

100
AÑOS

Sociedad Argentina
de Pediatría

Secretaría de Educación Continua



Por un niño sano
en un mundo mejor

PRONAP

Programa Nacional de Actualización Pediátrica

MÓDULO 2

Exceso de crecimiento.

Atención del
recién nacido sano.

Defectos congénitos.



2011

100
AÑOS

**Sociedad Argentina
de Pediatría**
Secretaría de Educación Continua



PRONAP

Programa Nacional de Actualización Pediátrica

MÓDULO 2

Exceso de crecimiento

Dr. Horacio Lejarraga / Dra. Silvia Caíno

Atención del recién nacido sano

Dr. Horacio Omar García / Dra. Silvia Liliana Spinelli

Defectos congénitos

Dra. Cristina Barreiro

Dirección: Dra. María Luisa Ageitos

Edición: Dra. Virginia Orazi
Dra. Lucrecia Arpi
Dra. Roxana Martinitto

Procesamiento didáctico: Lic. Claudia Castro
Lic. Amanda Galli

Apoyo Administrativo: Fabiana Cahaud. María Laura Boria.
Silvina Muleiro. Marina Gutiérrez Ageitos. Jazmín Kancepolski.

Coordinador lista web: Dr. Salomón Danon

2011

Comisión Directiva SAP

Presidente

Dra. Margarita D. Ramonet

Vicepresidente 1º

Dr. Gustavo R. Cardigni

Vicepresidente 2º

Dr. Omar L. Tabacco

Secretaría General

Dra. Angela Gentile

Tesorera

Dra. Stella Maris Gil

Pro-Tesorero

Dr. Claudio R. Pedra

Secretaría de Educación Continua

Dra. María del Carmen Toca

Secretario de Actas y Reglamentos

Dr. Dr. Jorge L. Cabana

Secretaría de Medios y Relaciones Comunitarias

Dra. Nélida C. Valdata

Secretario de Relaciones Institucionales

Dr. Jesús María Rey

Secretaría de Subcomisiones, Comités y Grupos de Trabajo

Dra. Adriana Fernandez

Secretaría de Regiones, Filiales y Delegaciones

Dra. Ingrid Waisman

Vocal 1º

Dra. Claudia M. Palladino

Vocal 2º

Dr. Guillermo T. Newkirk

Vocal 3º

Dra. Roxana Martinitto

Coordinadora Técnica

Dra. Adriana Afazani

Secretaría de Educación Continua

Secretaría

Dra. Carmen Toca

Miembros

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

Asesoras Pedagógicas

Lic. Amanda Galli

Lic. Claudia Castro

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 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

Cristina Ciriaci, Gabriela Giannini, Walter Joaquín, María Ernestina Reig, Monica Ohse, Susana San Miguel, Liliana Tarico, Ricardo Vicentino, Horacio Yulitta, Liliana Villafañe.

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

Av. Coronel Díaz 1971 C1425DQF. 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.

I.S.B.N.: 978-987-9051-84-9

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.

Diseño Editorial: **AMI GALLI** • amigalli@gmail.com

Impresión: **IDEOGRÁFICA**

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

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

4 PRONAP Informa

15 Capítulo 1. Exceso de crecimiento **Dr. Horacio Lejarraga / Dra. Silvia Caíno**

26 Capítulo 2. Atención del recién nacido sano **Dr. Horacio O. García / Dra. Silvia L. Spinelli**

93 Anexo 1 **Examen físico del recién nacido**

103 Anexo 2 **Consultorio de alta conjunta de madres y RN**

113 Capítulo 3. Defectos congénitos **Dra. Cristina Barreiro**

147 Anexo **Defectos congénitos**

PRONAP INFORMA

En este módulo estamos presentando los siguientes temas: Recién Nacido, coincidiendo con el déficit de neonatólogos, la política actual promueve que el pediatra se haga cargo de la atención del RN, aun desde la recepción. El capítulo escrito por el Dr. Hugo García de la Maternidad Sardá desarrolla temas frecuentes de la atención del recién nacido en sus primeros meses.

El segundo capítulo es Exceso de crecimiento, en el cual el Dr. Horacio Lejarraga ha volcado su enorme experiencia. Como tercer capítulo, Defectos congénitos escrito por la Dra. Cristina Barreiro.

Con este Módulo Ud. está recibiendo:

- Separata con imágenes de Malformaciones mayores y menores.
- Cuadernillo de Genética para la práctica en atención primaria, editado por Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".
- **MATERIALES DEL PRONAP EN LA WEB. REPOSITORIO¹ PRONAP:** Toda la información complementaria y los otros materiales (videos, entrevistas grabadas, bibliografía ampliada, material de educación para la salud) que se mandaban en CD ahora estarán disponibles en <http://ttcampus2.com/educasap>.

En el campus virtual usted deberá generar su propia clave. Una vez creada la misma deberá ingresar a la solapa "REPOSITORIO PRONAP", allí se le solicitará el usuario y contraseña que le damos a continuación:

USUARIO: pronap

CONTRASEÑA: 2011

● **RESULTADO DE LOS EXÁMENES FINALES 2010**

Se recibieron 6.664 exámenes.

El puntaje máximo posible es de 99 puntos (se anuló una pregunta por errores técnicos).

El puntaje máximo obtenido ha sido: 99 puntos

Alcanzaron el puntaje máximo 9 colegas y son de las siguientes localidades:

- Ciudad Autónoma de Buenos Aires (5 alumnos)
- Buenos Aires, Olavarría (1 alumno)
- Misiones, Posadas (2 alumnos)
- Río Negro, Gral. Roca (1 alumno)

¡¡Felicitaciones!! Y a todos por el esfuerzo realizado!!

.....
1. Repositorio: depósito o archivo. Sitio centralizado donde se almacena y mantiene información digital, habitualmente bases de datos o archivos informáticos).

- **CERTIFICADOS PRONAP 2010.** A partir de la segunda quincena del mes de septiembre se enviarán los certificados correspondientes a PRONAP 2010. Si al 30 de noviembre Ud. no ha recibido su certificado, RECUERDE que puede hacer su reclamo hasta el 31 de diciembre de 2011.

- **ENCUENTROS VIRTUALES 2011**

Los Encuentros Presenciales tradicionales del PRONAP se han transformado en Encuentros Virtuales (EV), siempre voluntarios.

El encuentro entre colegas para discutir casos clínicos se realiza a través del campus de la SAP. Los interesados se deben inscribir, se forman grupos ("aulas") cada uno de los cuales es coordinado por un tutor. Los tutores son pediatras, con experiencia en coordinar los Encuentros Presenciales, que se entrenaron especialmente para trabajar con esta nueva modalidad.

Un Encuentro Virtual (EV) se desarrolla en varias semanas, los colegas analizan situaciones clínicas, comparten experiencias y repasan algunos temas. ¿Cuánto tiempo lleva participar en un EV? Aproximadamente un par de veces a la semana: el día y en el horario que a Ud. le quede cómodo. Seguramente necesitará algo más de tiempo para repasar los temas que se planteen en relación a los casos clínicos. Requiere además una PC con acceso a banda ancha.

Se ofrecen dos fechas alternativas:

- **Del 3 de noviembre hasta el 15 de diciembre 2011.**
- **Del 15 de marzo hasta el 26 de abril 2012.**

Inscripción EV noviembre 2011: enviar un mail a pronap@sap.org.ar antes del 25 de octubre.

- En el asunto del e-mail escriba: Inscripción EV
- En el cuerpo del e-mail escriba los siguientes datos:

Nombre:..... Apellido:
DNI: mail:
Ciudad Provincia
País:

En caso de desistir de la participación, debe comunicarlo por mail o teléfono 48 horas antes del 25 de octubre.

Certificación. Si el inscripto cumple con las actividades (se informarán en el momento de la inscripción) recibirá un crédito por 30 horas que se sumará a su certificado PRONAP, siempre que haya rendido y aprobado el examen final correspondiente y cumplimentado la exigencia de trabajo en terreno y encuesta de opinión.

● LISTA E-MAIL

Si Ud. tiene interés en participar debe solicitarlo a: pronap@sap.org.ar

a) En el asunto del e-mail escriba : Inscripción Lista e-mail

b) En el cuerpo del e-mail escriba los siguientes datos:

Nombre:..... Apellido:

DNI: mail:

Una vez anotado en la misma deberá enviar sus mensajes a:

sap-pronap07@sap.org.ar

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
Fax directo: 011-4821-2319 interno 132
- CORREO POSTAL:
PRONAP 2011
Coronel Díaz 1971
(1425) Ciudad de Buenos Aires

Compartimos con ustedes el reconocimiento que dos importantes organizaciones hicieron sobre el tema de Trabajo Infantil, desarrollado en el PRONAP 2010 y la nota de la Directora de Maternidad e Infancia de la Nación referida a Atención del recién nacido normal.

BUENOS AIRES, 19 de abril de 2011

Apreciada Dra. Ramonet:

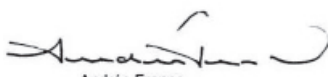
Nos comunicamos con Ud. en relación al Programa Nacional de Actualización Pediátrica (PRONAP) y con el fin de manifestarle nuestro agrado por la inclusión del tema "Trabajo Infantil, una problemática social compleja" en el módulo 4 del año pasado.

Ha sido para nosotros una gran satisfacción tomar conocimiento de que la Sociedad Argentina de Pediatría ha incluido el tema del TRABAJO INFANTIL en uno de los módulos del Programa Nacional de Actualización (PRONAP).

En consonancia con el objetivo 8 del Plan Nacional de Prevención y Erradicación del Trabajo Infantil que se propone promover la atención de la salud psicofísica de las niñas y los niños en situación de trabajo, la Comisión Nacional para la Erradicación del Trabajo Infantil (CONAETI) con el apoyo de OIT, PNUD está trabajando en el desarrollo de una estrategia de capacitación dirigida a agentes de salud comunitaria a fin de promover la atención de la salud psicofísica de las niñas y los niños en situación de trabajo.

Por esto, tenemos especial interés en difundir los contenidos sobre Trabajo Infantil incluidos en el PRONAP y queríamos consultarla sobre la posibilidad de que la SAP los ponga a disposición a través de su web. Esto nos permitirá difundir entre nuestros aliados y contrapartes gubernamentales el trabajo propuesto por Uds. en el programa de formación que hace tantos años llevan adelante.

Quedamos a la espera de sus comentarios, saludamos a Ud. muy atte.


Andrés Franco
Representante
UNICEF Argentina

unicef 


Marcelo Castro Fox
Director
OIT Argentina



¿Quién debe atender al Recién nacido NORMAL?

El Ministerio de Salud de la Nación está empeñado en la redefinición de los perfiles profesionales de los médicos que atienden a los niños.

Se plantea devolverle al pediatra el cuidado del recién nacido normal para que, además, sea quien desde el principio y hasta la adolescencia acompañe a las familias en la difícil y fundacional tarea de criar a los niños.

Es el Pediatra la persona mejor capacitada para reforzar estrategias de crianza, tales como la lactancia materna. Es el Pediatra quien, al seguir al niño en los controles será capaz de detectar las enfermedades inaparentes en el momento del nacimiento; es el que mejor puede trabajar con las familias para la prevención y promoción de la salud del niño y de su entorno familiar. La inmensa mayoría de los recién nacidos son normales. Ellos y sus familias necesitan poca intervención, mucha contención y un acompañamiento sabio que permita el libre desarrollo de los vínculos familiares en un ambiente protegido.

Consideramos que para los niños hay médicos clínicos – los pediatras – y especialistas. Entre estos especialistas está el neonatólogo que es un terapeuta intensivo para asistir a recién nacidos con patología o prematuros, formado para trabajar en las neonatologías de mediana y/o alta complejidad.

Es por ello que consideramos muy importante el desarrollo de este módulo del PRONAP para la capacitación del pediatra que trabaja en el primer nivel de atención, así como del médico generalista o de familia.

*Dra. Ana Speranza
Dirección Nacional de Maternidad e Infancia
Ministerio de Salud de la Nación*

La literatura y los niños...

EL HOMBRECITO DEL AZULEJO

Los dos médicos cruzan el zaguán hablando en voz baja. Su juventud puede más que sus barbas y que sus levitas severas, y brilla en sus ojos claros. Uno de ellos, el doctor Ignacio Pirovano, es alto, de facciones resueltamente esculpidas. Apoya una de las manos grandes, robustas, en el hombro del otro, y comenta:

—Esta noche será la crisis.

—Sí, responde el doctor Eduardo Wilde; hemos hecho cuanto pudimos.

—Veremos mañana. Tiene que pasar esta noche. . . Hay que esperar...

Y salen en silencio. A sus amigos del club, a sus compañeros de la Facultad, del Lazareto y del Hospital del Alto de San Telmo, les hubiera costado reconocerles, tan serios van, tan ensimismados, porque son dos hombres famosos por su buen humor, que en el primero se expresa con farsas estudiantiles y en el segundo con chisporroteos de ironía mordaz.

Cierran la puerta de calle sin ruido y sus pasos se apagan en la noche. Detrás, en el gran patio que la luna enjalbega, la Muerte aguarda, sentada en el brocal del pozo. Ha oído el comentario y en su calavera flota una mueca que hace las veces de sonrisa. También lo oyó el hombrecito del azulejo.

El hombrecito del azulejo es un ser singular. Nació en Francia, en Desvres, departamento del Paso de Calais, y vino a Buenos Aires por equivocación. Sus manufactureros, los Fourmaintraux, no lo destinaban aquí, pero lo incluyeron por error dentro de uno de los cajones rotulados para la capital argentina, e hizo el viaje, embalado prolijamente el único distinto de los azulejos del lote. Los demás, los que ahora lo acompañan en el zócalo, son azules como él, con dibujos geométricos estampados cuya tonalidad se deslía hacia el blanco del centro lechoso, pero ninguno se honra con su diseño: el de un hombrecito azul, barbudo, con calzas antiguas, gorro de duende y un bastón en la mano derecha. Cuando el obrero que ornamentaba el zaguán porteño topó con él, lo dejó aparte, porque su presencia intrusa interrumpía el friso; mas luego le hizo falta un azulejo para completar y lo colocó en un extremo, junto a la historiada cancela que separa zaguán y patio, pensando que nadie lo descubriría. Y el tiempo transcurrió sin que ninguno notara que entre los baldosines había uno, disimulado por la penumbra de la galería, tan diverso. Entraban los lecheros, los pescadores, los vendedores de escobas y plumeros hechos por los indios pampas; depositaban en el suelo sus hondos canastos, y no se percataban del menudo extranjero del zócalo. Otras veces eran las señoronas de visita las que atravesaban el zaguán y tampoco lo veían, ni lo veían las chinas crinudas que pelaban la pava a la puerta aprovechando la hora en que el ama rezaba el rosario en la Iglesia de San Miguel. Hasta que un día la casa se vendió y entre sus nuevos habitantes hubo un niño, quien lo halló de inmediato.

Ese niño, ese Daniel a quien la Muerte atisba ahora desde el brocal, fue en seguida su amigo. Le apasionó el misterio del hombrecito del azulejo, de ese diminuto ser que tiene por dominio un cuadrado con diez centímetros por lado, y que sin duda vive ahí por razones muy extraordinarias y muy secretas. Le dio un nombre. Lo llamó Martinito, en recuerdo del gaucho don Martín que le regaló un petiso cuando estuvieron en la estancia de su tío materno, en Arrecifes, y que se le parece vagamente, pues lleva como él unos largos bigotes caídos y una barba en punta y hasta posee un bastón hecho con una rama de manzano.

—¡Martinito! ¡Martinito!

El niño lo llama al despertarse, y arrastra a la gata gruñona para que lo salude. Martinito es el compañero de su soledad. Daniel se acurruca en el suelo junto a él y le habla durante horas, mientras la sombra teje en el suelo la minuciosa telaraña de la cancela, recortando sus orlas y paneles y sus finos elementos vegetales, con la medialuna del montante donde hay una pequeña lira.

Martinito, agradecido a quien comparte su aislamiento, le escucha desde su silencio azul, mientras las pardas van y vienen, descalzas, por el zaguán y por el patio que en verano huele a jazmines del país y en invierno, sutilmente, al sahumerio encendido en el brasero de la sala.

Pero ahora el niño está enfermo, muy enfermo. Ya lo declararon al salir los doctores de barba rubia. Y la Muerte espera en el brocal.

El hombrecito se asoma desde su escondite y la espía. En el patio lunado, donde las macetas tienen la lividez de los espectros, y los hierros del aljibe se levantan como una extraña fuente inmóvil, la Muerte evoca las litografías del mexicano José Guadalupe Posada, ese que tantas “calaveras, ejemplos y corridos” ilustró durante la dictadura de Porfirio Díaz, pues como en ciertos dibujos macabros del mestizo está vestida como si fuera una gran señora, que por otra parte lo es.

Martinito estudia su traje negro de revuelta cola, con muchos botones y cintas, y la gorra emplumada que un moño de crespón sostiene bajo el maxilar y estudia su cráneo terrible, más pavoroso que el de los mortales porque es la calavera de la propia Muerte y fosforece con verde resplandor. Y ve que la Muerte bosteza.

Ni un rumor se oye en la casa. El ama recomendó a todos que caminaran rozando apenas el suelo, como si fueran ángeles, para no despertar a Daniel, y las pardas se han reunido a rezar quedamente en el otro patio, en tanto que la señora y sus hermanas lloran con los pañuelos apretados sobre los labios, en el cuarto del enfermo, donde algún bicho zumba como si pidiera silencio, alrededor de la única lámpara encendida.

Martinito piensa que el niño, su amigo, va a morir, y le late el frágil corazón de cerámica. Ya nadie acudirá cantando a su escondite del zaguán; nadie le traerá los juguetes nuevos, para mostrárselos y que conversen con él. Quedará solo una vez más, mucho más solo ahora que sabe lo que es la ternura.

La Muerte, entretanto, balancea las piernas magras en el brocal poliédrico de mármol que ornán anclas y delfines. El hombrecito da un paso y abandona su cuadrado refugio. Va hacia el patio, pequeño peregrino azul que atraviesa los hierros de la cancela asombrada, apoyándose en el bastón. Los gatos a quienes trastorna la proximidad de la Muerte, cesan de maullar: es insólita la presencia del

personaje que podría dormir en la palma de la mano de un chico; tan insólita como la de la enlutada mujer sin ojos. Allá abajo, en el pozo profundo, la gran tortuga que lo habita adivina que algo extraño sucede en la superficie y saca la cabeza del caparazón.

La Muerte se hastía entre las enredaderas tenebrosas, mientras aguarda la hora fija en que se descalzará los mitones fúnebres para cumplir su función. Desprende el relojito que cuelga sobre su pecho flácido y al que una guadaña sirve de minuterio, mira la hora y vuelve a bostezar. Entonces advierte a sus pies al enano del azulejo, que se ha quitado el bonete y hace una reverencia de Francia.

—Madame la Mort...

A la Muerte le gusta, súbitamente, que le hablen en francés. Eso la aleja del modesto patio de una casa criolla perfumada con alhucema y benjuí; la aleja de una ciudad donde, a poco que se ande por la calle, es imposible no cruzarse con cuarteadores y con vendedores de empanadas. Porque esta Muerte, la Muerte de Daniel, no es la gran Muerte, como se pensará, la Muerte que las gobierna a todas, sino una de tantas Muertes, una Muerte de barrio, exactamente la Muerte del barrio de San Miguel en Buenos Aires, y al oírse dirigir la palabra en francés, cuando no lo esperaba, y por un caballero tan atildado, ha sentido crecer su jerarquía en el lúgubre escalafón. Es hermoso que la llamen a una así: "Madame la Mort." Eso la aproxima en el parentesco a otras Muertes mucho más ilustres, que sólo conoce de fama, y que aparecen junto al baldaquino de los reyes agonizantes, reinas ellas mismas de corona y cetro, en el momento en que los embajadores y los príncipes calculan las amarguras y las alegrías de las sucesiones históricas.

—Madame la Mort...

La Muerte se inclina, estira sus falanges y alza a Martinito. Lo deposita, sacudiéndose como un pájaro, en el brocal.

—Al fin -reflexiona la huesuda señora- pasa algo distinto.

Está acostumbrada a que la reciban con espanto. A cada visita suya, los que pueden verla los gatos, los perros, los ratones huyen vertiginosamente o enloquecen la cuadra con sus ladridos, sus chillidos y su agorero maullar. Los otros, los moradores del mundo secreto, los personajes pintados en los cuadros, las estatuas de los jardines, las cabezas talladas en los muebles, los espantapájaros, las miniaturas de las porcelanas fingen no enterarse de su cercanía, pero enmudecen como si imaginaran que así va a desentenderse de ellos y de su permanente conspiración temerosa. Y todo, ¿por qué?, ¿porque alguien va a morir?, ¿y eso? Todos moriremos; también morirá la Muerte.

Pero esta vez no. Esta vez las cosas acontecen en forma desconcertante. El hombrecito está sonriendo en el borde del brocal, y la Muerte no ha observado hasta ahora que nadie le sonriera. Y hay más. El hombrecito sonriente se ha puesto a hablar, a hablar simplemente, naturalmente, sin énfasis, sin citas latinas, sin enrostrarle esto o aquello y, sobre todo, sin lágrimas. Y ¿qué le dice?

La Muerte consulta el reloj. Faltan cuarenta y cinco minutos.

Martinito le dice que comprende que su misión debe ser muy aburrida y que si se lo permite la divertirá, y antes que ella le responda, descontando su respuesta afirmativa, el hombrecito se ha lanzado a referir un complicado cuento que transcurre a mil leguas de allí, allende el mar, en Desvres de Francia. Le explica que ha nacido en Desvres, en casa de los Fourmaintraux, los manufactureros de cerámica. "rue de Poitiers", y que pudo haber sido de color cobalto, o negro, o carmín oscuro, o amarillo cromo, o verde, u ocre rojo, pero que prefiere este azul de ultramar. ¿No es cierto? N'est-ce pas? Y le confía cómo vino por error a Buenos Aires y, adelantándose a las réplicas, dando unos saltitos graciosos, le describe las gentes que transitan por el zaguán: la parda enamorada del carnicero; el mendigo que guarda una moneda de oro en la media; el boticario que ha inventado un remedio para la calvicie y que, de tanto repetir demostraciones y ensayarlo en sí mismo, perdió el escaso pelo que le quedaba; el mayoral del tranvía de los hermanos Lacroze, que escolta a la señora hasta la puerta, galantemente, "comme un gentilhomme", y luego desaparece corneteando...

La Muerte ríe con sus huesos bailoteantes y mira el reloj. Faltan treinta y tres minutos.

Martinito se alisa la barba en punta y, como Buenos Aires ya no le brinda tema y no quiere nombrar a Daniel y a la amistad que los une, por razones diplomáticas, vuelve a hablar de Desvres, del bosque trémulo de hadas, de gnomos y de vampiros, que lo circunda, y de la montaña vecina, donde hay bastiones ruinosos y merodean las hechiceras la noche del sábado. Y habla y habla. Sospecha que a esta Muerte parroquial le agradará la alusión a otras Muertes más aparatosas, sus parientas ricas, y le relata lo que sabe de las grandes Muertes que entraron en Desvres a caballo, hace siglos, armadas de pies a cabeza, al son de los curvos cuernos marciales, "bastante diferentes, n'est-ce pas, de la corneta del mayoral del tranguay", sitiando castillos e incendiando iglesias, con los normandos, con los ingleses, con los borgoñones.

Todo el patio se ha colmado de sangre y de cadáveres revestidos de cotas de malla. Hay desgarradas banderas con leopardos y flores de lis, que cuelgan de la cancela criolla; hay escudos partidos junto al brocal y yelmos rotos junto a las rejas, en el aldeano sopor de Buenos Aires, porque Martinito narra tan bien que no olvida pormenores. Además no está quieto ni un segundo, y al pintar el episodio más truculento introduce una nota imprevista, bufona, que hace reír a la Muerte del barrio de San Miguel, como cuando inventa la anécdota de ese general gordísimo, tan temido por sus soldados, que osó retar a duelo a Madame la Mort de Normandie, y la Muerte aceptó el duelo, y mientras éste se desarrollaba produjo un calor tan intenso que obligó a su adversario a despojarse de sus ropas una a una, hasta que los soldados vieron que su jefe era en verdad un individuo flacucho, que se rellenaba de lanas y plumas, como un almohadón enorme, para fingir su corpulencia.

La Muerte ríe como una histérica, aferrada al forjado coronamiento del aljibe.

Y además... –prosigue el hombrecito del azulejo.

Pero la Muerte lanza un grito tan siniestro que muchos se persignan en la ciudad, figurándose que un ave feroz revolotea entre los campanarios. Ha mirado su reloj de nuevo y ha comprobado que el plazo que el destino estableció para Daniel pasó hace cuatro minutos. De un brinco se para en la mitad del patio, y

se desespera. ¡Nunca, nunca había sucedido esto, desde que presta servicios en el barrio de San Miguel! ¿Qué sucederá ahora y cómo rendirá cuentas de su imperdonable distracción? Se revuelve, iracunda, trastornando el emplumado sombrero y el moño, y corre hacia Martinito. Martinito es ágil y ha conseguido, a pesar del riesgo y merced a la ayuda de los delfines de mármol adheridos al brocal, descender al patio, y escapa como un escarabajo veloz hacia su azulejo del zaguán. La Muerte lo persigue y lo alcanza en momentos en que pretende disimularse en la monotonía del zócalo. Y lo descubre, muy orondo, apoyado en el bastón, espejeantes las calzas de caballero antiguo.

Él se ha salvado, castañetea los dientes amarillos de la Muerte, pero tú morirás por él.

Se arranca el mitón derecho y desliza la falange sobre el pequeño cuadrado, en el que se diseña una fisura que se va agrandando; la cerámica se quiebra en dos trozos que caen al suelo. La Muerte los recoge, se acerca al aljibe y los arroja en su interior, donde provocan una tos breve al agua quieta y despabilan a la vieja tortuga ermitaña. Luego se va, rabiosa, arrastrando los encajes lúgubres. Aun tiene mucho que hacer y esta noche nadie volverá a burlarse de ella.

Los dos médicos jóvenes regresan por la mañana. En cuanto entran en la habitación de Daniel se percatan del cambio ocurrido. La enfermedad hizo crisis como presumían. El niño abre los ojos, y su madre y sus tías lloran, pero esta vez es de júbilo. El doctor Pirovano y el doctor Wilde se sientan a la cabecera del enfermo. Al rato, las señoras se han contagiado del optimismo que emana de su buen humor. Ambos son ingeniosos, ambos están desprovistos de solemnidad, a pesar de que el primero dicta la cátedra de histología y anatomía patológica y de que el segundo es profesor de medicina legal y toxicología, también en la Facultad de Buenos Aires. Ahora lo único que quieren es que Daniel sonría. Pirovano se acuerda del tiempo no muy lejano en que urdía chascos pintorescos, cuando era secretario del disparatado Club del Esqueleto, en la Farmacia del Cóndor de Oro, y cambiaba los letreros de las puertas, robaba los faroles de las fondas y las linternas de los serenos, echaba municiones en las orejas de los caballos de los lecheros y enseñaba insolencias a los loros.

Daniel sonríe por fin y Eduardo Wilde le acaricia la frente, nostálgico, porque ha compartido esa vida de estudiantes felices, que le parece remota, soñada, irreal.

Una semana más tarde, el chico sale al patio. Alza en brazos a la gata gris y se apresura, titubeando todavía, a visitar a su amigo Martinito. Su estupor y su desconsuelo corren por la casa, al advertir la ausencia del hombrecito y que hay un hueco en el lugar del azulejo extraño. Madre y tías, criadas y cocinera, se consultan inútilmente. Nadie sabe nada. Revolucionan las habitaciones, en pos de un indicio, sin hallarlo. Daniel llora sin cesar. Se aproxima al brocal del aljibe, llorando, llorando, y logra encaramarse y asomarse a su interior. Allí dentro todo es una fresca sombra y ni siquiera se distingue a la tortuga, de modo que menos aun se ven los fragmentos del azulejo que en el fondo descansan. Lo único que el pozo le ofrece es su propia imagen, reflejada en un espejo oscuro, la imagen de un niño que llora.

El tiempo camina, remolón, y Daniel no olvida al hombrecito. Un día vienen a la casa dos hombres con baldes, cepillos y escobas. Son los encargados de limpiar el pozo, y como en cada oportunidad en que cumplen su tarea, ese es día de fiesta para las pardas, a quienes deslumbra el ajeteo de los mulatos cantores

que, semidesnudos, bajan a la cavidad profunda y se están ahí largo espacio, baldeando y fregando. Los muchachos de la cuadra acuden. Saben que verán a la tortuga, quien sólo entonces aparece por el patio, pesadota, perdida como un anacoreta a quien de pronto trasladaran a un palacio de losas en ajedrez. Y Daniel es el más entusiasmado, pero algo enturbia su alegría, pues hoy no le será dado, como el año anterior, presentar la tortuga a Martinito. En eso cavila hasta que, repentinamente, uno de los hombres grita, desde la hondura, con voz de caverna:

—¡Ahí va algo, abarájenlo!

Y el chico recibe en las manos tendidas el azulejo intacto, con su hombrecito en el medio; intacto, porque si un enano francés estampado en una cerámica puede burlar a la Muerte, es justo que también puedan burlarla las lágrimas de un niño.

Manuel Mujica Láinez, de Misteriosa Buenos Aires

Atención Dr. Gustavo Cardigni

Capítulo 1

Exceso de Crecimiento

Dr. Horacio Lejarraga

Ex Jefe del Servicio de Crecimiento y
Desarrollo del Hospital de Pediatría "Prof. Dr Juan P. Garrahan".
Profesor Honorario de la Universidad de Buenos Aires.
Secretario General de la International Association for Human Auxology.
Consultor del Hospital Garrahan.
Asesor Internacional en Crecimiento, Desarrollo y Salud Infantil.

Dra Silvia Caíno

Médica de planta del Servicio de Crecimiento y
Desarrollo del Hospital de Pediatría "Prof. Dr., Juan P. Garrahan".
Secretaria del Comité de Crecimiento y
Desarrollo de la Sociedad Argentina de Pediatría.

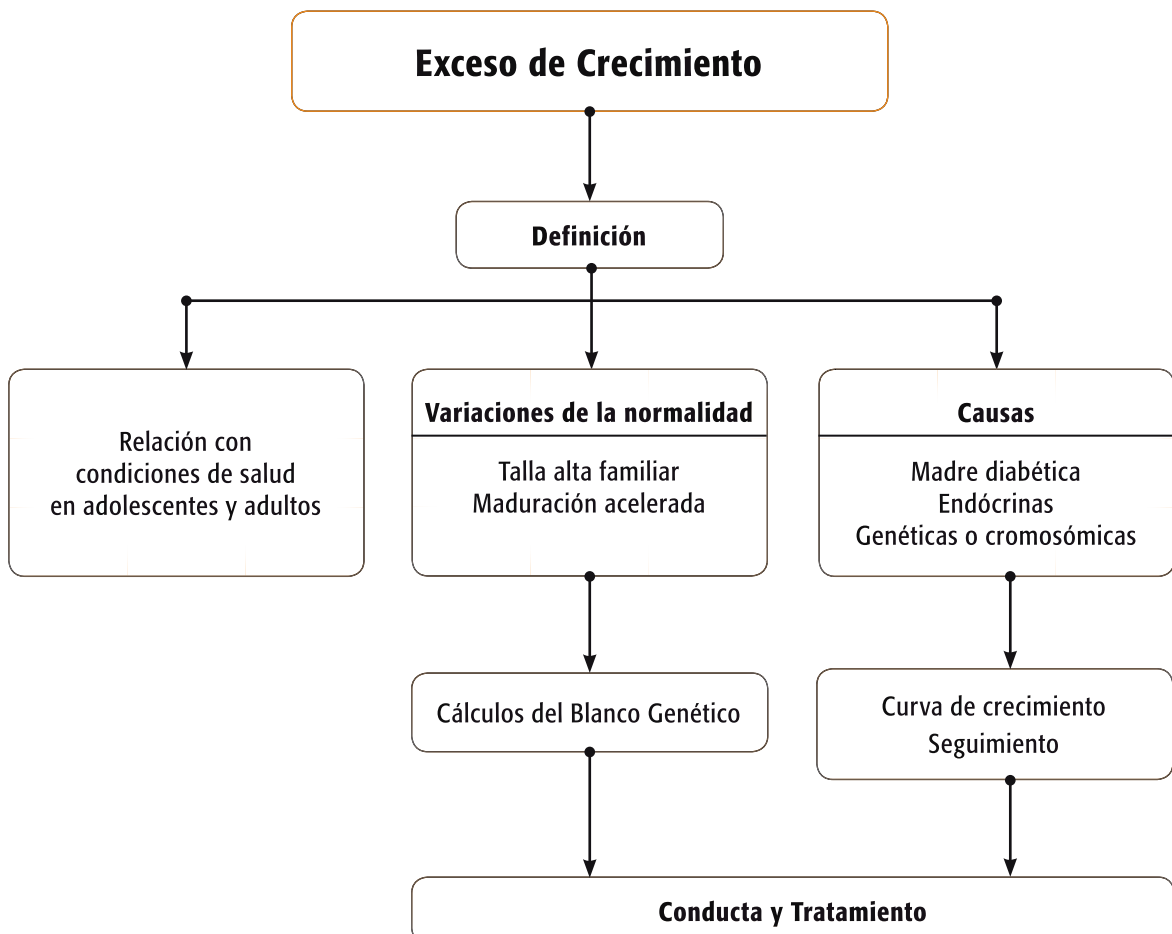


OBJETIVOS

- Hacer el diagnóstico auxológico de exceso de crecimiento con las mediciones antropométricas más usadas en pediatría
- Reconocer las consecuencias alejadas en la salud del exceso de crecimiento en períodos tempranos de la vida
- Diferenciar las variaciones de la normalidad de aquellas condiciones patológicas que determinan exceso de crecimiento.
- Reconocer las condiciones más frecuentes que cursan con alta estatura o con velocidad de crecimiento acelerada
- Tomar decisiones acertadas en la solicitud de estudios iniciales e interconsultas.



ESQUEMA DE CONTENIDOS





INTRODUCCIÓN

El crecimiento y desarrollo infantil es uno de los ejes alrededor del cual se van vertebrando los conocimientos pediátricos modernos. Abunda la literatura médica sobre la vigilancia del crecimiento, su naturaleza, la etiología, diagnóstico y manejo clínico del déficit de crecimiento, la baja talla, o el retardo del crecimiento como entidades pediátricas. No se le ha prestado la misma atención al problema del exceso de crecimiento tales como la alta estatura o la alta velocidad de crecimiento. Si bien no hemos encontrado datos epidemiológicos disponibles (ni en nuestro país ni en el extranjero), esta carencia es relevante por distintas razones. En primer lugar, la alta estatura *per se* puede constituir un problema de integración social en el niño o en el adolescente, tal como ocurre con la baja estatura. En segundo lugar, hay entidades clínicas en pediatría que cursan con exceso de crecimiento, cuyo diagnóstico oportuno es esencial para la salud y el crecimiento y desarrollo ulterior del paciente, tal como ocurre con la hiperplasia suprarrenal congénita, que puede presentarse como un cuadro de exceso de crecimiento. En tercer lugar, hay síndromes que cursan con alta estatura y que se asocian a alteraciones orgánicas de gravedad, que requieren intervenciones inmediatas o estrecha supervisión; en cuarto lugar (y no por ello de menor importancia), en los últimos años han surgido una serie de trabajos de investigación que arrojan luz sobre las consecuencias alejadas del exceso de crecimiento en etapas tempranas de la vida en relación a la salud, el crecimiento y la maduración física ulterior.

Desde el punto de vista auxológico así como es necesario diferenciar entre talla baja (talla por debajo del percentil 3° de tablas de estatura), y retardo del crecimiento (velocidad de crecimiento por debajo del percentil 3 de velocidad), también es necesario diferenciar talla alta (talla por encima del percentil 97° de tablas de distancia), de la aceleración del crecimiento (velocidad de talla por encima del percentil 97 de tablas de velocidad). El término "*exceso de crecimiento*", si bien es muy ilustrativo, es impreciso con respecto a uno de estos dos fenómenos, por lo que lo usaremos en este escrito para referirnos a ambos problemas: alta talla o velocidad alta. En la edad escolar, diagnóstico de talla alta o velocidad de crecimiento alta no ofrece demasiadas dificultades al pediatra, pero el diagnóstico de exceso de crecimiento en el primer año de vida ofrece algunas dificultades, ya que los estándares de velocidad de crecimiento en estatura de Tanner y col. recomendados por la SAP no tiene buenos datos para el primer año de vida.

En este capítulo se presentan los siguientes temas:

- Exceso de crecimiento en etapas tempranas de la vida y su relación con el crecimiento y desarrollo ulterior.
- Condiciones clínicas que cursan con alta estatura o con exceso de crecimiento.
- Conducta frente a un niño con alta talla.



EXCESO DE CRECIMIENTO EN ETAPAS TEMPRANAS DE LA VIDA Y SU RELACIÓN CON EL CRECIMIENTO Y DESARROLLO ULTERIOR

Siempre se dice que la velocidad de crecimiento puede ser indirectamente evaluada por la pendiente de la curva de distancia en relación a los percentiles. En efecto, si un niño crece como la curva "a" de la figura 1, decimos que crece a una velocidad normal, si crece en cambio como la curva "b", sospechamos retraso del crecimiento, y si crece como la curva "c", debemos asumir que el niño está creciendo a una velocidad anormalmente alta. Es así que siempre hemos asumido que la curva de crecimiento que tiene una velocidad normal debe ser paralela a las curvas de los percentiles y toda desviación de este **paralelismo** debe ser considerado sospechoso de patología. (Ver Figura 1).

