

Revista Mexicana de **PEDIATRÍA**

Órgano Oficial de la Sociedad Mexicana de Pediatría

Vol. 90, No. 2,
Marzo-Abril 2023



EDITORIAL

Pacientes con sospecha de cáncer hereditario

ARTÍCULOS ORIGINALES

Preferencias de padres y niños en la toma de decisiones médicas

Prevalencia neonatal de anemias hemolíticas hereditarias

CASOS CLÍNICOS

Malformación aneurismática de la vena de Galeno

Quiste de colédoco en recién nacido

Síndrome de Mirizzi asociado a coledocolitiasis

Glándula tiroidea ectópica

ARTÍCULO DE REVISIÓN

Enfermedad de manos, pies y boca

Incluida en los Índices:

NLM

EMBASE

SCOPUS

LILACS

LATINDEX

PERIÓDICA-UNAM

Excerpta Medica

Google Académico

BIOSIS

ULRICHS

Medigraphic

Sistema de Clasificación de
Revistas Mexicanas de Ciencia y
Tecnología del CONACYT
y 20 Índices más

2



Mucoflux[®]

Salbutamol + Ambroxol

Antiasmático Mucolítico ¹

Mejora la función mucociliar. ²

Efecto desinflamatorio,
expectorante y
broncodilatador. ^{1,3}

Seguro en pacientes
diabéticos. ^{1,4,5}

Pipeta y vaso
dosificador para
su mejor administración



¡Aire hasta el último alveolo!

BIBLIOGRAFÍA: 1. Mucoflux. Información para prescribir. Laboratorios Liomont, S.A. de C.V. 2. Baeza J., et al. Eficacia clínica de la combinación salbutamol-ambroxol/oratadina en el tratamiento de hiperreactividad bronquial en pacientes pediátricos: Estudio prospectivo, abierto. Alergia, asma e inmunología pediátrica. 2006; Vol 15 (1). 3. Beeh KM, Beier J, Esperester A, Paul LD. Antiinflammatory properties of ambroxol [Propiedades antiinflamatorias del ambroxol]. Eur J Med Res. 2008 Dec 3;13(12):557-62. PMID: 19073395. 4. Postura de la Federación Mexicana de Diabetes A.C. ante el consumo de edulcorantes no calóricos: <https://fmdiabetes.org/postura-diabetes-edulcorantes/>. 5. Registro sanitario 521M2003 SSA IV. Permiso de publicidad No.213300C2021914.

MATERIAL EXCLUSIVO PARA EL PROFESIONAL DE LA SALUD.



LIOMONT
ÉTICA FARMACEÚTICA DESDE 1938



Revista Mexicana de PEDIATRÍA

Órgano Oficial de la Sociedad Mexicana de Pediatría

SOCIEDAD MEXICANA DE PEDIATRÍA

Mesa Directiva
2023-2024

Presidente

Dr. Carlos Juárez Ortiz

Vicepresidenta

Dra. Patricia Laurean Ibarra

Secretaria General

Dra. Adriana Del Carmen Luna Castañeda

Secretaria Adjunta

Dra. Alicia Mandujano Mandujano

Tesorera

Dra. Gabriela Arenas Ornelas

Director CARP

Dr. José Luis Pinacho Velázquez

DIRECTORIO

Fundador (1930)

Dr. Anastasio Vergara Espino

Editor Emérito

Dr. Leopoldo Vega Franco

Director

Dr. Carlos Juárez Ortiz

Editor en Jefe

Dr. Miguel Ángel Villasís Keever

Editores Asociados

Dr. José Francisco González Zamora

Dra. Jessie Nayelli Zurita Cruz

Dr. Mario Enrique Rendón Macías

Dr. Alan Cárdenas Conejo

Dra. Heladia J. García

Dr. Daniel Octavio Pacheco Rosas

Asistente Editorial

C. Yolanda Pérez Medina

Consejo Editorial

México

Dr. Luis Carbajal Rodríguez

Dr. José Alberto García Aranda

Dra. María Laura Laue Noguera

Dra. María Guadalupe Miranda Novales

Dr. Onofre Muñoz Hernández

Dr. Jorge Federico Robles Alarcón

Dr. Romeo S. Rodríguez Suárez

Dr. Miguel Ángel Rodríguez Weber

Dr. Remigio Antonio Véliz Pintos

España

Dr. José Quero Jiménez

Dr. Pedro de la Oliva Senovilla

Dr. Francisco Ruza Tarrio

Revista Mexicana de Pediatría Vol. 90, No. 2, Marzo-Abril 2023, es una publicación bimestral editada y distribuida por la Sociedad Mexicana de Pediatría, A.C. Tehuantepec 86-503, Col. Roma Sur, C.P. 06760, Alcaldía Cuauhtémoc, Ciudad de México, México. Tels. 5555647739, 5592432245 y 46. Correo electrónico: smp1930@socmexped.org.mx Editor responsable: Dr. Miguel Ángel Villasís Keever. Certificado de Reserva de Derechos al Uso Exclusivo 04-2019-022717131900-102, ISSN 0035-0052, ambos otorgados por el Instituto Nacional del Derecho de Autor de la Secretaría de Cultura. Certificado de Licitud de Título y Contenido en trámite, otorgado por la Comisión Calificadora de Publicaciones y Revistas Ilustradas de la Secretaría de Gobernación. Arte, diseño, composición tipográfica, proceso fotomecánico e impresión por **Graphimedic, S.A. de C.V.**, Coquimbo 936, Col. Lindavista, C.P. 07300, Alcaldía Gustavo A. Madero, Ciudad de México, México. Tels. 5585898527 al 32. Correo electrónico: graphimedic@medigraphic.com Este número se terminó de imprimir el 13 de Noviembre de 2023 con un tiraje de 3,000 ejemplares.



www.medigraphic.com/rmp

Editorial

- 45 **Papel del pediatra para identificar niños y adolescentes con sospecha de cáncer hereditario**
David Antonio Carreño-Bolaños, Alán Cárdenas-Conejo,
María Teresa de Jesús Cervantes-Díaz

Artículos originales

- 48 **¿Podemos incluir a los niños? Preferencias de padres y niños en la toma de decisiones clínicas**
Andrés Felipe Calderón-Ardila,
Diana Carolina Estrada-Cano, Socorro Moreno-Luna
- 57 **Prevalencia de anemias hemolíticas hereditarias detectadas por tamiz metabólico ampliado en los servicios de salud de Petróleos Mexicanos**
Lizbeth Yamilet Hernández-Verdugo,
María Fernanda Fernández-Bautista,
Alejandra Domínguez-Camacho,
Cristal Medina-Pérez, Juana Inés Navarrete-Martínez,
David Eduardo Cervantes-Barragán,
Patricia Galindo-Delgado

Casos clínicos

- 63 **Malformación aneurismática de la vena de Galeno en un recién nacido**
Karolay Dayana Mendoza-Borja,
Paula Andrea Salgado-Martínez,
Jesús Darío Bustamante-Díaz, Nelson Muñoz-Álvarez
- 68 **Quiste de colédoco Todani tipo IVa en un recién nacido**
María Alejandra González-Solano, Isabella Lince-Rivera,
Juan Enrique Sebá-Becerra, Lucas Ortiz-Mesa,
Isabel Cristina Coca-Cifuentes
- 72 **Síndrome de Mirizzi asociado a coledocolitiasis**
Julio César Velasco-Castro, Edgardo Sánchez-Gamboa,
Lorena García-Agudelo, Camila Andrea Acosta-Pérez,
Ledmar Jovanny Vargas-Rodríguez
- 76 **Diagnóstico de glándula tiroidea ectópica por gammagrafía**
Mario Germán Montes-Osorio, Lilyana Carrizales-Medina,
Miguel Ángel Vázquez-Monroy, Dora María Estrada-Durán

Artículo de revisión

- 80 **Enfermedad de manos, pies y boca**
Mariana Pinacho-Juárez, José Luis Pinacho-Velázquez,
Dulce María de las Mercedes Ortiz-Solís,
José Domingo Vidal-Guzmán

Editorial

- 45 **Pediatrician's role in identifying children and adolescents with suspected hereditary cancer**
David Antonio Carreño-Bolaños, Alán Cárdenas-Conejo,
María Teresa de Jesús Cervantes-Díaz

Original articles

- 48 **Should we include children? Parent and child preferences in clinical decision making**
Andrés Felipe Calderón-Ardila,
Diana Carolina Estrada-Cano, Socorro Moreno-Luna
- 57 **Prevalence of hereditary hemolytic anemias detected by extended newborn screening in the health services of Petróleos Mexicanos**
Lizbeth Yamilet Hernández-Verdugo,
María Fernanda Fernández-Bautista,
Alejandra Domínguez-Camacho,
Cristal Medina-Pérez, Juana Inés Navarrete-Martínez,
David Eduardo Cervantes-Barragán,
Patricia Galindo-Delgado

Clinical cases

- 63 **Vein of Galen aneurysmal malformation in a newborn**
Karolay Dayana Mendoza-Borja,
Paula Andrea Salgado-Martínez,
Jesús Darío Bustamante-Díaz, Nelson Muñoz-Álvarez
- 68 **Todani type IVa choledochal cyst in a newborn**
María Alejandra González-Solano, Isabella Lince-Rivera,
Juan Enrique Sebá-Becerra, Lucas Ortiz-Mesa,
Isabel Cristina Coca-Cifuentes
- 72 **Mirizzi syndrome associated with choledocholithiasis**
Julio César Velasco-Castro, Edgardo Sánchez-Gamboa,
Lorena García-Agudelo, Camila Andrea Acosta-Pérez,
Ledmar Jovanny Vargas-Rodríguez
- 76 **Diagnosis of ectopic thyroid gland by scintigraphy**
Mario Germán Montes-Osorio, Lilyana Carrizales-Medina,
Miguel Ángel Vázquez-Monroy, Dora María Estrada-Durán

Review

- 80 **Hand, foot, and mouth disease**
Mariana Pinacho-Juárez, José Luis Pinacho-Velázquez,
Dulce María de las Mercedes Ortiz-Solís,
José Domingo Vidal-Guzmán



Papel del pediatra para identificar niños y adolescentes con sospecha de cáncer hereditario

Pediatrician's role in identifying children and adolescents with suspected hereditary cancer

David Antonio Carreño-Bolaños,* Alán Cárdenas-Conejo,‡ María Teresa de Jesús Cervantes-Díaz§

* Residente de Genética Médica; ‡ Servicio de Genética Clínica, UMAE Hospital de Pediatría; § Departamento de Genética Clínica, UMAE Hospital de Oncología. Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad de México.

