puede congelarse suero). • Ácidos grasos libres (NEFA/FFA). • 3-OH-Butírico. • Amonio. • Ácido láctico. • Acylcarnitinas (gotas de sangre en papel de filtro, el mismo que se utiliza para la pesquisa del recién nacido. Guardar una vez seco).

Algunos de estos exámenes necesarios pueden procesarse en laboratorios de baja complejidad, los otros podrán derivarse si fuera necesario.

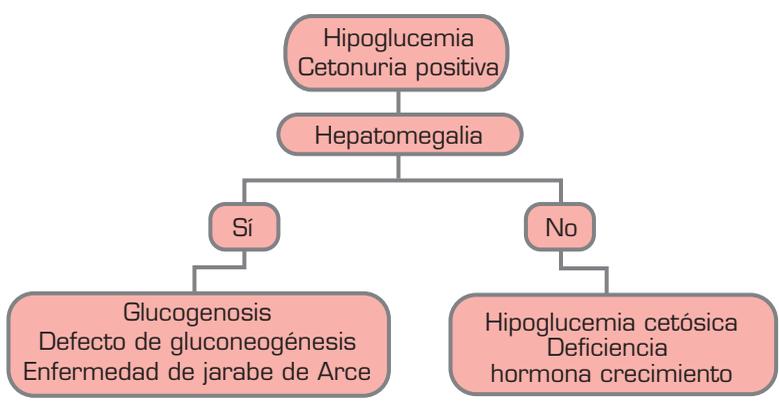
Los caminos para pensar en las posibles etiologías de la hipoglucemia, se esquematizan en los **gráficos 8 y 9**.

Gráfico 8
Algoritmo frente a hipoglucemia



Elaboración propia.

Gráfico 9
Algoritmo frente a hipoglucemia con cetonuria+



Elaboración propia.

5.6. Acidosis metabólica

La acidosis metabólica con anión restante normal, solo puede verse en las acidosis tubulares renales y en la diarrea, en cambio, hay varias situaciones, especialmente en el niño pequeño, que pueden dar acidosis metabólica con anión restante [Na-(Cl+CO3H)] normal: 12 ± 4) >16, entre ellas, los ECM. Entre estos,

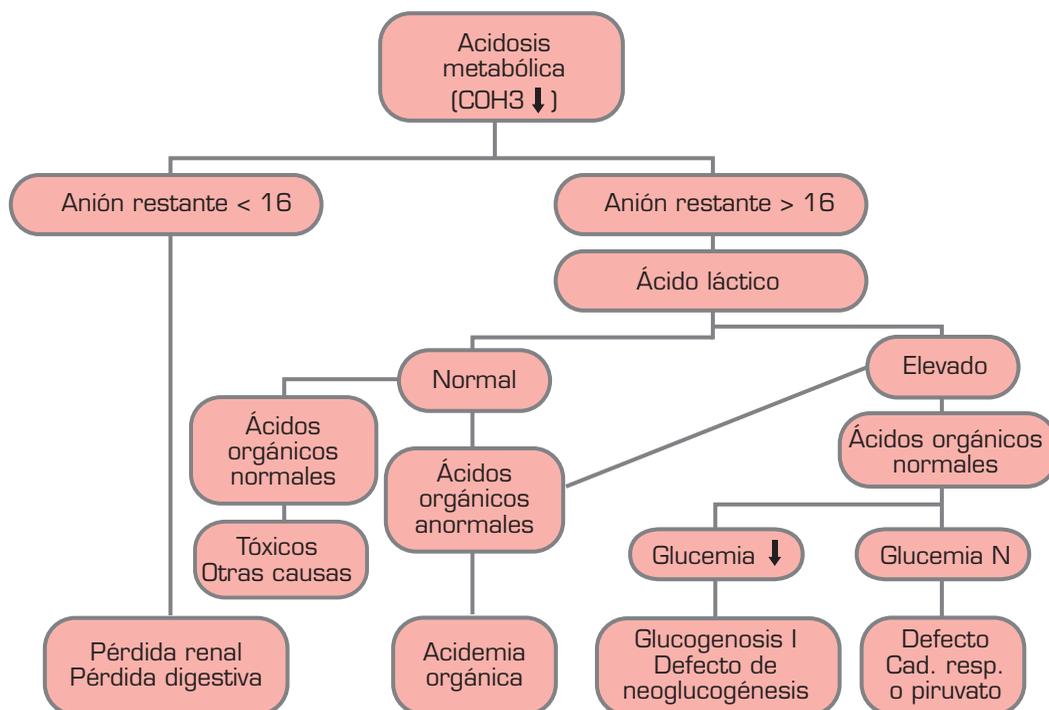
el grupo que típicamente se asocia a acidosis metabólica son las **acidemias orgánicas** (metilmalónica, propiónica, isovalérica y otras), aunque hay que tener en cuenta que hay algunas acidemias orgánicas que no se presentan con acidosis y se manifiestan por compromiso del SNC.