Sin embargo, esto es verdad solamente durante un período del crecimiento que es el que va desde los dos años de vida aproximadamente hasta el comienzo de la pubertad.

Entre el nacimiento y los dos años, ya desde 1974, sabemos que los niños normales pueden cruzar percentiles. Un famoso estudio de Smith en Holanda, describió que aproximadamente un 60% de los niños normales cruzan percentiles en los dos primeros años de vida, y este fenómeno ocurre tanto en peso como en estatura. La mitad de estos niños lo hacen en sentido ascendente, y la otra mitad en sentido descendente, reflejando una velocidad de crecimiento alta y baja respectivamente. Puede haber niños que al nacer tengan un peso o una estatura en el percentil 10, y a los dos años se encuentren en el percentil 75, y viceversa. Este fenómeno ocurre porque al nacimiento el tamaño del niño expresa mucho más las condiciones de vida intrauterina que el programa genético de los padres, pero después de nacer, los genes comienzan a expresarse más intensamente y la curva de crecimiento "busca" el canal genético que le corresponde, hasta ubicarse en dicho canal. Esto quiere decir que hay niños normales que crecen a velocidades relativamente altas, "cruzando" percentiles en sentido ascendente, y otros que lo hacen en forma relativamente lenta "cruzando" percentiles en sentido descendente. Este fenómeno puede considerarse como un ejemplo de recanalización genética de carácter fisiológico que hemos descripto en forma más detallada en una publicación previa.¹

Como es natural, los niños con curvas ascendentes, tienen una ganancia de peso más alta que los niños con curvas paralelas o descendentes. En la figura 2 se ilustra este fenómeno. (Ver Figura 2).

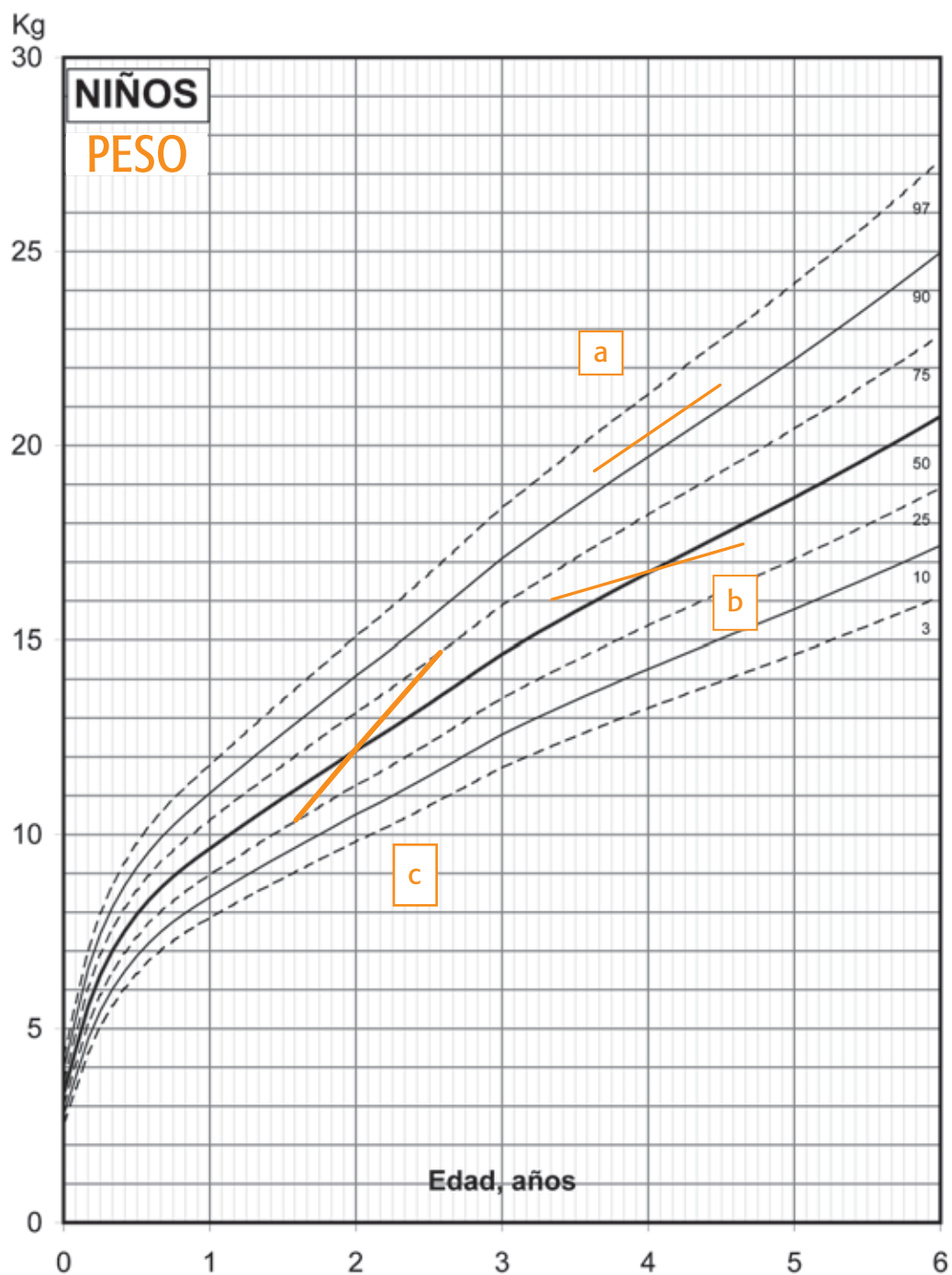
Ambas curvas ilustran esquemáticamente la tendencia fisiológica de re-canalización genética. La curva gruesa muestra la tendencia a cruzar percentiles hacia abajo, y la fina hacia arriba.

A pesar de que ya en 1955 James Tanner había sugerido que la mayor velocidad de crecimiento en edades tempranas de la vida podría tener repercusión en la velocidad de maduración física durante la adolescencia, no es sino desde los años '90 en adelante en que aparecen evidencias científicas. Estas evidencias se basan en estudios

.....

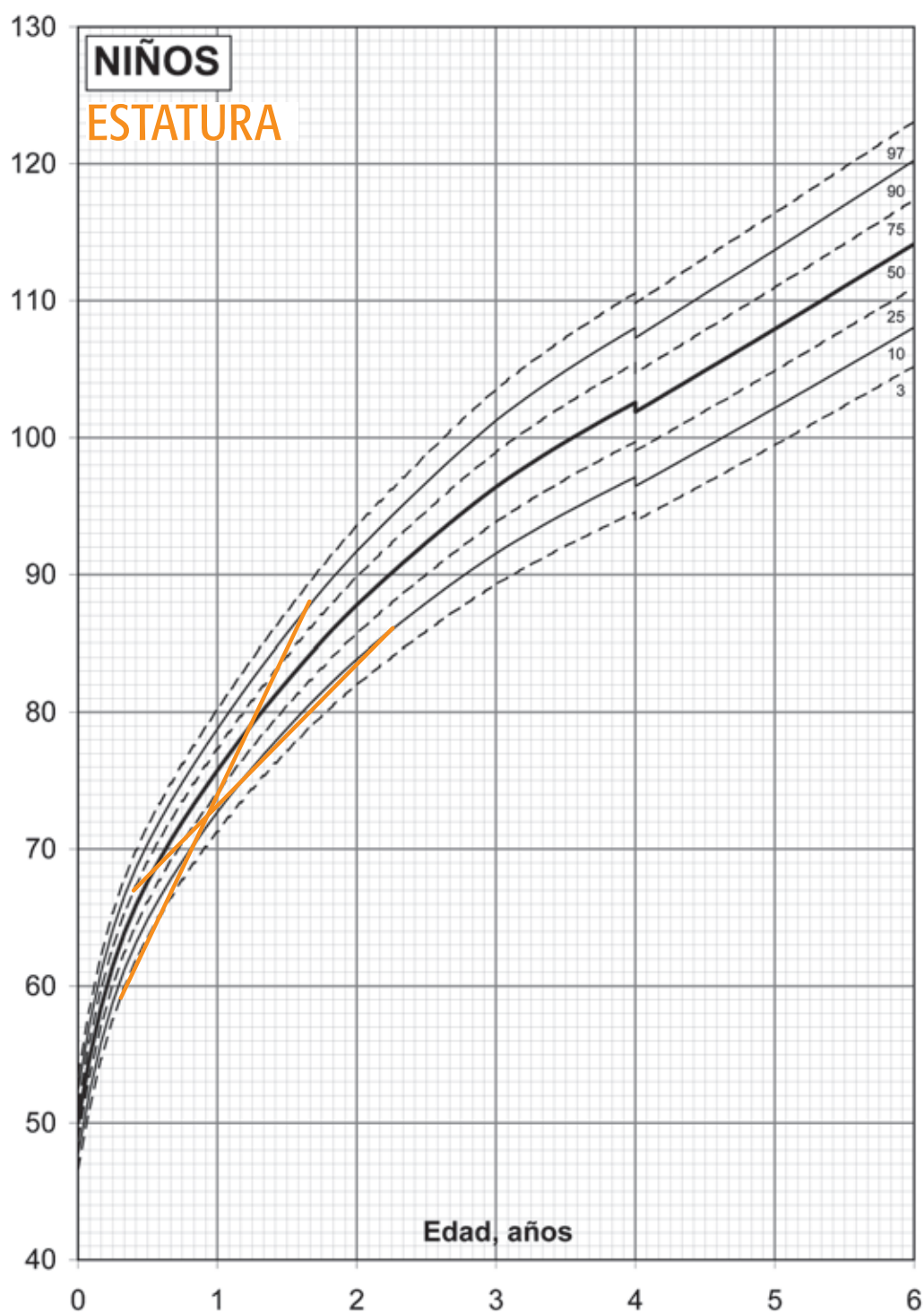
1. Lejarraga H, Armellini P. Problemas de crecimiento en el primer año de vida. Pronap 1993; Módulo 2: 85-144.

Figura 1. Ejemplos esquemáticos de curvas de crecimiento rápida, lenta y normal



Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
 0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

Figura 2. Esquema de re-canalización fisiológica del crecimiento



Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
 0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

longitudinales, consisten en relaciones entre la mayor o menor velocidad de crecimiento en el primer año de vida y características metabólicas y físicas que aparecen en la adolescencia y en la adultez.

Los niños que aumentan rápidamente de peso en los primeros dos años de vida:

- Tienen dos veces más riesgo de obesidad a los 5-8 años.
- Tienen dos veces más riesgo de adiposidad central en la adolescencia, comparados con lactantes con aumento de peso más gradual.
- Tienen mayor riesgo de sufrir resistencia a la insulina y disfunción de células beta en la infancia.
- Tienen mayor riesgo de sufrir enfermedad cardiovascular en la adultez.

Pero las consecuencias alejadas de la ganancia rápida de peso no se limitan a asociarse a características metabólicas o a riesgo de enfermedad, también se asocian a alteraciones de la velocidad de maduración física del niño, concepto que preferimos expresar con el término "*tempo*" madurativo. Este tempo madurativo acelerado favorece una pubertad más temprana.

A su vez, las niñas con menarca temprana tienen mayor riesgo de

- Sufrir obesidad en la adultez.
- Mostrar niveles elevados de IGF-1.

Se trata entonces de efectos (obesidad, tempo acelerado, etc.) de origen auxogénico. La figura 3 esquematiza las relaciones de la excesiva ganancia de peso y aspectos del crecimiento y desarrollo en la adolescencia y adultez. (Ver Figura 3 en página siguiente).

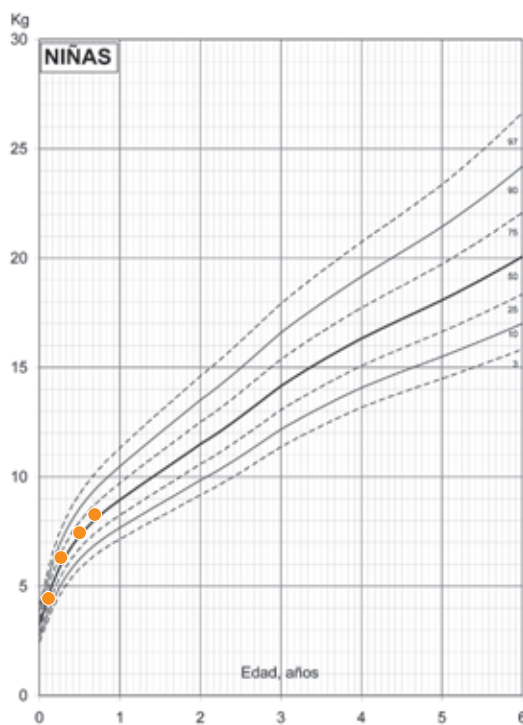
¿Cómo puede explicarse esta pubertad más temprana en relación al mero aumento de peso de los niños en el primer año de la vida? Dunger ha fundamentado con valiosos estudios la cadena fisiológica que puede subyacer a estas asociaciones: el aumento de la IGF-1 que se observa en niños con alta ganancia de peso, se asocia a un aumento de andrógenos adrenales, lo cual a su vez produce un aumento de actividad de la aromata-sa y de esteroides sexuales libres (lo que explica la adrenarca exagerada de estos niños), y promueven la actividad del generador de pulsos de la hormona liberadora de gonadotrofinas (GnRH) que a su vez estimulan la secreción de gonadotrofinas y de esta manera conducen a la pubertad temprana

Si los niños con ganancia rápida de peso en el primer año de vida, tienen mayor riesgo de sufrir menarca temprana, podemos pensar que esta ganancia de peso se asocia a una velocidad de maduración física rápida, o sea, a un *tempo* madurativo acelerado. Los niños se acercan a la pubertad en forma más rápida, experimentan el desarrollo puberal más temprano. Si esto es así, entonces los niños con mayor ganancia de peso en el primer año de vida, deberían mostrar una edad ósea en la infancia más adelantada que los niños de menor ganancia de peso, y eso es efectivamente lo que encontró Cameron en 2002, en un estudio longitudinal. Los niños con mayor ganancia de peso en el primer año de vida tienen una edad ósea acelerada en la infancia, y una talla más alta que sus pares en la adolescencia.

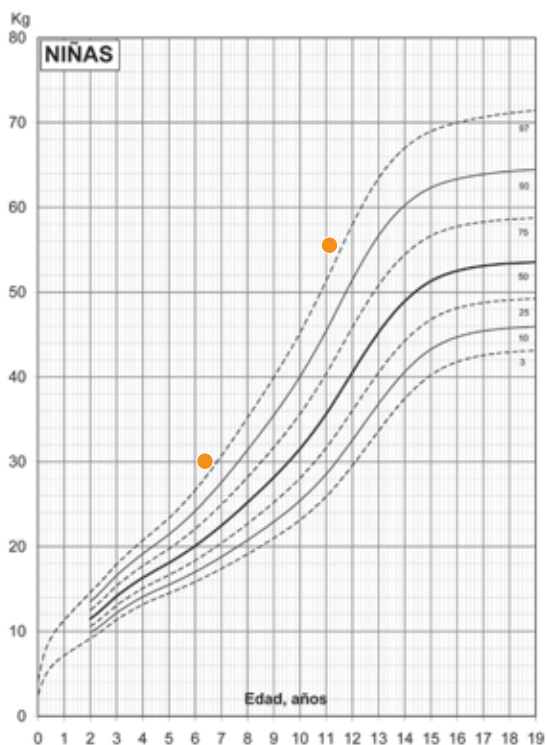
Estas asociaciones, que responden a variaciones fisiológicas vinculadas con la velocidad de crecimiento y el *tempo* madurativo que ocurren a los comienzos de la vida postnatal, expresan que las experiencias tempranas del crecimiento juegan un papel

Figura 3. Ganancia alta de peso en el primer año y efectos alejados

Exceso de ganancia de peso



Sobrepeso en edad escolar y adolescencia



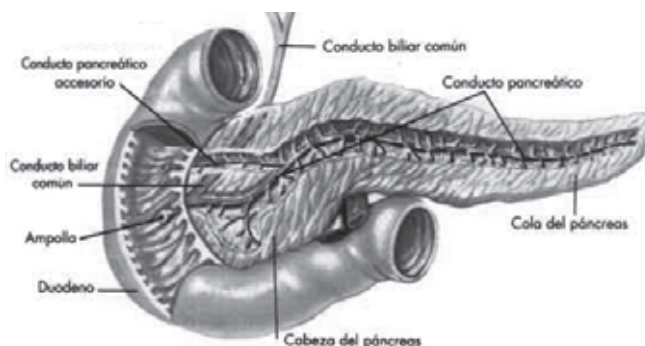
Pubertad adelantada



Edad ósea adelantada



Resistencia a la insulina



determinante en los cambios corporales ulteriores, en la adolescencia y la adultez, y en el tempo madurativo con el que el niño se dirige al estado adulto. Estos cambios son a su vez determinantes de condiciones fisiológicas que modulan la salud del adulto.

No debemos olvidar que estamos hablando de niños sanos, que tienen un peso de nacimiento normal, y cuyas variaciones del incremento de peso están también dentro de límites normales. Por ello, no debemos considerar a estos niños como portadores de enfermedad alguna, sino como un grupo de riesgo.

Revisiones bibliográficas recientes demuestran que el riesgo es mayor si el exceso de ganancia de peso ocurre en las primeras semanas o primeros meses de vida, que si ocurre en etapas posteriores dentro del primer año.

Podría ser que muchos de estos niños que expresan esta alta ganancia de peso en el primer año de vida sean aquellos que sufrieron cierto grado de retardo del crecimiento intrauterino, y esta ganancia postnatal puede estar expresando un crecimiento compensatorio (*catch up*) que, en principio, debería ser considerado una respuesta favorable de recanalización del crecimiento. Según la llamada hipótesis de Barker, el bajo peso de nacimiento se asocia a riesgo de enfermedad cardiovascular en el adulto.² Por otro lado, algunas revisiones de trabajos recientes demostraron que el peso de nacimiento no guardaba relación con el riesgo ulterior de obesidad en niños con exceso de ganancia de peso.

Teniendo en cuenta estas asociaciones que hemos descripto, los pediatras nos preguntamos ¿qué hacer con los niños con tendencia al aumento marcado del peso en el primer año de vida? No hay aun una respuesta clara a esta pregunta, pero sí sabemos con seguridad que de debe:

- Evitar el sobrepeso y la obesidad.
- Vigilar en forma regular y periódica la curva de peso y del índice de masa corporal.

Durante los primeros seis meses de vida, si el bebé es amamantado, no es necesario tomar ninguna conducta especial.

Si se trata de una ganancia demasiado exagerada después de los primeros seis meses, etapa en la que el niño incorpora otros alimentos, debemos seleccionarlos teniendo en cuenta su valor calórico cuidando de no aportar un exceso de calorías en la alimentación complementaria. En esta etapa trataremos de prevenir el sobrepeso, pero en ningún momento debemos ofrecer leches descremadas a un bebé. Debemos tener en cuenta que las grasas ricas en colesterol son fundamentales en esta etapa de la vida. El cerebro se encuentra en una etapa de intensa síntesis de mielina, que implica síntesis de neurolípidos que necesitan colesterol.



CONDICIONES QUE PUEDEN PRESENTARSE CON ALTA TALLA Y/O CRECIMIENTO ACELERADO

La Tabla 1 muestra una descripción con una agrupación etiológica, que hicimos con fines descriptivos. Los síndromes malformativos pueden encontrarse en libros que son ya clásicos de consulta en pediatría, como el de Jones KL.³ Estos síndromes también pueden encontrarse en Internet, en el sitio www.omim.org. Hay algunos descriptos en publicaciones previas en español, aun vigentes.⁴

Tabla 1. Clasificación etiológica de exceso de crecimiento

Variaciones extremas de la normalidad	Talla alta familiar / Maduración acelerada	
Causa metabólica	Hijo de madre diabética / Obesidad / Resistencia a la insulina	
Causa endócrina	Exceso prepuberal de hormonas sexuales.	Pubertad precoz; Andrógenos o estrógenos adrenales; Andrógenos o estrógenos gonadales
	Deficiencia de hormonas sexuales o insensibilidad a su efecto	
	Hipogonadismo	Resistencia a estrógenos y deficiencia de aromatasas; Falta de respuesta a los andrógenos; Disgenesia gonadal XY (síndrome de Swayer); Deficiencia de 17-hidroxilasa XY
	Otros	Exceso de hormona de crecimiento; Gigantismo hipofisario; Adenoma hipofisario; Síndrome de McCune Albright; Adenomatosis endocrina múltiple; Tumores intra o extracraneales; Hipertiroidismo; Hiperinsulinismo; Lipodistrofia
Síndromes malformativos (probable o seguramente genéticos)	Génicos (uni o poligénicos)	Beckwith Wiedemann; Sotos; Simpson-Golabi Behmel; Weaver; Perlman; Marshall-Smith
	Alteraciones cromosómicas	Trisomía X (47XXX femenino); Síndrome de Klinefelter XXY, XXYY; Síndrome XYY; Cromosoma X frágil; Trisomía 8p; Duplicación cromosomas 4; 5p; 12p; 15(q25) Deleción cromosómica 15(q12)
	Otros síndromes malformativos	Bannayan-Riley-Ruvalcaba; Marfan; Beals; Homocistinuria; Neurofibromatosis tipo 1; Sanfilippo; Macrocefalia-cutis marmorata; Nevo; Elejalde

En la Argentina no hay suficientes genetistas pediátricos o especialistas en crecimiento con experiencia clínica en síndromes malformativos y puede resultarle difícil al pediatra hacer una consulta especializada en el lugar donde trabaja. Hoy en día se pueden hacer consultas por vía electrónica;⁵ de todas maneras aconsejamos siempre que busque

.....

3. Kenneth Lyons Jones. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 6ta edición. Elsevier Saunders Publication, 2006.
4. Lejarraga H, Coianis L. El niño alto. *Revista del Hospital de Niños Buenos Aires* 1977;77:296-303.
5. Los pediatras pueden consultar al Servicio de Crecimiento y Desarrollo del Hospital Garrahan a través de su oficina de Comunicación a Distancia ocd@garrahan.gov.ar / Tel. (011) 4308-4076 y 4308-0258.

orientación clínica en la bibliografía disponible y estudie al paciente lo mejor posible. Esto no significa realizar estudios costosos, que requieren formación especial para su interpretación, sino la búsqueda de información significativa que ayude tanto al diagnóstico como al seguimiento: antecedentes familiares, información sobre las funciones afectadas, sobre los problemas del niño que más afectan su calidad de vida. Si esto es así, la consulta con el genetista y otros especialistas será más fructífera.

Variaciones extremas de la normalidad

- Alta talla familiar
- Maduración acelerada

Alta talla familiar. Se trata de niños sanos, normales, que no tienen ningún signo clínico anormal, que crecen a una velocidad normal, paralela a las líneas de los percentiles, y cuyos padres son altos. El 3% de la población tiene una talla por encima del percentil 97º, y pueden ser clasificados como con alta talla. No es un motivo de consulta frecuente, tal vez porque la alta talla es un valor social positivo en la época actual.

El diagnóstico es similar a la baja talla familiar. Se hace con las características referidas, ausencia de signos anormales y correspondencia de la estatura del niño con la de los padres. Esta correspondencia puede evaluarse de diferentes maneras, pero una forma simple es calcular la estatura corregida de los padres y comparar el rango genético derivado de este cálculo con la estatura del paciente.

a) Calcular la estatura corregida de los padres.

- Si el paciente es varón, sumarle 12.5 cm a la talla de la madre. Por ejemplo, si la madre mide 172,0 cm, su talla corregida (TC) será $172 + 12,5 = 184,5$ cm.
- Si el paciente es mujer, restarle 12.5 a la talla del padre. Por ejemplo, si la talla del padre es 188,6 cm la TC será $188,6 - 12,5 = 176,1$ cm

b) Calcular el promedio parental, también llamado Blanco Genético (BG). Es el promedio de la talla de ambos padres pero con una de las tallas corregida teniendo en cuenta el sexo del niño.

- Si es varón: usar la talla real del padre y la talla corregida de la madre. Por ejemplo:
$$BG = \frac{(172,0 + 12,5) + 188,6}{2} = 186,5 \text{ cm}$$
- Si es mujer, usar la talla real de la madre y la talla corregida del padre. Por ejemplo:
$$BG = \frac{172,0 + (188,6 - 12,5)}{2} = 174,0 \text{ cm}$$

c) Calcular el Rango Genético, que está entre +/- 8 cm del Blanco Genético. Por ejemplo, si el BG de los padres de la niña de nuestro ejemplo era 174.0 cm, el rango genético es entre 182,0 y 166,0 cm.

d) Marcar el Rango genético en la tabla de estatura (Ver Figura 4).

e) Comparar en la tabla de estatura la posición de la estatura del niño con el rango genético. La talla del paciente debe estar situada en relación a la tabla, en una posición en la que esté abarcada por el rango genético.

En la figura 4, se ve claramente que la posición de la estatura de la niña en relación a la tabla es muy cercana al percentil 97º, y está comprendida dentro del rango genético (Ver Figura 4).

Maduración acelerada. También se trata también de niños sanos, que tienen un *tempo* madurativo acelerado, que se acercan a la pubertad rápidamente; presentan una maduración esquelética adelantada, experimentan su empuje de crecimiento puberal unos dos años antes del promedio y terminan con una estatura final adulta normal, dentro del rango genético.

La figura 5 muestra la curva de una niña con alta estatura por maduración rápida. (Ver Figura 5).

La niña del ejemplo de la figura 5, tuvo la menarca a los 10.5 años. Obsérvese que el empuje puberal ocurre a los 10 años, y que a pesar de que la talla pre-puberal estuvo siempre por encima del percentil 97, la niña termina con una talla final dentro del rango genético. El examen físico es normal, la velocidad de crecimiento es normal, la edad ósea está adelantada, el desarrollo puberal puede también estar adelantado, dentro de los límites fisiológicos. Esta condición no requiere tratamiento, solamente requiere una adecuada explicación al paciente, haciendo énfasis en el carácter transitorio de su situación y acompañamiento durante la adolescencia.

Tabla 2. Edad de comienzo del desarrollo puberal (estadio II de Tanner) y de la menarca en adolescentes argentinos*

	Percentiles Edad en años		
	3º	50º	97º
Desarrollo mamario (M2)	8.3	10.8	13.3
Desarrollo genital (G2) (niños)	8.9	11.8	14.7
Menarca	10.1	12.5	14.9
Pico del empuje puberal de crecimiento (niños)	12.0	14.0	16.0
Pico del empuje puberal de crecimiento (niñas)	10.0	12.0	14.0

* Los datos de desarrollo puberal son de: Lejarraga y colaboradores.⁶

* Los datos del empuje puberal de crecimiento son de: Tanner y colaboradores.⁷

.....

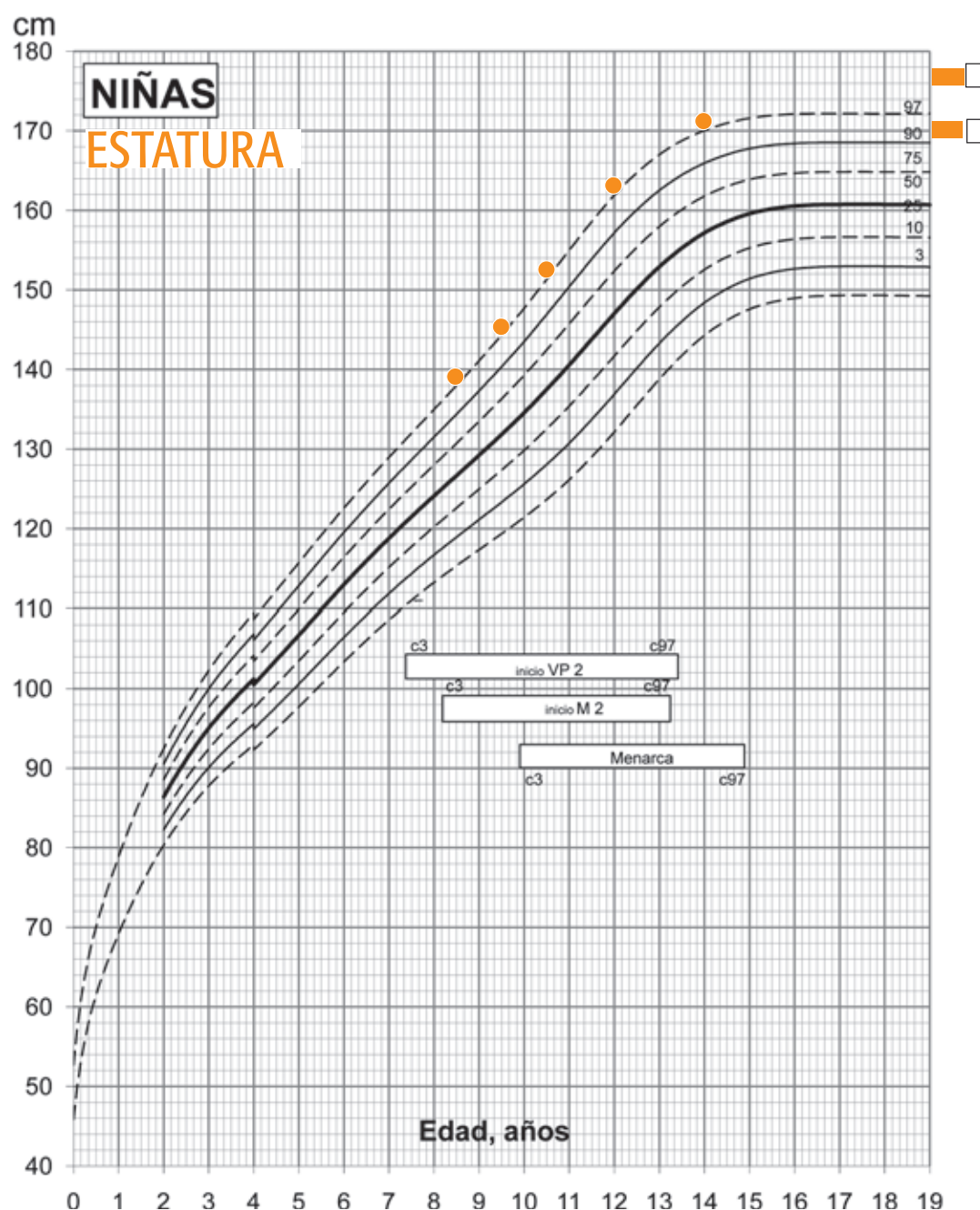
6. Lejarraga H, Castro E., Cusminsky M. Age of onset of puberty in urban Argentinian children. *Annals of Human Biology* 1976;3:379-381.

Lejarraga H, Sanchirico F, Cusminsky M. Age of menarche in urban Argentinian girls. *Annals of Human Biology* 1980;7:579-581.

7. Tanner M., Whitehouse RH and Takaishi M. Standards from birth to maturity for height, weight, height velocity, and weight velocity. *British children* 1965. I. *Arch Dis Child* 1966;october;41(219): 454-471.

Tanner JM, Whitehouse RH, and Takaishi M. Standards from Birth to Maturity for Height, Weight, Height Velocity, and Weight Velocity: *British Children*, 1965. Part II. *Arch Dis Child* 1966;october; 41: 613.

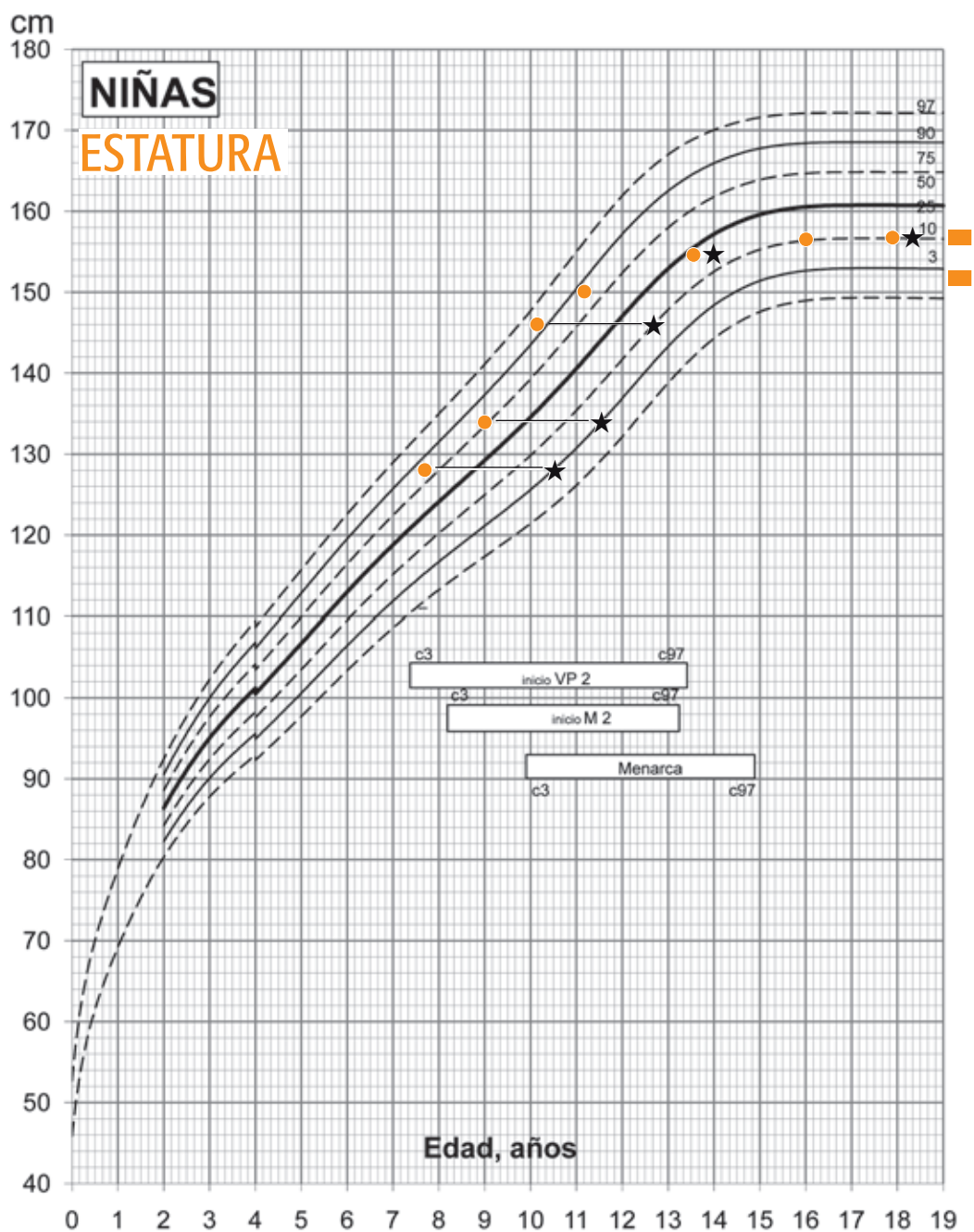
Figura 4. Curva de crecimiento de una niña con alta talla de origen familiar



Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
 0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos.
 Inicio VP2 y M2: edad de comienzo de vello pubiano 2 y de mamas 2. Menarca: edad de la menarca.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

La niña crece ligeramente por encima del percentil 97, experimenta su empuje puberal de crecimiento a los 12 años (a una edad promedio), y termina en el mismo lugar en la tabla en la que estaba antes de la pubertad. Las marcas horizontales marcan la estatura materna (172,0) y paterna (corregida) $188,6 - 12,5 = 176,1$ cm.

Figura 5. Curva de crecimiento de una niña con talla alta y maduración adelantada



Gráficos preparados por H. Lejarra, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009. 0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos. Inicio VP 2 y M2: edad de comienzo de vello pubiano 2 y de mamas 2. Menarca: edad de la menarca. www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

Curva de crecimiento de una niña con maduración acelerada A los 9 años es alta, y experimenta su empuje de crecimiento puberal a los 10, terminando con una talla alrededor del percentil 25. Los dos rectángulos puestos a los 19 años representan la talla de padre y madre respectivamente. Las cruces expresan la edad ósea en el momento de una medición (unida a la cruz por una línea). Los indicadores de maduración más usados son dos: la edad ósea, y el grado de desarrollo puberal, una herramienta muy útil en pediatría. Los niños con maduración adelantada tienen habitualmente un desarrollo puberal avanzado con respecto al promedio. La tabla II muestra variación normal de la edad de comienzo de la pubertad en niñas y niños argentinos.

Causas metabólicas. Hijo de madre diabética

El síndrome de hijo de madre diabética es posible de ser reconocido antes del nacimiento ya sea porque se sabe que la madre embarazada es diabética, o porque se detecta en las ecografías de control prenatal. La frecuencia de infantes macrosómicos nacidos de madres diabéticas varía entre 7 y 19% dependiendo del peso de nacimiento arriba del cual se considere macrosomía. Estos niños presentan, por lo general mayor peso al nacer respecto a la longitud corporal. **Macrosomía:** algunos autores consideran macrosomía a todo niño nacido de término con un peso al nacer mayor a 4000 gramos, pero en realidad esto depende de la edad gestacional y del género.

Nosotros hacemos el diagnóstico de macrosomía en todo recién nacido con peso superior al percentilo 97 de las tablas nacionales de peso para su edad gestacional y sexo.

Por ejemplo, a las 40 semanas el percentil 97 del peso en varones es 4.361 gramos, o sea que en este caso (40 semanas, varón), el diagnóstico de macrosomía correspondería solo si el niño tiene un peso al nacer por encima de los 4.361 g.

La incidencia de macrosomía al nacer es mayor en multíparas que en primíparas y en recién nacidos varones que en mujeres. Además de la diabetes materna, otros factores asociados son obesidad materna y post-madurez.

En niños macrosómicos es importante considerar no sólo el peso de nacimiento sino también la longitud y el perímetro cefálico.