El cáncer es una causa importante de atención en los servicios de salud y, a nivel mundial, es una de las principales causas de mortalidad. En todo el mundo para el año 2020, en pacientes menores de 19 años se atribuyeron a esta enfermedad 107,833 defunciones y se diagnosticaron 279,419 nuevos casos.¹

En general, la etiología del cáncer es multifactorial, interviniendo en diferente magnitud las variantes genómicas, estilos de vida, medio ambiente, carcinógenos, entre otros. Por su forma de presentación, el cáncer puede dividirse en tres grandes grupos: 1) Esporádico, el cual representa 70-80% de todos los casos, y se presenta en uno o pocos individuos de una familia. 2) Familiar (15-20%), corresponde cuando el cáncer ocurre en varios individuos de una misma familia, pero sin identificarse un patrón de herencia específico; para este grupo se considera que existe agregación familiar, ya que intervienen factores compartidos entre los afectados, destacando las variantes genéticas de baja penetrancia y factores ambientales. 3) Hereditario (5-10%); en este grupo existe una variante genética que es patogénica (o mutación) en línea germinal en alguno de los genes que codifican para una proteína involucrada, ya sea en los mecanismos de reparación del ADN, en la regulación del ciclo celular, en la proliferación celular, en angiogénesis, entre otros. En comparación con la población general,

los integrantes de las familias de este último grupo tienen un riesgo incrementado –a lo largo de la vida– para desarrollar un tumor. Para los especialistas en genética, el realizar el análisis genealógico puede identificar de manera sencilla un patrón de herencia mendeliano clásico. Esta última forma de presentación del cáncer también se conoce como síndrome de predisposición al cáncer hereditario.²

Al igual que en adultos, el cáncer en edad pediátrica se considera un evento raro y esporádico. Se estima que entre 8-10% de los niños diagnosticados con cáncer tienen un síndrome de predisposición al cáncer hereditario; sin embargo, este porcentaje puede ser que esté subestimado. En investigaciones recientes se ha demostrado mayor porcentaje de pacientes pediátricos con una variante patogénica en línea germinal en alguno de los principales genes que regulan mecanismos fundamentales del funcionamiento celular. Esta información se ha obtenido gracias a los avances de estudios moleculares, como la secuenciación de nueva generación (NGS, por sus siglas en inglés), que han permitido identificar nuevos genes relacionados con los síndromes de predisposición a cáncer.³

Los pediatras que atienden niños y adolescentes con cáncer tienen un papel fundamental para identificar pacientes que pueden ser catalogados dentro del grupo

Correspondencia: Alán Cárdenas-Conejo, E-mail: alancardenasconejo@hotmail.com

Citar como: Carreño-Bolaños DA, Cárdenas-Conejo A, Cervantes-Díaz MTJ. Papel del pediatra para identificar niños y adolescentes con sospecha de cáncer hereditario. Rev Mex Pediatr. 2023; 90(2): 45-47. <https://dx.doi.org/10.35366/113264>



de síndrome de predisposición a cáncer hereditario, la historia clínica continúa siendo la principal herramienta en el inicio del proceso de atención médica. A fin de estar más alerta de este tipo de casos, a continuación, se señalan tres aspectos importantes que se deben tomar en cuenta:

Antecedentes familiares (principalmente de primer y segundo grado). Hay características particulares que pueden orientar para pensar en el síndrome de predisposición a cáncer hereditario, tales como:

1. Miembros de un lado de la familia con el mismo tipo de cáncer;
2. individuos con tipos de tumores específicos o poco frecuentes, familiares que desarrollaron neoplasias a edades tempranas (< 45 años);
3. uno o más familiares en quienes se detectaron múltiples tumores primarios o tumores bilaterales y, por último,
4. que en la familia se observe un patrón de herencia mendeliano: autosómico dominante (la mayoría), autosómico recesivo (en éste cobra relevancia el antecedente de consanguinidad, por lo que debe investigarse) o ligado a cromosoma X.⁴

Características del cuadro clínico del paciente en estudio. Cuando el paciente ha tenido dos o más neoplasias malignas, ya sea tumores primarios, tumores bilaterales o multifocales. También es relevante la edad de presentación, ya que si se encuentra fuera del rango de presentación (menor o mayor) pudiera sospecharse de una condición sindrómica. Esta situación aplica para ciertos tipos de tumores, como el carcinoma de plexo coroideo, astrocitoma anaplásico, astrocitoma subependimario de células gigantes, carcinoma adrenocortical, pólipo de tipo hamartomatoso, carcinoma medular de tiroides.⁵

En la exploración física, los siguientes datos clínicos pudieran indicar la presencia de síndrome de predisposición al cáncer hereditario:

1. *Anomalías congénitas:* labio/paladar hendido, anomalías dentales, defectos radiales u otras anomalías esqueléticas, defectos cardíacos, urogenitales.
2. *Dismorfias craneofaciales como las descritas en el grupo de las rasopatías.*
3. *Anomalías en piel:* hiper o hipopigmentación (ej. manchas café con leche –en neurofibromatosis tipo 1–, máculas hipopigmentadas, pigmentación de mucosas), eritema en región malar, fotosensibilidad,

múltiples tumores benignos en la piel (ej. nevos displásicos, lipomas) y telangiectasias.

4. *Alteraciones en la inmunidad o hematológicas:* infecciones de repetición, pancitopenia, linfopenia, neutropenia y trombocitopenia (ej. anemia de Fanconi).
5. *Alteraciones en el crecimiento:* detención del crecimiento, sobrecrecimiento generalizado, sobrecrecimiento localizado, macro o microcefalia, organomegalias.
6. *Alteraciones oftalmológicas:* hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina, aniridia, coloboma y, en particular, pacientes con retinoblastoma.
7. *Alteraciones neurológicas:* retraso del desarrollo psicomotor, discapacidad intelectual, problemas de aprendizaje y crisis epilépticas (ej. complejo esclerosis tuberosa).
8. *Alteraciones endocrinológicas:* hipercalcemia, hiperparatiroidismo, pubertad precoz.⁶

De acuerdo con los tres aspectos señalados, entonces resulta relevante la actuación del médico pediatra para identificarlos y poder ofrecer atención de manera oportuna a pacientes y familiares ante un caso que se pudiera corresponder a un síndrome de predisposición a cáncer. Asimismo, y como parte de la evaluación integral, se debe solicitar la valoración por el especialista en Genética Médica, incluso en ausencia de casos previos similares en la familia.

Es importante destacar que, en niños y adolescentes, los antecedentes familiares por sí solos no ayudan en la detección de individuos en riesgo, pues pudiera tratarse de una variante patogénica *de novo*, expresividad variable dentro de una misma familia, o bien, que se trate de un gen con penetrancia incompleta o moderada/baja.⁷

Ante un caso sospechoso, el médico genetista deberá analizar toda la información recabada por el equipo de atención médica, y, en caso de ser necesario, será quien dirija y solicite la realización de pruebas moleculares para realizar la confirmación diagnóstica. Sin embargo, se debe tomar en cuenta que, a pesar de las herramientas moleculares disponibles en la actualidad, el resultado podría no ser definitivo, por lo cual es necesario dialogar con la familia.

Esto último nos recuerda que una de las funciones principales del médico genetista es otorgar asesoramiento genético, el cual consiste en explicar el origen del padecimiento, detallar a las familias las opciones de pruebas moleculares que pueden realizarse, hablar

de las ventajas y limitantes de estas pruebas –a fin de realizar la más apropiada–, así como de permitir la toma de decisiones informadas, garantizando que las familias estén preparadas para afrontar el escenario médico de la mejor manera posible.

También es importante destacar que no en todos los casos está indicada la realización de pruebas moleculares; por ejemplo, los pacientes pediátricos que no han presentado algún tumor o alguna otra característica clínica de un síndrome de predisposición a cáncer, ya que el escrutinio está dirigido a población adulta. Es necesario tomar en cuenta que hacer una prueba molecular sin indicación específica podría tener un impacto negativo en la salud mental de los pacientes y familiares, por lo que solamente está indicada para los casos en los que exista un claro beneficio para llevar a cabo la vigilancia médica a lo largo de la vida.^{7,8}

Todo lo anterior, hace reflexionar sobre las razones por las cuáles es necesario identificar pacientes que pueden corresponder a un síndrome de predisposición a cáncer:^{5,6}

1. El paciente puede participar en un protocolo de seguimiento específico del síndrome, lo cual puede permitir la detección temprana de algún tipo de cáncer.
2. Facilita la identificación de otros familiares que pudieran tener un riesgo alto de desarrollar cáncer.
3. Favorece el diseño de estrategias dirigidas a evitar, al máximo, factores externos que pudieran aumentar el riesgo de desarrollar un tumor, como la exposición a radiación, a luz ultravioleta, humo del tabaco, nitratos y nitritos (contenidos

en embutidos y carnes frías), u otros agentes carcinogénicos.