En el **gráfico 10** se muestra un camino para pensar un paciente con acidosis metabólica. El

análisis de los ácidos orgánicos se realizará en un laboratorio especializado donde además se hace la interpretación de los resultados, no es

un estudio disponible en laboratorios de baja o mediana complejidad.

Gráfico 10
Algoritmo diagnóstico frente a acidosis metabólica



Elaboración propia.

5.7. Hiperamoniemia

El amonio (NH₃) puede estar elevado en:

- 1) Insuficiencia hepática.
- 2) Aumento de la actividad muscular o convulsiones recientes.
- 3) Neonatos con ductus permeable o dificultad respiratoria.
- 4) Trastornos del ciclo de la urea.
- 5) Acidemias orgánicas.
- 6) Defectos de la beta oxidación.

Las **investigaciones básicas** frente al paciente con hiperamoniemia son:

- 1) Equilibrio ácido base y anión restante.
- 2) Aminoácidos plasmáticos (plasma).
- 3) Ácidos orgánicos urinarios (congelar orina).
- 4) Acilcarnitinas en papel de filtro.
- 5) Ácido orótico urinario (congelar orina).

Frente al paciente en coma con hiperamoniemia es necesario contactar inmediatamente con un especialista en enfermedades metabólicas pues es necesario actuar con medidas terapéuticas con urgencia.

Ejercicio de Integración y Cierre

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados



V F

1. Cada uno de los ECM considerado aisladamente tiene una prevalencia muy baja, que oscila según la enfermedad entre 1:4.000 a 1:300.000 recién nacidos.
2. La forma de presentación es muy variable, pudiendo hacerlo como una enfermedad sobreaaguda o con síntomas intermitentes o de comienzo tardío o padecer cuadros clínicos crónicos y/o evolutivos.
3. La detección de algunos ECM: fenilcetonuria, deficiencia de biotinidasa y galactosemia, en nuestro país, es obligatoria por ley para todos los recién nacidos.
4. El resultado positivo de una pesquisa es diagnóstico de la enfermedad.
5. Los datos clínicos de los pacientes con ECM son en general inespecíficos, especialmente en el recién nacido o el lactante pequeño.
6. Las formas de presentación en el período neonatal y las que presentan síntomas agudos recurrentes, constituyen emergencias tanto desde el punto de vista diagnóstico como terapéutico.
7. El 80% de los errores del metabolismo intermedio se expresan durante el primer año de vida.
8. Las convulsiones son, generalmente, una manifestación de un ECM.
9. Nunca un valor de glucemia inferior a 50 mg% puede considerarse normal.
10. Frente al paciente en coma con hiperamonemia es necesario contactar inmediatamente con un especialista en enfermedades metabólicas pues es necesario actuar con medidas terapéuticas con urgencia.

**B. Responda las siguientes consignas**

1 Mencione por lo menos dos ECM que se puedan diagnosticar tempranamente por pesquisa en niños asintomáticos.

.....

.....

.....

2 Enumere por lo menos 3 datos que le harían sospechar de ECM en el interrogatorio.

.....

.....

.....

3 Enumere por lo menos 3 signos o síntomas clínicos que le harían sospechar de ECM.

.....

.....

.....

4 4. Enumere por lo menos 3 datos de laboratorio que le harían sospechar de ECM.

.....

.....

.....