La fisiopatogenia de la macrosomía en los niños recién nacidos hijos de madres diabéticas es multifactorial pero el principal factor patogénico es la hiperglucemia materna persistente, lo que llevaría a una hiperplasia de los islotes pancreáticos en el niño con el consecuente aumento de la producción de insulina. La insulina es un importante promotor del crecimiento fetal. El tamaño de los niños nacidos de madres diabéticas varía en cada embarazo dependiendo del balance entre la hiperfunción pancreática fetal (que estimula el crecimiento), y la insuficiencia vascular placentaria que estas madres presentan (que retarda el crecimiento) según la severidad de la enfermedad.

La hiperglucemia materna persistente tiene acción teratógena.

Algunas de las malformaciones encontradas con mayor frecuencia en estos niños son: microcefalia, anencefalia, anomalías craneofaciales (auriculares, hendidura palatina), anomalías cardiovasculares (defectos ventriculares septales, transposición de los grandes vasos, situs inverso), alteraciones gastrointestinales (malrotación intestinal, atresia anal), anomalías genitourinarias (agenesia renal, criptorquidia, hipospadias) y alteraciones

esqueléticas: malformaciones costales y de la columna vertebral. Algunos autores proponen que estos niños tendrían mayor riesgo de obesidad en la adolescencia. La alta talla en este síndrome no constituye un problema porque la estatura de estos niños, con los años no difiere de las de niños cuyas madres no tenían diabetes.

El manejo neonatal de estos niños es esencial, ya que el hiperinsulinismo del recién nacido sometido en la vida fetal a la hiperglucemia materna puede provocar graves episodios de hipoglucemia.

Causa endocrina

Es preciso investigar el eje hipotálamo-hipofisario, la tiroides y la glándula adrenal en los niños que presentan una velocidad de crecimiento acelerada.

Velocidad de crecimiento acelerada: mayor al centilo 97 en un período de un año o entre los centilos 75 y 97 por más de dos años, si no se trata de un fenómeno de catch up (recuperación evidente de un retraso previo).

Los niños con tumores hipofisarios con exceso de secreción de hormona de crecimiento presentan alta estatura y velocidad de crecimiento acelerada. Estos tumores son extremadamente raros pero es importante excluirllos en niños que muestran un rápido crecimiento. Los niveles de IGF1 son altos (mayor a + 2DE) y muestran una respuesta paradójica a la prueba de tolerancia a la glucosa.

Ante una sobrecarga de glucosa, en lugar de inhibirse la secreción de hormona de crecimiento, ésta persiste elevada.

El hipertiroidismo se asocia a alta estatura en la niñez. Estos pacientes tienen signos clínicos de hipertiroidismo, crecen rápidamente por altas concentraciones de hormona tiroidea pero aceleran la edad ósea, con lo cual dejan de crecer antes y su estatura final no es habitualmente un problema.

La pubertad precoz está asociada a velocidad de crecimiento acelerada, edad ósea adelantada e inicio puberal antes de los 8 años en las niñas y 9 años en los varones.

Hay condiciones patológicas asociadas a pubertad precoz. En la neurofibromatosis, que se acompaña de máculas café con leche, la pubertad puede ser tanto precoz como atrasada y es secundaria a lesión intracraneal. En el síndrome de McCune-Albright la pubertad precoz es secundaria a un funcionamiento autónomo de los órganos sexuales periféricos. La esclerosis tuberosa es otra enfermedad neurocutánea que puede asociarse a pubertad precoz.

Niños con causas adrenales de alta estatura, como tumores adrenales o hiperplasia suprarrenal congénita, presentan velocidad de estatura acelerada y signos de estimulación

adrenal, como virilización en las niñas o pubarca precoz. Por ejemplo, un niño que presenta vello pubiano en estadio III de Tanner sin otros signos de desarrollo puberal debe hacernos sospechar un hiperandrogenismo. Pacientes con alta estatura como resultado de hipersecreción de andrógenos tienen una edad ósea adelantada con lo cual presentan una estatura adulta normal o a veces baja para la población.

El hipogonadismo-hipogonadotrófico es un síndrome que cursa con ausencia de desarrollo puberal, y puede asociarse a alta estatura en la niñez tardía y en la vida adulta. Los niños con deficiencia de aromatasas, enzima que convierte la testosterona en estrógeno (necesario para el cierre epifisario) presentan un crecimiento normal durante la niñez y la pubertad y luego del empuje puberal continúan creciendo, debido a que no se produce el cierre epifisario; por este motivo la alta estatura se manifiesta tardíamente.

Hiperplasia suprarrenal congénita. Se trata de un síndrome de origen genético, por el cual hay un déficit en la producción de enzimas que participan de la cadena de síntesis de cortisol. Se produce un bloqueo de esta síntesis, no hay producción suficiente de cortisol, aumenta la ACTH hipofisaria, con el aumento consiguiente de producción de esteroides suprarrenales. Además de haber déficit en la producción de cortisol (porque está bloqueada su síntesis por el déficit enzimático), hay acumulación de esteroides intermediarios que tienen acción fuertemente androgénica, produciendo virilización de los caracteres sexuales secundarios. Estos esteroides virilizantes comienzan a aumentar ya antes del nacimiento, en la vida prenatal. Si el feto es masculino, el recién nacido puede nacer con signos de desarrollo sexual precoz, si el feto es femenino, se produce virilización intrauterina de los caracteres sexuales secundarios, fusión de labios mayores e hipertrofia del clítoris. Esto puede dar apariencia externa de genitales masculinos, y el recién nacido ser registrado como un varón, pero el examen cuidadoso de los genitales permite al pediatra reconocer la ausencia de testículos. Hay formas genéticas que se asocian a pérdida de sal, a ambigüedad genital, y/o a hipertensión arterial.

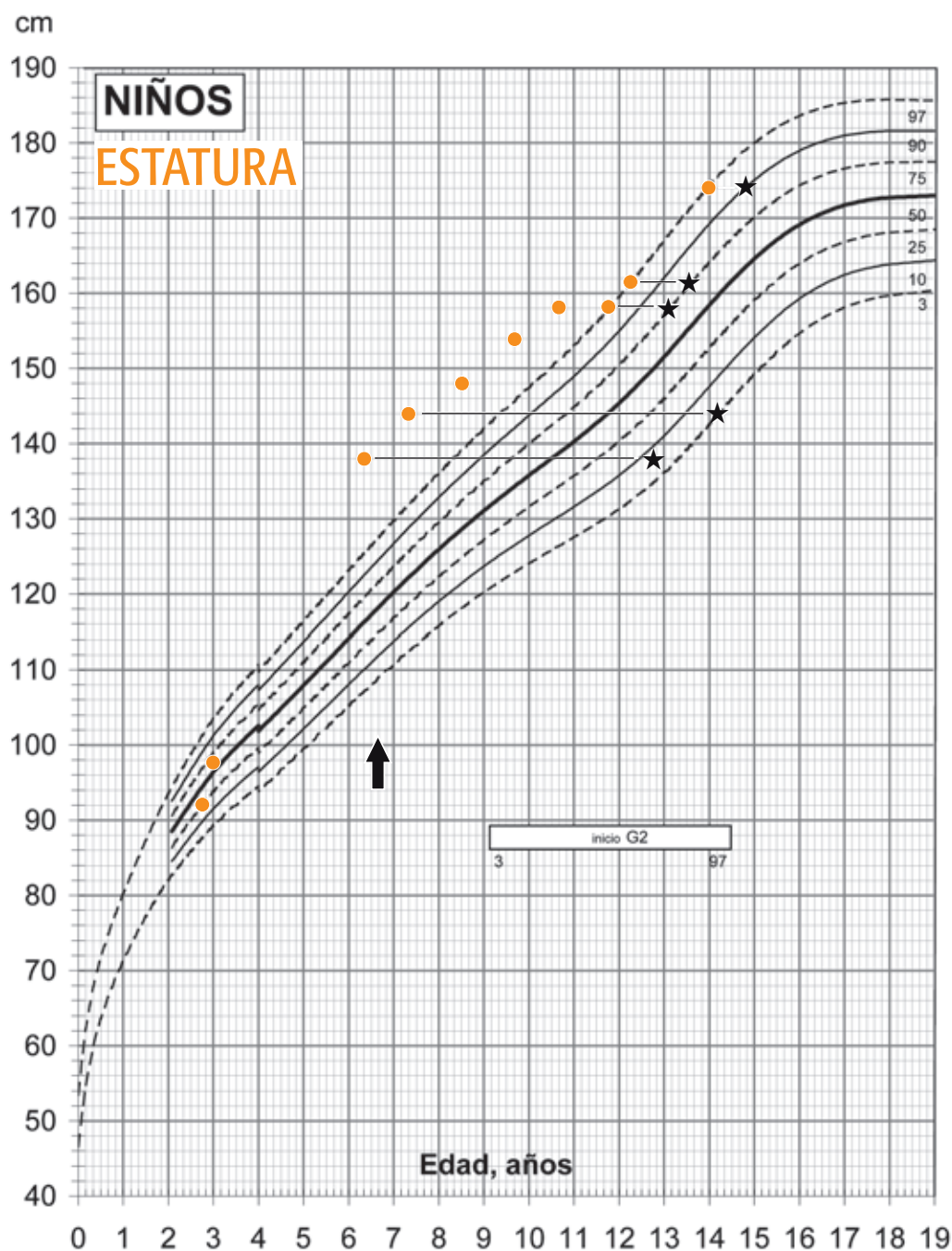
La secreción exagerada de esteroides virilizantes produce un desarrollo sexual precoz y una maduración física y esquelética acelerada, con el riesgo de producir fusión de los cartílagos de crecimiento y detenerlo definitivamente.

La figura 6 muestra la curva de un niño con hiperplasia suprarrenal congénita. (Ver Figura 6)

Consultó a la edad de 6 años y 6 meses por alta estatura. El niño tenía una talla a +3.0 desvíos estándar por encima del percentil 50, una contextura muscular muy desarrollada (aspecto hercúleo) y genitales y vello pubiano en estadio IV de Tanner. Sin embargo, como ocurre en este síndrome los testículos eran muy pequeños. La edad ósea era de 12.3 años (¡siete años de adelanto!). Con esta edad ósea al niño le quedan muy pocos años de crecimiento, con un pronóstico de cierre muy temprano de los cartílagos de crecimiento, una consecuente detención definitiva del crecimiento y una estatura final anormalmente baja. El pronóstico de la estatura final adulta a los 6 años y 6 meses era menor de 160 cm.

El diagnóstico se hace con un dosaje de 17 (HO) progesterona en sangre, cuyo límite superior normal es de 2 ng/ml (valor medio normal: 0,2ng/ml). Es necesario hacer otros estudios hormonales para conocer el nivel de andrógenos suprarrenales, que después van a servir para el seguimiento y el tratamiento.

Figura 6. Hiperplasia suprarrenal congénita



Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
 0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos.
 Inicio G2: edad de comienzo de genitales 2.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

El objetivo del tratamiento es detener al máximo la secreción de esteroides androgénicos y mantener un nivel óptimo de cortisol plasmático que no inhiba el crecimiento.

La dosis de cortisol debe ser fisiológica, es decir, debe imitar a la naturaleza en su secreción diaria, para así inhibir la secreción de ACTH. Si la dosis es demasiado alta se produce inhibición del crecimiento, y si es muy baja, no se logra inhibir la producción de esteroides androgénicos.

El niño comenzó tratamiento con cortisol a las dosis habituales y, como puede observarse en la figura 6, la pendiente de la curva muestra una disminución de la velocidad de crecimiento, un enlentecimiento del progreso de la edad ósea y una velocidad de crecimiento normal. El pronóstico de la talla final adulta aumentó bastante con el tratamiento y está ahora dentro de límites normales. No se pudo comparar con el rango genético porque se trata de un niño adoptado.

Estos niños tienen un eje hipófiso-suprarrenal que no funciona bien; ante situaciones de *stress* en que se requiere mayor secreción de cortisol pueden sufrir insuficiencia suprarrenal aguda y pueden morir sin diagnóstico en una guardia médica. Deben llevar alguna medalla explicativa que instruya sobre la dolencia que sufren y la necesidad de inyectar 250 mg de cortisol ante cualquier situación de shock sin diagnóstico.

Causas genéticas o cromosómicas

Se describen los síndromes más comunes según nuestra experiencia de 30 años de trabajo atendiendo consultorios de crecimiento en pediatría. Los síndromes con talla alta de características malformativas son en su enorme mayoría de causa genética, ya sea génica o cromosómica y son menos frecuentes que los síndromes que se asocian a retardo del crecimiento. La talla alta puede ser secundaria a un hipercrecimiento por aumento del número de las células (hiperplasia), del tamaño de las células (hipertrofia), del intersticio celular o a una combinación de todos ellos.

- Beckwith- Widemann.
- Sotos.
- Marfan.
- Klinefelter.

Estos síndromes tienen algunas características en común como las siguientes:

- a) El hipercrecimiento puede estar presente desde el nacimiento y persistir en la vida posnatal.
- b) En la mayoría la estatura final adulta se ubica entre los centilos 50 y 97, no constituyendo un gran problema *per-se*.
- c) Muchos de los síndromes están asociados con otras anomalías (vasculares, renales, cardíacas), y es por ello que resulta importante reconocerlos.

- d) Pueden asociarse a retardo mental.
- e) La mayoría de estos síndromes tiene riesgo aumentado de desarrollar tumores, siendo los más frecuentes los tumores de Wilms, neuroblastoma y hepatoblastoma.

En varios de estos síndromes se han identificado los genes responsables pero existe una gran superposición clínica y molecular que dificulta el diagnóstico. Por último, también existe un importante número de pacientes macrosómicos cuya etiología todavía no está clara.

Síndrome de Beckwith-Widemann. Es una compleja enfermedad multigénica causada por una alteración en los genes que regulan el crecimiento ubicados en el cromosoma 11p15. Se han identificado varios grupos génicos diferentes. Existe una gran variabilidad clínica y algunos de los signos clínicos regresan con el tiempo. El síndrome se caracteriza por la presencia de tres o más de los siguientes signos clínicos:

- macrosomía (prenatal y/o post-natal); hemihiperplasia (que produce asimetría corporal, con un miembro más largo que el contralateral); macroglosia; defectos de la pared abdominal (onfalocele, hernia umbilical, diastasis de rectos); tumores embrionarios; anomalías en las orejas (como pits posteriores y muescas en el hélix); visceromegalia; alteraciones renales e hipoglucemia neonatal. Otros signos incluyen: polihidramnios, prematuridad, placenta grande, cardiomegalia o alteraciones de la estructura cardíaca, hemangiomas, cleft del paladar e hipoplasia medio facial.

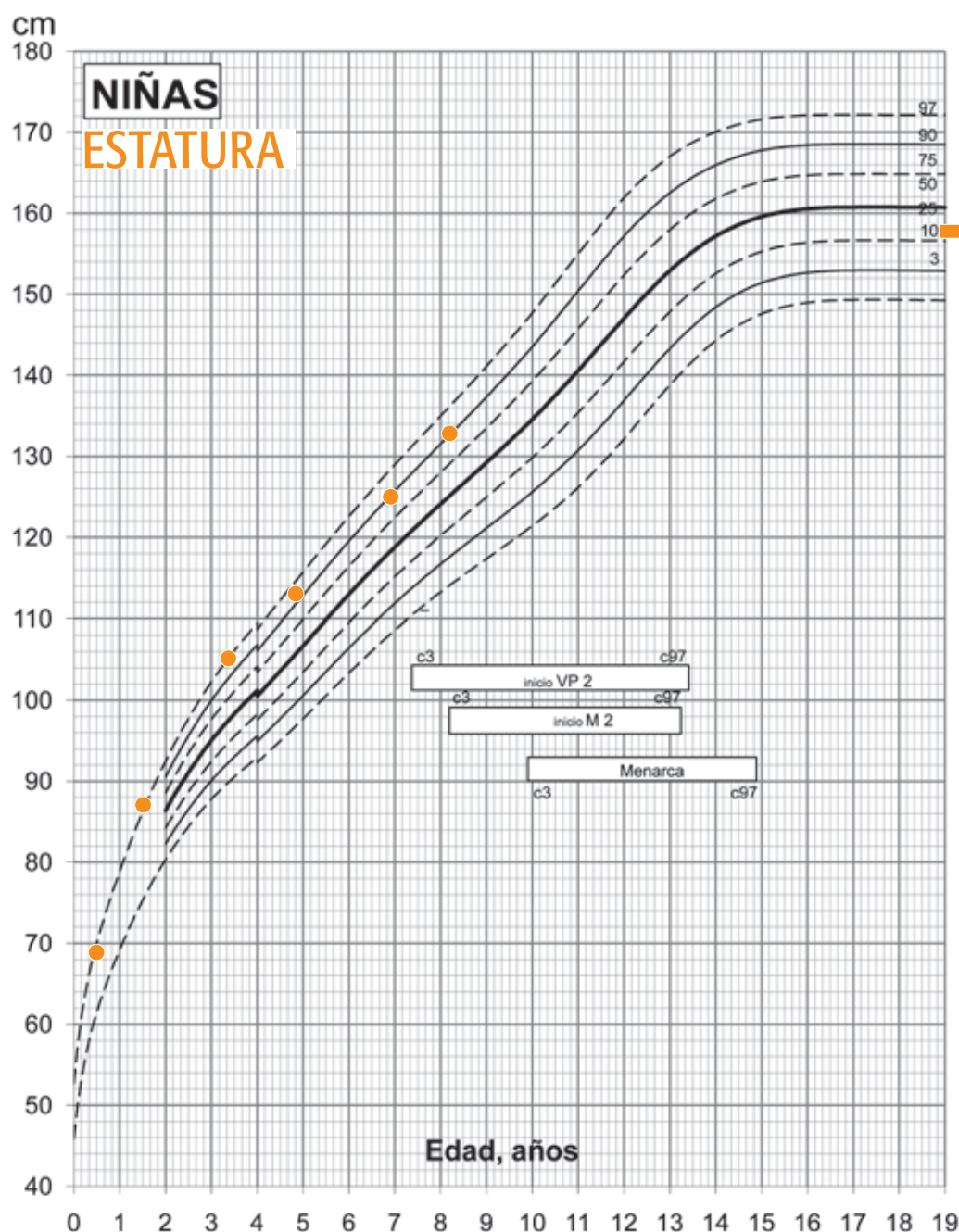
La incidencia estimada es 1 en 13.700 con igual incidencia en varones que en mujeres pero dada la gran variabilidad clínica se estima que es aún mayor. Por ejemplo, la presencia de hemihiperplasia corporal aislada (aumento de más de 1 cm en la longitud y/o perímetro de un miembro o de un hemicuerpo) sin otros signos clínicos, podría ser una mínima expresión de esta condición.

Síndrome de Beckwith-Widemann	
Características más frecuentes de la curva de crecimiento	Peso y longitud al nacer alrededor del centilo 97 para la edad gestacional (87%). Crecimiento acelerado en los primeros años de la vida. Crecimiento normal, o en algunos casos cruce de centilos hacia abajo en la niñez. La edad ósea puede estar adelantada haciendo que la estatura final adulta se ubique entre el percentil 50 y 97 y no sea un problema social para estos niños. El perímetro cefálico es muy variable, pudiendo presentar macrocefalia o, en algunos casos, microcefalia relativa a la estatura.

En la figura 7 (a, b y c) se observa la curva de crecimiento de peso, talla y perímetro cefálico de una niña con síndrome de Beckwith-Widemann seguida en nuestro servicio (Ver Figuras 7a, b y c).

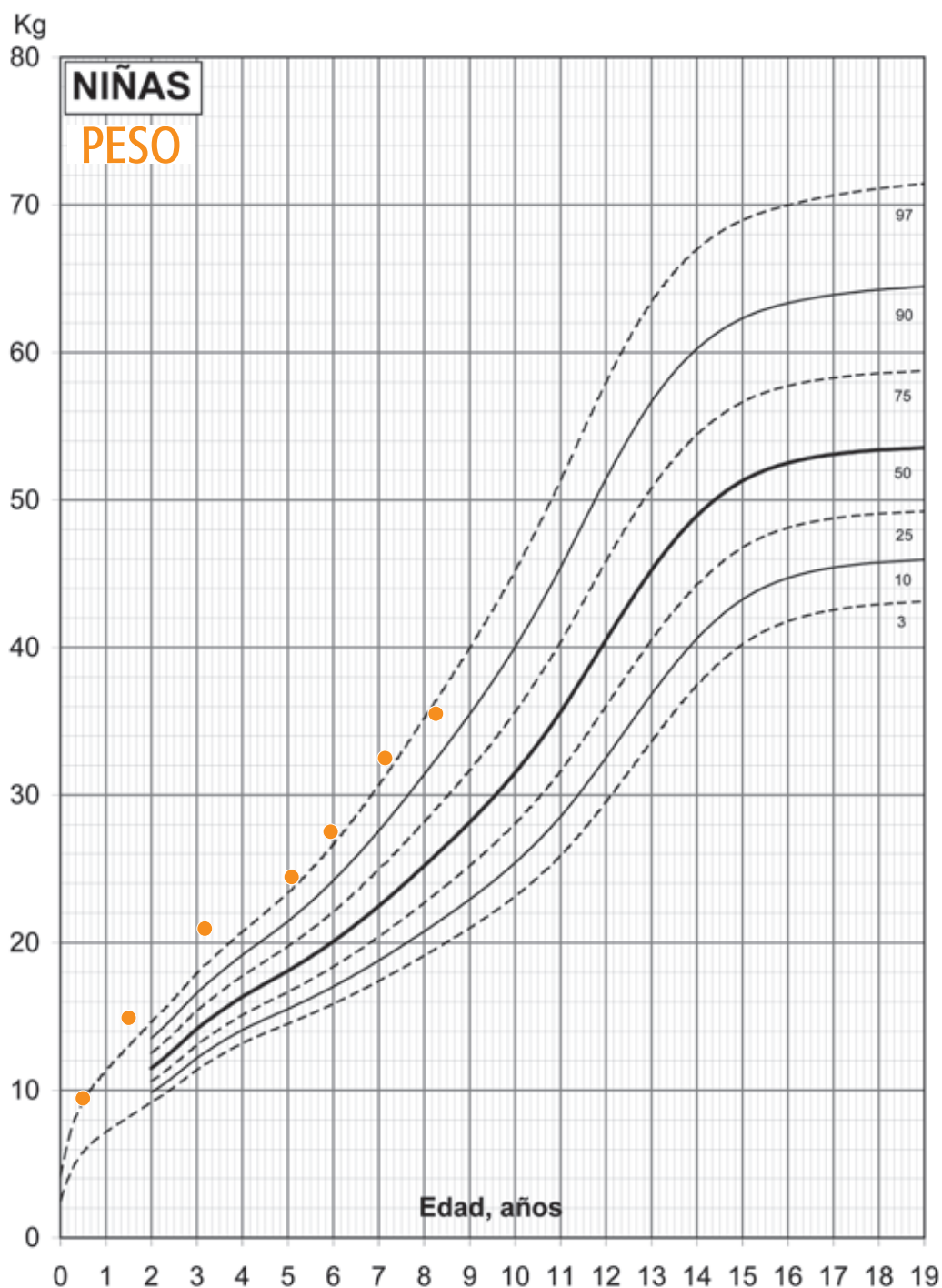
Esta niña nació con un peso en percentil 97, presentó un hipercrecimiento en peso hasta los 3 años de edad, mientras la estatura crecía a lo largo del centilo 97. Luego de esta edad el peso cruzó hacia el centilo 97 y la estatura al centilo 90 a partir de los cuatro años. Si bien la estatura es normal para la población, la niña muestra una alta talla para sus padres. El tamaño del perímetro cefálico es normal (-1DE) así como la velocidad de crecimiento a todas las edades.

Figura 7a. Curva de estatura de una niña con síndrome de Becwith-Wiedemann



Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos. Inicio VP2 y M2: edad de comienzo de
vello pubiano 2 y de mamas 2. Menarca: edad de la menarca.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

Figura 7b. Curva de peso de una niña con síndrome de Becwith-Wiedemann



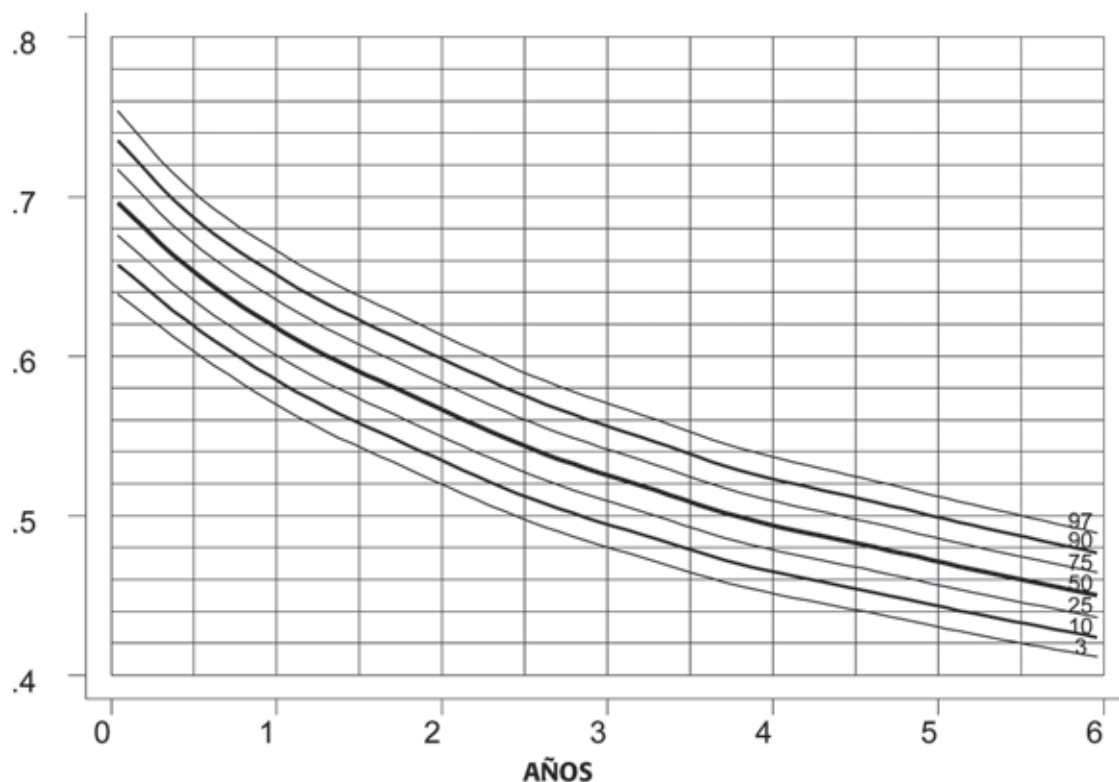
Gráficos preparados por H. Lejarra, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.

0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos.

Inicio VP2 y M2: edad de comienzo de vello pubiano 2 y de mamas 2. Menarca: edad de la menarca.

www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

Figura 7C. Curva de perímetro cefálico de una niña con síndrome de Becwith-Wiedemann



Seguimiento pediátrico. Hay que proceder a la medición de la estatura de los padres para ver si los niños realmente presentan alta talla para padres (muchos no la presentan). El cálculo de la predicción de la estatura final adulta tiene valor pronóstico, aunque la estatura final de estos niños generalmente se ubica entre el percentilo 50 y 97, no siendo ésto un problema para ellos.

Hacer anualmente una evaluación del peso, estatura y perímetro cefálico.

- Algunos de estos niños tienen discrepancias en la longitud de miembros inferiores, ya sea en forma aislada o como parte de una asimetría corporal total. En estos casos, es necesario evaluar el grado de asimetría en la longitud de los miembros inferiores sobre una radiografía de caderas y de miembros inferiores, de frente. Si hay una asimetría mayor de 0,5 cm, es necesario recetar un suplemento dentro del zapato del niño del grosor de la asimetría, para que el niño camine en forma balanceada. Estas medi-

ciones deben repetirse anualmente. Es necesario también consultar a un ortopedista pediátrico, evaluar en forma periódica el grado de asimetría, estimar el crecimiento futuro y evaluar con el ortopedista si requiere tratamiento quirúrgico (epifisiodesis o elongación).

- Hacer una evaluación del desarrollo, ya que se ha observado una asociación de retardo madurativo en niños que presentaron prematuridad, hipoglucemias neonatales no tratadas y en algunas formas genotípicas de esta condición. También se han descrito dificultades foniátricas secundarias a la macroglosia. Es necesario atender a eventuales dificultades en la respiración o alimentación que pueden aparecer en el primer año de vida, muchas de ellas asociadas a la macroglosia. En los niños más grandes, pueden encontrarse alteraciones en la oclusión dentaria.
- Hacer una evaluación cardiológica, ya que entre el 9% y el 34% de los niños pueden presentar cardiomegalia y/o alteraciones estructurales cardíacas.

También es necesario descartar:

- Hipoglucemia. Alrededor del 30 al 50% de los niños presentan hipoglucemia secundaria a hiperinsulinemia e hiperplasia de los islotes pancreáticos, más frecuente en el período neonatal.
- Policitemia (19,5 %), hipocalcemia (4,6%), hipercolesterolemia o hiperlipidemia (2,3 %) e hipotiroidismo.
- Presencia de defectos en la pared abdominal, malformación gastrointestinal (atresia, estenosis o malrotación), y visceromegalia.
- Alteraciones renales (nefromegalia, quistes, nefrocalcinosis, nefrolitiasis, hidronefrosis, duplicación del sistema pielocalicial). Se recomienda evaluar la excreción renal de calcio anual o bianualmente.

Se debe hacer screening de tumores. Estos niños tienen riesgo aumentado de presentar tumores embrionarios (7,5%) respecto de la población general, siendo los más frecuentes el tumor de Wilms y el hepatoblastoma. Se recomienda realizar ecografía abdominal y renal cada 3 meses hasta los 8 años y dosaje de alfa feto proteína hasta los 5 años. Cabe recordar que estos niños pueden tener niveles altos de alfa feto proteína durante el primer año de vida que luego disminuye progresivamente sin la presencia de tumor. Es controvertido el screening de neuroblastoma con dosaje de ácido vanilín mandélico y radiografía de tórax. Si el niño requiere cirugía de algún tipo, hay que evaluar el riesgo de hipoglucemia, dificultades en la intubación secundarias a la macroglosia y alteraciones cardíacas.

Síndrome de Sotos. Tiene una incidencia un poco menor que el síndrome de Beckwith Widemann. Antes de la identificación del gen NSD1 el diagnóstico dependía de la presencia de cuatro signos clínicos: alta talla, edad ósea avanzada, retardo mental y la apariencia facial que se asemeja a una pera invertida (frente prominente, prognatismo, barbilla puntiaguda).

La mayoría de los casos son esporádicos, si bien se han reportado algunos casos familiares con patrón de herencia autosómico dominante (5%).

Síndrome de Sotos	
Características más frecuentes de la curva de crecimiento	Macrosomía al nacer. La media de longitud corporal, perímetro cefálico y peso se ubica a +3,2 DE, + 1,8DE y +1DE de la mediana, respectivamente, en el 85% de los niños que presentan este síndrome. Durante el primer año de vida pueden presentar retardo del crecimiento secundario a dificultad para alimentarse debido a hipotonía e inmadurez. En la niñez la estatura y el perímetro cefálico se ubican generalmente arriba del centilo 97. Los miembros, las manos y los pies son largos. Las niñas pueden presentar pubertad temprana, en los varones este signo no es tan frecuente. La edad ósea está adelantada y puede haber lo que se ha dado en llamar “disarmonía”, es decir una discrepancia exagerada de la edad ósea entre el carpo y las falanges (disociación carpo-falángica). La media de estatura adulta en niñas es 172,9 cm y en varones 184,3 cm. El peso es generalmente menos elevado que la estatura tanto al nacer como en la edad adulta.

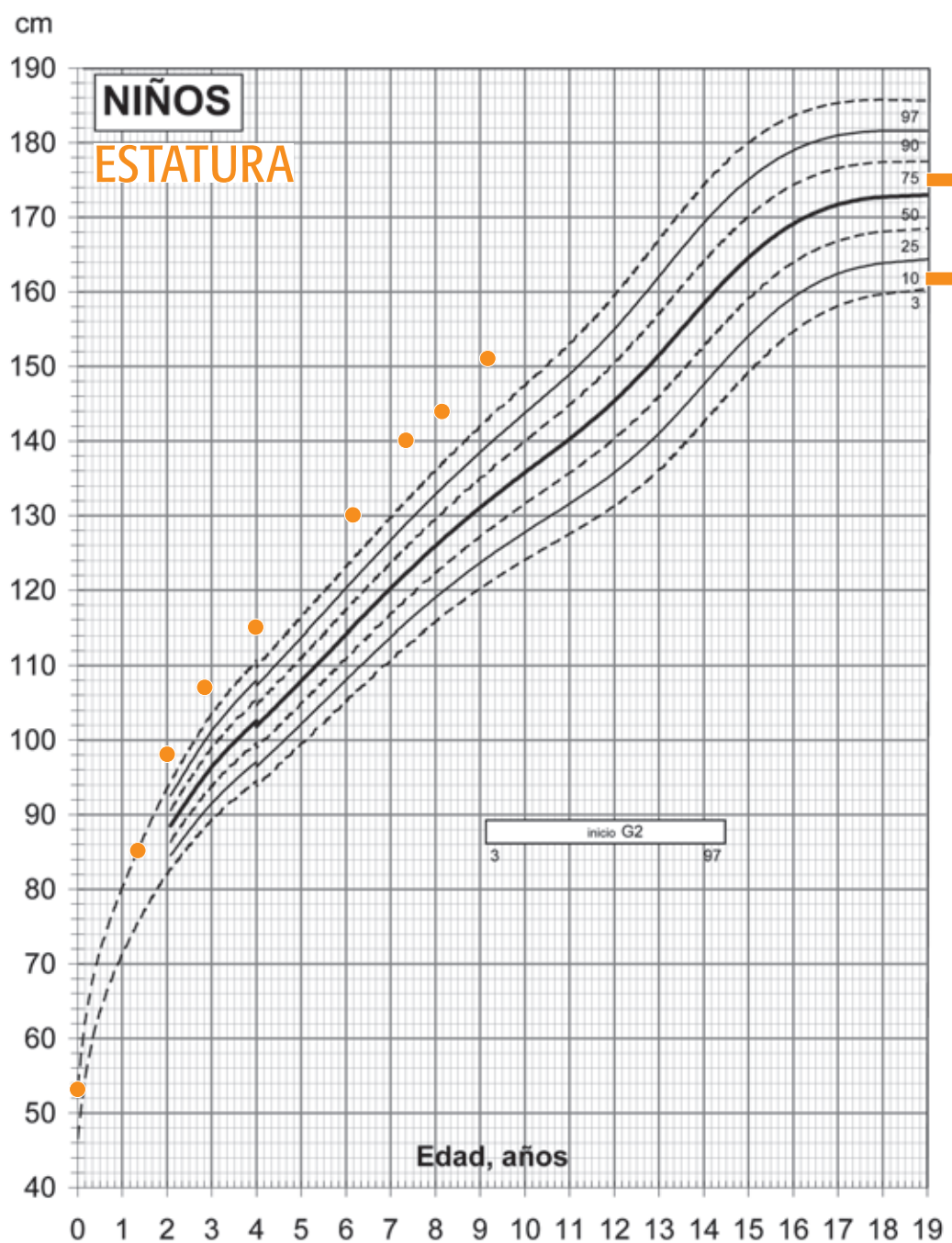
La figura 8 (a, b y c) muestra el crecimiento de un niño con Síndrome de Sotos seguido en nuestro Servicio. (Ver Figuras 8a, b y c).

El niño nace con peso, longitud corporal y perímetro cefálico normal para la edad gestacional. Durante el primer y segundo año de vida se observa aceleración del crecimiento del peso y de la estatura, respectivamente. Luego de esta edad el niño muestra alta estatura para la población y para padres con crecimiento normal. El peso se ubica entre los centilos 90-97. Además se observa macrocefalia.

Seguimiento pediátrico. El retardo del desarrollo es muy variable. Pueden presentar problemas de comportamiento, retardo del lenguaje expresivo, pobre coordinación motora fina y gruesa. En la adultez suelen mostrar signos de aislamiento social. Evaluar las necesidades de estimulación temprana, terapia física y ocupacional, terapia del lenguaje y de escolaridad para cada caso individual.