4. Permite ofrecer a los padres asesoramiento genético reproductivo para futuros embarazos.
5. Ayuda a la familia y al paciente a comprender la situación que se vive, proporcionando explicaciones de las posibles causas del desarrollo del cáncer.

REFERENCIAS

1. Ferlay J, Ervik M, Lam F, Colombet M, Mery L, Piñeros M et al. *Global cancer observatory: cancer today*. Lyon, France: International Agency for Research on Cancer; 2020 [Accessed March 27, 2023]. Disponible en: <https://gco.iarc.fr/today>
2. Álvarez Gómez RM, Vidal Millán S, Núñez Martínez P, Wegman Ostrosky T. *Manual de asesoramiento genético en oncología*. México: Permanyer; 2017. pp. 1-65.
3. Zhang J, Walsh MF, Wu G, Edmonson MN, Gruber TA, Easton J et al. Germline mutations in predisposition genes in pediatric cancer. *N Engl J Med*. 2015; 373(24): 2336-2346.
4. Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G et al. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. *Am J Med Genet A*. 2017; 173(4): 1017-1037.
5. Scollon S, Anglin AK, Thomas M, Turner JT, Wolfe Schneider K. A comprehensive review of pediatric tumors and associated cancer predisposition syndromes. *J Genet Couns*. 2017; 26(3): 387-434.
6. Coury SA, Schneider KA, Schienda J, Tan WH. Recognizing and managing children with a pediatric cancer predisposition syndrome: a guide for the pediatrician. *Pediatr Ann*. 2018; 47(5): e204-e216.
7. Druker H, Zellek K, McGee RB, Scollon SR, Kohlmann WK, Schneider KA et al. Genetic counselor recommendations for cancer predisposition evaluation and surveillance in the pediatric oncology patient. *Clin Cancer Res*. 2017; 23(13): e91-e97.
8. Brodeur GM, Nichols KE, Plon SE, Schiffman JD, Malkin D. Pediatric cancer predisposition and surveillance: an overview, and a tribute to Alfred G. Knudson Jr. *Clin Cancer Res*. 2017; 23(11): e1-e5.



¿Podemos incluir a los niños? Preferencias de padres y niños en la toma de decisiones clínicas

Should we include children? Parent and child preferences in clinical decision making

Andrés Felipe Calderón-Ardila,* Diana Carolina Estrada-Cano,‡ Socorro Moreno-Luna§

* *Pediatra*. ORCID: 0000-0001-6936-5284; ‡ *Pediatra*. Magíster en Bioética. ORCID: 0000-0002-8783-407X; § *Magíster en Epidemiología*. ORCID: 0000-0002-4119-4409. Pontificia Universidad Javeriana – Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá, Colombia.

RESUMEN

Introducción: la decisión compartida es el método en la práctica clínica ideal para involucrar tanto al personal de la salud como al paciente. **Objetivo:** explorar las preferencias tanto de participantes en edad escolar, como de sus cuidadores primarios sobre la inclusión de los propios pacientes pediátricos en la discusión de prácticas concernientes a su salud y en la toma de decisiones. **Material y métodos:** estudio cualitativo y descriptivo, basado en entrevistas individuales a 12 niños (de 11 y 12 años) y 15 madres o cuidadoras. Se transcribieron las respuestas de entrevistas de manera textual en dos ciclos de codificación de datos usando el software NVivo versión 12. De acuerdo con las respuestas se identificaron temas y subtemas. **Resultados:** al analizar las respuestas se encontró que la inclusión de los niños en la transmisión de la información sobre su salud aumentaba la confianza en el médico, la adherencia al tratamiento y el entendimiento de la enfermedad. Los padres concordaron que era favorable incluir a los niños en este proceso. Los niños deseaban ser incorporados con sus opiniones, dudas y en la autorización. Todos los participantes concordaron en considerar la opinión del niño sobre la decisión elegida, así como tratar de conciliar cuando hay discrepancias. **Conclusiones:** los niños y sus padres prefieren que los pacientes pediátricos sean incluidos en la discusión con sus médicos, y en la toma de decisiones sobre su salud.

Palabras clave: toma de decisiones, preferencia de los pacientes, autonomía, escolares, investigación cualitativa.

ABSTRACT

Introduction: shared decision-making is the ideal method in clinical practice to involve both health personnel and the patient. **Objective:** to explore the preferences of both school-age participants and their primary caregivers regarding the inclusion of pediatric patients themselves in the health decision-making. **Material and methods:** qualitative study, which is based on individual interviews of 12 children (ages 11 and 12) and 15 mothers or caregivers. Interview responses were transcribed verbatim in two cycles of data coding, using NVivo version 12 software. Themes and subthemes were identified according to participants responses. **Results:** it was found that the inclusion of children in the transmission of information about their health increased trust in the doctor, adherence to treatment and understanding of the disease. Parents agreed that it was favorable to include children in this process. Children wanted to be included with their opinions, doubts, and authorization. All participants agreed to consider the child's opinion when making decisions, as well as to try to reconcile when disagreements arise. **Conclusions:** children and their parents prefer that the pediatric patient be included both in discussions with their doctors and in decision-making about their health.

Keywords: decision-making, patient preference, autonomy, scholars, qualitative research.

Correspondencia: Andrés Felipe Calderón-Ardila, E-mail: andres.calderon@javeriana.edu.co

Citar como: Calderón-Ardila AF, Estrada-Cano DC, Moreno-Luna S. ¿Podemos incluir a los niños? Preferencias de padres y niños en la toma de decisiones clínicas. Rev Mex Pediatr. 2023; 90(2): 48-56. <https://dx.doi.org/10.35366/113265>



INTRODUCCIÓN

Desde la introducción de los derechos del niño en 1989, en el proceso de toma de decisiones en el ámbito clínico se han incluido a los niños.¹ En Colombia inició en 1991 por medio de la Ley 12,² y para el 2006 se expidió el Código de Infancia y Adolescencia que decreta el derecho de los menores a opinar y a ser escuchados en todas las situaciones que los involucre.³

La toma de decisiones compartida es el método predilecto, en la práctica clínica, para involucrar al personal de la salud con el paciente, para que las decisiones diagnósticas o terapéuticas mantengan un equilibrio científico y ético.^{4,5} En el paciente pediátrico, este proceso es complejo dado el constante desarrollo físico y psicológico,⁶ y porque intervienen factores, como la validez de sus opiniones -determinada por la edad, madurez y competencia del niño o adolescente-, la jurisdicción de cada país, y la influencia del médico, los padres y otros familiares.^{4,7-9}

Existen estudios que ponen de manifiesto las ventajas de las decisiones compartidas, entre las que se incluyen: reducción del miedo, mayor compromiso y adherencia al tratamiento, así como la comprensión de la enfermedad.^{4,10-14} La mayoría de estos estudios se han realizado en pacientes adolescentes con enfermedades crónicas (ej. diabetes mellitus tipo I, asma, cáncer), seguramente porque las decisiones pueden ser complejas y diversas.^{7-9,11,14-24}

El objetivo de este estudio fue explorar las preferencias tanto de participantes en edad escolar, como de sus cuidadores primarios sobre la inclusión de pacientes pediátricos en la discusión de prácticas concernientes a su salud y proceso de toma de decisiones.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se trata de un estudio cualitativo y descriptivo, que se basa en entrevistas individuales realizadas en el servicio de hospitalización de pediatría de un hospital general de cuarto nivel de complejidad en Bogotá, Colombia.

La muestra incluyó pacientes de 11 y 12 años con padecimientos agudos, junto con sus padres o cuidadores primarios. El muestreo fue no probabilístico a conveniencia durante el periodo diciembre 2020 a febrero 2021. Se excluyeron pacientes atendidos en la Unidad de Cuidado Intensivo, que hayan requerido reanimación o con limitación para la comunicación (discapacidad auditiva o intelectual), con padecimientos crónicos o terminales.

La técnica de entrevista fue a saturación de información que concluyó cuando surgían datos reiterativos sin aportar temas nuevos o con temas al objetivo del estudio. Las entrevistas se realizaron individualmente y fueron grabadas; la duración osciló de 10 a 35 minutos. Tanto las entrevistas de los niños como las de los padres o cuidadores fueron dirigidas por el investigador principal quien no tenía relación previa con los participantes. Primero se realizaron las entrevistas a los adultos, sin la presencia de los niños y en un lugar diferente a la habitación de hospitalización; mientras que a los niños se aplicó en compañía de un adulto. Los esquemas de las entrevistas se presentan en la *Tabla 1*.

Cada entrevista se transcribió de manera textual. La información de los participantes fue codificada para garantizar la confidencialidad. Se realizaron dos ciclos de codificación de datos con doble codificador con el software NVivo versión 12, mediante un proceso iterativo, se identificaron temas, subtemas y desarrollaron categorías correspondientes. Los datos obtenidos de las

Tabla 1: Contenido de las entrevistas para madres (o cuidadoras), para niños y niñas.