5 5. Nombre los posibles síntomas de encefalitis aguda

.....

.....

.....



C. Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas

1 Mariela, de 20 meses, consulta por pérdida del equilibrio al caminar, cambio de carácter, somnolencia y vómitos de 2 días de evolución.

Entre los antecedentes tiene cambio de lactancia materna a leche de vaca entera con azúcar un mes antes. El examen clínico muestra talla y peso normales, está normohidratada, con ataxia, irritabilidad y tendencia al sueño.

Su equilibrio ácido base y la glucemia son normales.

a) ¿Hay algún nutriente en relación al cambio de leche que pudo haber desencadenado el cuadro?

.....

.....

.....

b) ¿Hay algún ciclo metabólico que puede estar alterado?

.....

.....

.....

c) ¿Qué otro estudio de laboratorio puede orientarlo en el diagnóstico?

.....

.....

.....

d) De acuerdo al resultado, ¿qué conducta tomaría?

.....

.....

.....

2 Tomás, recién nacido, se alimenta a pecho, y antes del alta de la maternidad, comienza con rechazo del alimento, vómitos, mala perfusión periférica y acidosis metabólica. Se interna en cuidados intensivos neonatales y se realizan múltiples cultivos. Se medica con antibióticos, se suspende la alimentación y se coloca hidratación parenteral.

En las siguientes 24 hs muestra franca mejoría del estado general y se indica alimentación nuevamente, que acepta sin inconvenientes.

A las 24 hs de recomenzada la alimentación repite descompensación con cuadro clínico y laboratorio similares.

Frente a esta clínica:

a) ¿Qué necesita medir frente a esta reiteración de acidosis metabólica?

.....

.....

.....

b) ¿Qué muestras biológicas reservaría para estudiar en forma diferida?

.....

.....

.....

c) ¿Qué conducta terapéutica tomaría?

.....

.....

.....

Puede comparar sus respuestas con las que figuran en la **Clave** de Respuestas.



Conclusiones

Los programas de pesquisa abarcan un número mínimo de ECM.

No hay elementos clínicos patognomónicos de ECM.

No hay diagnóstico clínico para estas enfermedades, el laboratorio específico es imprescindible.


**Las enfermedades deben sospecharse
para poder diagnosticarlas.**


El diagnóstico temprano influye en el pronóstico cuando las enfermedades tienen tratamiento. Hay múltiples elementos de sospecha, que

pueden ser atribuidos a otras etiologías si no se piensa en ECM.

Las muestras a nivel público pueden ser enviadas a Centros de Pesquisa: Htal. de Pediatría J.P. Garrahan de la CABA a través de la Oficina de Comunicación a Distancia (54 011 4308 0258); o al Centro de Estudios de Metabopatías Congénitas (**Cemeco**) del Hospital de Niños de la ciudad de **Córdoba**. Se solicitan datos orientadores de la anamnesis y del examen físico junto con el envío de las muestras. En el **Anexo** se observan las fichas que se deben completar acompañando las muestras remitidas. El amonio y el ácido láctico se deben procesar en el lugar de origen para no obtener resultados alterados por el tiempo transcurrido hasta su análisis en un centro alejado.

Lecturas recomendadas

1. Grupo de Trabajo "Enfermedades poco Frecuentes" SAP. Guía para pediatras. Sospecha de errores congénitos del metabolismo. Arch Argent Pediatr 2007;105(3):262-270.
2. Grupo de Trabajo Enfermedades poco frecuentes SAP. Consenso de Mucopolisacaridosis tipo I diagnóstico y tratamiento. Arch Argent Pediatr 2008;106(4):361-368.
3. Bay LB, de Pinho S, Eiroa HD, Otegui I y Rodríguez R. La importancia de una ley a tiempo. Presentación de un caso de deficiencia de biotinidasa no diagnosticado por pesquisa neonatal. Arch Argent Pediatr 2010; 108(1):e13-e16.
4. Zand DJ, Brown KM, Lichter-Konecki U, Joyce K, Campbell, Salehi V, Chamberlain JM. Effectiveness of a Clinical Pathway for the Emergency Treatment of Patients with Inborn Errors of Metabolism. Pediatrics Dec 2008;122:1191-1195.
5. Burton BK. Inborn Errors of Metabolism in Infancy: A Guide to Diagnosis. Pediatrics Dec 1998;102: e69.
6. Levy PA. Inborn Errors of Metabolism: Part 1: Overview. Pediatr in Rev Apr 2009;30:131-138.
7. Levy PA. Inborn Errors of Metabolism: Part 2: Specific Disorders. Pediatr in Rev., Apr 2009; 30:e22-e28. H.