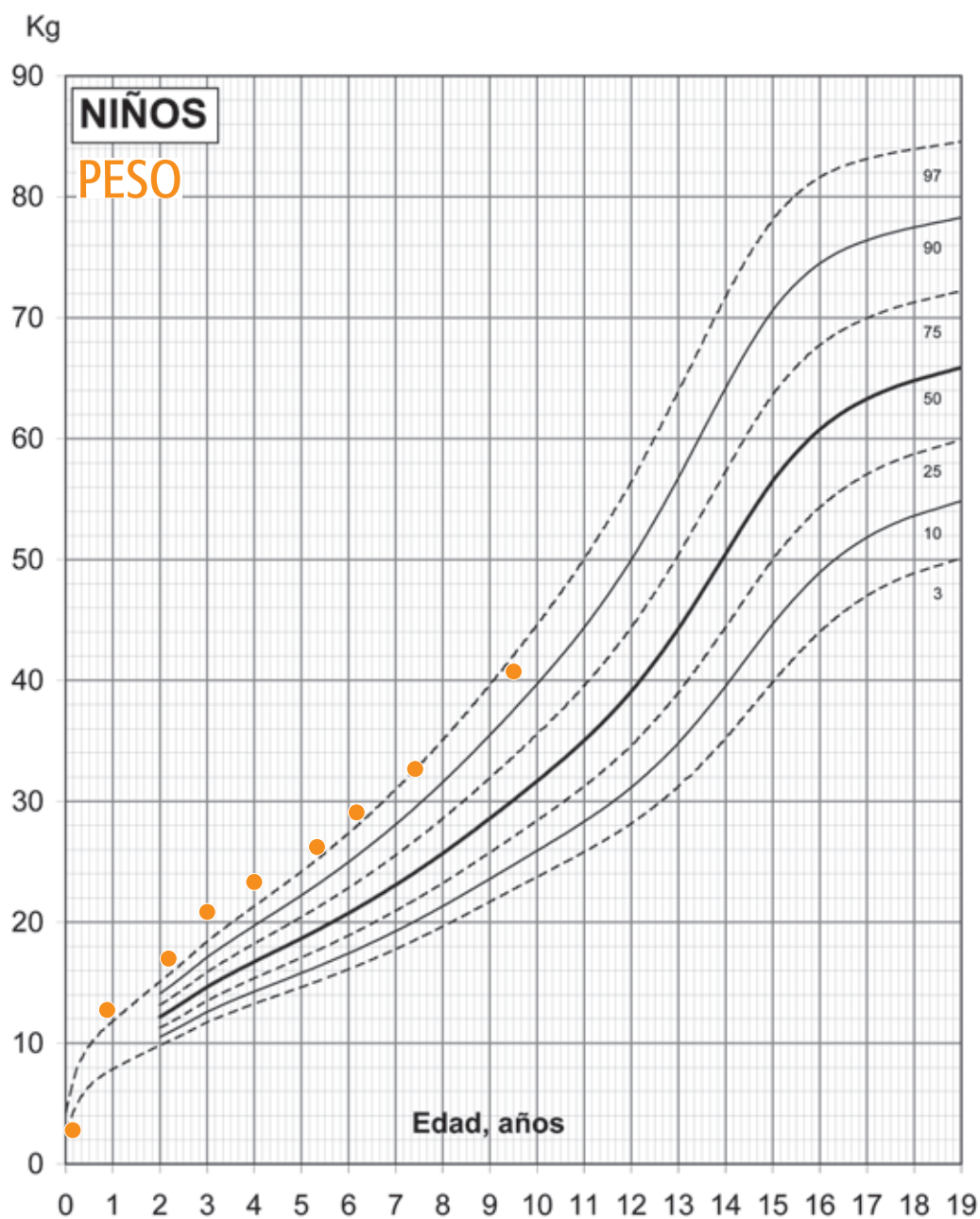
- Evaluar periódicamente estatura, peso, perímetro cefálico, edad ósea e inicio puberal.
- Evaluar problemas para alimentarse en el período neonatal y el primer año de vida.
- Realizar evaluación neurológica periódica. Estos niños muestran hipotonía al nacer que mejora con la edad, también pueden presentar convulsiones, disfunción autonómica, ventriculomegalia, ausencia o hipoplasia del cuerpo calloso y defectos de la línea media. Evaluar la necesidad de estudios complementarios junto con un neurólogo.
- Evaluar la audición, en particular en aquellos niños que presenten otitis media recurrente secundaria a alteraciones en el drenaje de las secreciones. Estos niños presentan mayor incidencia de infecciones respiratorias y urinarias. En caso de infecciones urinarias descartar alteraciones estructurales.

Figura 8a. Curva de estatura de un niño con síndrome de Sotos



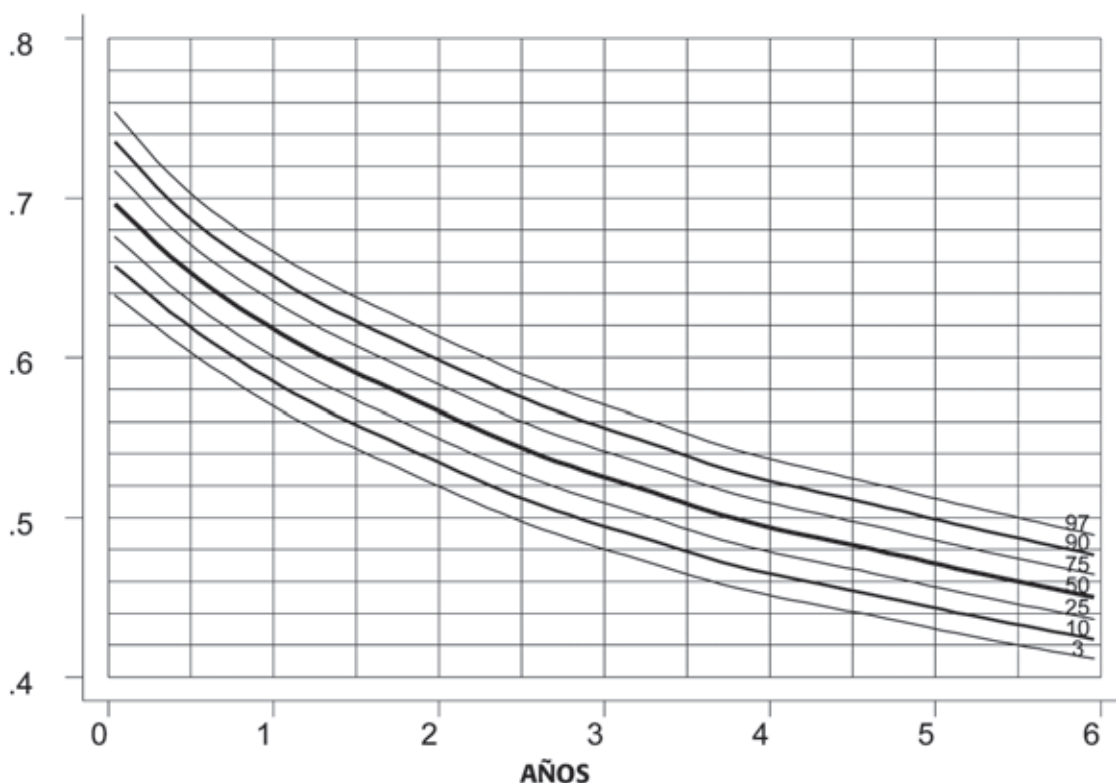
Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
 0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos.
 Inicio G2: edad de comienzo de genitales 2.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

Figura 8b. Curva de peso de un niño con síndrome de Sotos



Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
 0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

Figura 8C. Curva de perímetro cefálico de un niño con síndrome de Sotos



- Evaluar la presencia de estrabismo y alteraciones visuales.
- Evaluar la necesidad de tratamiento ortodóncico a partir de los 3 años. Estos niños presentan erupción temprana de los dientes (54%), desgaste y decoloración de los dientes primarios (75%) y maloclusión o mala implantación dentaria secundaria a anomalías craneofaciales.
- Descartar cardiopatía congénita. Si bien no es muy frecuente, se han descrito alteraciones en alrededor de 10% de estos niños, siendo la más frecuente el ductus arterioso.
- Evaluar la presencia de escoliosis o deformidades en los pies. Debido a hipotonía e hiperlaxitud estos niños pueden presentar problemas musculoesqueléticos.

Estar alerta ante la presencia de tumores. Estos niños tienen un 2% de riesgo de presentar tumores. Dada la baja frecuencia y la multiplicidad de tumores descriptos hay controversias respecto a realizar screening como se plantea para el síndrome de Beckwith-Widemann.

Síndrome de Marfán. Es una enfermedad del tejido conectivo que se transmite en forma autosómica dominante. La incidencia estimada es 1 ó 2 casos por 10.000 individuos. La prevalencia de mutaciones de novo es 25%. En algunos casos se han descrito mutaciones del gen de la fibrilina 1 (FBN-1) que es un componente del tejido colágeno. Estas mutaciones se han descrito también en otras fibrinopatías tales como MASS (prolapso mitral, dilatación leve de la aorta, estrías en piel y criterios menores del sistema esquelético). Los niños con síndrome de Marfán tienen un aspecto desgarbado, longilíneo, grácil, con hiperlaxitud ligamentosa. El diagnóstico se basa en los criterios de Ghent que se detallan a continuación.⁸

Síndrome de Marfán	
Sistema esquelético	
Criterios mayores	Criterios menores
índice envergadura/estatura mayor a 1,05⁹ escoliosis mayor a 20 grados o espondilolistesis pectus carinatum pectus excavatum que requiera cirugía reducida extensión de los codos menor a 170 grados signo del pulgar y de la muñeca positivo¹⁰ protrusión acetabular de algún grado desplazamiento medial del maléolo causando pie plano	pectus excavatum moderado hipermovilidad articular paladar alto apariencia facial. (dolicocefalia, hipoplasia malar, enoftalmos, retrognatía, fisuras palpebrales hacia abajo)

Para que el sistema esquelético sea considerado un criterio mayor en sí mismo se requiere la presencia de 4 de los 8 criterios mayores descritos. Para que el sistema esquelético se considere involucrado es suficiente con 2 criterios mayores o 1 criterio mayor y 2 menores.¹¹

Síndrome de Marfán	
Sistema ocular	
Criterios mayores	Criterios menores
luxación del cristalino	córnea anormalmente plana (medida por queratometría) hipoplasia del iris o hipoplasia músculos ciliares, causando miosis disminuida incremento de la longitud axial del globo ocular (medido por ultrasonido)

Para considerar el sistema ocular involucrado, deben estar presentes al menos 2 de los criterios menores.

-
8. De Paepe A, Devereux R, Dietz H, Hennekam R, Pyeritz R. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 1996;62:417-426.
<http://www.diagnosticcriteria.net/marfan/reprints/DePaepe-1996-AJMG-62-p417-426.pdf> (visitado 30 de junio 2011)
9. Envergadura es la distancia entre los extremos de los dedos índices, con los brazos extendidos, separados entre sí en su distancia máxima.
10. Signo del pulgar: la uña completa del pulgar se proyecta más allá del borde cubital cuando la mano se cierra sin ayuda. Signo de la muñeca: el pulgar sobrepasa la falange terminal del quinto dedo cuando se rodea la muñeca contralateral.
11. Ver al final de los criterios, cuando dice: Si la historia familiar no es concluyente: un criterio mayor en al menos dos sistemas (en el caso del esquelético el criterio mayor son al menos 4 de la lista de los criterios mayores) y un tercer órgano "involucrado" (órgano "involucrado" en el sistema esquelético es 1 mayor y 2 menores o solo 2 mayores).

Síndrome de Marfán	
Sistema cardiovascular	
Criterios mayores	Criterios menores
Dilatación de la aorta ascendente con o sin regurgitación e involucrando al menos los senos de valsalva o, aneurisma disecante de aorta ascendente.	Prolapso de válvula mitral con o sin regurgitación. Dilatación de arteria pulmonar principal en ausencia de estenosis pulmonar periférica u otra causa obvia, en menores de 40 años. Calcificación del anillo mitral. Dilatación o disección de aorta torácica descendente o aorta abdominal en menores de 50 años.

Para considerar el sistema cardiovascular involucrado, debe estar presente un criterio mayor o un criterio menor.

Síndrome de Marfán	
Sistema pulmonar	
Criterios mayores	Criterios menores
Ninguno	Neumotórax espontáneo. Bullas apicales (en la radiografía de tórax).

Para considerar el sistema pulmonar involucrado, debe estar presente un criterio menor.

Síndrome de Marfán	
Piel y tegumentos	
Criterios mayores	Criterios menores
Ninguno	Estrías atróficas no asociadas con marcados cambios de peso, embarazo o estrés repetido. Hernias recurrentes.

Para considerar involucrados piel y tegumentos debe estar presente un criterio menor.

Síndrome de Marfán	
Meninges	
Criterios mayores	Criterios menores
Ectasia dural lumbosacra (diagnóstico por TAC o RMN)	Ninguno.

Síndrome de Marfán	
Historia familiar y genética	
Criterios mayores	Criterios menores
Tener padre, hijo o hermano que reúna estos criterios diagnósticos independientemente. Presencia de la mutación del gen FBN1 conocida como causa de síndrome de Marfán.	Ninguno.

Para que la historia familiar/genética sea significativa, uno de los criterios mayores debe estar presente.

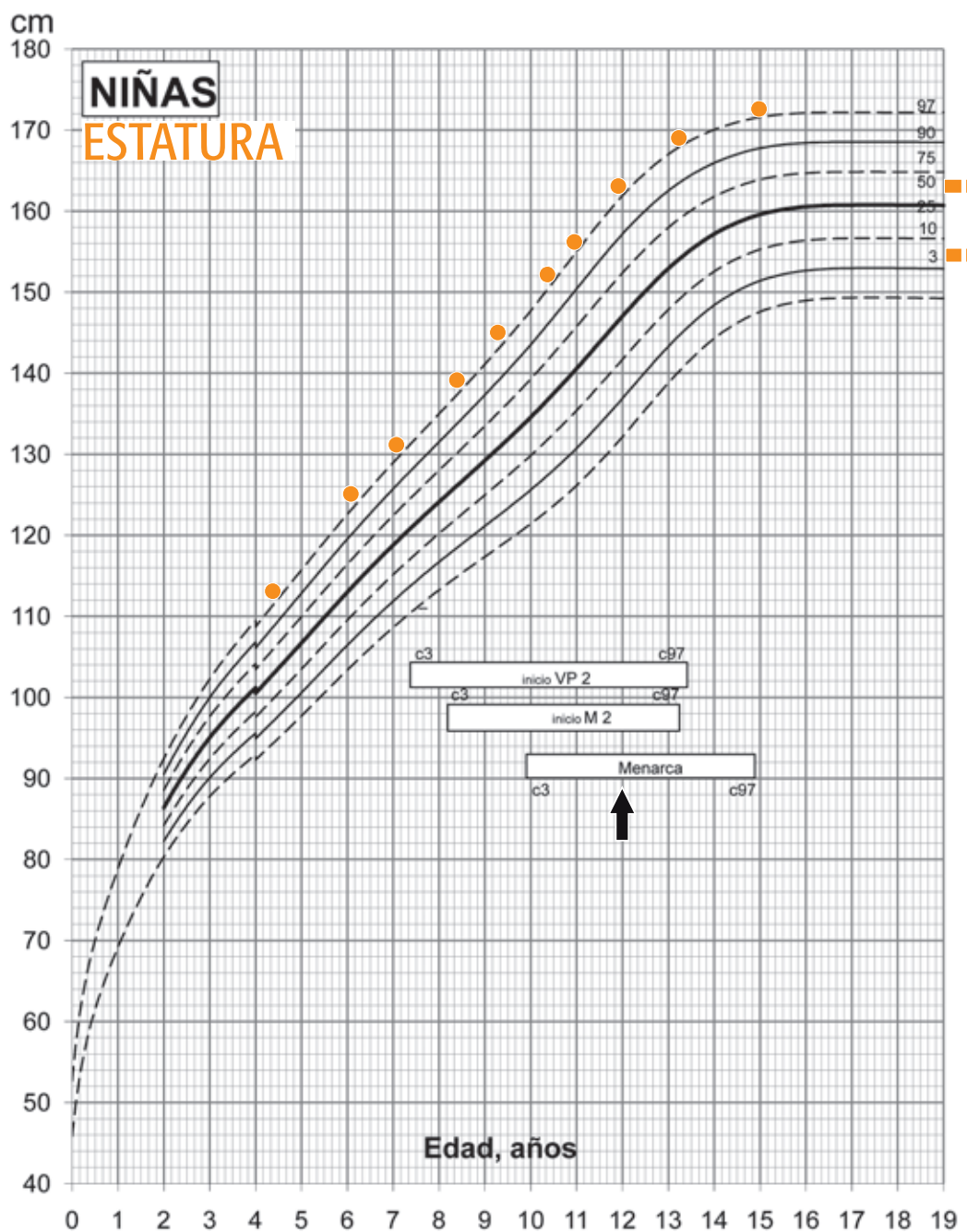
El diagnóstico se realiza ante la presencia de determinados criterios	
Para el caso índice	Si la historia familiar no es concluyente: un criterio mayor en al menos dos sistemas y un tercer órgano involucrado Si se detecta la mutación del gen (FBN1) en un miembro de la familia: un criterio mayor en un sistema y un segundo órgano involucrado
Para familiares de un caso índice	Presencia de un criterio mayor en la historia familiar más un criterio mayor en un sistema con un segundo órgano involucrado.

Excepto en las formas graves, no todos los criterios están presentes al nacer. La subluxación del cristalino, la escoliosis o la dilatación de la aorta ascendente pueden manifestarse recién en la adolescencia.

Síndrome de Marfán	
Características más frecuentes de la curva de crecimiento	Longitud corporal mayor al centilo 97 que puede estar presente desde el nacimiento. Mediana de longitud al nacer 53,0 (+/- 4,4 cm) y 52,5 (+/- 3,5 cm) en varones y mujeres respectivamente. En algunos niños el desarrollo y el empuje puberal pueden presentarse a edades más tempranas que en la población general con adelanto de la edad ósea. La mediana de estatura adulta es 191,3 (+/- 9 cm) y 175,4 (+/- 8,2 cm) en varones y mujeres respectivamente. Estos niños presentan alta estatura con miembros largos que puede definirse como índice envergadura/estatura mayor a 1,05. La mayoría de los niños y adultos afectados presentan un peso menor al centilo 50 y reducción de la grasa subcutánea.

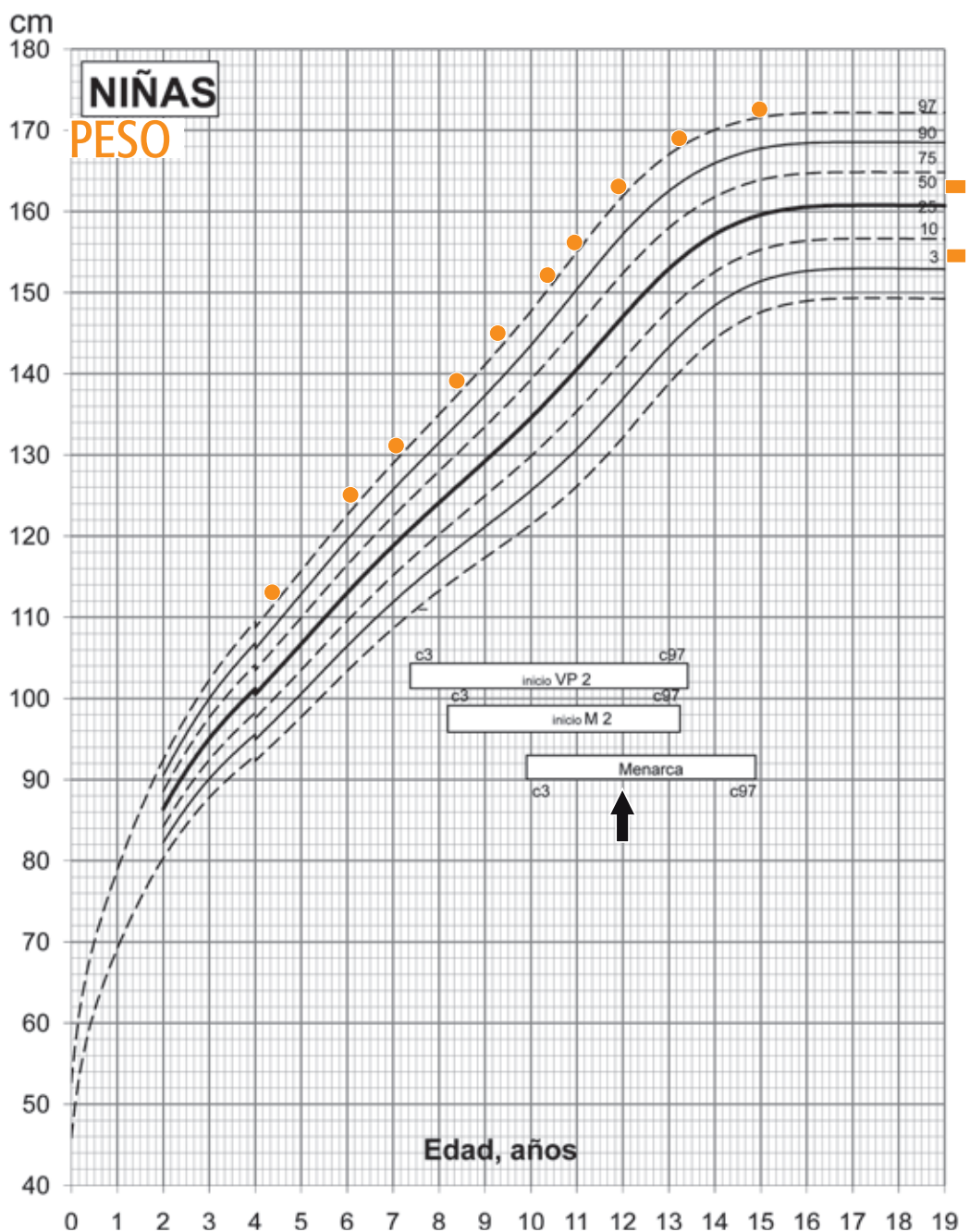
La figura 9 (a y b) muestra la curva de peso y estatura de una niña con síndrome de Marfán (Ver Figura 9 a y b).

Figura 9a. Curva de crecimiento de estatura de una niña con síndrome de Marfán



Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos. Inicio VP2 y M2: edad de comienzo de
vello pubiano 2 y de mamas 2. Menarca: edad de la menarca.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

Figura 9b. Curva de crecimiento de peso de una niña con síndrome de Marfán



Gráficos preparados por H. Lejarraga, M. del Pino, V. Fano, S. Caino y T.J. Cole. Arch Argent Pediatr 2009.
0-2.0 años: datos de la OMS (niños amamantados), 2.1-19 años: datos argentinos.
www.garrahan.gov.ar/tdecrecimiento

Durante todo el seguimiento la niña mostró una estatura alta para la población y para padres con crecimiento normal. Peso normal para la edad (centilo 10) pero bajo para la talla, característica de estos niños. Presentó la menarca a los 12 años de edad, dentro de parámetros normales para la población.

Seguimiento pediátrico. Por lo general estos niños requieren un equipo interdisciplinario de seguimiento: pediatra, cardiólogo, oftalmólogo, ortopedista, genetista.

- Evaluar periódicamente el crecimiento de la estatura, peso, envergadura (relación envergadura/estatura), tronco y perímetro cefálico.
- Predicción de la estatura final adulta. Algunos niños presentan estatura muy alta y pueden requerir tratamiento, que consiste en adelantar el inicio de la pubertad.
- Evaluar el desarrollo psicomotor en cada consulta. Estos niños pueden presentar retraso motor. Este retraso no es de carácter neurológico sino debido a hiperlaxitud ligamentosa.
- Evaluar la presencia de escoliosis, que puede progresar rápidamente durante la adolescencia. Ver si hay subluxaciones articulares, pies planos, pectus carinatum o excavatum.
- Evaluar la presencia de problemas ortodóncicos, como maloclusión dentaria o alteraciones en la implantación dentaria secundarias a maxilar estrecho.
- Evaluar anualmente la presencia y/o progresión de dilatación aórtica o prolapso mitral. Durante el embarazo, tienen un riesgo aumentado de presentar disección aórtica y/o progresión de dilatación aórtica.

La vigilancia del diámetro de la aorta es uno de los aspectos más importantes del seguimiento de niños con Síndrome de Marfán.

- Asesorar respecto a actividad física más conveniente. Se recomienda realizar actividad física no-competitiva de baja intensidad, como natación, ciclismo o caminatas. Evitar deportes de competición y de contacto tales como fútbol, boxeo, hockey. Estos niños, como son altos, son muy exitosos en el basket, pero es un deporte de contacto bastante violento, y al igual que el vóley y la lucha no los recomendamos. Los niños con Marfán tienen mayor riesgo de desprendimiento de retina y lesiones articulares por la hiperlaxitud. También se desaconseja levantar objetos pesados, hacer ejercicios isométricos por la sobrecarga cardíaca y el buceo debido a que estos niños presentan riesgo aumentado de neumotórax.
- Realizar anualmente un examen oftalmológico con lámpara de hendidura. Monitorizar la presencia de estrabismo, miopía, glaucoma, desprendimiento de retina, ectopia lentis. La ectopia lentis puede sospecharse ante la presencia de iridodonesis (temblor del iris que se observa con mayor facilidad al realizar movimientos laterales del ojo). Alertar al niño que si presenta visión monocular, destellos o cambios en el campo visual debe concurrir inmediatamente a un oftalmólogo para descartar desprendimiento de retina.
- Evaluar la presencia de cefalea ortostática (se acentúan en posición sentada y disminuyen al acostarse). Esto es más evidente en la tercer o cuarta

década de la vida y puede estar indicando ectasia dural cuyo diagnóstico se realizará mediante RNM de columna.

- Alertar ante la presencia de disnea súbita y dolor torácico. Estos niños tienen riesgo aumentado de presentar neumotórax espontáneo, más evidente en la adolescencia. La frecuencia estimada en el adulto es 4,4%.
- Evaluar la presencia de hernias inguinales que pueden estar presentes en el 50% de los individuos afectados. Pueden desarrollarse también luego de cirugías.

Si no se está seguro del diagnóstico de Síndrome de Marfán, el niño debe ser seguido vigilando el diámetro aórtico en forma periódica.

Síndrome de Klinefelter. Las características clínicas son muy variables, por lo que se recomienda realizar cariotipo a todo varón con la presencia de alguno de los siguientes signos clínicos: hipogonadismo hipergonadotrófico (nivel elevado de gonadotrofinas plasmáticas) y testículos pequeños, ginecomastia, dificultades del habla y del lenguaje, déficit de atención, dislexia, dificultades de aprendizaje, problemas psicosociales o de comportamiento, retardo o disfunción motora, infertilidad (azoospermia, oligospermia) u osteoporosis en varones jóvenes.

El diagnóstico del síndrome de Klinefelter se realiza por la presencia de un cromosoma X de más en el cariotipo. El cariotipo tiene un a fórmula 47 XXY.

La incidencia es de 1,2 por 1.000 nacidos vivos varones y 5 a 15% de varones con infertilidad secundaria a oligospermia o azoospermia. La edad materna avanzada es un factor de riesgo.

Síndrome de Klinefelter	
Características más frecuentes de la curva de crecimiento	La estatura de los varones menores de 3 años con este síndrome es normal, luego de esta edad la distribución de la estatura es variable. Los varones adultos por lo general son altos y presentan miembros largos respecto a su estatura. La envergadura es 2 a 3 cm mayor que la estatura. Los hombros son estrechos y la cadera algo más ancha que la población general. La edad ósea es usualmente normal, excepto en varones con severo déficit androgénico que puede estar atrasada.

Seguimiento pediátrico. Evaluar el crecimiento de peso, estatura y perímetro cefálico:

- Prevenir el desarrollo de obesidad cuyo riesgo es mayor en niños con hipogonadismo. Evaluar la relación envergadura/estatura y tronco/ miembros o segmento superior/segmento inferior.
- Evaluar el neurodesarrollo a todas las edades y las alteraciones del lenguaje o el habla, especialmente entre el año y los dos años. Las alteraciones del desarrollo son muy variables.
- Evaluar los genitales externos al nacer y posteriormente. En algunos casos la longitud del pene puede estar disminuida y requerir tratamiento hormonal. El tamaño testicular adulto generalmente es más pequeño que en la población general y de mayor consistencia (los testículos de los niños con XXY son muy duros a la palpación), secundaria a atresia germinal y fibrosis e hialinización de los túbulos seminíferos.
- Evaluar el inicio y las características de signos puberales. Estos niños muestran pubertad retrasada (50% de los casos) secundaria a hipogonadismo hipergonadotrófico. Ausencia de acné en la adolescencia, ginecomastia, distribución femenina de la grasa, pobre desarrollo muscular y reducida actividad sexual son frecuentes. Ante la sospecha diagnóstica, medir nivel plasmático de FSH, LH y testosterona; los niveles de estas hormonas pueden ser normales antes de la adolescencia, posteriormente se observan niveles elevados de FSH y LH y disminuidos de testosterona reflejando una deficiencia en la función testicular.



CONDUCTA FRENTE A UN NIÑO CON ALTA TALLA

Frente a un niño que consulta por alta talla, recomendamos seguir los siguientes pasos:

- Confirmar la talla alta (por encima del percentil 97° de las tablas de estatura).
- Comparar la talla del niño con la de los padres. Calcular el rango genético y ver si la talla del niño está dentro del rango esperado.
- Evaluar el crecimiento del niño. Para ello es muy importante analizar el crecimiento desde el nacimiento hasta la fecha de la consulta actual, pidiendo los datos de mediciones anteriores y graficándolas en las tablas de referencia. Para evaluar la velocidad de crecimiento actual (cómo está creciendo el niño en el momento de la consulta), el pediatra citará al niño a una segunda consulta, con un intervalo de tiempo que dependerá de la edad pero aconsejamos sea no menor de tres meses. Velocidades persistentemente mayores al centilo 75° pueden indicar que el niño tiene un problema. Se considerará velocidad alta o acelerada (hipercrecimiento) si durante un año la velocidad de crecimiento es mayor al percentil 97°. Los niños con velocidades entre los percentiles 75° y 97° persistentes durante más de un año deberán observarse, si la velocidad persiste en esos percentiles durante más de dos años consecutivos, la probabilidad de que esa velocidad sea normal es de sólo el 5%.

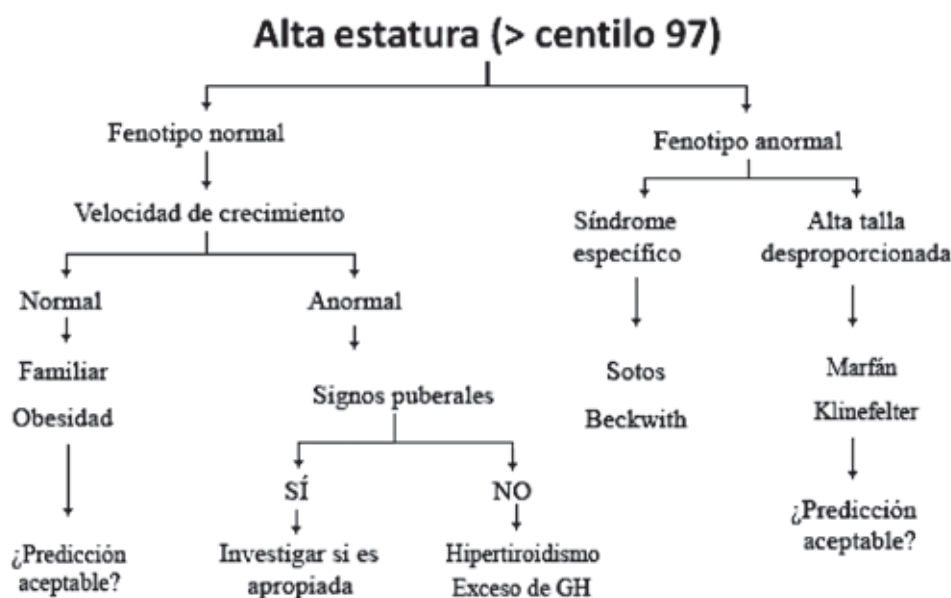
- Realizar anamnesis dirigida a detectar antecedentes familiares de alta talla o aneurisma de aorta, subluxación del cristalino u otras alteraciones oculares, malformaciones congénitas, pubertad precoz o de hipogonitalismo, diabetes mellitus.
- Hacer un examen físico completo para descartar su asociación con alguna malformación o problema asociado. En los varones, cerciorarse de que los testículos estén presentes. Buscar específicamente la existencia de signos de pubertad precoz, hiperandrogenismo, (alta talla, edad ósea adelantada, desarrollo muscular exagerado, hipertrofia del clítoris, fusión de labios mayores, acné). Esto orienta hacia la existencia de una hiperplasia suprarrenal congénita, a la presencia de sustancias androgénicas circulantes.

Buscar desproporciones corporales, para esto la envergadura o la altura del tronco (estatura sentada) nos ayudará a descartar la presencia de miembros largos y gráciles (dolicoestenomelia) como se observa en el síndrome de Marfán o en los niños con hipogonadismos-hipogonadotróficos. La presencia de macrocefalia nos ayuda en el diagnóstico de síndrome de Sotos. Además de la antropometría y la valoración puberal valoraremos el estado nutricional, distribución de la grasa corporal, rasgos dismórficos, hirsutismo, pigmentación, manchas cutáneas, malformaciones vasculares, signos de hiperlaxitud, ginecomastia, organomegalias, masas tumorales, signos de virilización, presencia de soplos cardíacos, alteración visual, hipotonía, retardo psicomotor, entre otros.

- Descartar la existencia de malformaciones asociadas, alteraciones cardíacas (ensanchamiento de la aorta, etc.), y oftalmológicas (subluxación de cristalino, etc.). Estas alteraciones se asocian a Síndrome de Marfán. Consulta especializada, ecocardiograma.
- Evaluar la edad ósea y hacer una estimación de la estatura final adulta. El niño puede ser alto a una determinada edad cronológica pero, por tener una edad ósea adelantada le quedará menos crecimiento y la estatura final llegará a ser normal para sus padres o incluso para la población, como es el caso de los niños maduradores rápidos o los niños obesos. Recordar que a partir de los cuatro años de edad la edad ósea puede variar normalmente en $+ \text{ ó } - 2$ años respecto a la edad cronológica.

Para calcular la edad ósea pediremos una radiografía de mano izquierda con foco en tercer metacarpiano a partir de los dos años de edad, antes de esta edad pediremos una radiografía de pie y tobillo izquierdo con foco en maléolo. Existen métodos para calcular la edad ósea y la predicción de estatura final adulta. Para estimar la estatura final se pueden utilizar el método de Bayley-Pineau (que exige conocer la edad cronológica del niño, su edad ósea calculada con el método de Greulich y Pyle y su estatura actual), o el método de Tanner Withehouse que exige conocer la edad del paciente, la estatura actual y la edad ósea calculada con el método de Tanner-Whitehouse (II o III). Este último método incluye otras variables para el cálculo de la estatura final que reducen el error de estimación, tales como velocidad de crecimiento y grado de desarrollo puberal. Las predicciones hechas en niños muy jóvenes (de 5 ó 6 años) tienen un error de predicción muy alto (alrededor de los 10 cm). La figura 10 muestra una orientación diagnóstica para niños que presentan alta estatura (*Ver Figura 10*).

Figura 10. Alta talla. Algoritmo diagnóstico



Tratamiento. Consiste fundamentalmente en el tratamiento del síndrome que da origen a la alta talla. En los casos de talla alta familiar, tenemos experiencia en la administración de hormonas sexuales a altas dosis para acelerar la pubertad, acelerar la edad ósea y así alcanzar la pubertad tempranamente. Este tratamiento puede hacerse tanto en niñas como en niños pero resulta mucho más simple administrar andrógenos a niños que estrógenos a niñas. Los andrógenos a altas dosis, producen aumento del acné, disminución transitoria del tamaño testicular (que se recupera al finalizar el tratamiento) y un avance importante de la edad ósea en relación a la cronológica. El mejor momento para iniciar tratamiento es el comienzo de la pubertad espontánea. La administración de estrógenos a niñas puede asociarse con muchos problemas, como cefaleas, trastornos estomacales (náuseas, vómitos), aumento exagerado de peso, trombosis venosas, y eventualmente cáncer genital. Estos últimos problemas no se han publicado en casos de tratamiento por alta estatura sino en otros tipos de tratamiento.



CONCLUSIONES

La alta estatura es un problema poco frecuente pero muy significativo, ya que puede asociarse a síndromes clínicos que conllevan una importante morbilidad.

El pediatra debe esforzarse en hacer una semiología lo más completa posible, que incluya la genealogía, los antecedentes obstétricos y neonatales y un examen físico minucioso.

La auxología constituye una herramienta poderosa en el diagnóstico de este problema.

Es importante descartar síndromes asociados a alteraciones de riesgo: Marfan, Beckwith, Klinefelter, etc.

La predicción de la estatura es una acción que ayuda a decidir un tratamiento, la mayoría de los casos de causa familiar sólo requieren contención pediátrica.

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

A. MARQUE V SI CONSIDERA QUE EL ENUNCIADO ES VERDADERO Y F SI CONSIDERA QUE ES FALSO.

1. Entre los dos años de vida y hasta el comienzo de la pubertad, una curva de crecimiento que tiene una velocidad normal es paralela a las curvas de los percentiles.
☐ V ☐ F
2. Se considera hipercrecimiento cuando la velocidad de crecimiento es mayor al percentil 75º durante un año.
☐ V ☐ F
3. Desde el nacimiento y hasta los dos años de vida la curva de crecimiento de los niños sanos y normales puede cruzar percentiles en dirección ascendente y/o descendente.
☐ V ☐ F
4. El cruce de percentiles en sentido ascendente es reflejo de alta velocidad de crecimiento.
☐ V ☐ F
5. Los niños que en los dos primeros años de vida aumentan rápidamente de peso tienen mayor riesgo de enfermedad cardiovascular en la vida adulta.
☐ V ☐ F
6. Los niños que en los dos primeros años de vida aumentan rápidamente de peso tienen mayor riesgo de sufrir resistencia a la insulina en la infancia.
☐ V ☐ F
7. Desde el mismo momento del nacimiento el tamaño del niño expresa el programa genético de los padres.
☐ V ☐ F
8. La insulina es un importante inhibidor del crecimiento fetal.
☐ V ☐ F
9. La hiperglucemia materna persistente es teratogénica.
☐ V ☐ F
10. La "recanalización" genética es un fenómeno patológico.
☐ V ☐ F

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

11. El exceso de ganancia de peso que ocurre en los primeros meses de vida es de mayor riesgo que la que ocurre en el segundo año, en lo que respecta a problemas de obesidad, sobrepeso y otros.
- ☐ V ☐ F
12. El aumento de IGF-1 que se observa en niños con alta ganancia de peso se asocia a un aumento de andrógenos adrenales.
- ☐ V ☐ F
13. La velocidad de crecimiento acelerada puede ser un signo de pubertad precoz.
- ☐ V ☐ F
14. Existe relación entre la mayor o menor velocidad de crecimiento en el primer año de vida y algunas características metabólicas que aparecen en la adolescencia y en la adultez.
- ☐ V ☐ F
15. Los niños que aumentan de peso rápidamente durante los primeros dos años de vida tienen mayor riesgo de obesidad.
- ☐ V ☐ F
16. En todos los niños que consultan por alta talla se debe calcular el Blanco Genético (BG).
- ☐ V ☐ F
17. El Blanco Genético de un paciente varón se calcula promediando la talla corregida de la madre y la talla real del padre.
- ☐ V ☐ F
18. Para calcular el BG de una niña se debe calcular la talla corregida de la madre.
- ☐ V ☐ F
19. El rango genético de un niño se establece sumando y restando 8 cm al valor del BG.
- ☐ V ☐ F
20. Niños con alta estatura y velocidad de crecimiento acelerada y genitales grandes pueden presentar hiperplasia suprarrenal congénita.
- ☐ V ☐ F

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

21. El diagnóstico de macrosomía corresponde en recién nacidos con peso superior al percentilo 75 de las tablas nacionales de peso para su edad gestacional y sexo.