1. Conocimiento del motivo de hospitalización.
2. Conocimiento del tratamiento que le será dado.
3. Experiencia con el médico tratante (si lo reconoce, sabe su nombre, y cómo se ha sentido al hablar con él/ella, si ha podido preguntar dudas).
4. Experiencia con la información que el médico le ha brindado (cómo le ha explicado la enfermedad actual y el tratamiento, y qué ha entendido el niño de lo que está ocurriendo).
5. Preferencias sobre ser incluido en los aspectos de toma de decisiones médicas (por ejemplo, si quiere saber más sobre su enfermedad o el tratamiento, la compañía durante los procedimientos).
6. Preferencias sobre cómo ser incluido en los aspectos de toma de decisiones médicas (medio, el tipo de lenguaje, el emisor).
7. Creencias de la autonomía de los niños para la toma de decisiones (límite en las decisiones, la responsabilidad percibida, la necesidad de apoyo de padres y profesionales de salud).

Tabla 2: Características de los niños y niñas entrevistados.

Número de participante	Edad (años)	Sexo	Grado escolar	Diagnóstico
1	11	F	Sexto	Artritis séptica, tromboembolia pulmonar
2	11	F	Quinto	Quiste tirogloso (cirugía)
3	12	M	Sexto	Absceso hepático
4	10	F	Quinto	Apendicitis (cirugía)
5	12	F	Sexto	Colecistitis (cirugía)
6	10	F	Quinto	Evento paroxístico epiléptico versus no epiléptico
7	12	M	Sexto	Quiste cerebral (cirugía)
8	10	F	Sexto	Dolor abdominal en estudio, probable apendicitis
9	10	F	Quinto	Migraña
10	10	F	Quinto	Neumonía por <i>Mycoplasma pneumoniae</i>
11	11	F	Sexto	Migraña
12	12	M	Sexto	Urolitiasis

F = femenino. M = masculino.

entrevistas de pacientes y cuidadores primarios fueron triangulados a fin de tener una mayor profundidad de la información, y comparar las diferentes perspectivas.

Aspectos éticos: el estudio fue aprobado por el Comité de Investigación y Ética Institucional de la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Javeriana. Para la inclusión al estudio obtuvimos el asentimiento informado de los niños, así como consentimiento informado de los adultos, previo a una explicación del proyecto (a los niños se les presentó un video).

RESULTADOS

Entrevistas a los pacientes

Fueron 12 pacientes con edades de 11 y 12 años (un paciente de ocho años y dos de nueve años rechazaron participar). En la *Tabla 2* se describen sus enfermedades, además se observa que la mayoría fue del sexo femenino.

Las entrevistas se agruparon en las siguientes tres categorías:

1. *Percepción de los niños acerca de la comunicación con los médicos en la hospitalización.*

La mayoría se sintieron incluidos en la conversación que instauran los médicos. Otros participantes percibieron estar limitada a la anamnesis diaria, pero se compartió información que involucra su salud. En las entrevistas, ocho niños reconocían a los

médicos tratantes, pero sólo seis recordaron su nombre. Una participante refirió que los elementos de protección personal en pandemia COVID-19 fue un factor para no reconocer al médico.

En nueve entrevistas, los niños manifestaron tener la confianza de hacer preguntas a los médicos, quienes respondieron de manera oportuna. Dos participantes manifestaron no haber preguntado o hicieron pocas preguntas porque la madre llevaba la conversación, por lo que no fue necesaria su intervención.

La forma verbal fue la más frecuentemente utilizada para transmitir al niño la información acerca de la enfermedad y su tratamiento. Ninguno refirió que el uso de gráficas, dibujos o modelos. Dos pacientes que requirieron intervención quirúrgica manifestaron que los médicos le indicaron las partes del cuerpo comprometidas para mayor comprensión.

2. *Preferencias de los niños acerca de la transmisión de la información*

Once participantes concordaron en la importancia de ser incluidos en el proceso de diálogo y escucha sobre la enfermedad y el tratamiento (*Tabla 3*, sección 1). Sólo una participante manifestó no estar interesada en conocer acerca de su enfermedad o del tratamiento, ni de intervenir en la discusión del proceso de salud y enfermedad.

Trece niños prefirieron recibir la información de manera verbal, mientras dos propusieron una explicación por medio de videos para comprenderla mejor.

En cuanto al emisor de la información, cinco participantes manifestaron preferir recibirla de los médicos, porque tienen más experiencia y conocimientos. Otros niños optaron por recibirla de los médicos junto con los padres, porque consideraron que tenían mayor confianza con los últimos para resolver dudas y porque podrían utilizar formas más prácticas para dar la información. Un participante señaló que la madre fuera quien le diera información, por el alto grado de confianza.

En cuanto al tipo de lenguaje para transmitir la información, cuatro expresaron preferir el coloquial porque les permite mayor entendimiento. Otros manifestaron por una combinación de la jerga médica y lenguaje coloquial para “aprender nuevas cosas”.

3. *Preferencias de los niños en la toma de decisiones*

En general, los niños piensan que no pueden decidir por sí solos sobre temas relacionados con su salud y porque están bajo la protección de sus padres. Además, piensan que las emociones vividas en el proceso de enfermedad van a impactar en tomar decisiones. Suponen que la decisión más apropiada

es la de sus médicos, -aunque fuera contraria a sus deseos-, porque es imparcial y apoyada en sus conocimientos.

Es importante aclarar que, aunque consideran que no pueden decidir solos, sí deben intervenir con preguntas sobre su tratamiento y para dar su autorización (*Tabla 3*, sección 2).

La mayoría concordó que requieren ayuda en la toma de decisiones relacionadas con su salud, ya que les da miedo cometer errores. Consideran que los padres y médicos tienen más experiencia y conocimiento, y pueden poner su salud por encima de otras circunstancias. El apoyo debe venir de sus padres porque sienten que su salud es “responsabilidad de los padres”. Además, que ellos los acompañarán en todo el proceso de enfermedad y pueden filtrar la información importante y transmitirla al médico. Además, traducen la información del personal de salud al niño, para mayor comprensión.

La información de estas categorías se puede observar en la *Figura 1*.

Tabla 3: Respuestas a preguntas de acuerdo a secciones de las entrevistas.

Entrevistas a niños o niñas	
1.	Entrevistador: “¿Cómo te sientes cuando los médicos te incluyen a ti?” Respuesta 1: “Muchos médicos lo hacen, algunos no, pero eso lo deberían hacer [...] porque uno como paciente quiere saber lo que pasa. Entonces, si a uno lo centran en la información, le dan todas las indicaciones uno puede entender mejor. Claro está, que cuando uno es niño no entiende muchas cosas que los adultos sí, entonces lo [deben] explicar diferente.” “[...] Me parece bien porque ellos fomentan la confianza y a explicarle de manera muy amable a las personas.”
2.	Entrevistador: “¿Tú sientes que puedes decidir acerca de tu salud?” Respuesta 1: “[...] si un médico dice que tiene que hacer un procedimiento o tales exámenes sabe por qué, la razón. Uno tal vez puede intervenir y, pues, le pregunta y ellos responden normal, y uno entiende porque mandan los exámenes.” Respuesta 2: “La verdad bien, porque sé cómo es mi historia clínica. Entonces, si un médico me pregunta qué pasa, o qué te han dicho los médicos, entonces yo misma puedo decir qué me pasa, porque yo soy la paciente en estos casos y soy la que le explico a los médicos.” Decidir como tal no [...] pero se tiene que tener la idea del paciente y la idea del profesional.”
Entrevistas a madres o cuidadoras	
3.	Respuesta: “[...] muchas veces [...] en el momento que le dicen las cosas [...] hay muchos pensamientos en cabeza y no fluye la pregunta, pero él (el niño) la botaba de una, entonces yo decía: “ah, sí, yo también quería preguntar eso [...]”, y pudimos sacar muchas cosas de las dudas que teníamos.”
4.	Respuesta: “Que opinen sí, igual opinar no es decidir. Es bueno que opinen porque igual es el cuerpo de ellos, es la salud de ellos y es su tiempo.”
5.	Respuesta: “[...] porque van a estar los papás siempre tomando las decisiones por ella, porque aún ella es muy pequeña. Para la edad que tiene puede que ella entienda y sepa muchas cosas, pero aún no sabe qué consecuencias va a tener, porque no es una persona que a lo largo de la experiencia ha vivido, como sus padres que sí han pasado por muchas etapas donde ya se puede tener decisión.”