Clave de respuestas. Ejercicio de Integración y cierre

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados



1. Verdadero.
2. Verdadero.
3. Verdadero.
4. Falso. El resultado positivo de una pesquisa no es diagnóstico de la enfermedad.
5. Verdadero.
6. Verdadero.
7. Falso. El 50% de los errores del metabolismo intermedio, se expresan después del primer año y hasta la edad adulta.
8. Falso. Difícilmente las convulsiones aisladas sean manifestación de un E.C.M.
9. Verdadero.
10. Verdadero.

B. Responda las siguientes consignas



- 1** **ECM que se puedan diagnosticar tempranamente por pesquisa:** Fenilcetonuria. Deficiencia de Biotinidasa. Galactosemia.
- 2** **Datos de sospecha de ECM en interrogatorio:** muerte temprana de hermanos de causa dudosa, súbita o sepsis. Hígado graso materno en el embarazo. Niño sin antecedentes patológicos que se presenta con una enfermedad sobreaguda o progresiva inexplicable. Síntomas agudos, con compromiso clínico severo, desencadenados por el ayuno o por una infección leve. Síntomas desencadenados por cambios en la alimentación (incorporación de leche de vaca, carne, azúcar, fruta). Rechazo del alimento o de algún tipo específico de aliment. (proteínas, frutas, dulces, leche).
- 3** **Signos o síntomas de sospecha:** retraso del crecimiento. Vómitos cíclicos. Hiperventilación. Síntomas neurológicos intermitentes: trastornos del sensorio y/o convulsiones, ataxia. Retraso madurativo evolutivo. Olor peculiar en orina o piel (pie sudado, azúcar quemada, orina de gato, moho). Color de la orina (inusual). Hepatomegalia y /o esplenomegalia. Insuficiencia hepática. Fallo multisistémico. Apneas. Algias de miembros. Intolerancia al ejercicio. Trastornos del tono muscular. Dismorfias - macroglosia. Hidrops fetalis. Miocardiopatía. Cataratas - opacidad corneana, luxación del cristalino, manchas en el fondo de ojo. Angioqueratomas. Accidentes cerebro-vasculares inexplicados. Hernias inguinales, luxación de cadera, rinorrea persistente. Displasias óseas.

- 4 Datos de laboratorio:** Anemia, neutropenia, plaquetopenia. Acidosis metabólica (o bicarbonato plasmático bajo, aún con ph. normal) o alcalosis respiratoria. Anión restante elevado (cálculo del anión restante: $[Na-(Cl+CO_3H)]$). Normal: 12 ± 4). Hipoglucemia o hiperglucemia. Urea baja. Aumento de: enzimas hepáticas, amoniemia, ácido láctico, CPK, ácido úrico. Colesterol elevado o bajo. Cetonuria (especialmente en el recién nacido). Signos de tubulopatía. Signos de insuficiencia hepática.
- 5 Síntomas de encefalitis aguda:** rechazo del alimento. Irritabilidad. Letargo. Coma. Cambios del tono muscular. Temblores, mioclonías. Problemas neurovegetativos.

C. Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas



1 Mariela

- La leche de vaca tiene mucho mayor contenido proteico que la LM. Entonces pudo ser la proteína ingerida (en mayor cantidad) el nutriente desencadenante.
- Puede estar alterado el metabolismo proteico, el ciclo de la urea.
- Dosaje de amonio plasmático
- Asegurar un buen aporte calórico para evitar catabolismo e indicar un aporte restringido de proteínas.

2 Tomás

- Medición del anión restante y del pH urinario.
- En especial orina para ácidos orgánicos. Se pueden agregar otras muestras de las indicadas en el texto, pero ésta es la fundamental.
- Aporte de fluidos, calorías y restricción proteica.