☐ V ☐ F

22. En el síndrome Marfán una longitud corporal mayor al percentil 97 puede estar presente desde el nacimiento.

☐ V ☐ F

B. LEA CADA SITUACIÓN CLÍNICA Y RESPONDA EL CUESTIONARIO.

Melina. 12 años y 6 meses de edad.

Consulta al pediatra por alta estatura el 4 de septiembre de 2011. Es la más alta del grado, los compañeros de escuela la “cargan”, le dicen “jirafa”. Nació el 3 de marzo de 1999, de un embarazo normal a término, padres sanos. Peso de nacimiento: 3.500 g. Desarrollo psicomotor normal. No tuvo enfermedades importantes. El examen físico es normal, tiene una mancha café con leche subescapular derecha de 1 cm de diámetro. Desarrollo mamario grado IV de Tanner, tuvo la menarca a los 11.0 años. La paciente trae algunas mediciones tomadas en el pasado: a los 9.0 años: 148,0 cm, 10.3 años: 159,2 cm, a los 11.8 años: 170,0. En la consulta la niña mide 172,7 cm.

Estatura del padre: 182,3 cm, de la madre 173,5 cm.

1. ¿Tiene la niña alta estatura?
2. ¿Cómo es su velocidad de crecimiento?
3. ¿Ya ha experimentado el empuje puberal?
4. ¿Se trata de una maduración física temprana, promedio o adelantada?
5. ¿Cuál es el diagnóstico más probable?

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

Lucas. 7 años y 11 meses de edad.

Los padres consultan porque el niño presenta pectus excavatum severo. Nació en provincia de Buenos Aires. Único hijo de padres jóvenes no consanguíneos. Embarazo sin complicaciones. Edad gestacional 39 semanas. Peso de nacimiento 3.200 g.

Tomó pecho exclusivo hasta los 6 meses.

Presenta crisis de broncoespasmo desde el primer año de vida. Nunca requirió internación.

No refiere problemas escolares. Madre: 27 años. Talla 165,8 cm. Padre: 30 años. Talla 198 cm. Presenta igual que el niño **pectus excavatum**.

En la tabla siguiente se presentan los datos antropométricos previos y del seguimiento.

Edad decimal (años)	Peso (kg)	Talla (cm)	PC (cm)	Desarrollo puberal y Edad ósea
3.5	16.5	113.7	52.5	
7.93	26.6	143.4	54.8	EO= 9.0
9.0	31.4	148.0		
10.06	33.0	154.2	55.3	
12.95	47.3	176.0	56.5	G3/VP2/VA1 Tamaño testicular 10/12

1. Grafique los datos antropométricos en la curva de distancia, calcule el blanco y el rango genético. ¿Tiene el niño un tamaño normal al momento de la consulta (edad decimal 7.93 años)? ¿Tiene el niño un tamaño normal para sus padres?

.....

2. Calcule la velocidad de crecimiento. ¿Tiene el niño un crecimiento normal entre los 9.0 y 10.6 años?

.....

3. Grafique los datos de peso en la curva de distancia. Analice la curva de peso. Calcule peso/talla e IMC al momento de la consulta. ¿Cómo es el peso respecto a la edad y a la estatura a lo largo de su seguimiento?

.....

4. ¿Realizaría alguna otra medición antropométrica en este niño? ¿Qué esperaría encontrar?

.....

5. ¿Qué estudios pediría y que espera encontrar?

.....

6. ¿Cuál es el primer diagnóstico presuntivo?

.....



BIBLIOGRAFÍA

- Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. Guías Diagnósticas-Terapéuticas en Endocrinología Pediátrica. Libro de Consenso 2004. <http://www.seep.es/privado/consenso.htm> (visitado 30 de junio 2011).
- Lejarraga H, Armellini P. Problemas de Crecimiento en el primer año de vida. Sociedad Argentina de Pediatría. Pronap 1993; Módulo 2:85-144.
- Lejarraga H, Coianis L. El niño alto. Revista del Hospital de Niños de Buenos Aires 1977; 77: 296-303.
- Cohen MM, Neri G, Weksberg R. Overgrowth Syndromes. Oxford University Press, 2002.
- Hindmarsh PC, Brook CGD. Tall Stature in Brook CGD Clinical Paediatric Endocrinology. 3ª edition. Blackwell Science Publication 1995:cap 12:195-209.
- Lyons Jones K. Smith's recognizable patterns of human malformation. 6ª edition. Elsevier Saunders Publication, 2006.

CLAVE DE RESPUESTAS

A. MARQUE V SI CONSIDERA QUE EL ENUNCIADO ES VERDADERO Y F SI CONSIDERA QUE ES FALSO.

1. Verdadero
2. Falso: se trata de hipercrecimiento cuando la velocidad de crecimiento es mayor al percentilo 97 durante un año.
3. Verdadero.
4. Verdadero.
5. Verdadero.
6. Verdadero.
7. Falso: el tamaño del niño al nacer expresa mucho más las condiciones de vida intrauterina que el programa genético de los padres.
8. Falso: es un importante promotor del crecimiento fetal.
9. Verdadero.
10. Falso: después del nacimiento la curva de crecimiento se "ajusta" al programa genético. La recanalización es una tendencia fisiológica.
11. Verdadero.
12. Verdadero.
13. Verdadero.
14. Verdadero.
15. Verdadero.
16. Verdadero.
17. Verdadero.
18. Falso: se debe calcular la talla corregida del padre, a la talla real del padre se le resta 12,5.
19. Verdadero.
20. Verdadero.
21. Falso: peso superior a percentil 97°.
22. Verdadero.

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

B. LEA CADA SITUACIÓN CLÍNICA Y RESPONDA EL CUESTIONARIO.

1. **Melina.** Tiene alta estatura. Su velocidad de crecimiento es alta pero esa velocidad probablemente sea el empuje puberal de crecimiento temprano, entre los 10 y los 11 años. El avanzado desarrollo puberal de la niña (estadio mamario IV) muestra que este es el caso. Pero la niña tiene también padre y madre altos, en percentiles 92 y 98 respectivamente. En resumen, la niña tiene alta estatura de causa doble: por un lado, de origen familiar, ya que los padres son altos, y por el otro debido a una maduración adelantada.
2. **Lucas.**
 1. El niño tiene una alta estatura para la población y normal para padres.
 2. Entre los 9.0 y 10.06 años la velocidad de crecimiento es normal.
 3. El niño tiene un peso normal para la edad a lo largo de su seguimiento pero bajo para su estatura.
Peso/Talla menor de 20%.
 $IMC\ 33,0 / 1,54^2 = 13,9\ kg/m^2$. Bajo para la edad.
 4. Otra medición antropométrica: medición del tronco y evaluación de la longitud del tronco/estatura para descartar desproporciones corporales; esperaríamos encontrar miembros largos.
 5. Estudios: evaluación cardiológica para descartar dilatación aórtica; consulta oftalmológica para descartar subluxación del cristalino.
 6. Sospecha diagnóstica: síndrome de Marfán.

Capítulo 2

Atención del recién nacido sano

Dr. Horacio Omar García

Médico - UBA - 1974. Pediatra - Neonatólogo.

Jefe Unidad Neonatológica

Internación Conjunta Hospital Materno Infantil "Ramón Sardá".

Dra. Silvia Liliana Spinelli

Médica - UBA - 1979. Pediatra - Neonatóloga.

Médica de Planta Unidad Neonatológica

Internación Conjunta Hospital Materno Infantil "Ramón Sardá".

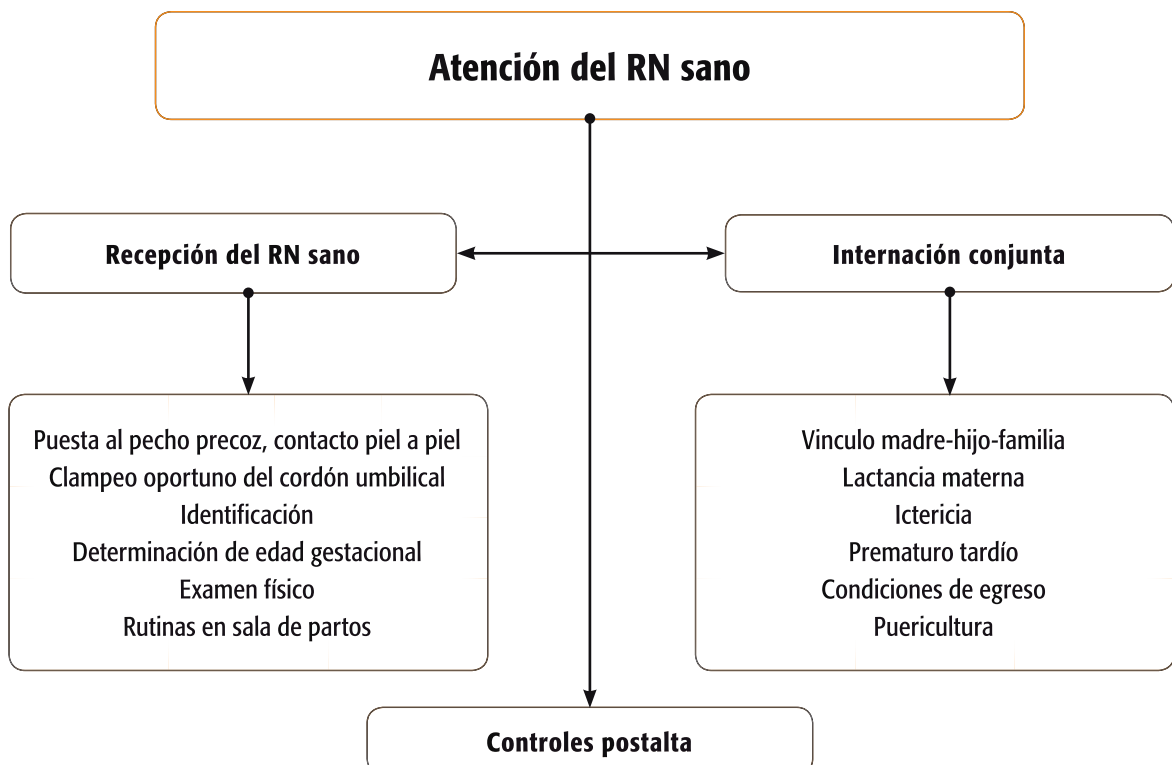
Agradecimiento

Por lo que nos ha enseñado y apoyado durante todos estos años a nuestra maestra y amiga Dra. Lydia Otheguy.

OBJETIVOS

- Valorar la importancia de la capacitación del personal en recepción-reanimación del recién nacido para contribuir a la disminución de la mortalidad infantil.
- Adquirir o fortalecer las siguientes "buenas prácticas" en sala de parto:
 - o Puesta al pecho precoz, contacto piel a piel y clampeo oportuno del cordón.
 - o Identificar al recién nacido.
 - o Determinar la edad gestacional.
 - o Realizar el examen físico completo.
 - o Realizar las rutinas que previenen complicaciones posteriores.
- Promover la internación conjunta para favorecer el vínculo, el apego y la lactancia materna.
- Asesorar a la madre para que pueda sostener una lactancia exitosa.
- Conocer los factores de riesgo y los factores protectores a tener en cuenta en todo recién nacido icterico.
- Constatar para cada recién nacido que se cumplan las condiciones y los requerimientos para el egreso.
- Realizar los controles post alta.

ESQUEMA DE CONTENIDOS



INTRODUCCIÓN

En nuestro país nacen aproximadamente 700.000 niños por año.

El nacimiento de un Recién Nacido (RN) sano es un hecho habitual, simple y natural.

Pero es necesario contar con personal que posea conocimientos básicos, entrenado y con habilidades desarrolladas en recepción-reanimación para cumplir con el 4º objetivo del milenio, **disminuir la mortalidad infantil**, en la cual el componente neonatal es el de mayor peso.

El modelo Maternidades Seguras y Centradas en la Familia busca promover una atención humanizada, centrada en los derechos de la madre y el niño, que contribuya a mejorar la calidad de atención y reducir la morbilidad y la mortalidad materna y neonatal en nuestro país.

RECEPCIÓN DEL RN SANO

Podemos definir al RN sano como el niño nacido de un embarazo controlado, sin patologías maternas, edad gestacional (EG) entre 37 y 41 semanas (S), con trabajo de parto y parto espontáneo o cesárea electiva por cesárea anterior o presentación pelviana, vigoroso al nacimiento, con peso, talla y perímetro cefálico adecuado a su EG y examen físico dentro de límites normales.

Al nacer la mayoría de los niños y niñas sólo requieren cuidados de rutina para realizar una transición exitosa a la vida extrauterina.

El parto es un proceso fisiológico en el que la mayoría de las mujeres que van a ser madres están sanas y la mayoría de sus hijos serán niños sanos. Por lo tanto, la atención del parto en el medio hospitalario posee características que la hacen muy diferente a la atención que se debe prestar al resto de los procesos que se atienden en un hospital. Los profesionales deberían intervenir sólo para corregir desviaciones de la normalidad y para favorecer un clima de confianza, seguridad e intimidad, mediante el respeto de la privacidad, la dignidad y la confidencialidad de las mujeres, sus hijos y sus familias.

El personal que asiste partos debe estar entrenado en reanimación cardiopulmonar (Curso de reanimación neonatal aprobado y con recertificaciones periódicas) dado que aproximadamente el 10% de los RN la requerirán.

En el puerperio inmediato y en relación con el RN se debería aprovechar la estadía en el hospital para corroborar normalidad, promocionar y apoyar la lactancia materna, favorecer el proceso de vinculación y realizar ciertas actividades preventivas y de educación sanitaria.

1. Puesta al pecho precoz, contacto piel a piel y clampeo oportuno del cordón umbilical

Después del nacimiento los cuidados neonatales inmediatos incluyen secado del RN con la finalidad de evitar hipotermia y evaluación clínica rápida respondiendo a las siguientes preguntas:

1. ¿el RN es de término?,
2. ¿el líquido amniótico es claro y sin evidencias de infección?,
3. ¿respira o llora?,
4. ¿tiene un buen tono muscular?,
5. ¿impresiona ser normal, sin anomalías congénitas mayores?

Si la respuesta a todas estas preguntas es positiva debe ser colocado sobre el pecho materno favoreciendo el contacto precoz piel a piel.

Recientemente se han valorado los beneficios del contacto precoz de la madre con el recién nacido piel a piel, demostrando una mayor frecuencia (OR: 1,82; intervalo de confianza [IC95%]: 1,08-3,07) en el éxito y duración de la lactancia materna, teniendo además un efecto beneficioso en el proceso de vinculación y fomento del apego; mientras se espera el tiempo para el **clampeo oportuno del cordón umbilical**. Demorar el clampeo (por lo menos 2' o hasta que cesen los latidos) mejora el status hematológico y los depósitos de Fe a corto y largo plazo. Mejora el hematocrito dentro de rangos fisiológicos sin impacto significativo sobre nivel de bilirrubina (Bi), viscosidad sanguínea y taquipnea o Síndrome dificultad respiratoria.

Es un método fisiológico y sin costo para prevenir anemia en los primeros 3 meses de vida y para enriquecer los depósitos de hierro y ferritina hasta los seis meses.

Nuevos estudios permitirán definir el tiempo mínimo de clampeo que provea el máximo beneficio asociado con la transfusión placentaria.

2. Identificación del RN

La correcta identificación del RN tras su nacimiento es necesaria, no sólo es un derecho si no que confiere una garantía de seguridad para el bebé y su familia, así como para el personal sanitario que asiste y cuida de su salud durante su estancia en el centro hospitalario. Esta identificación junto con la apertura de la historia clínica garantizan que todas las exploraciones, técnicas o los demás procedimientos realizados en el RN queden registrados. Es recomendable identificar al RN en presencia de sus padres, antes de salir de la sala de partos, mediante la colocación de 3 brazaletes o pulseras con códigos

numerados de identificación, de ser posible del mismo color, en la muñeca de la madre y en la muñeca y tobillo del RN. Es ideal incorporar, además, el uso de un clamp de cordón con el mismo código numérico.

Las acciones institucionales que son elementos claves para garantizar la identidad son: fomentar la internación conjunta del binomio madre-hijo, evitar las separaciones innecesarias y re chequear las pulseras identificatorias ante cualquier traslado que sea necesario.

3. Métodos para determinar la edad gestacional (EG)

La EG puede determinarse por datos prenatales como fecha de última menstruación (FUM) confiable y la ecografía precoz (realizada antes de la semana 20). Los mejores métodos de estimación de la EG obtenida después del parto son sólo la mitad de exactos que las estimaciones basadas en la ultrasonografía precoz. Postnatalmente el método de Capurro permite una evaluación rápida en sala de partos. Sólo es útil para neonatos de término. El método de Capurro, con 5 signos físicos (Tabla 1) es inexacto en presencia de desnutrición fetal y en prematuridad.

Tabla 1. Método de Capurro para cálculo de edad gestacional

Sistema de puntuaciones					
Forma de la oreja (pabellón)	Aplanada, sin incurvación (0 pts)	Borde sup. parcialmente incurvado (8 pts)	Todo el borde sup. incurvado (16 pts)	Pabellón totalmente incurvado (24 pts)	-
Tamaño de la glándula mamaria	No palpable (0 pts)	Palpable menor de 5 mm (5 pts)	Palpable entre 5 y 10 mm (10 pts)	Palpable mayor de 10 mm (15 pts)	-
Formación del pezón	Apenas visible sin aréola (0 pts)	Diámetro menor de 7.5 mm, aréola lisa y chata (5 pts)	Diámetro mayor de 7.5 mm, aréola punteada, borde no levantado (10 pts)	Diámetro mayor de 7.5 mm, aréola punteada, borde levantado (15 pts)	-
Textura de la piel	Muy fina, gelatinosa (0 pts)	Fina, lisa (5 pts)	Más gruesa, discreta, descamación superficial (10 pts)	Gruesa, grietas superficiales, descamación de manos y pies (14 pts)	Gruesa, grietas profundas, apegaminadas (20 pts)
Pliegues plantares	sin pliegues (0 pts)	Marcas mal definidas en la mitad anterior (5 pts)	Marcas bien definidas en la mitad anterior, surcos en mitad anterior (10 pts)	Surcos en mitad anterior (15 pts)	Surcos en más de la mitad anterior (20 pts)

Fuente: http://www.saluddealtura.com/fileadmin/fotografias/archivos/Metodo_de_Capurro_edad_gestacional_recien_nacido.pdf

A cada parámetro fisiológico se le asocia una puntuación de acuerdo con la tabla 1.

A continuación se suman las puntuaciones obtenidas (a esta suma la llamaremos P) y se aplica la siguiente fórmula para obtener la edad gestacional estimada (que llamaremos E):

$$E = \frac{204 + P}{7}$$

Para determinar EG con mayor exactitud se recomienda efectuar el Nuevo Score de Ballard que consta de 6 criterios neuromusculares y 6 físicos. Los primeros están basados en la comprensión de que el tono pasivo es más útil que el activo como indicador de EG.

El examen es exacto hasta las 2 semanas de edad posnatal (sobrestima la EG en 2 a 4 días en los lactantes de 32 a 37 semanas).

● Madurez neuromuscular

Tabla 2. Nuevo Score de Ballard

Madurez neuromuscular	-1	0	1	2	3	4	5
Postura							
Ventana cuadrada (muñeca)	 > 90°	 90°	 60°	 45°	 30°	 0°	
Rebote de brazos		 180°	 140-180°	 110-140°	 90-110°	 < 90°	
Ángulo popliteo	 180°	 180°	 140°	 120°	 100°	 90°	 < 90°
Singo de la bufanda							
Talón oreja							

Postura: el puntaje es de 0 si los brazos y las piernas están extendidos y de 1 cuando hay algún indicio de flexión de las rodillas y las caderas; los otros puntajes se determinan en base al diagrama.

Ventana cuadrada: se flexiona la mano sobre el antebrazo entre los dedos pulgar e índice del examinador. Se aplica suficiente presión como para lograr la mayor flexión posible. Se mide visualmente el ángulo entre la eminencia hipotenar y la superficie ventral del antebrazo. El puntaje se determina en base al diagrama.

Retroceso del brazo: se flexiona el antebrazo durante 5 segundos; luego se toma la mano y se extiende totalmente el brazo y se suelta. Si el brazo retorna a una flexión completa se asigna un puntaje de 4. Con grados de flexión menor se adjudica el puntaje del diagrama.

Ángulo poplíteo: se sostiene el muslo en la posición de rodilla contra el tórax con los dedos índice y pulgar izquierdo sosteniendo la rodilla. Luego se extiende la pierna por medio de la suave presión del dedo índice derecho detrás del tobillo. Se mide el ángulo en el espacio poplíteo y se adjudica el puntaje correspondiente.

Signo de la bufanda: se toma la mano del niño y se trata de colocarla alrededor del cuello lo más lejos posible sobre el hombro opuesto; el puntaje se adjudica de acuerdo al diagrama.

Talón-oreja: con la pelvis plana contra la mesa se toma el pie del RN y se trata de colocarlo lo más cerca posible de la cabeza sin forzarlo. El puntaje se adjudica de acuerdo al diagrama.

● Madurez física

Madurez física	-1	0	1	2	3	4	5
Piel	Resbaladiza, friable, transparente	Gelatinosa, roja, traslúcida	Lisa, rosada, venas visibles	Descamación superficial y/o rash, algunas venas	Quebradiza, áreas de palidez, muy pocas venas	Huellas profundas, quebradizas, no hay vasos	Apergamada, quebradiza, arrugada
Lanugo	Ninguno	Esparcido	Abundante	Fino	Áreas calvas	La mayoría calvo	
Pliegues plantares	Talón-pulgar 40-50 mm: -1 < 40 mm: -2	> 50 mm sin pliegues	Marcas rojas, borrosas	Pliegues transversos sólo anteriores	Pliegues anteriores 2/3	Pliegues en toda la planta	
Mama	Imperceptible	Poco perceptible	Aréola plana, no pezón	Aréola punteada 1-2 mm de pezón	Aréola levantada, 3-4 mm de pezón	Aréola completa, 5-10 mm de pezón	
Ojo/oreja	Párpados fusionados: Completo: -1 Parcial: -2	Párpados abiertos, pabellón plano, permanece doblado	Pabellón incurvado; suave y regresa lentamente	Pabellón bien incurvado; suave pero regresa rápido	Formado y firme, regresa lentamente	Cartilago marcado, oreja rígida	
Genitales masculinos	Escroto plano, liso	Escroto vacío, sin arrugas	Testículos en canal superior, arrugas muy raras	Testículos descendiendo; algunas arrugas	Testículos descendidos, arrugas	Testículos péndulos, arrugas profundas	
Genitales femeninos	Clitoris prominente, labios planos	Clitoris prominente, labios menores pequeños	Clitoris prominente, labios menores alargados	Labios mayores y menores igualmente prominentes	Labios mayores grandes y menores pequeños	Labios mayores cubren el clitoris y los labios menores	

Piel: se mira cuidadosamente y se clasifica de acuerdo con el diagrama.

Lanugo: se examina la espalda del niño entre y sobre las escápulas.

Superficie plantar: se mide la longitud del pie desde la punta del dedo gordo hasta la parte posterior del talón. Si mide menos de 40 mm se adjudica un puntaje de -2. Si tiene entre 40 y 50 mm se asigna un puntaje de -1. Si mide más de 50 mm y no se

observan surcos en la superficie plantar se adjudica un puntaje de 0. Si hay surcos se adjudica el puntaje correspondiente.

Mamas: se palpa la región en busca de tejido mamario y se adjudica el puntaje según corresponda.

Ojo/orejas: los párpados laxamente fusionados se definen como cerrados, pero una suave tracción los abre, esto recibe un puntaje de -1. Los párpados fuertemente fusionados se definen como inseparables con una tracción suave. El resto de los puntajes se basa en los párpados abiertos y el examen de la oreja.

Genitales: se mira cuidadosamente y se clasifica de acuerdo con el diagrama.

CÁLCULO	
Puntos	Semanas
-10	20
-5	22
0	24
5	26
10	28
15	30
20	32
25	34
30	36
35	38
40	40
45	42
50	44

Fuente: "Manual clínico de Atención Integrada a las Enfermedades Prevalentes en la Infancia neonatal de la OPS. Cuadros de procedimientos". OPS. 2005. Puntaje ampliado de Ballard.

Los RN se clasifican en:

- Pretérmino: < de 37 semanas.
- Término: entre 37 y 42 semanas.
- Postérmino: > de 42 semanas.
- Pequeño para la EG (BPEG): cuando su peso está por debajo del percentilo 10.
- Adecuado para la EG (AEG): cuando su peso está entre el percentilo 10 y el 90.
- Alto peso EG (APEG): cuando su peso es superior al percentilo 90.

El período de transición entre la vida intra y extra uterina se lleva a cabo en las primeras horas de vida. Los cambios fisiológicos más relevantes que ocurren en este período incluyen disminución de la resistencia vascular pulmonar y, por ende, incremento del flujo sanguíneo a los pulmones, expansión pulmonar y reabsorción del líquido pulmonar con mejora de la oxigenación y cierre paulatino del ductus arterioso.

En las primeras horas de vida el RN debe ser controlado cada 30 a 60 minutos (temperatura, frecuencia cardíaca y respiratoria, color, tono y succión del pecho materno). Estos controles no requieren la separación del binomio madre-hijo.

La iniciación del **amamantamiento dentro de la primera hora de vida** tiene como fundamentos la ingestión temprana de calostro y el fomento del apego dado el período sensible en que se encuentran la madre y el RN.

Otros beneficios son el aumento de la producción de ocitocina (disminución de la hemorragia puerperal) y de prolactina (modulación de las conductas vinculares). Siendo un factor condicionante de una lactancia prolongada y satisfactoria. Es de gran importancia la supervisión, por parte del equipo de salud, de esa primera puesta al pecho, para adecuar las instrucciones a las características y experiencias previas de la madre, atendiendo con particular dedicación a las primíparas y multíparas que refieran dificultades en la lactancia de hijos anteriores.

4. Examen físico

Antes de comenzar el examen del neonato debe recabarse toda la información disponible con una revisión de la historia clínica del embarazo, de los antecedentes maternos, de las características del parto, etc.

El examen físico neonatal se basa en los principios de inspección, palpación y auscultación. La inspección desempeña el papel más importante, antes de entrar en contacto con el RN es primordial observar el color, la frecuencia y el patrón respiratorio, la postura y los movimientos espontáneos.

El examen físico debe realizarse de manera sistemática y ordenada.

En el Anexo 1 se describe el examen físico del RN normal, las variaciones de la normalidad y los hallazgos de riesgo potencial o malformaciones.

5. Rutinas en sala de partos

Luego del examen físico del RN se realizarán las rutinas para prevenir complicaciones posteriores.

a. Prevención de la oftalmía: las drogas más utilizadas son el nitrato de plata, las tetraciclina y la eritromicina. Actualmente aparece en escena la yodo povidona de amplio uso en adultos. Se demostró que dilatar la profilaxis más allá de las 4 horas de vida se asocia a un incremento de 4 a 5 veces del riesgo de desarrollar oftalmía gonocócica.

La profilaxis debe ser administrada dentro de la primera hora de vida.

El nitrato plata 1%, utilizado para prevenir conjuntivitis por gonococo en el RN, es poco efectiva para conjuntivitis por *Chlamydia Trachomatis*, y puede dar irritación y conjuntivitis química. El gonococo ha mostrado resistencia a la eritromicina y tetracinas. La Universidad de Michigan, basándose en un estudio de Isenberg realizado en Kenya, recomienda el uso de yodo povidona al 1,25% por ser más efectiva que el nitrato de plata, la tetraciclina y la eritromicina y, además, efectiva contra virus como HIV y Herpes siendo de menor costo.

b. Prevención de la onfalitis: se define onfalitis como eritema (enrojecimiento, hipertermia, secreción y olor) de la piel de la región peri-umbilical que se extiende más de 5 mm alrededor del ombligo. Rutinariamente en nuestra Maternidad se realiza, al nacimiento, baño con clorhexidina (digluconato de clorhexidina al 4%), topicación del cordón umbilical (CU) con triple colorante (verde brillante 2,29 g/l, cristal violeta 2,29 g/l y proflavina 1,14 g/l, diluido en agua destilada en cantidad suficiente para mil mililitros) y luego limpieza con gasa embebida en alcohol medicinal, en cada cambio de pañal, hasta caída del cordón.

De la revisión bibliográfica surge que no se puede asegurar cuál es la mejor práctica para el cuidado del CU. No hay indicios que indiquen que sólo preocuparse por mantenerlo limpio y seco sea nocivo. En países donde los neonatos están expuestos a mayor riesgo de contaminación bacteriana puede ser prudente el uso de antisépticos locales, pero la calidad de la evidencia no es adecuada para recomendar cual es el mejor.

El seguimiento cercano por consultorios externos sigue siendo una intervención irremplazable.

c. Baño del RN: hay escasa evidencia disponible acerca de las características del baño más apropiado en el RN. El baño de inmersión pareciera ser el más conveniente para control de la temperatura corporal, confort del niño y placer materno.

Los padres pueden dar el primer baño de inmersión al lado de la cama de la madre, controlado por la enfermera, requiriendo que se cumplan las condiciones de higiene necesarias (personal, materiales, temperatura del ambiente 28° C, etc.)

En cuanto al momento del primer baño se sugiere valorar la estabilidad del bebé y los deseos de la familia. La OMS, basada en opinión de expertos, recomienda demorar el primer baño hasta las 6 horas de vida.

La clorhexidina impresiona ser el antiséptico más promisorio pero se necesitan estudios de efectividad y subsecuente utilización a gran escala, con monitoreo de sus resultados, para que las recomendaciones queden demostradas.

d. Prevención de la enfermedad hemorrágica (EH): la EH puede aparecer en forma precoz o tardía. La precoz se presenta en la 1ª semana de vida, ya que la vitamina K atraviesa con dificultad la barrera placentaria y pasa en poca cantidad a la leche materna. Es más frecuente en RN de bajo peso. Puede ser una condición fatal, provocando sangrado difuso en un RN sano.

Resulta de niveles disminuidos de protrombina y de otros factores de coagulación dependientes de vitamina K (factores II, VII, IX y X). La tasa de incidencia varía entre 2,5 a 17 /1000 neonatos sin vitamina K profiláctica.

La tardía se presenta entre la 2^{da}. y la 12^{ma}. semanas de vida. Se produce por inmadurez hepática que afecta la producción de factores de coagulación K dependientes. Tiene una tasa de 4,4-7,2/100.000 nacidos vivos, alimentados a pecho, sin vitamina K o con dosis inadecuada de la misma.

La profilaxis efectiva es de 1 mg IM para evitar el déficit precoz y tardío. Se relacionó la administración IM de vitamina K con mayor incidencia de cáncer, aunque las observaciones en ese sentido no han sido confirmadas.

La administración oral requiere múltiples dosis para evitar el déficit tardío en RN amamantados. La dosis oral exacta y el tiempo de administración no han sido aún determinados.

La administración IM es más segura clínicamente y más costo efectiva.

e. Prevención de hepatitis B (VHB):

Características virales del VHB:	
Antígeno de superficie (HBsAg): Antígeno de envoltura del VHB.	Indica infección actual.
Anticuerpo de superficie (Anti- HBs):	Indica inmunidad frente al VHB.
Anti-core (Anti-HBc) IgM:	Indica infección actual o reciente. Es positiva antes de que aparezcan los primeros síntomas, incluso en ausencia del HBsAg (período de ventana y hepatitis fulminante). Es el marcador de elección para filiar como B una hepatitis aguda.
Anti-core (anti-HBc) IgG:	Aparece de forma simultánea con la IgM pero persiste durante toda la vida e indica inmunidad natural al asociarse al anti-HBs.
Antígeno E (HBeAg):	Indica replicación viral activa (infección actual o crónica).
Anticuerpo E (Anti-Hbe):	Aparece precozmente en la hepatitis aguda implicando buen pronóstico. En la hepatitis crónica su aparición implica cese o disminución de la replicación viral.

El modo de transmisión más importante es el vertical, de la madre infectada al niño. El riesgo de transmisión depende del estado antigénico de la madre. Si es positiva para el HBsAg y el HbeAg el riesgo de infección crónica de los niños es de 70-90%.

Se calcula que si se vacunaran alrededor del 70% de todos los RN se erradicaría esta enfermedad.

Las personas crónicamente infectadas tienen un riesgo incrementado de desarrollar cirrosis y carcinoma hepatocelular y especialmente sirven como reservorio principal para continuar la transmisión de la enfermedad.

El Ministerio de Salud de la Nación recomienda:

1°. Todo RN debe recibir la primera dosis de la vacuna dentro de las 12 hs. de nacido por vía IM, por lo que sería de buena práctica aplicarla en sala de recepción. **Cumplir esta indicación es de fundamental importancia para los casos de mujeres positivas o en aquellas que se desconoce la serología para hepatitis B al ingresar a la sala de partos.**

2°. Si se conoce que la madre es positiva para el antígeno de superficie (HbsAg), el niño debe recibir simultáneamente 0,5 ml de gammaglobulina específica, en otro sitio de aplicación. Como es frecuente la no disponibilidad inmediata o para la aplicación simultánea de la gammaglobulina debe recordarse que la misma puede administrarse hasta la semana de vida. La vacuna protege a los niños mientras se consigue la gammaglobulina.

Los recién nacidos expuestos a hepatitis B materna durante el embarazo o de serología desconocida, pueden nacer por vía vaginal y deben **ser bañados meticulosamente** para limpiar los restos de sangre, secreciones vaginales, y/o contaminación por materia fecal materna antes de aplicar la vacuna

f. Evaluación de la permeabilidad esofágica y anal: no se recomienda el paso de sondas por las fosas nasales ni el esófago ni por el ano, ya que la simple exploración del RN es suficiente para descartar la mayor parte de los problemas graves neonatales.

El lavado o la aspiración gástrica tras el nacimiento son prácticas no exentas de riesgo y que no ofrecen ventajas, por lo que no deben realizarse sistemáticamente.

Es recomendable que se controle el proceso de adaptación al nacimiento en los primeros minutos tras el parto y durante las primeras horas de vida.



INTERNACIÓN CONJUNTA MADRE-HIJO

La internación conjunta (IC) ofrece atención especializada al recién nacido "sano" y su familia, siendo un momento oportuno para continuar promoviendo el apego y la lactancia materna exclusiva, desarrollando programas de prevención, promoción y protección de la salud, en forma eficiente y humanizada, brindando satisfacción a la familia y a la sociedad a la que pertenece.

Es el lugar donde se asisten los RN que **no tienen requerimientos de cuidados especiales**, es decir que presentan una adaptación post-natal adecuada, permitiendo que el RN establezca sus funciones respiratorias y cardiovasculares. Por lo tanto la mayoría de los niños asistidos son de término. También podrán ser atendidos en IC prematuros $\geq$ de 35 semanas, RN de alto o bajo peso para EG, y algunos casos especiales como: malformaciones menores, síndrome de Down u otras situaciones que requieran reforzar el apego madre-hijo-familia.

Para lograr asistir adecuadamente a estos binomios se requiere organización, equipamiento mínimo y personal entrenado fundamentalmente en detección de normalidad en el examen físico y desviaciones de la misma, valoración del vínculo madre-hijo-familia, lactancia materna, ictericia y condiciones de egreso hospitalario.

1. Vínculo madre/hijo/familia

El embarazo, parto y nacimiento de un hijo es una de las crisis evolutivas en la vida de una mujer, que se caracteriza por labilidad emocional sobre todo en los primeros días. La mayoría de las puérperas presentarán un cuadro clínico denominado *Maternity Blue* caracterizado por inestabilidad anímica, llanto fácil, ansiedad e insomnio y cuyo tratamiento requiere apoyo familiar y del equipo de salud reforzando la confianza materna en el cuidado de su bebé. Favorecer el apego y la integración del bebé a su familia se facilita fomentando la lactancia, el alojamiento conjunto, el acompañamiento familiar, evacuando dudas y temores en todo lo referido al cuidado del RN.

2. Lactancia materna

Es necesario comprender la importancia y la ventajas de la lactancia materna, entendiéndola no sólo como el hecho de dar al bebé la leche materna, sino como el acto (o proceso) de amamantar.

La leche materna tiene los nutrientes perfectos de fácil digestión y protege contra las infecciones. La lactancia materna ayuda al establecimiento del vínculo madre hijo, al desarrollo psicofísico del RN, retrasa un próximo embarazo (bajo ciertas condiciones), protege la salud materna y no tiene costo económico.

La composición de la leche materna varía en el tiempo. La leche de los primeros días, denominada calostro, es muy rica en proteínas. Contiene más anticuerpos y proteínas antiinfecciosas que la leche madura. Posee más glóbulos blancos y brinda inmunidad contra muchas enfermedades ante las cuales el bebé debe enfrentarse después del parto. Ayuda en la eliminación del meconio disminuyendo la bilirrubina del intestino evitando ictericias severas. Contiene factores de crecimiento que promueven el desarrollo del intestino inmaduro del RN. Es rico en vitamina A que reduce la gravedad de cualquier infección que pueda adquirir el bebé.