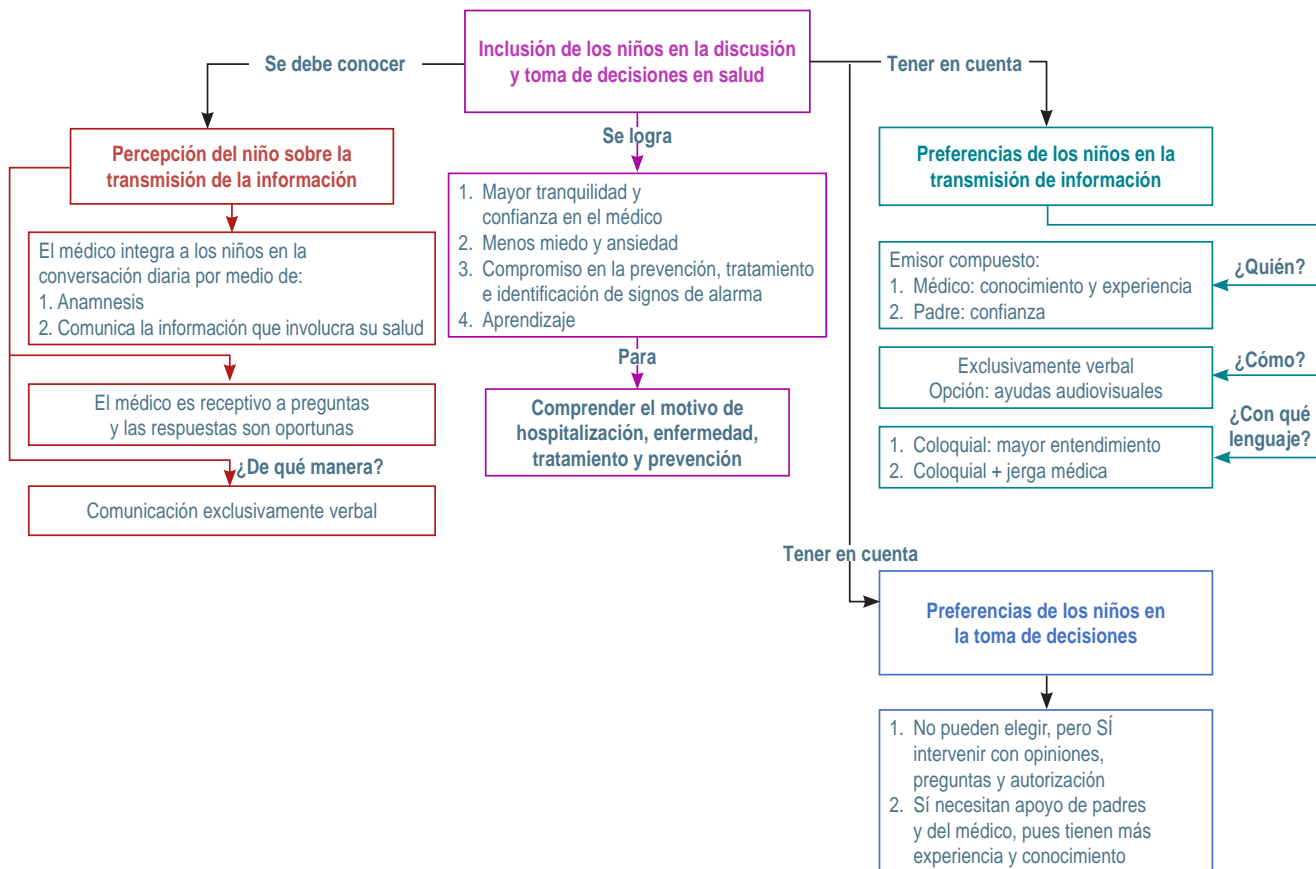


Figura 1: Preferencias de los niños en cuanto a su inclusión en el proceso de discusión y toma de decisiones en temas relacionados con salud.

Entrevistas a madres o cuidador

Se entrevistaron 15 participantes, 14 madres y una cuidadora. Las características sociodemográficas se pueden ver en la *Tabla 4* y, como se observa, hubo dos madres de quienes no hubo respuestas de sus hijos; mientras que dos, corresponden a un mismo paciente.

Las entrevistas se agruparon en tres categorías:

1. *Percepción acerca de la comunicación de los médicos hacia los niños durante la hospitalización*

La mayoría percibieron que los médicos son empáticos e incluyen a los niños en la transmisión de la información, y se preocupan porque entiendan. Esto genera tranquilidad y confianza del niño al médico. Varias comentaron que pudieron preguntar sus dudas al médico, quien fue receptivo y dio respuestas oportunas. Una participante expresó que era su hijo

quien realizaba las preguntas y eran complementarias a las suyas (*Tabla 3*, sección 3).

El lenguaje usado por los médicos fue coloquial, al definir palabras de la jerga médica empleadas. La comunicación fue verbal y, en los casos de intervención quirúrgica, fue pictórica al señalar las partes del cuerpo involucradas, o con apoyo de imágenes diagnósticas para mayor entendimiento.

2. *Preferencias acerca de la transmisión de la información al niño*

Todas las participantes expresaron que se debe incluir a los niños en la transmisión de la información sobre su enfermedad, tratamiento y prevención desde el inicio de la atención. Para la mayoría, el médico debe transmitir la información verbal, con y sin apoyo gráfico (dibujos, videos u otro medio audiovisual) para capturar fácilmente la atención del niño y que sea más didáctico.

Con respecto al tipo de lenguaje, la mayoría concuerda en utilizar lenguaje coloquial para mejorar entendimiento. Pero, otras comentaron que era adecuado combinar la jerga médica y lenguaje coloquial para que el niño entendiera conversaciones futuras –“para nutrir el conocimiento”–, lo cual coadyuva a dar credibilidad al médico.

Casi todas consideraban al médico como la fuente de información primaria, siempre en compañía de los padres. Porque tiene el conocimiento sobre el padecimiento y puede responder las dudas de forma oportuna. Al estar presentes los padres, pueden explicar la información al niño de manera más sencilla.

3. *Preferencias sobre la intervención de los niños en la toma de decisiones*

Quienes respondieron consideraron que: “los niños no pueden elegir en temas que involucran su salud”, pero consideran deben tomar en cuenta sus opiniones, porque son ellos “quienes recibirán las intervenciones”. El peso de la opinión del menor dependerá de la gravedad de la situación.

También comentaron que las opiniones de los niños deberán ser retroalimentadas por los padres o los médicos. Considerando que: “la decisión final se encuentra a cargo de los padres y los médicos”; si el niño no está de acuerdo con la conducta, proponen conciliar (*Tabla 3*, sección 4).

Por otro lado, todas consideraron que los niños necesitan apoyo de sus padres y del médico en la toma de decisiones en temas que involucran su salud. Esto lo justificaron porque no había experiencias previas que les ayuden a tomar decisiones. Además, los padres pueden discernir sobre lo más conveniente en cada caso según el dictamen médico (*Tabla 3*, sección de entrevista 5).

La información recopilada en las categorías anteriores se agrupó en la *Figura 2*. Por último, en la *Figura 3* se observa cómo las categorías de los niños y adultos convergen. Asimismo, se proponen los aspectos a considerar por el personal de la salud en el momento de transmitir la información, así como el momento de toma de decisiones, a fin de lograr mejor comprensión por parte del niño.

DISCUSIÓN

A diferencia de los médicos que toman decisiones en nombre de los pacientes, la *toma de decisiones compartida* es cada vez más importante en diferentes ámbitos de la atención médica. Es un enfoque donde médicos y pacientes comparten la mejor evidencia disponible frente a la tarea de tomar decisiones y, además, los pacientes son apoyados en emitir sus preferencias ante las diferentes opciones disponibles.²⁵

Tabla 4: Características de los adultos que fueron entrevistados.

Número de participante correspondiente*	Edad (años)	Escolaridad	Parentesco
1	39	Profesional	Madre
2	39	Maestría	Madre
3	31	Bachillerato	Madre
4	53	Quinto de primaria	Cuidadora
4	28	Bachillerato	Madre
*	48	Técnico	Madre
5	45	Quinto de primaria	Madre
6	39	Tecnólogo	Madre
7	35	Especialización	Madre
8	35	Técnico	Madre
9	40	Bachillerato	Madre
10	30	Bachillerato	Madre
11	43	Profesional	Madre
*	35	Segundo bachillerato	Madre
12	47	Quinto de primaria	Madre

* No se entrevistó al paciente.

* El número corresponde a los pacientes señalados en la *Tabla 1*. Del paciente 4 se obtuvo respuesta de la madre y de una cuidadora.