Anexo 1. Ejemplo de ficha de envío del material para diagnóstico de ECM usada en el Hospital de Pediatría J.P. Garrahan

Hospital de Pediatría “J.P. Garrahan”

Si considera que tiene un paciente con sospecha de un error congénito del metabolismo, puede enviar una consulta a la Oficina de Comunicación a Distancia del Hospital de Pediatría J.P. Garrahan, desde donde el Servicio de Errores Congénitos podrá intercambiar con Ud. información y orientarlo sobre qué estudios realizar a su paciente. Todos aquéllos que puede realizarse en el laboratorio del Hospital, les serán sugeridos para que envíe las muestras, con las planillas que se adjuntan. Por razones organizativas y de servicio, no se reciben muestras sin la consulta previa.

PLANILLA PARA INGRESO DE MUESTRAS AL LABORATORIO DE METABOLISMO	
PACIENTE	
Nombre y apellido	
Fecha de nacimiento	
Lugar de nacimiento	
Nacionalidad	
N° HCL Garrahan (si lo tiene)	
DNI	
Domicilio	
Teléfono (imprescindible)	
OBRA SOCIAL	
N° afiliado (paciente)	
Nombre del titular	
N° afiliado del titular	
Lugar, función y domicilio del trabajo	
Nombre de la empresa/Tel.	
PADRE	
Nombre y apellido	
DNI	
Fecha de nacimiento	
MADRE	
Nombre y apellido	
Fecha de nacimiento	
DNI	
DATOS DEL MATERIAL ENVIADO	
Estudios solicitados	
Fecha de envío	
Forma de envío (correo, personal, casa de provincia etc.)	

LABORATORIO DE METABOLISMO. PB 4171; 4308-4300; INTERNO 1364

MEDICACIÓN QUE RECIBE		TIPO DE NUTRICIÓN QUE RECIBE	
Carbamazepina		Pecho	
DFH		Fórmula (¿cuál?)	
Valproato		Leche de vaca	
Vigabatrina		Jugos	
Lamotrigina		Postres	
Benzoato de sodio		TCM agregado	
Primidona		Té de algún tipo ¿Cuál?	
Fenobarbital		CONDICIÓN DE TOMA DE MUESTRA	
Diazepan		Horas de ayuno previo	
Ibuprofeno		¿Muestra programada?	
Aspirina		¿Muestra en crisis?	
Otros:			

INDICACIONES PARA EL ENVÍO DE MUESTRAS
<p>Test neurometabólicos en orina: Primera y segunda orina de la mañana REFRIGERADA.</p>
<p>Aminoácidos plasmáticos: Muestra de 1ml de sangre, tomada con heparina a la mañana con un mínimo de 4 hs de ayuno. Se separa el plasma y se envía REFRIGERADO (mínimo 0,5 ml de plasma), en lo posible con hielo seco, en tubo de plástico con tapa y rotulado con el nombre del paciente. LA HEMÓLISIS INVALIDA LA DETERMINACIÓN.</p>
<p>Ácidos orgánicos: Primera orina de la mañana (mínimo 10 cc) o muestra del episodio agudo de descompensación REFRIGERADA inmediatamente de emitida y enviada REFRIGERADA.</p>
<p>Amoniemia y ácido láctico: SOLO PUEDE ENVIARSE SI ENTRE LA OBTENCIÓN DE LA MUESTRA Y LA LLEGADA AL LABORATORIO TRANSCURREN MENOS DE 90 MINUTOS Y SE ENVÍA CORRECTAMENTE REFRIGERADA.</p>
<p>Amoniemia: 1,5 ml en tubo con EDTA. El tubo debe ser abierto recién en el momento que se toma la muestra, debe ser tapado, REFRIGERADO y enviado inmediatamente.</p>
<p>Acido láctico: 1,5 ml de sangre en un tubo con EDTA y 10 microlitros de fluoruro. Debe ser REFRIGERADO y enviado inmediatamente.</p>
<p>Cromatografía en placa delgada de mucopolisacáridos u oligosacáridos: Orina de 12 horas REFRIGERADA.</p>
<p>Biotinidasa, galactosa y galactosa-1-P, fenilalanina, 17ohprogesterona y TSH: Gota de sangre en papel de filtro.</p>

Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo
“Hospital De Pediatría Dr. Juan P. Garrahan”
FICHA CLÍNICA DE SOSPECHA DE ERRORES CONGÉNITOS

Anamnesis sospechosa				
Hermanos fallecidos de muerte dudosa/súbita/sepsis			SÍ	NO
Consanguinidad de los padres			SÍ	NO
Presencia de síntomas graves frente a una intercurencia leve			SÍ	NO
Vómitos reiterados			SÍ	NO
Cambio reciente de alimentación			SÍ	NO
Cual:				
Examen clínico sospechoso				
Talla baja			SÍ	NO
Hepatomegalia			SÍ	NO
Esplenomegalia			SÍ	NO
Olor peculiar			SÍ	NO
Retraso madurativo evolutivo			SÍ	NO
Convulsiones (no se corresponde con síndrome epiléptico clásico)			SÍ	NO
Trastorno del sensorio			SÍ	NO
Ataxia			SÍ	NO
Hipotonía			SÍ	NO
Espasticidad			SÍ	NO
Apneas			SÍ	NO
Macrocefalia			SÍ	NO
Dismorfias			SÍ	NO
Facie Tosca			SÍ	NO
Disostosis			SÍ	NO
Hernias			SÍ	NO
Ictericia (colestática)			SÍ	NO
Miocardopatía			SÍ	NO
Cataratas, luxación del cristalino			SÍ	NO
Laboratorio sospechoso			Valor	Unidades
Hipoglucemia	SÍ	NO		
Aumento de TGO/TGP	SÍ	NO		
Anemia/plaquetopenia y/o neutropenia	SÍ	NO		
Bicarbonato plasmático				
Tiempo de protrombina alterado	SÍ	NO		
Cetonuria	SÍ	NO		
Colesterol				
Triglicéridos				
Acido úrico				
Amonio plasmático				
Acido láctico plasmático				
CPK				

Acta de Fundacion
de la

Sociedad Argentina de Pediatría

Aguilar S.
Araoz Alfaro
Arana
Belloc L.
Bordot F.
Bus...
Castro...
Elizalde?
García?
González?
Halperin
Torre (hijo)
Madruga Pérez
Mora
Paccione A.
Saguto M.
Schwartz
Soto L.
Velasco Blanco
Vinas B.
Zubizarreta

En la ciudad de Buenos Aires en el local de la Sociedad Médica Argentina calle Lavalle 648, reunidos el 20 de Octubre de 1911, los señores suscritos al margen, con el fin de dejar constituida la Sociedad Argentina de Pediatría, se acordó aceptar el proyecto que se presenta en el anexo, en la forma que se indica, y se acordó celebrar una reunión preparatoria a iniciativa del Sr. Araoz Alfaro y que tuvo lugar en el domicilio de éste último el 14 de Junio de 1911. Después de la lectura se pusieron en discusión y fueron aprobados en general y particular con pequeñas modificaciones y los siguientes agregados:

Al artículo 6°:
Los socios correspondientes serán titulares al fijar su residencia en la ciudad de Buenos Aires.

Al artículo 17 (al final):
y preside las sesiones a falta de presidente o vicepresidente.

Al artículo 18 (al final):
o lo solicite el objeto especial un número de socios no baje de diez. Se añade en el artículo 18 las Asambleas un artículo en un mundo mejor.

La Comisión Directiva cita...

Camino al Centenario
Sociedad Argentina de Pediatría
1911-2011



en un mundo mejor

Esta tirada de 7.300 ejemplares
se terminó de imprimir
en junio de 2010 en



Tte. Gral J.D. Perón 935 (C1038AAS)
Ciudad Autónoma de Buenos Aires

(PRONAP)

Programa Nacional de Actualización Pediátrica



Por un niño sano
en un mundo mejor

**Sociedad Argentina
de Pediatría**

Secretaría de Educación Continua

✚ Coronel Díaz 1971 - C1425DQF - Ciudad Autónoma de Buenos Aires
Tel.: 011 4821-8612 /2318/2319