Se ha estimado que el 16% de la mortalidad neonatal podría ser prevenida si el RN recibe leche materna durante el primer día del nacimiento y asciende al 22% si esto ocurre durante la primera hora de vida.

Muchos problemas de la lactancia materna pueden ser prevenidos y tratados, enseñando a la madre cómo colocar al bebé al pecho en una buena posición y cómo lograr un buen agarre. Es esencial que la madre esté relajada y cómoda, cualquiera sea la posición en que el bebé sea colocado (acunamiento o clásica, inversa y acostada); el objetivo es que esté enfrentado y pegado al cuerpo de su mamá con la cabeza y cuerpo en un solo eje.

En un buen acople la boca debe estar bien abierta, los labios evertidos (boca de pescado) y el mentón y nariz tocando la mama. La succión correcta es lenta, profunda, con pausas y las mejillas están redondeadas. (Ver fotos 1, 2 y 3)

Existen varias razones por las cuales algunas madres, que tienen intención de amamantar, suspenden o complementan la lactancia materna. El personal de salud, además de tener los conocimientos necesarios, debe emplear todas las habilidades de comunicación interpersonal para prestar ayuda.

Los problemas más frecuentes pueden estar relacionados con el amamantamiento (suposición de tener poca leche, o interpretar que el bebé llora mucho debido a su alimentación), o relacionados con la condición del pecho materno (presencia de pezones planos y/o invertidos, ingurgitación mamaria, mastitis, pezones doloridos y/o agrietados).

Problemas relacionados con el amamantamiento: la madre suspende o complementa la lactancia porque ella cree no tener suficiente leche, aunque en realidad su bebé obtiene toda la leche que necesita.

A veces el RN no se está amamantando adecuadamente ya sea porque no se prende con la frecuencia necesaria (8 o más veces al día), no succiona de manera efectiva o ambas. Los signos más confiables que indican que el bebé no está recibiendo suficiente leche son: ganancia insuficiente de peso, menos de 15 grs/día, a partir del peso mínimo alcanzado en la primera semana y poca cantidad de orina, menos de 6 veces en 24 horas (el uso de pañales descartables dificulta esta medición).

Las causas por las que un RN no obtiene suficiente leche, comúnmente, están relacionadas con demora en la primera puesta al pecho post-parto, horarios rígidos, mamadas poco frecuentes o muy breves, prendida ineficaz, pérdida de confianza materna, preocupación, agotamiento, disgusto hacia la lactancia.

Un bebé que llora mucho puede afectar la relación entre él y su madre y provocar tensión en el resto de la familia. A veces esta situación hace que se incorporen otros alimentos, de manera innecesaria, sin lograr que el bebé lllore menos, frecuentemente llora más. Esto puede deberse a que está sucio, que tenga calor o frío, demasiadas visitas, intolerancia a ciertos alimentos o cafeína, cigarrillos u otros. El cólico es otra causa muy común de llanto y se lo identifica una vez corregida las demás causas. Tiene generalmente características particulares: no es característico del período neonatal inmediato. El llanto tiene patrón claro, el bebé llora continuamente durante ciertos

Foto 1. Posición clásica



momentos del día, frecuentemente al anochecer, puede flexionar sus piernas sobre el abdomen, parece que quisiera mamar pero es muy difícil de consolar. La causa del cólico no es clara. Muchas veces se relaciona con el consumo de leche artificial o de vaca. Los niños que tienen cólicos crecen bien y la intensidad del llanto disminuye en los primeros meses de edad.

Foto 2. Posición invertida



Problemas relacionados con la condición del pecho materno: los pezones planos y/o invertidos en realidad no afectan el agarre al pecho si se inicia la puesta desde el nacimiento, cuando está flácido. Es importante conocer que el bebé no debe succionar solamente el pezón, debe colocar el pezón y parte de la aréola en su boca formando una "tetilla". Sin embargo para que esto ocurra el pezón debe tener cierta capacidad de estirarse lo cual se conoce como protractilidad, esta es más importante que la forma del pezón. Mejora con el embarazo y en la primera semana después del nacimiento. El uso

Foto 3. Posición acostada



Agradecemos las fotos a Mirta Sanchez. Enfermera especialista en lactancia materna.

transitorio de pezoneras de siliconas debe ser resuelto en consulta con personal experto, ya que muchas veces con paciencia, buscando la mejor colocación para cada caso, se logra prender al bebé de “pechos difíciles” en forma efectiva.

Normalmente los pechos se llenan algunos días después del parto, se sienten calientes, pesados y duros, pero la leche fluye bien. El único tratamiento para los pechos llenos consiste en que el RN mame con frecuencia y si no se logra un adecuado vaciamiento enseñar a la madre a realizar extracción manual de leche.

En cambio en la **ingurgitación** los pechos están demasiado llenos, parcialmente con leche y parcialmente con tejido que contiene líquido y sangre lo que interfiere con el flujo de la leche. Este problema puede deberse a un aporte excesivo de líquidos IV durante el trabajo de parto, a la demora en el inicio de la lactancia después del parto, una mala prendida, rigidez en la lactancia realizándose en horarios fijos y duración restringida o libre demanda con períodos prolongados entre mamadas. En la ingurgitación mamaria se requiere extraer la leche para que no se produzca mastitis o se formen abscesos, y no dejar el pecho en reposo. Antes de amamantar al bebé o de realizar la extracción de leche, se debe estimular el reflejo de ocitocina materno. Este se logra colocando compresas calientes en los pechos, masajeando suavemente, ayudando a la relajación materna con masajes en espalda y cuello o con una ducha caliente que colabora a que la leche fluya para facilitar la succión del niño. Después de finalizar la mamada se sugiere colocar una compresa fría para reducir el edema.

En la **mastitis** la madre tiene dolor intenso en el pecho afectado, fiebre y se siente enferma. Una parte del pecho se encuentra hinchada y dura con enrojecimiento de la piel adyacente. Se diferencia de la ingurgitación porque esta afecta a todo el pecho, generalmente a ambos y en cambio la mastitis afecta a una parte del pecho y generalmente sólo a uno.

La causa más común de los **pezones doloridos y/o agrietados** es la mala colocación del bebé y su incorrecta adhesión boca-pecho. Las grietas se producirán si el bebé continúa poniendo en su boca solamente el pezón. Se recomienda a la madre lavar las mamas suavemente y solo con agua, colocar leche materna antes y después de cada mamada, airear y tomar 10 minutos de sol directo cada día. (**A: agua, L: leche, A: aire, S: sol-“ALAS”**). Si el dolor aparece luego de varios días en los que la madre estaba amamantando sin problemas, y se ven zonas rojas con bordes engrosados, pruriginosas y/o quemantes sospechar infección de pezón por *Cándida Albicans* muchas veces asociado con muguet en la boca del niño. Se deberán tratar simultáneamente a ambos.

3. Ictericia

Es la coloración amarilla de piel y mucosas. La ictericia constituye uno de los problemas más frecuentes del período neonatal. Ocurre en el 60-70% de los RN de término y en el 100% de los RN pretérmino. Su incidencia tiene íntima relación con la EG, las patologías asociadas, tipo de alimentación, la raza y las diversas áreas geográficas.

La hiperbilirrubinemia puede provocar desde disfunción neurológica mínima hasta kernícterus y/o muerte.

La bilirrubina (Bi) indirecta (no hidrosoluble-no conjugada) proviene principalmente de la destrucción fisiológica de los glóbulos rojos fetales (1 g de hemoglobina catabolizada produce 35 mg de Bi), transformación que se realiza en el sistema retículoendotelial, y requiere unirse a la albúmina para llegar, a través del torrente sanguíneo, al hígado donde se metaboliza a través de un proceso de conjugación con el ácido glucorónico para convertirse en un nuevo pigmento: Bi directa (hidrosoluble-conjugada), y de esta manera poder ser excretada por la bilis al tracto gastrointestinal. En el intestino delgado del RN la menor presencia de bacterias, una mayor actividad de la enzima deconjugante β -glucuronidasa y la baja ingesta calórica de los primeros días de vida da por resultado que la Bi conjugada sea hidrolizada nuevamente a Bi indirecta. Esta es reabsorbida en el intestino, pasando a la circulación y aumentando la carga de Bi indirecta a un hígado ya sobrecargado. Este proceso es denominado **circulación enterohepática**.

Toda ictericia en las primeras 24 horas debe considerarse como ictericia patológica y debe descartarse incompatibilidad sanguínea u otras causas de hemólisis incrementada.

En el año 2004 fue publicada por la Academia Americana de Pediatría (AAP) la "Guía para el manejo de la hiperbilirrubinemia en el RN ≥ 35 semanas de edad gestacional". Esta guía ofrece una importante herramienta para la comprensión del tema y la toma de decisiones frente a un RN icterico. Permite definir tiempo de citación a control o comienzo de tratamiento.

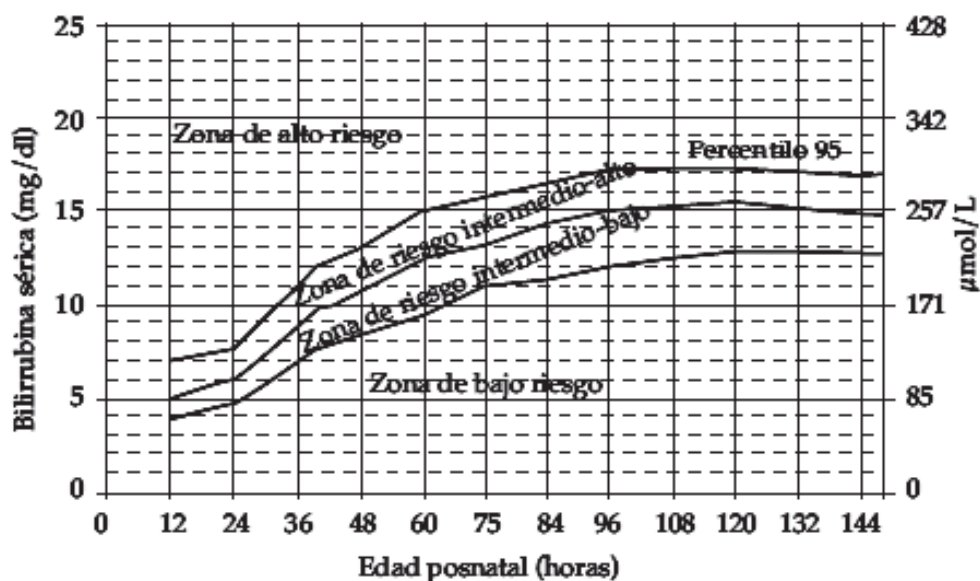
La Academia Americana de Pediatría utiliza tres nomogramas:

Nomograma 1: Nos orienta sobre el riesgo de presentar severa hiperbilirrubinemia orientando así el tiempo de citación al alta, teniendo en cuenta horas de vida del RN y nivel de bilirrubina prealta, elaborado por el Dr. Buthani (*Gráfico 1*).

Nomograma 2: Indicación de tratamientos luminoterapia (*Gráfico 2*).

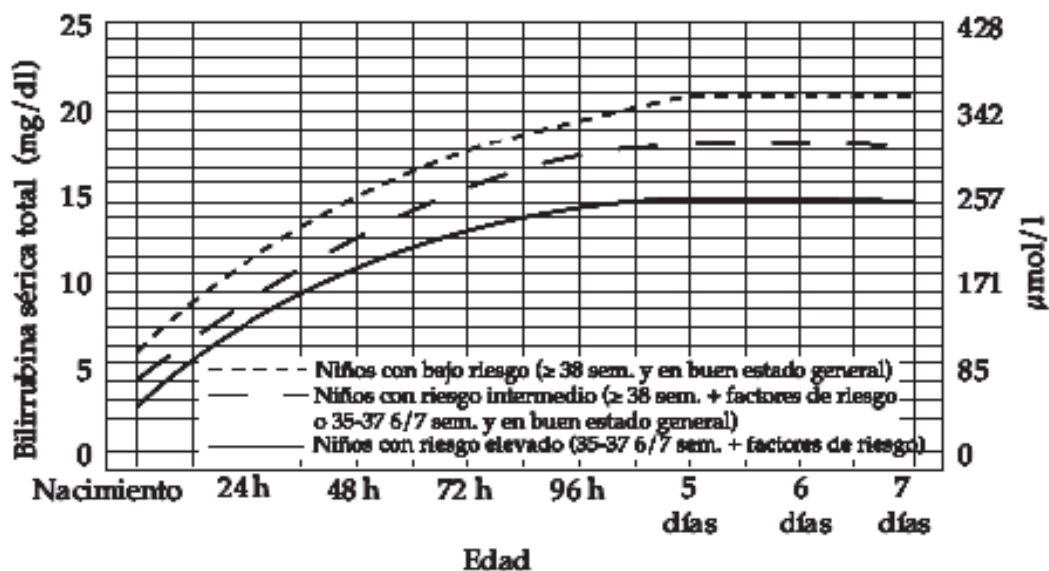
Nomograma 3: Indicación de exanguinotransfusión (*Gráfico 3*).

Gráfico 1. Nomograma para evaluación de riesgo de severa hiperbilirrubinemia



Fuente: Buthani V. et al. Noninvasive Measurement of Total Serum Bilirubin in a Multiracial Predischarge Newborn Population to Assess the Risk of Severe Hyperbilirubinemia (Medición de Bilirrubina Sérica Total en una población de RN pre alta de distintas razas, para evaluar el riesgo de hiperbilirrubinemia severa). *Pediatrics* Aug2000;106:e17.

Gráfico 2. Nomograma para indicación de luminoterapia

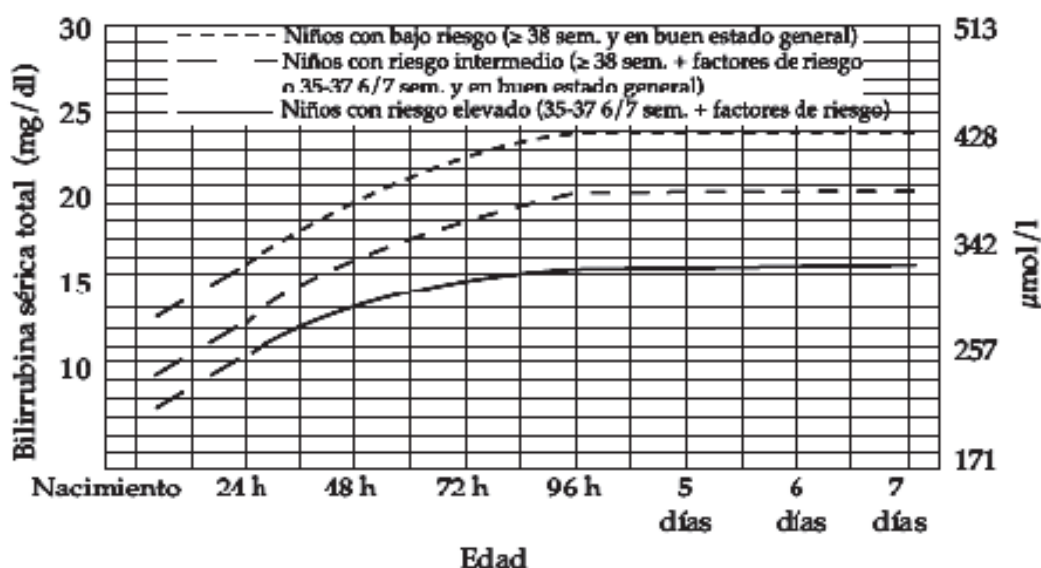


Usar Bi total. No restar directa.

Factores de riesgo: enfermedad hemolítica isoimmune, deficiencia de G-6-PD, asfisia, letargia significativa, inestabilidad térmica, sepsis, acidosis o albuminemia menor a 3g/dL.

Fuente: American Academy of Pediatrics, Subcommittee on hyperbilirubinemia. Management of hyperbilirubinemia in the newborn infant 35 or more weeks of gestation. *Pediatrics* 2004;114:297-216

Gráfico 3. Nomograma para indicación de exanguinotransfusión



Las líneas punteadas en las primeras 24 horas de vida son inciertas debido al amplio rango de patologías asociadas y a la respuesta variable a la LMT.

Se recomienda EXT inmediata en todo niño con signos de encefalopatía bilirrubínica o $\text{Bi} \geq 25 \text{ mg/dL}$.

Factores de riesgo: enfermedad hemolítica isoimmune, deficiencia de G-6-PD, asfixia, letargia significativa, inestabilidad térmica, sepsis, acidosis albuminemia menor a 3 g/dL .

Usar Bi total NO restar directa.

Fuente: American Academy of Pediatrics, Subcommittee on hyperbilirubinemia. Management of hyperbilirubinemia in the newborn infant 35 or more weeks of gestation. Pediatrics 2004; 114: 297-216

En esta guía son definidos factores de riesgo mayores, menores y protectores para tener en cuenta frente a todo RN icterico.

Factores de riesgo **mayores** para alcanzar hiperbilirrubinemia significativa:

- Ictericia en las primeras 24 horas de vida.
- Incompatibilidad de grupo, subgrupo (Coombs directa +) u otra enfermedad hemolítica.
- EG entre 35-36,6 semanas.
- Hermano previo que requirió LMT.
- Cefalohematoma.
- Alimentación a pecho exclusiva.
- Descenso exagerado de peso ($\geq 10\% \text{ PN}$).
- Raza del este asiático o indígena americano.
- Bi prealta en zona de alto riesgo (nomograma Dr. Buthani).

Factores de riesgo **menores** para alcanzar hiperbilirrubinemia significativa:

- Bi prealta en zona de riesgo intermedio alto.
- EG entre 37-38 sem.
- Hermano previo con ictericia (sin tratamiento).
- Macrosomía o hijo de madre diabética.
- Edad materna ≥ 25 años.
- Sexo masculino.

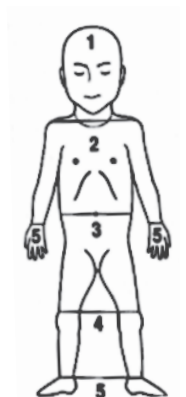
Factores **protectores** para alcanzar hiperbilirrubinemia significativa:

- Bi prealta en zona de bajo riesgo.
- EG ≥ 41 semanas.
- Raza negra.
- Alta hospitalaria luego de las 72 h de vida.

Para valorar la ictericia en un RN debemos tener presente que el **valor de Bi sólo no alcanza**, por lo tanto cuando hablemos de un niño icterico debemos tener en cuenta: su clasificación según EG y PN, grupo y Rh maternos, grupo, Rh y Coombs del RN, horas de vida (las primeras 120 horas) y luego hablaremos en días, presencia de factores de riesgo mayores, menores o factores protectores para alcanzar la hiperbilirrubinemia significativa.

La ictericia debe ser valorada diariamente durante la internación, ya sea en forma clínica (nivel de Bi según zona corporal afectada) o por medición transcutánea de bilirrubina.

Gráfico 4. Evaluación clínica de la ictericia



Zona	Bilirrubina sérica mg/dl		
	Media $\pm$ DS	Rango	n
1	5.9 $\pm$ 0.3 6	4.3 - 7.9	13
2	8.9 $\pm$ 1.7 9	5.4 - 12.2	49
3	11.8 $\pm$ 1.8 12	8.1 - 16.5	52
4	15.0 $\pm$ 1.7 15	11.1 - 18.3	45
5	> 15		29

Fuente: Kramer L. Advacement of dermal icterus in the jaundiced newborn. Am J Dis Child 1969;118:454.

La valoración clínica no es totalmente confiable (dependiendo del tipo de iluminación, color de piel, experiencia del observador, etc.).

Diez acciones para prevenir la hiperbilirrubinemia grave:

- 1. Favorezca y apoye el amamantamiento exitoso.***
- 2. Establezca protocolos para identificar y evaluar la ictericia.***
- 3. Mida la Bi total en suero o la Bi transcutánea en toda ictericia en las primeras 24 horas de vida.***
- 4. Tener en cuenta que la estimación visual de la ictericia puede tener errores especialmente en lactantes de piel oscura.***
- 5. Interprete los niveles de Bi en relación con las horas de vida.***
- 6. Tenga en cuenta que el riesgo de hiperbilirrubinemia de los neonatos que nacen antes de las 38 semanas, especialmente en amamantados, es mayor y requieren vigilancia y control más meticulosos.***
- 7. Evalúe el riesgo de hiperbilirrubinemia grave de todos los RN antes de darles el alta.***
- 8. Brinde a los padres información escrita y verbal sobre la ictericia.***
- 9. Brinde control adecuado según el momento del alta y la evaluación del riesgo.***
- 10. Trate la hiperbilirrubinemia con luminoterapia o exsanguinotransfusión cuando este indicado.***

Al alta del RN, especialmente si ésta se otorga antes de las 72 hs de vida, la guía de la AAP sugiere 2 opciones para definir citación teniendo en cuenta la posibilidad de alcanzar cifras que requieran tratamiento (hiperbilirrubinemias significativas):

- 1) Medición pre-alta del nivel de Bi sérica total (puede realizarse a todos los RN en el momento de la pesquisa metabólica con la misma extracción de sangre) o realizar medición transcutánea de Bi, y/o
- 2) Evaluación clínica de factores de riesgo.

Es muy importante asegurar el cumplimiento del seguimiento apropiado y cercano, dada la tendencia al alta precoz, lo que traslada el problema de la ictericia al control ambulatorio.

4. Prematuro tardío

En los últimos años ha comenzado a revalorarse a una población de RN que por sus características de tamaño, peso y adaptación posnatal comparten la internación conjunta con su madre, recibiendo cuidados similares al RN de término por el equipo de salud y sus padres. Actualmente se los denomina prematuros tardíos, definición que abarca a RN de EG entre las 34 y 36,6 semanas. Teniendo en cuenta que algún grado de prematuridad, por más leve que sea, confiere cierto riesgo, estos bebés, con mayor frecuencia, se presentan somnolientos, con succión-deglución dificultosa, inestabilidad térmica y respiratoria, vulnerabilidad aumentada a las infecciones e hiperbilirrubinemias significativas. Situaciones muchas veces interpretadas como sepsis y/o trastornos metabólicos que conducen a tratamientos y separaciones madre-hijo innecesarias. Es esperable que entre un 10 a 15% de los RN que no requieren cuidados especiales pertenezcan a esta categoría. La alimentación de estos niños es un desafío para el equipo de salud y su madre. Si es necesario el uso del complemento, la bibliografía no permite asegurar cuál es el mejor método. El uso del vasito ha demostrado ser tan seguro como el biberón al valorar frecuencia cardíaca, respiratoria y nivel de saturación de O₂.

La Organización Mundial de la Salud y UNICEF recomiendan por seguridad y fácil técnica la suplementación con vasito y proscriben el uso de biberones y chupetes en el período neonatal. El alta de estos niños no debe ser antes de las 72 horas de vida, con técnica de alimentación adecuada y valorada por personal entrenado, curva de peso apropiada y evaluada la ictericia. La citación debe ser precoz ya que debemos tener en cuenta que estos niños tienen mayor probabilidad de reinternación.

5. Condiciones de egreso

- Llenado completo de historia clínica y epicrisis,
- pesquisa neurometabólica (durante la internación),
- ostoemisiones acústicas y reflejo rojo (en internación o por consultorio),
- serologías infectológicas realizadas y actualizadas (VDRL, HIV, hepatitis B, chagas, toxoplasmosis),
- vacunas BCG (colocada o indicada) y hepatitis B (colocada),
- lactancia materna con técnica enseñada, aprendida y evaluada,
- descenso aproximado de peso no mayor a 3% diario o máximo del 10% con respecto a peso de nacimiento,
- evaluación de la ictericia, como se ha descripto anteriormente,
- constatación de la correcta presencia de pulseras identificatorias,
- citación clara y precisa para 1^{er} control ambulatorio (lugar, día y hora).

Toda familia, durante el embarazo o puerperio, debe recibir información verbal y/o escrita de algunas nociones de puericultura que los ayudarán a entender y a disfrutar de su bebé.

No olvidar mencionar: dormir boca arriba, que los padres no fumen y alimentarse al pecho materno como consejo para prevenir la muerte súbita del lactante. Informar sobre la normalidad de la presencia de hipo y estornudos, sobre las características de las deposiciones (primeras deposiciones son oscuras, alquitranadas, luego su frecuencia es muy variable y pueden pasar 2 a 3 días sin ellas, su color puede variar: amarillas-verdosas-amarronadas y pueden ser grumosas, pastosas o líquidas. Alrededor de la semana de vida suelen tener deposiciones explosivas, frecuentes y desligadas llamadas deposiciones de transición). Estos RN son alimentados a pecho en forma exclusiva.

En cuanto al cuidado del cordón umbilical, debe mantenerse limpio y seco, se puede limpiar con alcohol medicinal al cambiar el pañal. La caída del muñón umbilical se produce alrededor de la segunda semana de vida.

Luego de la caída del muñón umbilical se puede bañar al niño con agua y jabón neutro, sin usar productos especiales para el bebé, utilizando óleo calceáo para la limpieza genital y anal.

El RN no debe recibir agua o cualquier otra sustancia que no sea indicada por su pediatra.

Es ideal otorgar el alta en forma conjunta de obstetricia y neonatología para evacuar dudas residuales con respecto a los cuidados maternos y del bebé reforzando características normales del período puerperal, signos de alarma, reasegurando las condiciones socio-ambientales y familiares. Teniendo en cuenta que el primer control del bebé debe realizarse precozmente entre las 24 a 96 horas post-alta, ajustando el tiempo de citación a las características particulares de cada binomio madre-hijo, debiendo ser realizado, de ser posible, en la institución donde tuvo lugar el nacimiento. Alta conjunta. Documento de Consultorio de Alta Conjunta de Madres y Recién Nacidos del Ministerio de Salud de la Nación.

CONTROLES POST-ALTA

Los controles durante el primer mes de vida tienen como pilares fundamentales el reasegurar la normalidad, logro de una lactancia exitosa, reflejada en la curva de peso y satisfacción materna, resolución de la hiperbilirrubinemia y aceptación del bebé real (maternaje).

Los RN pierden en promedio alrededor del 10% del peso de nacimiento, este descenso máximo se produce entre el 3° y 4° día de vida, recuperando el peso de nacimiento más o menos a los 10 días de vida. El peso es uno de los mejores indicadores de lactancia materna exitosa, los signos confiables que indican que el bebé no está obteniendo suficiente leche son aumento de peso menor a 15 g/día (500 gramos mensuales) y escasa orina (situación difícil de valorar), en estos casos sugerimos: **reforzar normalidad, revisar la técnica alimentaria** (en las maternidades médicos, enfermeras y puericultoras tienen un rol fundamental) y empoderar a la madre, acciones que ayudarán a revertir la situación.

Cuando un niño se presenta icterico más allá de los 14 días de vida, hablamos de hiperbilirrubinemia prolongada. Según diferentes trabajos su incidencia varía entre el 2,1 al 40%, dependiendo de las poblaciones. En estos niños se debe realizar: hemograma completo, bilirrubina total y directa, test para déficit de G6PD (si los antecedentes así lo indican), orina y urocultivo (en revisión) y T3 T4 y TSH (además de revisar pesquisa metabólica).

Es importante definir si la hiperbilirrubinemia prolongada es a **predominio indirecto o directo**. Cuando es a predominio directo la causa más frecuente es la anomalía de vías biliares, requiriendo derivación inmediata al especialista, cuanto más precoz la derivación mejor pronóstico. Los trabajos que estudiaron causas de hiperbilirrubinemia indirecta prolongada, en niños alimentados a pecho, encontraron la asociación ictericia-alimentación a pecho como la causa más frecuente (entre el 93 y 95%). Este debe ser **siempre un diagnóstico por exclusión**. Otras causas frecuentes son las incompatibilidades sanguíneas y el pretérmino tardío.

El Programa Nacional de Pesquisa Neonatal tiene como objeto mejorar la calidad de vida de la población, desarrollando actitudes de prevención, captación temprana y atención médica. Se realiza a todos los RN la pesquisa universal para: hipotiroidismo, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa y enfermedad fibroquística que responde a la Ley Nacional 23.413 y sus modificatorias, y la Ley Nacional 24.438. El Ministerio de Salud de la Nación, a través de la Dirección de Maternidad e Infancia apoya a todas las jurisdicciones para la realización de estas pruebas de pesquisa. La toma de la muestra sanguínea debe realizarse luego de establecida la alimentación, después de las 48 horas de vida. Los resultados no hacen diagnóstico de enfermedad. Se deben profundizar estudios para confirmar o descartar enfermedad y/o enviar a especialista.

La Ley Nacional 25.415 establece el testeo auditivo del RN, se debe realizar en los primeros tres meses de vida del niño. Evalúa la función coclear a través de la otoemisiones acústicas (OEA), en caso de resultar negativo para uno o ambos oídos se repetirá la prueba y de continuar con resultados desfavorables se debe solicitar potenciales evocados auditivos de tronco (PEAT).

Es responsabilidad del pediatra constatar, en los controles del RN, que se hayan realizado las pruebas de pesquisa y conocer sus resultados.

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

A. IDENTIFIQUE VERDADERO O FALSO EN LOS SIGUIENTES ENUNCIADOS.

1. El parto es un evento habitual y natural en el que la mayoría de las veces se constata normalidad.
☐ V ☐ F
2. Los cambios fisiológicos más relevantes de la transición de la vida intrauterina a la extrauterina son la expansión pulmonar, la reabsorción del líquido pulmonar y el cierre paulatino del ductus arterioso.
☐ V ☐ F
3. El clampeo oportuno del cordón umbilical es un método fisiológico y sin costo de prevenir anemia en los primeros 3 meses de vida y de enriquecer los depósitos de hierro y ferritina hasta los seis meses.
☐ V ☐ F
4. Para dar el pecho es esencial que la madre este relajada y cómoda y que el bebé este enfrentado y pegado al cuerpo de su mamá con la cabeza y cuerpo en un solo eje.
☐ V ☐ F
5. Las succiones correctas son rápidas y con pausas.
☐ V ☐ F
6. El llanto es uno de los signos más confiables que indican que el bebé no está recibiendo suficiente leche materna.
☐ V ☐ F
7. La ictericia constituye uno de los problemas más frecuentes del período neonatal.
☐ V ☐ F
8. Toda ictericia en las primeras 24 horas debe considerarse como ictericia patológica y debe descartarse incompatibilidad sanguínea u otras causas de hemólisis incrementada.
☐ V ☐ F
9. La ictericia debe ser valorada diariamente durante la internación, ya sea en forma clínica (nivel de Bi según zona corporal afectada) o por medición transcutánea de bilirrubina.
☐ V ☐ F
10. Si en la atención de los recién nacidos se cuenta con personal capacitado y entrenado se puede reducir la mortalidad infantil.
☐ V ☐ F

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

B. RESPONDA LAS SIGUIENTES CONSIGNAS.

1. Mencione cuáles son los beneficios de colocar al RN precozmente sobre el pecho materno.

2. Mencione 5 acciones para prevenir la encefalopatía bilirrubínica.

3. Mencione tres factores de riesgo mayores para desarrollar hiperbilirrubinemia severa, según la AAP.

C. ANALICE Y RESUELVA LAS SIGUIENTES SITUACIONES CLÍNICAS.

1. Primigesta de 28 años, que cursó un embarazo normal, finalizado por cesárea, vigoroso, 40 semanas de edad gestacional, peso nacimiento 3.660 g. Se otorga alta a las 96 horas de vida, con examen clínico normal, peso 3.390 g alimentado a pecho exclusivo, presentando hiperbilirrubinemia sin incompatibilidad con valor de bilirrubina sérica 14,6mg/dl.

- A. ¿Cuándo la citaría al primer control?

- B. ¿Qué controles no deben dejar de tenerse en cuenta en esta visita?

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

- C. Presentando una bilirrubina sérica de 14 mg/dl, peso de 3.430 g, amamantando con éxito y buen vínculo madre-hijo. ¿Cuándo los volvería a citar?

2. Joaquín es un RNT sano, alimentado a pecho exclusivo, ¿cuántas veces al día Ud. sugeriría colocar el bebé al pecho, para tener menor probabilidad de ictericia significativa y una lactancia exitosa?

- A) 4-6 veces al día
- B) 8-10 veces al día
- C) Horarios rígidos
- D) Libre demanda

3. Nos encontramos con Marcos, de 15 días de vida, con peso de 3.650 g, bilirrubina sérica de 12,8 mg/dl, con buen estado general. ¿Qué conducta tomaría?

4. ¿En un RNT sano (37 semanas de edad gestacional) de 48 horas de vida, sin factores de riesgo, a qué nivel de bilirrubina sérica total Ud. no consideraría indicación de fototerapia?

- A) Entre 9 y 11 mg/dl
- B) Entre 14 y 16 mg/dl
- C) Entre 17 y 19 mg/dl
- D) Mayor de 19 mg/dl



CONCLUSIONES

Cerca del 90% de los RN son bebés potencialmente “sanos”, por lo que debemos considerar al parto como un evento familiar, que sólo necesita ser asistido por personal de salud motivado, capacitado y comprometido con la filosofía de Maternidades Seguras y Centradas en la Familia, evitando interferencias innecesarias y fomentando el apego madre-padre-hijo.

Es muy importante que el pediatra incorpore o fortalezca para la buena atención del recién nacido, las siguientes competencias:

- Reconocer al RN como un SUJETO.
- Realizar el examen en presencia de sus padres.
- Facilitar que los padres expongan sus dudas.
- Utilizar un lenguaje cotidiano.
- Lograr empatía con los padres.
- Ser lo menos invasivo posible.
- Reasegurar la normalidad del bebé.
- Tratar cálidamente al niño.
- Explicar las capacidades sensoriales del RN.
- Observar la puesta al pecho.



LECTURAS RECOMENDADAS

- Academia Americana de Pediatría, American Heart Association. Reanimación Neonatal. 5ª Edición, 2006.
- Hutton E K, Hassan ES. Late vs early clamping of the umbilical cord in full-term neonates: Systematic review and meta-analysis of controlled trials. JAMA 2007;297:1241-52.
- Largaía A.M. y col. Maternidad segura y centrada en la familia [MSCF]. Conceptualización e implementación del modelo. 1ª Edición 2011. www.funlargaia.org.ar
- Lawrence Ruth A. Lactancia Materna. Una guía para la profesión médica. 6ª Edición, 2007.
- Ministerio de Salud de la Nación. Dirección Nacional de Salud Materno Infantil. Guía para la Atención del Parto Normal en Maternidades Centradas en la Familia. 2004.
- National Institute for Health and Clinical Excellence. Routine postnatal care of women and their babies. July, 2006.
- OPS. Manual clínico de Atención Integrada a las Enfermedades Prevalentes en la Infancia neonatal. Cuadros de procedimientos. OPS, 2005.
- Parga L, Ramos S. Pesquisa de enfermedades endócrino metabólicas y patologías neonatales. Pronap 2007; Módulo 2: 11, 60.
- Sánchez Luna M, Pallas Alonso CR et al. Recomendaciones para el cuidado y atención del recién nacido sano en el parto y en las primeras horas después del nacimiento. Asociación Española de Pediatría, 2009. An Pediatr (Barc) 2009; 71(4): 349-361.
- Subcommittee on Hyperbilirubinemia Clinical Practice Guideline. Management of Hyperbilirubinemia in the Newborn Infant 35 or More Weeks of Gestation. Pediatrics Vol. 114 No. 1 July 2004, pp. 297-316.
- www.nice.org.uk. <http://guidance.nice.org.uk/nicemedia/live/10988/30146/30146.pdf>.



IMÁGENES

- Imágenes del Método de Capurro:
http://www.saluddealtura.com/fileadmin/fotografias/archivos/Metodo_de_Capurro_edad_gestacional_recien_nacido.pdf
- Imágenes de RN sanos:
<http://newborns.stanford.edu/photogallery> Getting Started with Breastfeeding
- Imágenes de atención del niño recién nacido sano:
Youtube Programa de Alta Conjunta Materno Infantil. Hospital Pacheco Tigre.

CLAVE DE RESPUESTAS

A. IDENTIFIQUE VERDADERO O FALSO EN LOS SIGUIENTES ENUNCIADOS.

1. Verdadero.
2. Verdadero.
3. Verdadero.
4. Verdadero.
5. Falso. La succión correcta es lenta, profunda, con pausas y las mejillas están redondeadas.
6. Falso. El signo más confiable es el aumento diario de peso menor a 15 g/día.
7. Verdadero.
8. Verdadero.
9. Verdadero.
10. Verdadero.

B. RESPONDA LAS SIGUIENTES CONSIGNAS

1. Mayor frecuencia en el éxito y duración de la lactancia materna, teniendo además un efecto beneficioso en el proceso de vinculación y fomento del apego. Prevención de la encefalopatía bilirrubínica.
2. Puesta al pecho 1ª hora de vida. Estimular y promover la lactancia materna. Evaluación de factores de riesgo. Utilizar nomograma de Buthani al alta. Evaluar curva de peso, catarsis, diuresis. Controles posalta cumplidos correctamente hasta finalización del problema.
3. Alimentación a pecho inadecuada. Niños pretérminos tardíos (34-36.6 sem). Incompatibilidad sanguínea.

C. ANALICE Y RESUELVA LAS SIGUIENTES SITUACIONES CLÍNICAS

1. A. Dentro de las próximas 48 a 72 horas.
B. Control de la bilirrubina, peso, técnica alimentaria, situación vincular del binomio madre-hijo.
C. A la semana, es decir aproximadamente a los 13 a 15 días de vida.
2. B. 8-10 veces al día.
3. El niño debería ser estudiado para diagnóstico de hiperbilirrubinemia prolongada y control de peso para constatar adecuado incremento. Reforzar signos de alarma. Citación en 72 a 96 horas.
4. A. Entre 9 y 11 mg/dl.