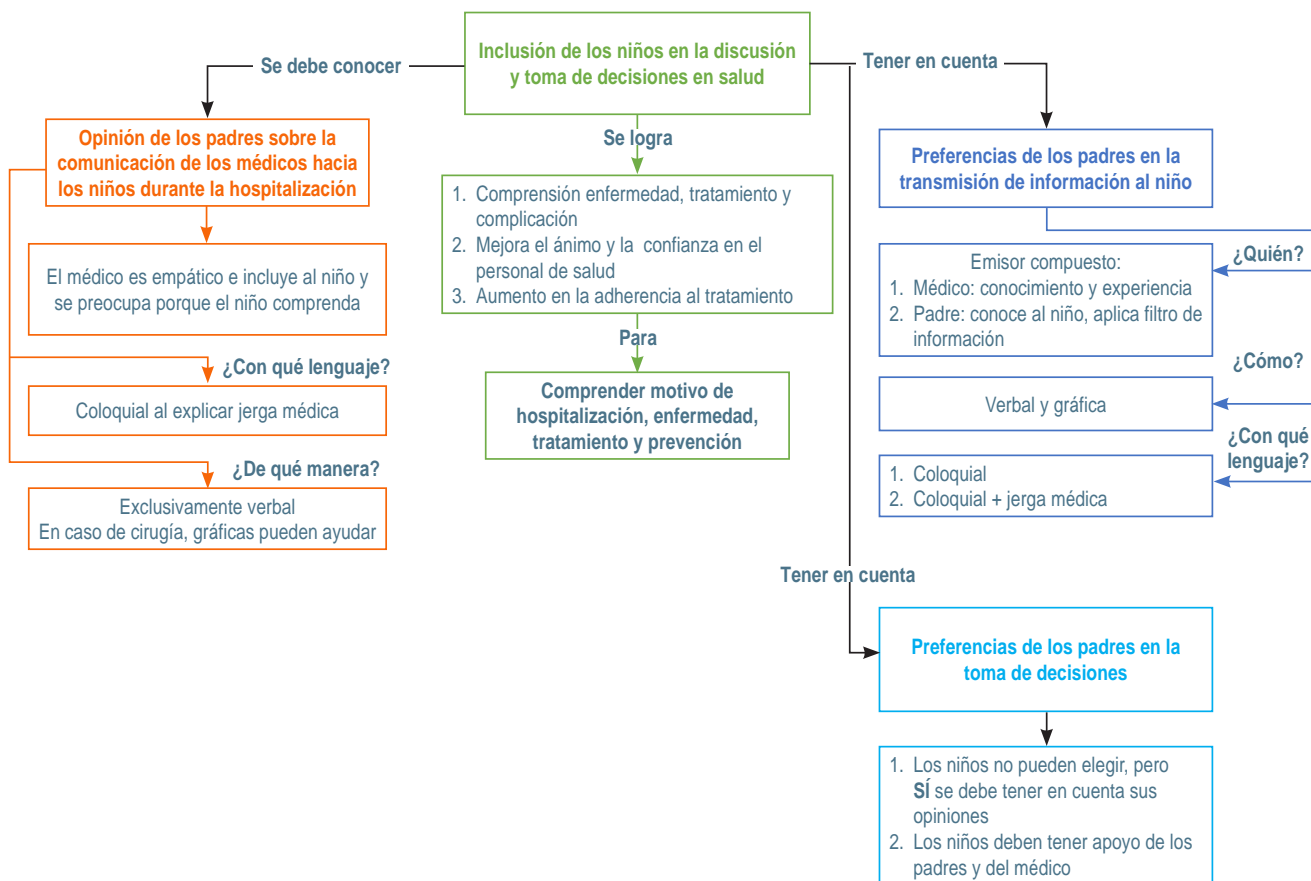


Figura 2: Preferencias de las madres o cuidadoras sobre la inclusión de los niños en el proceso de discusión y toma de decisiones en temas relacionados con salud.

En pediatría, la toma compartida de decisiones se basa en los pacientes (niños o adolescentes), sus padres o cuidadores como en los profesionales involucrados a la hora de tomar una decisión sobre un determinado aspecto de la salud.⁹ Esto logra una cooperación genuina entre las tres partes, esperando que haya una relación estrecha y colaborativa.^{9,26}

El bajo nivel educativo y un contexto cultural tradicional de evitación de toma de decisiones autónomas suelen ser las principales barreras para llevar a cabo este enfoque. Por lo tanto, es fundamental favorecer habilidades básicas de comunicación clínica efectiva por parte del médico y la consecuente consolidación de una buena relación médico-paciente.²⁵

El objetivo de este estudio se centró en explorar, tanto las preferencias de pacientes en edad escolar con enfermedades agudas, como la de sus padres o cuidadores sobre su inclusión en el proceso de toma de decisiones en aspectos relacionados con su salud. Las

entrevistas permitieron evidenciar que para los niños es importante que los integren en el proceso de diálogo; al escuchar sobre su enfermedad, el tratamiento y prevención puede aumentar la confianza con el médico, así como disminuir la ansiedad y el temor, lo cual pudiera propiciar mayor adherencia al tratamiento. Lo anterior concuerda con los hallazgos de los estudios de Wangmo y colaboradores, Kilkelly y Donnelly, y Kohrman.^{1,10,27}

De acuerdo con lo obtenido en este estudio, los niños y sus cuidadores prefieren una información transmitida verbalmente y algunos proponen recibirla con ayuda de medios audiovisuales. No parece haber preferencia en cuanto al tipo de lenguaje, algunos prefieren el lenguaje coloquial y otros una combinación de este con la jerga médica, porque adquieren más conocimiento y entenderán mejor las conversaciones futuras. Kilkelly y colaboradores, señalaron que la información en el ámbito de la salud debe ser transmitida a los niños en palabras claras, acordes a la edad y madurez de cada paciente.¹⁰

El emisor ideal, tanto para los niños como para los padres, es el integrado por el médico y los padres para complementar el contenido y la forma de la comunicación. El médico cuenta con más experiencia y conocimiento, mientras los padres conocen y están más cercanos al niño, por tanto, les generan más confianza para emitir sus dudas y los padres tienen formas más cercanas al paciente para compartir la información.

En nuestro estudio, tanto los niños como los padres consideran que los menores no pueden decidir en temas relacionados con su salud y necesitan apoyo de los adultos para tomar este tipo de decisiones, lo cual se justifica por la falta de madurez, poca experiencia y la falta de control de emociones. Sin embargo, solicitan que los niños hagan preguntas y emitan opiniones sobre el o los tratamientos, y la autorización para los mismos. Por supuesto, el peso de la opinión del niño dependerá de la gravedad de la situación clínica. Harrison y

colaboradores proponen cierto grado de participación según grupos etarios; en particular los escolares deben recibir información, pero su capacidad de decisión es limitada, ya que no comprenden plenamente todas las implicaciones al asentir o disentir.²⁸

Por último, es importante resaltar que la percepción general sobre la responsabilidad de la decisión final recae sobre los padres y los médicos. En el supuesto que el niño discrepe de la conducta a seguir, los padres expresan que no se debe imponer la decisión sino conciliar las posiciones.⁹

A través de las entrevistas se identificó que, en nuestro hospital, la mayoría de los niños se sintieron incluidos en la conversación de los médicos con sus padres. Además, expresaron que pudieron preguntar y resolver sus dudas. Esto discrepa de otros estudios donde los niños participaron pasivamente en la entrevista diaria o se hacía caso omiso a sus inquietudes u opiniones.^{11,20}

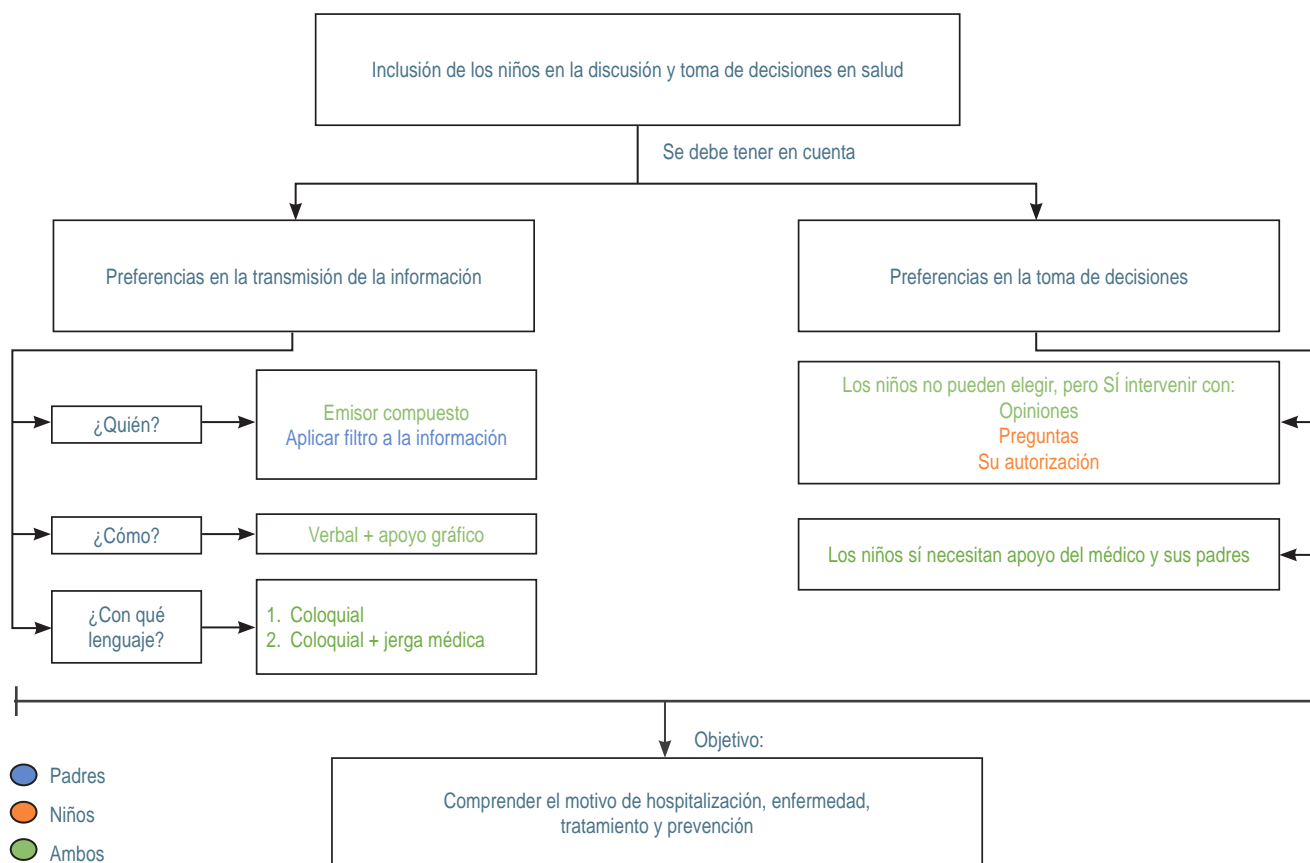


Figura 3: Preferencias en la inclusión de los niños en la discusión y proceso de toma de decisiones en temas que involucran su salud. Se presentan los aspectos que debería tener en cuenta el profesional de la salud en el momento de la transmisión de la información.

Una limitante del estudio fue que sólo se pudo obtener las respuestas de las madres, por lo que se desconoce cuál sería la opinión de los papás.

CONCLUSIONES

Al parecer los pacientes en edad escolar prefieren ser incluidos en la toma de decisiones en situaciones que involucren su salud, pero siempre en compañía de sus padres.

REFERENCIAS

1. Wangmo T, De Clercq E, Ruhe KM, Beck-Popovic M, Rischewski J, Angst R et al. Better to know than to imagine: Including children in their health care. *AJOB Empir Bioeth*. 2017; 8(1): 11-20.
2. Congreso de Colombia. Convención Internacional sobre los derechos del niño. Colombia; 1991. p. 6.
3. Congreso de Colombia. Código de la infancia y la adolescencia. Colombia; 2006. p. 72.
4. Wyatt KD, List B, Brinkman WB, Prutsky Lopez G, Asi N, Erwin P et al. Shared decision making in pediatrics: a systematic review and meta-analysis. *Acad Pediatr*. 2015; 15(6): 573-583.
5. Opel DJ. A push for progress with shared decision-making in pediatrics. *Pediatrics*. 2017; 139(2): e20162526.
6. Coughlin KW. Medical decision-making in paediatrics: infancy to adolescence. *Paediatr Child Health*. 2018; 23(2): 138-146.
7. Vemuri S, Hynson J, Williams K, Gillam L. Decision-making approaches for children with life-limiting conditions: results from a qualitative phenomenological study. *BMC Med Ethics*. 2022; 23(1): 52.
8. Park ES, Cho IY. Shared decision-making in the paediatric field: a literature review and concept analysis. *Scand J Caring Sci*. 2018; 32(2): 478-489.
9. Butz AM, Walker JM, Pulsifer M, Winkelstein M. Shared decision making in school age children with asthma. *Pediatr Nurs*. 2007; 33(2): 111-116.
10. Kilkelly U, Donnelly M. The child's right to be heard in the healthcare setting: perspectives of children, parents and health professionals [Internet]. 2006 [cited 2019 Feb 21]. p. 105. Available in: <https://www.researchgate.net/publication/279638240>
11. Moore L, Kirk S. A literature review of children's and young people's participation in decisions relating to health care. *J Clin Nurs*. 2010; 19(15-16): 2215-2225.
12. Vessey JA, Miola ES. Teaching adolescents self-advocacy skills. *Pediatr Nurs*. 1997; 23(1): 53-56.
13. Holzheimer L, Mohay H, Masters IB. Educating young children about asthma: comparing the effectiveness of a developmentally appropriate asthma education video tape and picture book. *Child Care Health Dev*. 1998; 24(1): 85-99.
14. de Winter M, Baerveldt C, Kooistra J. Enabling children: participation as a new perspective on child-health promotion. *Child Care Health Dev*. 1999; 25(1): 15-23; discussion 23-25.
15. Allen KA. Parental decision-making for medically complex infants and children: an integrated literature review. *Int J Nurs Stud*. 2014; 51(9): 1289-1304.
16. Fiks AG, Hughes CC, Gafen A, Guevara JP, Barg FK. Contrasting parents' and pediatricians' perspectives on shared decision-making in ADHD. *Pediatrics*. 2011; 127(1): e188-e196.
17. Coyne I, O'Mathúna DP, Gibson F, Shields L, Sheaf G. Interventions for promoting participation in shared decision-making for children with cancer. *Cochrane Database Syst Rev*. 2013; (6): CD008970. doi: 10.1002/14651858.CD008970.pub2.
18. Alderson P, Sutcliffe K, Curtis K. Children as partners with adults in their medical care. *Arch Dis Child*. 2006; 91(4): 300-303.
19. Rousseau K. Children as young as 4 years of age with type 1 diabetes showed understanding and competence in managing their condition. *Evid Based Nurs*. 2007; 10(1): 28.
20. Quaye AA, Coyne I, Soderback M, Hallstrom IK. Children's active participation in decision-making processes during hospitalisation: An observational study. *J Clin Nurs*. 2019; 28(23-24): 4525-4537.
21. Jordan A, Wood F, Edwards A, Shepherd V, Joseph-Williams N. What adolescents living with long-term conditions say about being involved in decision-making about their healthcare: A systematic review and narrative synthesis of preferences and experiences. *Patient Educ Couns*. 2018; 101(10): 1725-1735.
22. Day E, Jones L, Langner R, Bluebond-Langner M. Current understanding of decision-making in adolescents with cancer: A narrative systematic review. *Palliat Med*. 2016; 30(10): 920-934.
23. Brody JL, Scherer DG, Annett RD, Turner C, Dalen J. Family and physician influence on asthma research participation decisions for adolescents: the effects of adolescent gender and research risk. *Pediatrics*. 2006; 118(2): e356-e362.
24. Malone H, Biggar S, Javadpour S, Edworthy Z, Sheaf G, Coyne I. Interventions for promoting participation in shared decision-making for children and adolescents with cystic fibrosis. *Cochrane Database Syst Rev*. 2019; 5(5): CD012578. doi: 10.1002/14651858.CD012578.pub2.
25. Elwyn G, Frosch D, Thomson R, Joseph-Williams N, Lloyd A, Kinnersley P et al. Shared decision making: a model for clinical practice. *J Gen Intern Med*. 2012; 27(10): 1361-1367.
26. Dixon-Woods M, Young B, Heney D. Partnerships with children. *BMJ*. 1999; 319(7212): 778-780.
27. Kohrman A, Clayton EW, Frader JE, Grodin MA, Moseley KL, Porter IH et al. Informed consent, parental permission, and assent in pediatric practice. *Pediatrics*. 1995; 95(2): 314-317.
28. Harrison C, Kenny NP, Sidarous M, Rowell M. Bioethics for clinicians: 9. Involving children in medical decisions. *CMAJ*. 1997; 156(6): 825-828.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen.



Prevalencia de anemias hemolíticas hereditarias detectadas por tamiz metabólico ampliado en los servicios de salud de Petróleos Mexicanos

Prevalence of hereditary hemolytic anemias detected by extended newborn screening in the health services of Petróleos Mexicanos

Lizbeth Yamilet Hernández-Verdugo,* María Fernanda Fernández-Bautista,†
Alejandra Domínguez-Camacho,‡ Cristal Medina-Pérez,‡ Juana Inés Navarrete-Martínez,§
David Eduardo Cervantes-Barragán,§ Patricia Galindo-Delgado¶

* Residente. Facultad de Medicina Humana de la Universidad Autónoma de Chiapas; † Servicio de Pediatría; § Servicio de Genética; ¶ Servicio de Hematología Pediátrica. Hospital Central Sur de Alta Especialidad de Pemex. Ciudad de México, México.

RESUMEN

Introducción: el tamiz metabólico ampliado (TMA) para recién nacidos incluye la detección de anemias hemolíticas hereditarias (AHH). **Objetivo:** estimar la prevalencia de AHH en la población pediátrica de los servicios de salud de Petróleos Mexicanos. **Material y métodos:** estudio transversal y descriptivo realizado de enero 2005 a febrero 2018. Se incluyeron 37,975 recién nacidos vivos a los que se les realizó TMA. **Resultados:** el 0.83% (n = 314) de la población presentó algún tipo de AHH; 181 fueron positivos para una hemoglobinopatía, de los cuales 122 (67.4%) tuvieron hemoglobina S (HbS) y 70 fueron mujeres (85.4%). Por su parte, 133 pacientes se detectaron con deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (G6PD), de los cuales 127 eran hombres (95.8%). **Conclusiones:** la detección oportuna de AHH es importante para evitar complicaciones, como las crisis hemolíticas.

Palabras clave: anemia hemolítica hereditaria, tamiz neonatal, hemoglobina S, deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa.

ABSTRACT

Introduction: extended newborn screening (ENS) includes the detection of hereditary hemolytic anemias (HHA). **Objective:** to estimate the prevalence of HHA in the pediatric population of the Petróleos Mexicanos health services. **Material and methods:** cross-sectional and descriptive study carried out from January 2005 to February 2018. 37,975 live newborns who underwent ENS were included. **Results:** 0.83% (n = 314) of the studied population presented some type of HHA; 181 were positive for a hemoglobinopathy, of which 122 (67.4%) had hemoglobin S (HbS) and 70 were women (85.4%). Additionally, 133 patients were detected with glucose 6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency, of which 127 were men (95.8%). **Conclusions:** timely detection of HHA is important to avoid complications, such as hemolytic crises.

Keywords: hereditary hemolytic anemias, extended newborn screening, hemoglobin S, G6PD deficiency.

Correspondencia: Patricia Galindo-Delgado, E-mail: patygal16@yahoo.com

Citar como: Hernández-Verdugo LY, Fernández-Bautista MF, Domínguez-Camacho A, Medina-Pérez C, Navarrete-Martínez JI, Cervantes-Barragán DE et al. Prevalencia de anemias hemolíticas hereditarias detectadas por tamiz metabólico ampliado en los servicios de salud de Petróleos Mexicanos. Rev Mex Pediatr. 2023; 90(2): 57-62. <https://dx.doi.org/10.35366/113266>



INTRODUCCIÓN

En 1973, se estableció el primer programa de tamiz para hipotiroidismo congénito, siendo Canadá el primer país en implementarlo, seguido por los Estados Unidos de Norteamérica en 1975. En México, el tamiz neonatal se realizó por primera vez en 1973.¹⁻⁵

El término tamiz neonatal ampliado (TMA) se refiere a la prueba que, además de hipotiroidismo, detecta múltiples enfermedades, incluyendo errores innatos del metabolismo de los aminoácidos, de los ácidos orgánicos y de los defectos de la oxidación de los ácidos grasos.³ En 2014, se publicó la Norma Oficial Mexicana para la prevención y control de los defectos al nacimiento en la obligatoriedad de la realización del tamiz metabólico neonatal.⁴

La única institución de salud en México del sector público que realiza el panel de TMA para la detección del mayor número de padecimientos es Petróleos Mexicanos (PEMEX). De inicio, detectaba 69 enfermedades en el 2005, y a partir del 2012 se amplió a 76 enfermedades, el cual incluye enfermedades lisosomales. En PEMEX, el TMA se realiza entre el tercer y séptimo día de vida extrauterina, para garantizar la cobertura al 100% de todos los recién nacidos (RN) que se atienden en los servicios médicos de la institución.⁶⁻⁹