Anexo 1

Examen físico del recién nacido

Las definiciones operativas para realizar el examen físico serán divididas en:

- **Hallazgos comunes:** son los signos y síntomas que en la experiencia neonatal, en la bibliografía clásica y en el consenso médico se reconocen asociados a Normalidad esto es, a predecir buena vitalidad y ausencia de riesgo en el período neonatal inmediato.
- **Variaciones comunes/ deformaciones menores:** el grado de certidumbre, con respecto al anterior disminuye y se torna ambivalente, de manera que la definición de un rasgo como normal o patológico dependerá de su asociación con otros signos o rasgos y con los antecedentes obtenidos de la Historia Clínica materna.
- **Riesgo potencial/ deformidades mayores:** sugieren la presencia de patología.

MEDIDAS CORPORALES

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Perímetro cefálico (PC): entre 33 y 36 cm. Longitud cabeza-talón: 48- 53 cm. Peso de nacimiento: 2700 a 4000 gr.	El modelaje después del nacimiento puede disminuir el PC. El RN puede perder el 10% del PN en la 1° semana (se recupera en 10 a 14 días).	PC < percentilo (p) 10 o > p 90. Alteración entre la longitud total y el PC. PN < p 10 o > p 90.

SIGNOS VITALES

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Temperatura axilar (Temp.): 36 a 37 ° C. Frecuencia cardíaca (FC): 120 a 160 l/m. Frecuencia respiratoria: (FR) 30 a 60 resp/min. Ritmo irregular.	El llanto y el sobreabrigado puede aumentar la temperatura. FC: puede aumentar con el llanto y disminuir con el sueño. Durante el primer período de reactividad (6-8 hs de vida): FC= 180 lat/min. FR: aumenta con el llanto y disminuye con el sueño. Durante el primer período de reactividad solamente (6-8 hs de vida): 80 resp./min.	Hipotermia o hipertermia. Bradicardia < 100 l/m o taquicardia > 180 l/m. Taquipnea > 60 resp/min. Apnea > 15 - 20 seg.

POSTURA

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Flexión de cabeza y extremidades que reposan sobre tórax y abdomen. Puños cerrados con dedos flexionados sobre el pulgar. Simetría.	Si la presentación fue podálica las piernas estarán extendidas, los muslos abductos y rotados externamente, el occipucio puede ser plano y estar extendido el cuello.	Extensión de extremidades. Paresias / Parálisis. Asimetrías.

PIEL

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Al nacimiento: lisa y rosada. Vermix caseosa. Lanugo, acrocianosis, cutis marmorata, edema palpebral y leve de extremidades. Al 2° y 3er día: seca, rosada, aparecen fisuras.	Ictericia después de las primeras 24 hs. Petequias en cara, cuello, región superior del tronco vinculadas al parto, máscara equimótica. Milia: diminutos quistes sebáceos de color blanco y del tamaño de una cabeza de alfiler que se hallan en mentón, frente y mejillas. Son benignos y desaparecen en pocas semanas. Eritema tóxico: áreas de piel roja, con una pápula de color blanco-amarillo en el centro. Las lesiones son más notables a las 48 hs pero aparecen hasta los 7-10 días. Es benigna y remite espontáneamente. Melanosis pustular transitoria: tiene tres estadios diferentes de lesiones que pueden aparecer en todo el cuerpo: pústulas, vesiculo-pústulas rotas con escamas y máculas hiperpigmentadas. Es una entidad benigna y autolimitada que no requiere tratamiento específico. Mancha mongólica: azulada, más frecuente en dorso. Nevo telangiectásico: frecuente en región posterior de cuello y en párpados.	Ictericia en las primeras 24 hs. Cianosis generalizada. Piel ampliamente fisurada y con numerosas escamas. Palidez. Plétora. Piel grisácea. Petequias y equimosis que progresan. Escleredema. Rash, pústulas o ampollas. Manchas café con leche (dos o más).

CABEZA

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Fontanela anterior: romboidea (2,5-4 cm). Fontanela posterior: triangular (0,5-1 cm). Las fontanelas deben ser blandas, planas y firmes. Existen nomogramas para medir su superficie y calificarlas. Suturas cabalgadas los primeros días.	El moldeado vaginal puede afectar el tamaño de las fontanelas. Pueden palpase las fontanelas sagitales (parietales). Las fontanelas pueden abombarse por llanto o tos. Caput succedaneum: tumefacción edematosa difusa de los tejidos del cuero cabelludo que se extiende a través de las líneas de sutura. Remite en algunos días. Cefalohematoma: es una hemorragia subperióstica que nunca se extiende a través de las líneas de sutura. Puede disminuir el hematocrito y aumentar la bilirrubina. En general remite en 6 semanas.	Craneosinostosis: es el cierre prematuro de una o más suturas. Puede hallarse a la palpación un reborde óseo sobre la línea de sutura. Debe sospecharse en el niño con un cráneo asimétrico. Fontanela abombada o deprimida con RN en reposo. Suturas separadas y fontanelas ensanchadas. Cráneotabes: es una entidad benigna que consiste en ablandamiento del cráneo que por lo común ocurre alrededor de las líneas de sutura y desaparece en algunos días. Si el área ocupa gran parte del cráneo puede ser secundaria a una deficiencia de calcio y deben descartarse osteogénesis imperfecta y lúes.

OJOS

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Párpados usualmente cerrados y edematosos. Iris gris, azul oscuro o marrón. Menor de 1 cm. Ausencia de lágrimas. Reflejo corneano en respuesta al tacto. Reflejo fotomotor. Reflejo de parpadeo en respuesta a la luz. Reflejo rojo presente: se toma manteniendo el oftalmoscopio 6 a 8 segundos frente al ojo del RN usando una lente de + 10 dioptrías. Ojo normal: color rojo claro. Las cataratas producen pérdida del reflejo por opacificación del cristalino. Un color blanquecino sugiere retinoblastoma. Debe realizarse a todo RN en los 1^{os} días de vida.	Epicanto en razas orientales. Nistagmus o estrabismo de búsqueda. Hemorragias subconjuntivales.	Iris de color rosado (albinismo). Iris mayor de 1 cm (glaucoma). Secreción purulenta. Inclinación mongoloide en no orientales. Hipotelorismo. Cataratas. Pupilas fijas o puntiformes. Ausencia de reflejo rojo. Ausencia de reflejo fotomotor o corneano. Inhabilidad para seguir objetos o luz brillante hacia la línea media. Escleróticas azules (osteogénesis imperfecta).

OREJAS

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Posición normal: se determina trazando una línea horizontal imaginaria desde los ángulos externo e interno de los ojos a través de la cara, perpendicular al eje vertical de la cabeza. El hélix debe situarse por encima de dicha línea. Reflejo de sobresalto ante un ruido fuerte. Oreja flexible. Cartílago presente.	Inhabilidad para ver la membrana timpánica por secreciones. Pabellón contra la cabeza. Pabellón chato. Forma o tamaño irregular. Apéndices cutáneos auriculares.	Inserción baja de las orejas (Treacher-Collins, triploidia, Trisomía 9 y 18, etc.). Ausencia del reflejo de sobresalto.

NARIZ

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Fosas nasales permeables. Escasa secreción blanquecina. Sonido asociado al brusco pasaje de aire.	Nariz aplanada. Hematoma.	Canales no permeables. Secreciones espesas, sanguinolentas o copiosas. Aleteo nasal.

BOCA Y GARGANTA

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Paladar (duro y blando) intacto y arqueado. Úvula en la línea media. Frenillo de la lengua y del labio superior. Reflejo de succión. Salivación mínima o ausente. Boca simétrica (sin desvío con el llanto).	Ránula: tumefacción quística en el piso de la boca. Usualmente desaparece en forma espontánea. Perlas de Ebstein: quistes de queratina que pueden presentarse en el paladar duro o blando y remiten espontáneamente. Dientes connatales: usualmente son los incisivos inferiores. Se debe realizar Rx para diferenciar entre: a) precaducos: (se presentan en 1 de 4000 partos) en general están flojos y las raíces están ausentes o malformadas por lo que deben removerse para evitar la aspiración. b) caducos verdaderos: son dientes que hacen erupción temprana (se ven en 1 de 20.000 partos).	Fisura labial y palatina. Macroglosia. Protusión de la lengua. Salivación profusa. Imposibilidad para pasar sonda nasogástrica (atresia de esófago). Llanto ronco, débil o ausente. Asimetría o desviación de la boca con el llanto.

CUELLO

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Corto, grueso, rodeado por pliegues cutáneos. Reflejo tónico presente.	Tortícolis: usualmente causada por posición intrauterina.	Pliegue cutáneo excesivo. Resistencia a la flexión. Ausencia de reflejo tónico. Tumorações. Fístulas. Fractura de clavícula. Hematoma del esternocleidomastoideo.

TÓRAX

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Diámetro anteroposterior y laterales iguales. Leve retracción esternal durante la inspiración, ritmo respiratorio irregular al nacimiento. Tumefacción mamaria. Tórax y entrada de aire simétricos. Respiración abdominal. Reflejo de tos ausente al nacimiento.	Pectum excavatum y pectum carinatum: causados por el esternón de forma alterada. Habitualmente se trata de una entidad carente de significado clínico. Pezones supernumerarios. Escasa secreción ("leche de brujas"). Respiración periódica. Estertores breves.	Esternón deprimido. Retracción de los espacios intercostales al inspirar, tiraje y/o retracción xifoidea. Pezones muy separados. Quejido. Estridor. Apneas. Ruidos respiratorios asimétricos. Roncus y sibilancias. Estertores persistentes.

CORAZÓN

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Choque de punta en 4° a 5° espacio intercostal lateral al borde esternal izquierdo. 2° ruido más agudo y más intenso que 1er ruido.	Arritmia sinusal (más frecuente bradicardia. La FC aumenta con la estimulación o el llanto). Cianosis leve y transitoria con el llanto, en las 1^{as} horas de vida. Auscultación de soplo sin repercusión hemodinámica en las primeras 48 hs de vida.	Dextrocardia. Desplazamiento del choque de punta. Cardiomegalia. Soplos. Cianosis.

ABDOMEN

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Forma cilíndrica. Hígado 1-2 cm debajo del margen costal derecho. Polo palpable de bazo. Riñones palpables 1-2 cm por arriba del ombligo. Cordón umbilical con dos arterias y una vena. Pulsos femorales bilaterales e iguales. Auscultación de ruidos intestinales.	Hernia umbilical. Diástasis de músculos rectos.	Distensión abdominal generalizada o localizada. Ausencia de sonidos abdominales. Hepatomegalia y/o esplenomegalia. Palpación de masas abdominales. Ascitis. Visualización de ondas peristálticas. Abdomen excavado. Arteria umbilical única. Secreción urinaria o de materia fecal por cordón. Vejiga palpable con diuresis escasa. Ausencia de pulsos femorales. Secreción, edema o enrojecimiento en la base del cordón umbilical.

GENITALES FEMENINOS

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Labios y clítoris usualmente edematosos. Labios menores más grandes que los mayores. Meato uretral detrás del clítoris. Presencia de vermix caseosa entre los labios. Primera micción dentro de las primeras 24 hs.	Secreción mucoide teñida con sangre (pseudomenstruación). Apéndice himeneal (colgajo de mucosa adherido a la pared de la vagina).	Agrandamiento del clítoris con meato uretral a lo largo o en el extremo. Labios fusionados y clítoris aumentado de tamaño (sospechar hiperplasia suprarrenal congénita). Ausencia de apertura vaginal. Eliminación de materia fecal por vagina. Ausencia de micción en las primeras 24 hs. Tumorações en labios mayores o menores.

GENITALES MASCULINOS

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Pene de 2 o más cm. Fimosis fisiológica. Apertura uretral en el extremo del glande. Testículos palpables en cada escroto. Escroto usualmente grande, edematoso y cubierto de arrugas, pigmentado según etnia. Primera micción en las primeras 24 hs.	Apertura uretral cubierta por el prepucio. Perlas epiteliales. Priapismo. Testículos palpables en canal inguinal. Escroto pequeño.	Hidrocele. Hipo o epispadias. Pene curvo. Testículos no palpables en escroto ni en canal inguinal. Ausencia de micción en las primeras 24 hs. Hernia inguinal. Escroto hipoplásico. Masas palpables en escroto. Color azulado del escroto (torsión testicular = urgencia quirúrgica). Pene menor de 2 cm.

ESPALDA Y RECTO

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Columna vertebral intacta, sin apertura ni masas visibles o palpables ni curvaturas. Ano permeable. Reflejo anal presente. Reflejo de incurvación troncal. Pasaje de meconio en las primeras 36 hs.	Cambio de coloración en región sacra o en la espalda. Deposiciones líquidas y verdosas en RN en luminoterapia. Fosa pilonidal con fondo.	Fisura anal o fistulas. Ano imperforado. Ano anterior o mal posicionado. Ausencia de reflejo anal. Falta de eliminación de meconio en las primeras 36 hs. Quiste o fosa pilonidal sin fondo Espina bífida. Presencia de vello a lo largo de la columna.

EXTREMIDADES

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Diez dedos en manos y pies con rango completo de movimientos. Lechos ungueales rosados con cianosis transitoria inmediata al nacimiento. Planta del pie plana con pliegues en los dos tercios anteriores. Signo de la bufanda negativo: el codo no alcanza la línea media. Extremidades simétricas. Igualdad de tono muscular bilateral, resistencia a la flexión. No limitación a la abducción de la cadera. Pulsos braquiales y femorales presentes y simétricos.	Segundo dedo del pie sobrepuesto al tercero. Amplia separación entre el dedo gordo y el segundo dedo. Dorsiflexión y acortamiento del dedo gordo. Asimetría en la longitud de los dedos del pie.	Polidactilia. Sindactilia (dedos fusionados o unidos por una membrana). Focomelia (manos o dedos adheridos cerca del tronco). Hemimelia (ausencia de la parte distal de las extremidades). Hiperflexibilidad de las articulaciones. Articulaciones rígidas. Cianosis persistente de los lechos ungueales. Fracturas. Dislocación o subluxación de caderas. Asimetría en las extremidades. Tono muscular o rango de movimiento desigual. Parálisis de miembros superiores: Parálisis de Erb-Duchenne: afecta al 5° y 6° nervios cervicales. El hombro está rotado con el antebrazo supinado y el codo extendido, la prensión palmar está conservada. Se puede asociar con parálisis diafragmática. Parálisis de Klumpke: compromete el 7° y 8° nervios cervicales y al primer nervio torácico. La mano está flácida con poco control. Si están lesionadas las fibras simpáticas de la primera raíz torácica puede producirse ptosis y miosis homolaterales.

CADERA

La luxación congénita de cadera se produce en 1 de cada 800 RN vivos. Es más frecuente en el sexo femenino, unilateral afectando con mayor frecuencia a la cadera izquierda. Los signos clínicos de luxación son: asimetría en los pliegues cutáneos y el acortamiento de la pierna afectada.

Se evalúa por medio de las maniobras de Ortolani y de Barlow:

- A.** Maniobra de Ortolani: se coloca al niño en posición de rana. Se abducen las caderas usando el dedo medio para aplicar una suave presión hacia adentro y hacia arriba sobre el trocánter mayor.

B. Maniobra de Barlow: se abducen las caderas por medio del pulgar para aplicar presión hacia fuera y hacia atrás sobre la parte interna del muslo.

Se produce un “clic” de reducción en los niños con luxación congénita de cadera. Si se sospecha esta afección se deben realizar Rx y ecografía de cadera e interconsultar con ortopedia.

SISTEMA NEUROMUSCULAR

Hallazgos comunes	Variaciones comunes	Riesgo potencial
Extremidades mantenidas en flexión. Extensión de la extremidad consecutiva a una posición de flexión previa. Rezago de la cabeza al llevarlo a la posición sentada, con habilidad momentánea para mantenerla erecta. Rotación bilateral de la cabeza en posición prona. Reflejos normales: a. Reflejo de hociqueo: al golpetear el labio y el ángulo de la mejilla con un dedo el RN gira la cabeza en esa dirección y abre la boca. b. Reflejo de parpadeo: al golpetear suavemente la frente el RN parpadea. c. Prensión palmar: al colocar un dedo en la palma del niño lo toma con firmeza. d. Reflejo de enderezamiento del cuello: al girar la cabeza del RN hacia la derecha o izquierda se observa el movimiento del hombro opuesto en la misma dirección. e. Reflejo de Moro: se sostiene al niño con la mano en la espalda y se lo deja caer un cm hacia la camilla, esto produce la abducción de ambos brazos y la extensión de los dedos de las manos. f. Reflejo de marcha: se sostiene al RN por debajo de las axilas y se estimula el dorso del pie contra el borde de la mesa examinadora y se obtiene una marcha refleja.	Temblores momentáneos y agotables.	Hipotonía (incapacidad de sostener posiciones contra la gravedad). Hipertonía (brazos y manos rígidamente flexionados, piernas rígidamente extendidas). Postura asimétrica. Opistótono. Parálisis. Temblores persistentes y mioclonias. Falta de respuestas reflejas.

Capítulo 3

Defectos congénitos

Dra. Cristina Barreiro

Médica Pediatra y Genetista. Jefa del Servicio de Genética,
Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. J. Garrahan".

Miembro de la Comisión Nacional de Genética.

Docente en temas de Genética en pre y post grado.

Miembro de la Sociedad Argentina de Pediatría y de Genética.

*Este capítulo va acompañado de un cuadernillo
"Genética para la Práctica en Atención Primaria" publicado y facilitado
para los alumnos de PRONAP por la Fundación del Hospital "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".
Fue desarrollado por la Dra. María Paz Bidondo y la autora del capítulo
y financiado por CAPABILITY ARGENTINA.
A todos ellos, nuestro agradecimiento desde la Dirección del PRONAP*

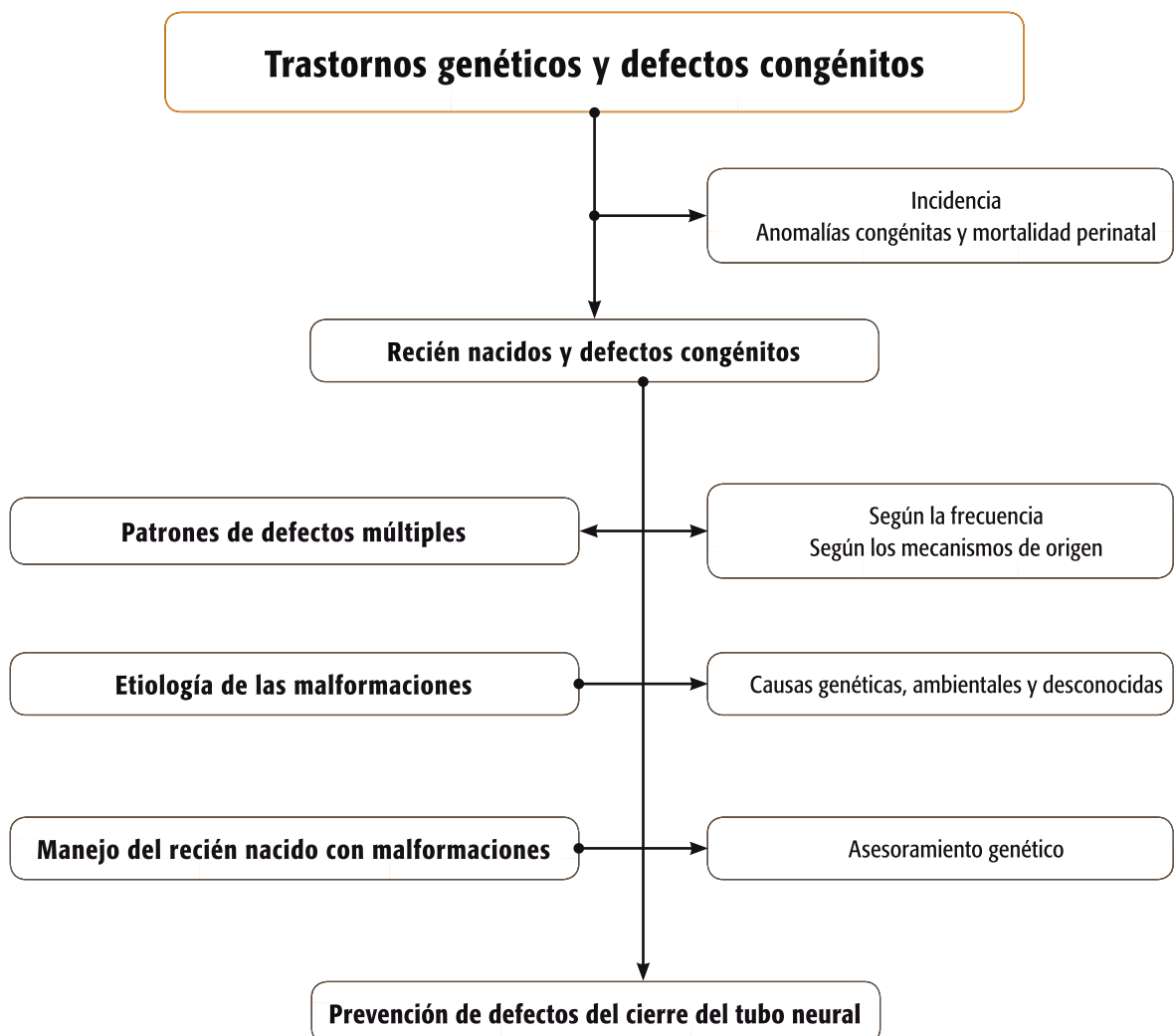


OBJETIVOS

- Reconocer la incidencia de las anomalías genéticas en las distintas etapas desde la concepción.
- Clasificar los defectos congénitos según la frecuencia y el mecanismo de origen.
- Describir los diferentes patrones de defectos múltiples.
- Identificar las posibles etiologías de las malformaciones.
- Conocer pautas básicas para el manejo del recién nacido con malformaciones.
- Indicar medidas de prevención de defectos del cierre del tubo neural.



ESQUEMA DE CONTENIDOS





INTRODUCCIÓN

El desarrollo de la genética humana en las últimas dos décadas ha sido vertiginoso. No sólo se ha secuenciado el genoma humano, sino que se han identificado por lo menos 15 mil de los 30 mil genes de que dispone la especie humana.

La genética médica es la ciencia de la variación biológica humana y su relación con la salud y la enfermedad. La genética clínica es la parte de la genética médica que concierne a la salud de un individuo y su familia y puede ser definida como la ciencia y la práctica del diagnóstico, prevención y manejo de los trastornos genéticos.

Las enfermedades genéticas son todas aquellas desviaciones del estado de salud en las que intervienen en mayor o menor medida alteraciones de la constitución genética. En algunos casos la constitución genética es determinante de una condición clínica, en otros casos en cambio sólo será determinada la susceptibilidad que, en concurrencia con otros factores, predisponen al desarrollo de enfermedades.

El desarrollo económico-social y los progresos en el control de las enfermedades infecciosas y la desnutrición infantil están determinando un aumento creciente de la importancia relativa de los problemas de salud de origen genético y de los defectos congénitos en general como causa de sufrimiento, enfermedad y muerte de las sociedades modernas. Como consecuencia, los defectos congénitos (anomalías estructurales y funcionales presentes desde el nacimiento), han adquirido mayor importancia para la salud.

Cada año nacen en el mundo, alrededor de 7-8 millones de niños. Según la Organización Panamericana de la Salud los defectos congénitos son la causa de:

- 1/3 de la mortalidad infantil (2006),
 - o
- 370.000 muertes en niños por debajo de 5 años,
- 70.000 muertes en niños de más de 5 años (2004),
 - o
- 1.380.000 muertes en niños por debajo de 5 años,
- 505.000 muertes en niños de más de 5 años (2010).

En el momento actual en el mundo representan un tercio de las muertes en niños menores de cinco años (*Ver Gráfico 1*).

Gráfico 1. Causas de muerte en menores de 1 año en el mundo



Fuente: Adaptado de PHG Foundation 2010.

¿Qué sucede en nuestro país? Mortalidad Infantil año 2009

Los defectos congénitos hacen una contribución importante a la mortalidad en la infancia. Durante el primer año de vida aproximadamente el 25% de todas las muertes son el resultado de una anomalía estructural mayor.

En nuestro país en el año 2009 se produjeron 9.026 muertes en el primer año de vida de las cuales 2.257 (25%) fueron atribuidas a defectos congénitos mayores. Siendo la segunda causa de muerte después de las perinatológicas. Estos porcentajes caen a 11% (Ministerio de Salud) entre las edades de 1 y 4 años (Ver Gráfico 2).

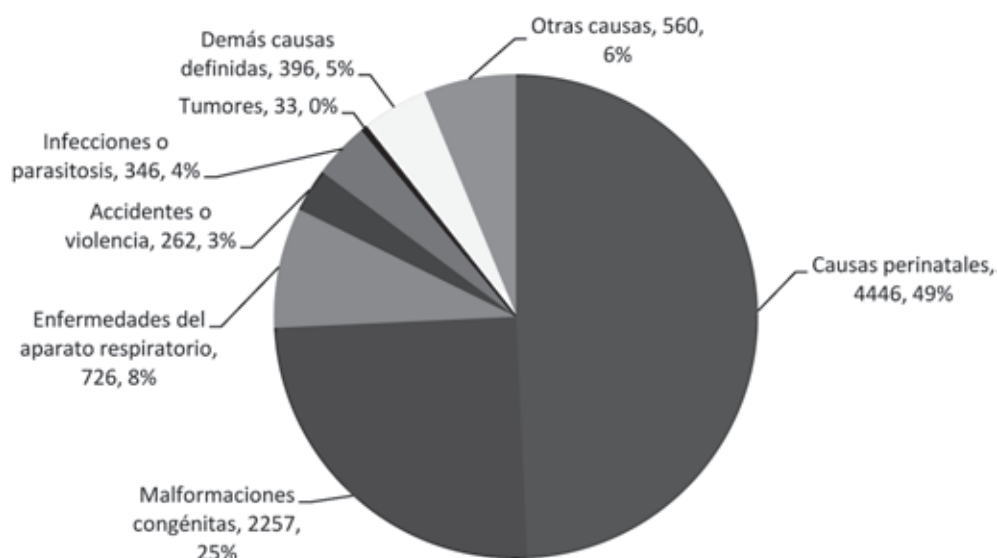
Las evidencias indican que la mayoría de los casos de defectos congénitos pueden ser evitados o tratados adecuadamente, dando lugar a una reducción sustancial de la morbilidad y la discapacidad, mejorando la supervivencia y el bienestar de la persona afectada y de su familia.

Sin embargo, los defectos de nacimiento siguen siendo insuficientemente reconocidos como un problema importante de salud pública.

En este capítulo vamos a considerar el impacto global de las alteraciones en la morfogénesis:

- La incidencia de anomalías en las distintas etapas desde la concepción.
- Su naturaleza y las formas en que se pueden clasificar.
- Sus causas, si se conocen, con particular énfasis en el papel de la genética.

Grafico 2. Causas de muerte en menores de 1 año en la Argentina año 2009



Fuente: Adaptado de PHG Foundation 2010.

TRASTORNOS GENÉTICOS Y DEFECTOS CONGÉNITOS

La formación de un ser humano, morfogénesis, implica una muy complicada y aún muy poco conocida interacción de factores genéticos y ambientales. Dada la extraordinaria complejidad de este proceso no es de extrañar que se produzcan errores durante su desarrollo. Tampoco es sorprendente que en muchas anomalías congénitas intervengan factores genéticos.

¿Qué es un defecto congénito?

Un defecto congénito es todo tipo de anomalía funcional o estructural determinada en gran medida por factores que intervienen antes del nacimiento.

Las anomalías estructurales se denominan generalmente defectos congénitos.

Las anomalías funcionales son los trastornos sensoriales y el retraso mental.

El término congénito implica presencia en el momento del nacimiento. Es importante destacar que cualquiera de estos defectos congénitos puede no ser aparente de inmediato y que quizá sea necesario que transcurran días, meses o hasta años para que algunos de ellos se manifiesten clínicamente después del nacimiento.

Las causas de los defectos congénitos pueden ser genéticas, ambientales o mixtas.

Incidencia

Ha sido estimado que alrededor del 50% de todas las concepciones humanas se pierden antes de la implantación, a los 5-6 días post concepción o poco tiempo después que la madre sabe que está embarazada. Entre los embarazos diagnosticados por lo menos 15% finaliza en aborto espontáneo antes de la 12 semana de gestación.

Estudios realizados en un gran número de embriones abortados en forma espontánea han demostrado anomalías estructurales groseras entre el 80% y 85%. Estas alteraciones varían desde la ausencia completa de un embrión en el embarazo en curso, saco gestacional vacío a una formación muy distorsionada, o una anomalía específica en una región del cuerpo embrionario.

Las alteraciones cromosómicas tales como trisomías, monosomías o triploidías son encontradas en aproximadamente el 50% de todos los abortos espontáneos. Esta incidencia aumenta hasta el 60% cuando una grosera anomalía estructural está presente y es muy probable que una alteración cromosómica submicroscópica o una mutación génica de novo ocurra en una proporción del porcentaje restante.

Tabla 1. Incidencia de defectos congénitos

Incidencia de defectos congénitos	(%)
Abortos espontáneos	
Primer trimestre	80-85
Segundo trimestre	25
Recién nacidos	
Anomalía mayor aparente al nacimiento	2-3
Anomalía mayor detectada posteriormente	2
Anomalía menor	10
Muertes en período perinatal	25
Muertes en el 1 ^{er} año de vida	25
Muertes entre el 1 ^{er} y 9 ^{no} año	20
Muertes entre 10 y 14 años	7,5

Fuente: De Emery's elements of Medical Genetics, Peter Turnpenny Sian Ellard, ed. 12 Ed Elsevier, 2005.

Anomalías congénitas y mortalidad perinatal

La **mortalidad perinatal** incluye todos los recién nacidos fallecidos después de las 28 semanas de gestación más todos los niños que murieron durante la primer semana de vida.

Estudios realizados en diversos centros de Europa y Norte América han mostrado que entre el 25% y el 30% de todas las muertes perinatales ocurren como resultado de anomalías congénitas severas. El 80% de estos casos pueden ser debidos a factores genéticos, con un riesgo de recurrencia para futuros embarazos igual o mayor al 1%.

Tomando en cuenta la incidencia de **anomalías mayores y menores** detectadas en estudios en RN y la alta incidencia de defectos observados en abortos espontáneos tempranos es evidente que al menos un 15% de todas las concepciones humanas diagnosticadas son estructuralmente anormales.

Es probable que factores genéticos estén involucrados en al menos el 50% de todas las anomalías estructurales.

RECIÉN NACIDOS Y DEFECTOS CONGÉNITOS

Las características fenotípicas anormales pueden ser de estructura y/o de función.

Las anormalidades de estructura se refieren a la forma, tamaño, número, posición, movilidad, trofismo o coloración, de partes del cuerpo.

Con frecuencia las anormalidades de estructura se asocian con las de función.

Los defectos congénitos se pueden clasificar según:

- La frecuencia
 - o Variante de la normalidad.
 - o Anomalía menor.
 - o Anomalía mayor.
- El mecanismo de origen
 - o Malformación.
 - o Displasia.
 - o Disrupción.
 - o Deformación.

Según la frecuencia

- **Variante de la normalidad.** Característica física presente en más del 4% de la población general, sin significado cosmético ni funcional. Algunos ejemplos son, angiomas planos en la nuca, frente o párpados, tubérculo de Darwin, fosita sacra no profunda (*Ver Fotos 1 y 2 de la Separata*).

Foto 1. Tubérculo de Darwin



Foto 2. Angiomas planos en la nuca



- **Anomalía menor.** Característica física presente en menos del 4% de la población general, sin significado cosmético serio ni funcional. Ejemplos (Ver Fotos 3, 4 y 5 de la Separata): Epicantus; Telecanto; Fosita o mame-lón preauricular; Fositas labiales; Fosita sacra; Pliegues epicánticos; Pliegue palmar único; Estenosis del conducto lagrimal; Manchas de Brushfield en el iris; Clinodactilia del 5° dedo; Sindactilia entre el segundo y tercer dedo del pie; Mamila supernumeraria; Hernia umbilical; Hidrocele.

Foto 3. Pliegue palmar único

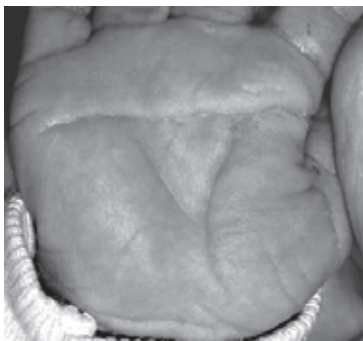


Foto 4. Sindactilia cutánea 2° y 3° dedo



Foto 5. Mamelónes preauriculares



Las **anomalías menores** se encuentran en aproximadamente 10 - 15% de todos los recién nacidos.

Si tres o más anomalías menores están presentes en un recién nacido hay un riesgo de 20% de que el bebé pueda tener también una anomalía mayor.

Probabilidad de ocurrencia

Cantidad de RN	pueden tener
10 a 15%	1 anomalía menor.
0,8%	2 anomalías menores.
0,5%	3 o más anomalías menores (en este grupo el 20% o más pueden tener anomalías mayores).

- **Anomalía mayor.** Es definida como un proceso anormal con daño significativo en la función o en la aceptabilidad social del individuo. Ejemplos (Ver Fotos 6, 7 y 8 de la Separata).

Foto 6. Fisura labioalveolopalatina



Foto 7. Extrofia vesical



Foto 8. Hidrocefalia



Tabla 2. Anomalías congénitas estructurales mayores

Sistema y anormalidades	Incidencia por 1000 nacimientos
Cardiovascular	10
Comunicación interventricular	2,5
Comunicación interauricular	1
Ductus arterioso persistente	1
Tetralogía de Fallot	1
Sistema nervioso central	10
Anencefalia	1
Hidrocefalia	1
Microcefalia	1
Espina bífida lumbo-sacra	2

Sistema y anomalías	Incidencia por 1000 nacimientos
Gastro-intestinal	4
Fisura labio-palatina	1,5
Hernia diafragmática	0,5
Atresia esofágica	0,3
Ano imperforado	0,2
Miembros	2
Amputación transversa	0,2
Urogenital	4
Agnesia renal bilateral	2
Poliquistosis renal (infantil)	0,02
Extrofia de vejiga	0,03

Fuente: De Emery's elements of Medical Genetics, Peter Turnpenny Sian Ellard, ed. 12 Ed Elsevier 2005.

Entre el 2% y el 3% de todos los recién nacidos tienen al menos una anomalía mayor aparente al nacimiento. La incidencia verdadera, teniendo en cuenta defectos que pueden presentarse más tarde en la vida, tales como malformaciones del SNC, es probablemente cercano al 5%.

El seguimiento de un bebé con una anomalía mayor depende de la naturaleza del defecto congénito específico y si puede ser tratada exitosamente. El pronóstico general de este grupo de recién nacidos es relativamente pobre, un 25% fallece en la infancia temprana, otro 25% desarrollará una discapacidad física o mental, y el 50% restante tendrá una favorable perspectiva luego del tratamiento.

Examen físico frente a la sospecha de un defecto congénito

Debe ser sistemático, detallado y documentado con datos antropométricos.

Debe considerarse la procedencia del niño y observar a los padres para despejar rasgos familiares.

Frente a un signo o característica morfológica tratar de encuadrarla entre las siguientes posibilidades:

Según los mecanismos de origen

- **Malformación.** Anormalidad por **fallas en la estructura primordial** en etapas tempranas del proceso de desarrollo. Un proceso embrionario/fetal de una región, órgano o sistema se detiene o se demora o toma una dirección anormal.

Las más frecuentes son las malformaciones únicas o aisladas con causa multifactorial. Ejemplos: fisura de labio y/o paladar; cardiopatías congénitas.

Las malformaciones múltiples pueden conformar síndromes o asociaciones malformativas, con causa cromosómica o mendeliana o desconocida.

- **Displasia.** Organización o función celular anormal de un tejido que resulta clínicamente en aparentes cambios estructurales. Casi todas las displasias son causadas por mutaciones en genes mayores que involucran a proteínas enzimáticas o estructurales. Ejemplos son las enfermedades de atesoramiento, displasias óseas y displasias ectodérmicas.

Una característica de las displasias es que continúan actuando y los efectos pueden empeorar. Por ejemplo, en una displasia esquelética como la displasia tanatofórica, la cual es debida a una mutación en el gen *FGFR3*, la mayoría de los huesos del esqueleto están afectados similarmente.

En una displasia ectodérmica, están afectados todos los tejidos de origen ectodérmico como piel, faneras y pelo (*Ver Fotos 9 y 10 de la Separata*).

Foto 9. Displasia tanatofórica



Foto 10. Displasia ectodérmica



- **Disrupción.** Defecto estructural por destrucción o interferencia en el desarrollo de estructuras previamente normales. Los factores que la producen pueden ser vasculares, físicos, enfermedades maternas, etc. Un ejemplo de disrupción es el efecto que producen las bridas o bandas amnióticas en los miembros, se pueden observar alrededor de los brazos, piernas o en los dedos de un niño. Por definición una disrupción no es genética. En esta categoría están los defectos producidos por teratógenos. (Ver Fotos 11, 12 y 13 de la Separata).

Foto 11. Bridas amnióticas



Foto 12. Embriopatía diabética



Foto 13. Ingesta de teratógeno (Misoprostol)



- **Deformación.** Forma o posición anormal de una parte del cuerpo causada por fuerzas mecánicas que distorsionan estructuras normales. Las más características son producidas por fuerzas mecánicas extrínsecas al feto (asimetría craneana, facie aplanada, metatarso aducto, etc.).

Se puede ver en casos de gemelaridad, anomalías uterinas maternas u oligoamnios.

Un defecto bien conocido es el pie bot o la luxación de caderas que pueden ser producidas por el déficit de líquido amniótico o compresión intrauterina por un defecto estructural del útero. Las deformaciones generalmente ocurren tarde en el embarazo y tiene un buen pronóstico con un tratamiento apropiado (Ver Foto 14 de la Separata).

Foto 14. Pie bot



PATRONES DE DEFECTOS MÚLTIPLES

Se dividen en:

- Secuencia.
- Síndromes.
- Asociación.

- **Secuencia.** El más lógico y fácilmente entendible patrón de anomalías múltiples es el concepto de una secuencia. Esta describe el hallazgo que ocurre como una consecuencia de una cascada de eventos iniciada por un factor primario simple (frecuentemente una malformación única de un órgano).

En la **secuencia de 'Potter'**, hay pérdida crónica de líquido amniótico o producción de orina defectuosa, resultando en oligohidramnios. Esto lleva a la compresión fetal, produciendo, facies aplastada características, dislocación de la cadera, pie bot e hipoplasia pulmonar, la cual generalmente causa muerte neonatal precoz debida a falla respiratoria (Ver Foto 15 de la Separata).

Foto 15. Secuencia de Potter



Grafico 3. Secuencia de Potter u Oligohidramnios



Fuente: elaboración propia.

- **Síndrome.** En la práctica el término síndrome es usado muy ampliamente, por ejemplo "síndrome" de VACTERL, pero en realidad el término debe ser reservado para un patrón de anomalías reconocibles clínicamente y para las cuales existe frecuentemente una causa conocida subyacente.

Esta causa puede incluir alteraciones cromosómicas, como en el síndrome de Down, o defectos de gen único, como en el síndrome Van der Woude, en el cual la fisura de labio y/o paladar ocurre en asociación con fositas en el labio inferior (Ver Foto 16 y 17 de la Separata).

Foto 16. Síndrome de Van der Woude

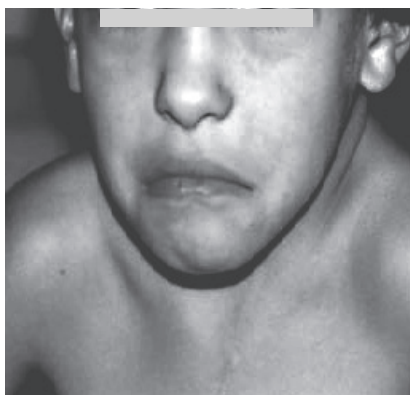


Foto 17. Síndrome de Down



Varios miles de síndromes de malformaciones múltiples son reconocidos. Este campo de estudio se conoce como dismorfología. El diagnóstico de los síndromes individuales se ha visto facilitada en los últimos años por el desarrollo de bases de datos electrónicas tales como el LDDDB (London Medical Database y el Possum) también existen on line como el OMIM (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>) y el ORPHANET (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>).

Es posible obtener una lista de diagnósticos diferenciales, proporcionando el servicio de búsqueda de la base de datos con los detalles de las principales características clínicas anormales. Sin embargo incluso con la ayuda de esta herramienta de diagnóstico muy valiosa, hay, por desgracia, muchos niños dismórficos para los que no se ha llegado a un diagnóstico. Por esta causa puede ser muy difícil proporcionar información precisa sobre el pronóstico probable y el riesgo de recurrencia.

- **Asociación.** El término asociación ha sido introducido en reconocimiento del hecho de que ciertas malformaciones tienden a ocurrir juntas más frecuentemente que lo que sería esperado por azar, y que esta ocurrencia de anomalías no al azar no puede ser explicada en la base de una secuencia o un síndrome.

Las principales diferencias con un síndrome son la falta de consistencia de las anomalías de un individuo afectado a otro y la ausencia de una explicación satisfactoria subyacente. Los nombres de las asociaciones a menudo son las siglas formada con las primeras letras de los órganos o sistemas más frecuentemente afectados: por ejemplo, la asociación VACTERL malformaciones vertebrales, alteraciones anales, fístula traqueo-esofágica y anomalías renales y de miembros.

Las asociaciones tienen un bajo riesgo de recurrencia y por lo general se cree que no son de origen genético, aunque la causa generalmente es desconocida, pero en muchos casos se sospecha pueda ser de origen vascular (Ver Foto 18, 19 y 20 de la Separata).

Foto 18. Defecto radial



Foto 19. Hemivértebras



Foto 20. Atresia anal



ETIOLOGÍA DE LAS MALFORMACIONES

Las causas de las malformaciones pueden ser:

- Genéticas.
- Ambientales.
- Desconocidas.

Tabla 3. Causas de anomalías congénitas

Causas	(%)
Genéticas	
Cromosómica	6
Gen únicos mendelianos	7.5
Multifactorial	20-30
Subtotal	30-40
Ambientales	
Drogas y químicos	2
Infecciones	2
Enfermedades maternas	2
Agentes físicos	1
Subtotal	5-10
Desconocida	50
Total	100

Fuente: De Emery's elements of Medical Genetics, Peter Turnpenny Sian Ellard, ed. 12 Ed Elsevier 2005.

Causas genéticas de malformaciones

- Anomalías cromosómicas.
- Enfermedades monogénicas o mendelianas,
 - o Herencia autosómica dominante,
 - o Herencia autosómica recesiva,
 - o Herencia ligada al X.
- Herencia no clásica.
- Herencia multifactorial o compleja.

Anomalías cromosómicas

Una enfermedad cromosómica está presente si hay una alteración visible en el número o en la estructura de los cromosomas.

Estudios citogenéticos en diferentes poblaciones de neonatos demostraron una frecuencia de anomalías cromosómicas de 6 por mil recién nacidos vivos, de ellos dos tercios tendrán un compromiso físico y/o mental importante. Una proporción del resto tendrá en la vida adulta fallas reproductivas o hijos incapacitados.

Estos recién nacidos representan sólo una pequeña proporción de todas las concepciones con anomalías cromosómicas ya que la mayoría de ellas se abortará espontáneamente. Se estima que el papel de los desbalances cromosómicos entre las muertes embrionarias y fetales está en el rango de 32 a 42%. La proporción de todas las concepciones que son cromosómicamente anormales es entonces del 5 al 7%.

Las anomalías cromosómicas se clasifican en anomalías numéricas y estructurales. Las numéricas se deben principalmente a la ganancia o pérdida de un cromosoma durante la meiosis (aneuploidías). La falta de un cromosoma originará las monosomías.

Las anomalías numéricas por lo general son esporádicas con bajo riesgo de recurrencia familiar.

Las anomalías cromosómicas estructurales se originan por rupturas cromosómicas involucrando a segmentos cromosómicos. Si este rearrreglo determina ganancia y/o pérdida de un fragmento cromosómico, el mismo será desbalanceado. Si por lo contrario estos cambios de estructura no determinan exceso o déficit de material genético serán balanceados. Las alteraciones balanceadas generalmente no producirán alteraciones en el fenotipo pero determinarán un riesgo para generar concepciones desbalanceadas las que se expresaran como pérdidas reproductivas o niños con anomalías físicas o mentales.

Actualmente la combinación de técnicas citogenéticas y moleculares (FISH, micro array) permiten la detección de pequeñas alteraciones estructurales originando los síndromes por microdeleciones.

Enfermedades monogénicas o mendelianas

El número de genes codificantes en el ser humano está estimado en alrededor de 30.000. Los defectos por alteración de un simple gen se producen como resultado de una mutación en uno o ambos alelos del par. Las enfermedades mendelianas, de acuerdo al locus del gen mutado se clasifican en **autosómicas y ligadas al cromosoma X**. Pudiendo manifestarse en forma **dominante o recesiva**.

Estimaciones dan una incidencia promedio para las enfermedades autosómicas dominantes de 7,0 por mil nacidos vivos, para las autosómicas recesivas de 2,5 por mil nacidos vivos y para las ligadas al X de 0,5 por mil nacidos vivos. Ello origina una frecuencia combinada de 1% de recién nacidos vivos.

El número de enfermedades mendelianas reconocidas está en continuo aumento y estas nuevas entidades incluyen varias condiciones particularmente comunes tales como el cáncer de mama familiar con una frecuencia combinada de 5 por mil, síndromes de cáncer de colon no polipótico con una frecuencia combinada de 5 por mil y enfermedad fibroquística del páncreas con una frecuencia de 1 en tres mil.

Herencia autosómica dominante: Las enfermedades con este tipo de herencia se originan cuando una mutación producida en uno sólo del par de alelos es suficiente para que la enfermedad se manifieste, es decir que se expresará en el heterocigota. Este puede transmitirla a la descendencia con una probabilidad del 50 % (ya que puede transmitir el cromosoma con el gen normal o bien el cromosoma con el gen mutado). A veces, la mutación no es heredada y se produce por primera vez en un individuo dentro de una familia, en estos casos se habla de mutación nueva o mutación fresca.

En algunas enfermedades de esta categoría las manifestaciones clínicas pueden ser muy variables aun en individuos pertenecientes a una misma familia (expresividad variable) o no expresarse en absoluto en un individuo portador del gen mutado (falta de penetrancia).

Herencia autosómica recesiva: Las enfermedades autosómicas recesivas son aquellas que se manifiestan cuando ambos alelos del par están mutados es decir que se expresan en el homocigota. Los padres por lo tanto son portadores obligados del gen pero son fenotípicamente sanos. La probabilidad que dos padres portadores (heterocigotas) sanos conciban un hijo homocigota afectado es del 25%.

Herencia ligada al X: puede ser dominante o recesiva. La primera se comporta de igual manera que las autosómicas pero en algunos casos puede ser letal en el varón. Un gen recesivo va a expresarse en el varón por ser este homocigota debido a que posee un sólo cromosoma X. La mujer por poseer dos cromosomas X será portadora sana ya que será heterocigota para la mutación. Ya que la mujer puede transmitir el gen mutado al 50% de su descendencia la mitad de sus hijos varones será afectado y la mitad de sus hijas mujeres será portadora como su madre.

Herencia no clásica

Se la denomina de esta manera para diferenciarle de la clásica o mendeliana. Son ejemplos:

Impronta genómica: se refiere a la expresión diferente de un gen o región cromosómica dependiendo del origen parental, es decir según sea transmitido por la madre o por el padre. Expansión génica: para varias importantes enfermedades existe una mutación dinámica o inestable dada por el aumento en la repetición de una secuencia de bases en alguna región del gen. Los portadores sanos tendrían esta secuencia en estado de premutación (tienen un grado de expansión que todavía no interfiere con la expresión del gen) y los afectados tendrían la mutación en forma completa.

Disomía uniparental: se produce cuando los dos cromosomas de un par son heredados de un solo progenitor.

Herencia mitocondrial: es la herencia de un trastorno codificado en el genoma mitocondrial. Por ser las mitocondrias transmitidas por el ovocito se denomina también herencia materna.

Herencia multifactorial o compleja

Es debida a una interacción compleja entre factores genéticos y ambientales. La predisposición genética estaría dada por el efecto aditivo de más de un par de genes (poligenes). Los factores ambientales los cuales en muchos casos no se conocen aun, son los que harían que la predisposición genética se exprese. En general poseen un riesgo de repetición que se estima sobre la base de datos estadísticos y varían entre un 3 al 5 %. Este riesgo varía, a diferencia de lo observado en la herencia mendeliana, a medida que aumenta el número de individuos afectados en una familia así como con la mayor severidad del defecto.

Las causas ambientales de malformaciones

Las causas ambientales de los defectos congénitos son las que interfieren con el desarrollo embrionario o fetal normal e incluyen agentes:

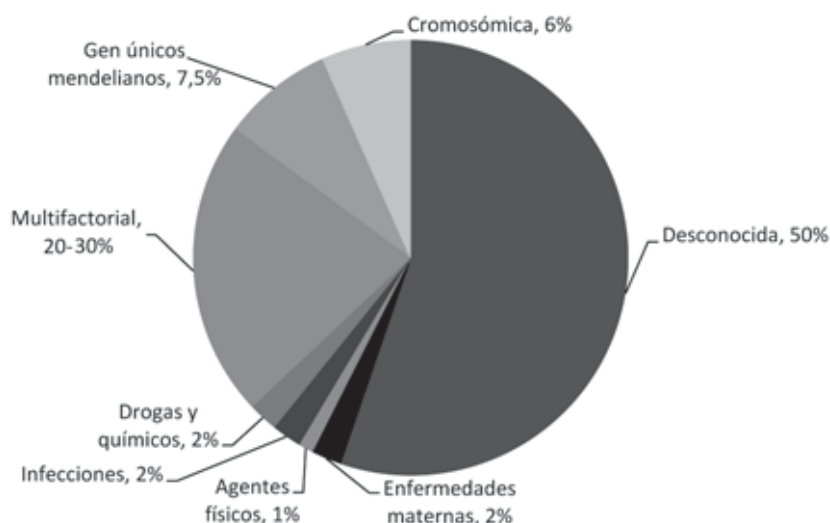
- Físicos (radiación, hipertermia).
- Productos químicos (algunos medicamentos, alcohol, tabaco y drogas, tanto legales como ilícitas).
- Infecciones (rubéola, toxoplasmosis y citomegalovirus).

Malformaciones de causa desconocida

En más del 50% de todas las anomalías congénitas no puede establecerse una causa clara. Esto puede aplicarse a muchas condiciones comunes tales como hernia diafragmática aislada, fístula traqueo-esofágica, atresia anal o defecto terminal transverso de un miembro. Para un defecto aislado de un miembro, por ejemplo la falta de una mano se podría postular que ha habido una pérdida del riego vascular en el tiempo crítico del desarrollo del esbozo de miembro conduciendo a una detención del desarrollo con la formación de solo algunos dedos. Es mucho más difícil explicar como la oclusión arterial puede resultar en una anomalía tal como la atresia esofágica asociada a fístula traqueo-esofágica.

Hay muchas causas reconocidas de anomalías congénitas, aunque cabe destacar que hasta en el 50% de los casos una explicación clara no puede ser establecida.

Gráfico 4. Causas de anomalías congénitas



Fuente: Adaptado de PHG Foundation, 2010.



MANEJO DEL RECIÉN NACIDO CON MALFORMACIONES

- **Evitar el diagnóstico en la sala de parto**, si la información no se da apropiadamente puede no establecerse la relación madre-hijo que se produce en el momento del nacimiento y cuando la mamá ve a su hijo por primera vez, este vínculo mal establecido lesionará el vínculo y además influenciará en el desarrollo posterior del niño.
- **Evaluación clínica experta rápida**, esto está destinado a la confirmación diagnóstica rápidamente y a realizar los estudios apropiados.
- **Búsqueda de malformaciones asociadas**, para realizar un pronóstico y tratamiento apropiado y la derivación al especialista oportunamente.
- **Estudio cromosómico**, en los casos que se sospeche etiología cromosómica. Esto debe hacerse urgentemente en el caso que uno sospeche riesgo de muerte en el niño.
- **Fotografías**, ellas son fundamentales en los casos letales para poder efectuar un diagnóstico por el genetista, pero también ayuda a la familia a recordarlo.
- **Apropiados estudios diagnósticos**, si estamos sospechando una displasia esquelética el estudio apropiado es una radiografía de cuerpo entero (Rx fetal), por lo contrario si sospechamos una trisomía 13, o 18 el estudio será un análisis cromosómico.
- **Explicar lo importante abiertamente**, solo la información veraz le permitirá a los padres tomar opciones reproductivas que mejor se ajuste a los deseos de la familia.
- **Enfatizar en lo normal**, esto contribuirá a la aceptación familiar del niño.
- **Humanizar lo anormal**, para los padres es importante que se reconozca a su hijo como un niño con un defecto congénito y no un síndrome.
- **Usar términos precisos solo con certeza**, es decir dar la información cuando estemos seguros del diagnóstico.
- **No ofrecer extensos diagnósticos diferenciales**, esto confunde a los padres y solo sirve para el lucimiento del profesional.
- **Ser cuidadoso en el pronóstico**, debe recordarse el axioma de que no existen enfermedades sino enfermos, nos han sorprendido niños con una sobrevida mayor a la esperada por su diagnóstico.

Asesoramiento genético

En los casos donde no hay un diagnóstico certero la presencia de simetría o compromiso de línea media puede ayudar en el asesoramiento genético.

Si bien esto es obviamente frustrante para los padres de niños a los cuales no puede darles una explicación causal para estos defectos, en muchos casos se puede al menos dar un riesgo empírico de recurrencia para la hermandad generalmente bajo. Es importan-

te notar que no necesariamente los factores genéticos son irrelevantes. Algunas malformaciones y síndromes “inexplicables” podrían deberse a nuevas mutaciones dominantes, microdeleciones submicroscópicas o disomía uniparental.

Si bien en estos casos se estima un riesgo bajo de recurrencia para futuros hijos de la pareja, tanto en nuevas mutaciones dominantes como en microdeleciones pueden significar un riesgo alto de recurrencia para la descendencia del individuo afectado. Hay optimismo en que las nuevas técnicas de biología molecular ofrezcan al menos algunas de las respuestas a estos interrogantes.



PREVENCIÓN DE DEFECTOS DEL CIERRE DEL TUBO NEURAL

Los defectos de cierre del tubo neural (DCTN) son una de las malformaciones congénitas más comunes que producen severa incapacidad. Su prevalencia general es de 1/1000 recién nacidos vivos. En Argentina es de 0,67/1000 nacidos vivos (ECLAM). Ellos son secundarios a un cierre anormal del tubo neural que se produce entre la tercera y cuarta semana de gestación resultando en defectos estructurales a lo largo del neuroaxis desde la calota craneana hasta el sacro y frecuentemente produciendo exposición del tejido nervioso.

Estos defectos se dividen en:

- a) Los que afectan las estructuras craneanas (anencefalia y encefalocele).
- b) Los de las estructuras de la columna (mielomeningocele o espina bífida).

Su etiología es diversa y abarca anomalías cromosómicas, enfermedades génicas y entidades teratogénicas. Los DCTN más frecuentes son los aislados o no sindrómicos, de herencia multifactorial, considerándose:

- como principal **factor ambiental**, el ácido fólico, proveniente de la ingesta alimentaria y/o de la suplementación vitamínica recibida por la madre en los meses previos y durante el primer trimestre del embarazo y
- como principal **factor genético**, la característica genética intrínseca del embrión y de su madre respecto de la forma termolábil de la enzima MTHFR, lo que afectaría el aprovechamiento del ácido fólico extrínseco.

De la interacción entre ambos factores surge el riesgo de aparición del defecto.

El camino metabólico del ácido fólico en el organismo humano es complejo. El mismo desempeña dos funciones fisiológicas principales: es cofactor de las enzimas necesarias para la síntesis de ADN y ARN y es requerido para la conversión de homocisteína en metionina. Cuando MTHFR funciona adecuadamente, el 5-metiltetrahidrofolato puede ejercer efecto protector sobre un importante grupo de DCTN, los “folato-sensibles” (50 a 70% de todos los DCTN) ; los cuales no serían determinados directamente por la carencia primaria de folatos, sino más bien, por defectos de su metabolismo.

¿Por qué todas las mujeres deben tomar ácido fólico?



- La mitad de todos los embarazos no son planeados.
- Casi todas las mujeres en la Argentina consumen insuficientes niveles de ácido fólico con su alimentación.

Fuentes de ácido fólico

- Multivitamínicos con ácido fólico.
- Cereales para el desayuno que digan fortificados en la caja.
- Jugo de naranja.
- Porotos, lentejas.
- Verduras de hoja verde oscuro, como la espinaca.
- Brócoli, espárragos.
- Pastas, tortas y panes que digan enriquecidos o fortificados en la etiqueta.
- Arroz y sémola de maíz.
- Soja.
- Paltas.
- Crema de maní.

Sustancias que interfieren con la absorción del ácido fólico

- Alcohol (cerveza, vino, bebidas blancas).
- Tabaco.
- Antiácidos y medicamentos contra las úlceras.
- Algunos medicamentos anticoagulantes.

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

IDENTIFIQUE VERDADERO O FALSO EN LOS SIGUIENTES ENUNCIADOS

1. Los defectos congénitos hacen una contribución importante a la mortalidad en la infancia, en nuestro país constituyen la segunda causa de muerte después de las perinatólogías.

☐ V ☐ F
2. Durante el primer año de vida aproximadamente el 25% de todas las muertes son el resultado de una anomalía estructural mayor.

☐ V ☐ F
3. Las causas de los defectos congénitos son genéticas.

☐ V ☐ F
4. Las principales diferencias de las asociaciones con los síndromes son la falta de consistencia de las anomalías de un individuo afectado a otro y la ausencia de una explicación satisfactoria subyacente.

☐ V ☐ F
5. Las asociaciones, por lo general se cree que son de origen genético.

☐ V ☐ F
6. En más del 50% de todas las anomalías congénitas no puede establecerse una causa clara.

☐ V ☐ F
7. Un defecto aislado puede ser clasificado como una malformación, una deformación, una displasia o una disrupción.

☐ V ☐ F
8. Las anomalías múltiples pueden ser clasificadas como una secuencia, un síndrome o una asociación.

☐ V ☐ F
9. Las enfermedades autosómicas recesivas son aquellas que se manifiestan cuando ambos alelos del par están mutados es decir que se expresan en el homocigota.

☐ V ☐ F
10. Es necesario prevenir con ácido fólico los defectos del cierre del tubo neural porque casi todas las mujeres en la Argentina consumen insuficientes niveles de ácido fólico con su alimentación.

☐ V ☐ F

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

RESPONDA LAS SIGUIENTES CONSIGNAS

1. Defina el término defecto congénito.

2. De por lo menos tres ejemplos de cada uno de los siguientes defectos congénitos:

Variante de la normalidad:

Anomalía menor:

Anomalía mayor:

3. Describa los siguientes términos

Malformación:

Displasia:

Disrupción:

Deformación:

ANALICE Y RESUELVA LAS SIGUIENTES SITUACIONES CLÍNICAS

1. Se presenta a la consulta Marcela, de tres meses que presenta retraso de crecimiento y madurativo. Nacida de embarazo con hipertensión materna controlada con dieta.
Parto normal a término. PN: 2.700 g. Llanto agudo y débil. APGAR: 4/8. Longitud corporal 48 cm (-2DS).
Perímetro cefálico: 32.5 cm (-2,3 DS). Succión deficiente requiriendo sonda oro gástrica. Alta a los 15 días con buena evolución. Pesquisa neonatal normal.
La niña es producto del tercer embarazo, los dos primeros finalizaron en abortos espontáneos del primer trimestre.
Al examen presenta hipotonía moderada.

A) ¿Qué observa en las fotos 21, 22 y 23?

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

Foto 21



Foto 22



Foto 23



EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

B) ¿Qué estudios o interconsultas solicitaría?

2. Concorre a la primera consulta, Sally, una niña eutrófica, con pautas madurativas dentro límites normales para la edad. Es la primera hija de padres adolescentes, pareja inestable. Al interrogatorio se registra la ingesta de misoprostol (Reprotox) en el primer trimestre como intento de interrupción del embarazo.

Al examen físico minucioso y detallado Ud. detecta:

Boca: Frénulas aberrantes.

Miembros, amputaciones en dígitos con sindactilias.

Control de órganos internos normales.

Ud. sospecha que se trata de una embriopatía por misoprostol.

A) ¿Cómo encuadraría los defectos congénitos de la niña dentro de las categorías: variante de la normalidad, anomalías menores o anomalías mayores?

B) ¿Por su mecanismo, se trataría de una malformación, una disrupción, una secuencia o una displasia?



CONCLUSIONES

Anomalías congénitas se observan al nacimiento en 1 de cada 40 recién nacidos. Ellas son la causa del 20-25% de todas las muertes del período perinatal y de la infancia hasta la edad de 10 años.

Un defecto aislado puede ser clasificado como una malformación, una deformación, una displasia o una disrupción. Las anomalías múltiples pueden ser clasificadas como una secuencia, un síndrome o una asociación.

Los defectos congénitos pueden ser causados por desbalance cromosómico, alteraciones de gen único o de herencia mendeliana, herencia multifactorial o factores no genéticos. La mayoría de las malformaciones, incluyendo cardiopatías congénitas y defectos del cierre del tubo neural, muestran herencia multifactorial, mientras que la mayoría de las displasias son por mutaciones de genes.

Muchas malformaciones congénitas, incluyendo fisura de labio-alveolo-palatina, cardiopatías congénitas y defectos de cierre del tubo neural, muestran etiología heterogénea, por lo tanto cuando se asesora a la familia del paciente, es muy importante establecer si estas malformaciones son aisladas o están asociadas a otras anomalías, debido al diferente riesgo de repetición. Por ejemplo una fisura labio alveolo palatina, aislada tiene un riesgo de repetición en hermanos de 3-7% variando si es uni o bilateral, este riesgo puede ser menor del 1% si es de etiología cromosómica (trisomía 13 de novo), o del 50% si es parte de una entidad autosómica dominante: por ej síndrome de van der Woude (fisuras de labio/paladar con fositas labiales), si uno de los padres es afectado.

Muchos agentes ambientales han mostrado tener un efecto teratogénico, por lo tanto, dentro de lo posible, hay que tratar de evitar la exposición a este tipo de agentes durante el embarazo.



LECTURAS RECOMENDADAS

- Aase J. Diagnostic dysmorphology. Plenum, London. 1990.
- Gorlin RJ, Cohen M, Raoul CM. Hennekam Syndromes of the head and neck Oxford University Press US, 2001.
- Hanson J W. 1997 Human teratology. En: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE (eds). Principles and practice of medical genetics, 3rd edn. Churchill Livingstone, New York, pp. 697-724.
- Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation. Saunders, Philadelphia. 6^{ta} Edn. 2006.
- Spranger J, Benirschke K, Hall JG, et al. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. J Pediatr 1982;100:160-165.
- Stevenson RE, Hall JG. Human malformations and related anomalies. Oxford University Press, New York. 2006.

CLAVE DE RESPUESTAS

IDENTIFIQUE VERDADERO O FALSO EN LOS SIGUIENTES ENUNCIADOS

1. Verdadero.
2. Verdadero.
3. Falso. Las causas de los defectos congénitos pueden ser genéticas, ambientales o mixtas. Es probable que factores genéticos estén involucrados en al menos el 50% de todas las anomalías estructurales.
4. Verdadero.
5. Falso. Las asociaciones tiene una bajo riesgo de recurrencia y por lo general se cree que no son de origen genético, aunque la causa generalmente es desconocida, pero en muchos casos se sospecha pueda ser de origen vascular.
6. Verdadero.
7. Verdadero.
8. Verdadero.
9. Verdadero.
10. Verdadero.

RESPONDA LAS SIGUIENTES CONSIGNAS

1. Un defecto congénito es todo tipo de anomalía funcional o estructural determinada en gran medida por factores que intervienen antes del nacimiento. Las anomalías estructurales se denominan generalmente defectos congénitos y las funcionales son los trastornos sensoriales y el retraso mental. El término congénito implica presencia en el momento del nacimiento.
2. **Variante de la normalidad:** angiomas planos en la nuca, frente o párpados, tubérculo de Darwin, fosita sacra no profunda.

Anomalía menor: Epicantus. Telecanto. Fosita o mamelón preauricular. Fosita labiales. Fosita Sacra. Pliegues Epicanticos. Pliegue palmar único. Estenosis del conducto lagrimal. Manchas de Brushfield en el iris. Clinodactilia del 5º dedo. Sindactilia entre el segundo y tercer dedo del pie. Mamila supernumeraria. Hernia umbilical. Hidrocele.

Anomalía mayor: Hernia diafragmática. Atresia de esófago. Ano imperforado. Extrofia de vejiga. Poliquistosis renal. Anencefalia. Hidrocefalia. Tetralogía de Fallot.

EJERCICIO DE INTEGRACIÓN Y CIERRE

3. **Malformación.** Anormalidad por fallas en la estructura primordial en etapas tempranas del proceso de desarrollo. Un proceso embrionario/fetal de una región, órgano o sistema se detiene o se demora o toma una dirección anormal.

Displasia. Organización o función celular anormal de un tejido que resulta clínicamente en aparentes cambios estructurales. Casi todas las displasias son causadas por mutaciones en genes mayores que involucran a proteínas enzimáticas o estructurales. Una característica de las displasias es que continúan actuando y los efectos pueden empeorar.

Disrupción. Defecto estructural por destrucción o interferencia en el desarrollo de estructuras previamente normales. Los factores que la producen pueden ser vasculares, físicos, enfermedades maternas, etc. En esta categoría están los defectos producidos por teratógenos.

Deformación. Forma o posición anormal de una parte del cuerpo causada por fuerzas mecánicas que distorsionan estructuras normales. Las más características son producidas por fuerzas mecánicas extrínsecas al feto.

ANALICE Y RESUELVA LAS SIGUIENTES SITUACIONES CLÍNICAS

1. **Marcela.** El examen físico no presenta alteraciones significativas exceptuando ciertas anomalías menores: facies redondeada, pliegues epicánticos, hipertelorismo ocular, mentón pequeño.

La presencia de dos o más anomalías menores, junto con el retardo madurativo y de crecimiento con microcefalia (mayores) obliga a pesquisar otras alteraciones internas.

Las características de la niña unidas al llanto agudo sugieren el diagnóstico de síndrome de *Cri du Chat* y debe ser consultada con un servicio de genética para realizar estudio cromosómico y posterior asesoramiento familiar.

2. **Sally.** Se trataría de anomalías mayores tanto que afecta la funcionalidad y la estructura de los miembros.

Si es debido a la ingesta de un medicamento sería una DISRUPCIÓN.

Anexo

Defectos Congénitos



EN LOS DEFECTOS GENÉTICOS

<i>Ud. Puede:</i>	<i>Ud. Debe:</i>
Conocer los signos clínicos y la historia natural de las condiciones genéticas más frecuentes para su control y seguimiento, en conjunción con especialistas en genética. Proveer información genética básica a pacientes y familia en especial en los defectos aislados del desarrollo de causa multifactorial (por ej. cardiopatías congénitas, fisuras de labio/paladar, defectos de cierre del tubo neural). Coordinar la atención de pacientes con patología genética compleja. Conocer los aspectos psicosociales de una familia en la cual uno o más de sus miembros está afectado con una enfermedad o susceptibilidad genética. Conocer como acceder a los estudios genéticos de los cuales el paciente podría beneficiarse. Conocer como realizar una apropiada derivación de pacientes que necesiten atención en servicios de genética de atención secundaria o terciaria.	Identificar a los posibles beneficiados por la consulta genética: 1) Aquellos que padecen una enfermedad genética. Pacientes con: Dos malformaciones mayores o más o con una malformación mayor y varias malformaciones menores. Retardo mental de causa no aclarada, en particular si se acompaña de malformaciones o con antecedentes familiares positivos. Cuadros de hipotonía neonatal, coma o acidosis de causa no clara. Deterioro neurológico progresivo. Genitales ambiguos. Baja talla patológica. Falta de desarrollo de los caracteres sexuales secundarios. Fenotipo compatible con síndrome genético reconocido. 2) Aquellos con un riesgo aumentado de transmitirlo. Padres portadores de genes de enfermedades con clara transmisión mendeliana. Antecedentes abortos recurrentes, RN fallecido sin diagnóstico o esterilidad. Edad materna avanzada. Embarazos en los que se ha detectado anomalías ecográficas o bioquímicas.
Ud. puede consultar o derivar su paciente al Hospital Regional correspondiente, el que resolverá su consulta o se comunicará con el Centro de Atención Terciaria correspondiente. Oficina de Comunicación a distancia Htal. Garrahan e-mail: ocdimagenes@gmail.com FAX: 011-4308-4076/0258 Servicio de Genética Htal. Garrahan e-mail: cbarreiro@garrahan.gov.ar FAX: 011-4308-5325	

El derecho a la vida genuina

Por **Diana Cohen Agrest** | Para LA NACION

Si pudiéramos referirnos a la naturaleza en términos humanos, proyectando en ella los valores que solemos atribuir a nuestros actos, a menudo diríamos que es cruel e impiadosa. Y nunca lo es tanto como en los casos de aquellos bebés que vinieron al mundo con graves defectos físicos y deformidades. O peor aún, cuando fueron condenados a “vivir” conectados a una máquina de por vida. El nacimiento de un niño en semejantes condiciones transforma una ocasión de una esperanzada alegría en una de inmenso dolor.

Es la historia de Camila, la beba que llegó al mundo dos años atrás pero que, sumida en un estado vegetativo irreversible, “sobrevive” gracias al soporte vital que le permite respirar y alimentarse. No llora, no parpadea, no traga, no se mueve. Y nunca lo hará. Nunca reconocerá a sus padres o a su hermanita. Nunca sonreirá ante un juguete, porque nunca llegará a ser consciente.

Tradicionalmente, la Doctrina de la Santidad de la vida humana guió las conductas del fin de la vida. Según sus premisas, si la vida es un bien dado al hombre por su Creador, es Dios quien la concede y es Dios quien la quita. Lo cierto es que casi todos compartimos la idea de que la vida humana es sagrada, independientemente de que fundemos su sacralidad o bien en un Dios personal, tal como se sostuvo esta creencia desde tiempos inmemoriales, o bien en el valor intrínseco que le atribuimos a la vida *per se*. La santidad de la vida humana –religiosa o secular– fue el argumento nuclear en el que se centró la prohibición de intervenir en las prácticas asociadas al concepto de la denominada “muerte digna”.

Y ese orden inmemorial conservó su sentido a lo largo de la historia humana. Sin ir más lejos, cincuenta años atrás, enfrentados a esos escenarios, no había nada que se pudiera hacer, y esos niños morían rápidamente tras el nacimiento. Pero ahora disponemos de unidades neonatales de terapia intensiva, equipadas con respiradores y otros medios para mantener a los recién nacidos artificialmente con vida. Estas nuevas alternativas fuerzan a los padres a tomar decisiones instantáneas en un momento en que no están preparados para pensar con claridad y lucidez. ¿Deberían insistir para que se haga todo lo posible para salvar la vida del bebé? ¿O se debería pedir que se intentara una muerte lo más indolora posible? ¿O tal vez dejar, simplemente, “que la naturaleza siga su curso”?

La aparición de estas nuevas tecnologías biomédicas irrumpieron este orden milenario, pues por primera vez en la historia humana ciertas intervenciones invasivas –condensadas en la expresión “encarnizamiento terapéutico”– obligan, presuntamente, a respetar aquella santidad de la vida fundada esta vez en un equívoco, porque no se trata de la vida que Dios concede y quita, sino de una vida artificialmente sostenida.

Ese sentimiento equivocado de respeto hacia la santidad de la vida, de más está decirlo, se cobra sus piezas sacrificiales: un ser humano que sufre cuando, antes de los progresos biotecnológicos, hubiese abandonado este mundo cuando debía abandonarlo. Y una familia que, acompañándolo, también sufre. ¿Cómo no pensar en los efectos devastadores no sólo en sus seres queridos sino hasta en los profesionales que deben cuidar de quien nunca llegó a vivir, y sólo respira porque una máquina lo hace por ella?

La vida puede ser vista, en esas circunstancias, más como una injuria que como un don. Casi ninguna persona éticamente responsable puede defender hacer esfuerzos heroicos para salvar la vida de niños con deficiencias muy graves. Ni el Estado, amparándose en la vida como un bien jurídico a proteger, puede obligar a defender una vida artificialmente sostenida. Alentar tanto sufrimiento existencial es desatender uno de los derechos humanos más básicos: el derecho a la vida. A la vida genuina y no forzada artificialmente.

© La Nación.

*En momentos en que se discute una ley que garantice una muerte digna, nos pareció oportuno recordar los **Derechos del Niño Hospitalizado** y compartir los sabios conceptos de la Dra. Cohen Agrest.*

Dra. María Luisa Ageitos

Derechos del Niño Hospitalizado

- 1) A la vida, sin ningún tipo de discriminación.
- 2) A una muerte digna, en compañía de su familia.
- 3) A recibir asistencia, cada vez que lo necesite, sin distinción por cobertura social.
- 4) A no sufrir hospitalizaciones evitables o innecesariamente prolongadas.
- 5) A permanecer junto a su madre desde el momento del nacimiento.
- 6) A estar en compañía de alguno de sus padres durante la internación.
- 7) A ser amamantado por su madre sin restricciones.
- 8) A que se calme su dolor.
- 9) A que sus padres participen activa e informadamente en sus cuidados.
- 10) A ser considerado sujeto de derechos y ser humano íntegro en todos sus aspectos.
- 11) A recibir explicación de los cuidados que se le van a dar.
- 12) A recibir apoyo espiritual y religioso de acuerdo a la práctica de su familia.
- 13) A mantener su escolaridad y disfrutar de recreación.
- 14) A no ser objeto de pruebas o ensayos clínicos sin consentimiento informado de sus padres.
- 15) A protección ante situaciones traumáticas evitables derivadas de prácticas administrativas u organizativas inadecuadas.
- 16) A recibir todos los cuidados y recursos terapéuticos disponibles que permitan su curación o rehabilitación.
- 17) A tener información sobre el pronóstico de su enfermedad.
- 18) A la confidencialidad de los datos recogidos verbalmente o registrados en su historia clínica.
- 19) A ser respetado por los medios masivos de comunicación.
- 20) A disfrutar de los derechos contenidos en la Convención sobre los Derechos del Niño, incorporada a la Constitución de la Nación desde 1994.



Esta tirada de 7.400 ejemplares
se terminó de imprimir en septiembre de 2011 en



(1038) Perón 935, Ciudad Autónoma de Buenos Aires,
República Argentina



**Sociedad Argentina
de Pediatría**

Secretaría de Educación Continua

www.sap.org.ar / e.mail: pronap@sap.org.ar

Tel/Fax (54-11) 4821-8612 /19 int. 130 - 131 - 132 - 145

Av. Coronel Díaz 1971 - (C1425DQF) - Ciudad Autónoma de Buenos Aires - República Argentina