Este tamizaje también tiene capacidad para la detección en el periodo neonatal de anemias hemolíticas hereditarias (AHH); siendo las hemoglobinopatías y la deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (G6PD) en glóbulos rojos las más frecuentes.^{10,11}

Existen diferentes tipos de hemoglobinopatías, como la presencia de hemoglobina S (HbS) que produce la anemia de células falciformes. En la actualidad, se conocen variantes genéticas de la HbS; por ejemplo, la variante heterocigota conocida como rasgo falciforme o rasgo drepanocítico (HbAS), variante homocigota o anemia de células falciformes (HbSS), el doble heterocigoto o HbS-talasemia, y el doble heterocigoto con otras variantes estructurales (HbSC, HbSD, HbSX).¹²⁻¹⁶

Las talasemias son un grupo heterogéneo de alteraciones, que tienen en común el defecto en la síntesis de una o varias de las cadenas de globina.¹⁷⁻¹⁹ La alfa-talasemia es la forma más frecuente, debida a la delección de genes de globina.^{8,20-23}

Por su parte, la deficiencia de G6PD corresponde a un defecto enzimático y está presente en más de 400 millones de personas en todo el mundo.^{9,24} Es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X, de la cual se han descrito alrededor de 140 mutaciones.^{25,26}

El objetivo de este estudio es conocer la prevalencia de AHH detectadas por TMA en población mexicana que tiene acceso a los servicios médicos de PEMEX.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se trata de un estudio transversal y descriptivo, que se realizó con los resultados del programa de tamiz neonatal en el periodo de enero 2005 a febrero 2018 en los servicios de salud de PEMEX. En el programa se incluye el registro nacional de nacimientos de todas las unidades médicas (tanto de hospitales generales, como hospitales regionales y centrales), las cuales están ubicadas en diferentes estados de la República mexicana.

El TMA se realizó a partir de gotas de sangre obtenidos del talón de los RN, que fueron colocadas sobre papel filtro, para después ser analizadas mediante espectrometría de masas en tándem (MS/MS). Las muestras fueron realizadas en el laboratorio Genomi-k S.A. de C.V. con sede en Monterrey, Nuevo León.

Los neonatos detectados con TMA anormal para una AHH se les realizó diagnóstico confirmatorio por el servicio de Hematología Pediátrica del Hospital Central Sur, ubicado en la Ciudad de México. Para la confirmación se detectó la deficiencia de actividad enzimática de G6PD, mientras que para la detección de hemoglobinas anormales se utilizó electroforesis estándar o HPLC.

Análisis estadístico. Fue de tipo descriptivo; para las variables cuantitativas se utilizó promedio y desviación estándar, y para las variables cualitativas se utilizó frecuencias y porcentajes. Para estimar la prevalencia se consideró como denominador a todos los RN derechohabientes de PEMEX, excluyendo a los pacientes que fallecieron antes de la realización del tamiz. El numerador correspondió a los casos con diagnóstico confirmatorio para casos de deficiencia de G6PD, mientras que para hemoglobinopatías corresponde a los casos detectados por tamiz.

RESULTADOS

En el periodo de estudio hubo 37,975 RN vivos en quienes se realizó TMA, en los servicios de salud de PEMEX. Se analizaron dos grupos de estudio que corresponden al 0.83% (n = 314) de la población; el grupo 1 se conformó por 181 neonatos (0.47%) con resultados positivos de tamiz para alguna hemoglobinopatía, y el grupo 2 con 133 individuos (0.36%) con deficiencia de G6PD.

De los 181 pacientes que dieron positivo para una hemoglobinopatía, la edad promedio al diagnóstico

Tabla 1: Características clínicas de los pacientes positivos por tamiz a hemoglobinopatía (N = 181).

	n (%)
Género	
Hombres	83 (45.9)
Mujeres	98 (54.1)
Edad del diagnóstico (meses)*	8.4 ± 12.7
Edad del diagnóstico por intervalos de edad en meses	
≤ 3	63 (34.8)
4-6	56 (30.9)
7-9	17 (9.4)
10-12	23 (8.3)
> 12	22 (5.0)
Presencia de manifestaciones clínicas	24 (13.3)
Afectación familiar	
Padres	134 (74.0)
Hermanos	113 (62.4)
Tipos de hemoglobina (n = 167)+	
HbA	16 (8.8)
HbS	122 (67.4)
HbC	5 (2.8)
HbJ	10 (5.5)
HbD	0 (0)
Otros	14 (7.7)

* Promedio ± desviación estándar.
+ Sólo se consideran los 167 casos en quienes se ha confirmado la hemoglobinopatía.

definitivo fue de ocho meses, y 34.8% (n = 63) eran menores de tres meses. Con respecto al tipo de hemoglobinopatía, la más frecuente fue la HbS en 122 RN (67.4%), haciendo la observación de que sólo 13.3% (n = 24) presentó manifestaciones clínicas (Tabla 1).

Al analizar la distribución geográfica de los pacientes detectados con hemoglobinopatías se observó que la mayoría era del estado de Veracruz (n = 103, 57%), seguido por Tabasco en 21.5% (n = 39) pacientes (21.5%) (Figura 1).

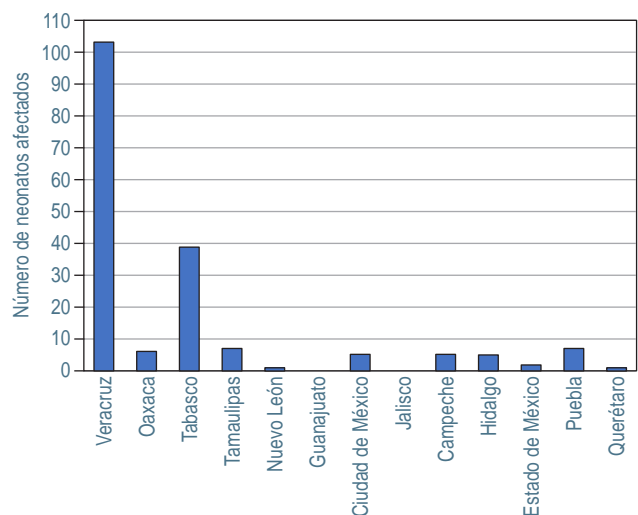
En cuanto a los pacientes con deficiencia de G6PD (n = 133), la mayoría se diagnosticó antes de los tres meses de vida (53.4%) (Tabla 2). Sólo 6% (n = 8) presentaron manifestaciones clínicas. Al analizar la distribución geográfica, se observó que la mayor proporción eran originarios del estado de Veracruz (52.6%, n = 70), seguido de Tabasco (24%, n = 32) y Campeche (7.5%, n = 10) (Figura 2).

DISCUSIÓN

En este estudio, se hace el análisis del programa de tamizaje neonatal para hemoglobinopatías y deficiencia de G6PD en 37,975 RN de los servicios de salud de PEMEX. Ésta es una institución pública que otorga servicios de salud aproximadamente a 1% de la población mexicana.

De los 181 casos detectados por tamiz con patrón anormal de hemoglobina, en su mayoría n = 122 (67.4%) corresponden a alteraciones estructurales de tipo hemoglobina S. Lo que concuerda con estudios previos tanto nacionales como internacionales, ya que mencionan que en los últimos años las tendencias migratorias mundiales han cambiado la epidemiología de las hemoglobinopatías.²⁶ Este tipo de hemoglobinopatía se encuentra distribuida por todas las Américas como resultado del flujo genético proveniente del África y una pequeña fracción aportada por inmigrantes europeos.²⁷ Según el registro epidemiológico de la Organización Mundial de la Salud, 71% de los países del mundo tiene pacientes con hemoglobinopatías, siendo un problema de salud pública.^{20,28}

En México, esta alteración se encuentra en poblaciones costeras en virtud de la elevada proporción de personas afrodescendientes, donde la frecuencia de portadores es del orden de 10%, y uno de cada 400 RN tendrá la enfermedad.²⁹⁻³³ Estos reportes son consistentes con nuestro estudio, ya que Veracruz y Tabasco en conjunto representaron casi 80% de las hemoglobi-

**Figura 1:** Distribución geográfica de los neonatos positivos a hemoglobinopatías por tamiz.

nopatías.⁷ Aunque los signos y síntomas pueden iniciar más allá del periodo neonatal, se recomienda que estos pacientes tengan seguimiento por un hematólogo.³⁴⁻³⁸

Se conoce que la deficiencia de G6PD es uno de los desórdenes enzimáticos hereditarios más comunes, se estima que afecta a más de 400 millones de personas en todo el mundo. La prevalencia en México es de 0.95%.³⁹⁻⁴² En el presente estudio, detectamos a 133 RN con este tipo de deficiencia, lo cual concuerda con un estudio realizado por Zamorano-Jiménez, en 2015, donde reportó 189 casos de un total de 21,619 neonatos tamizados. A su vez, la Secretaría de Marina Armada de México publica la tasa de 9.6/10,000 RN.⁴¹ Por distribución geográfica, también Veracruz y Tabasco abarcaron casi 80% de los pacientes afectados, lo que hace pensar en un posible vínculo de ambas enfermedades debido al flujo genético producto de la migración, o bien por el tipo de población que se atiende en PEMEX, ya que un grupo importante de trabajadores se ubica en esas regiones.

Un aspecto para comentar es que en alrededor de 80% de los pacientes se realizó una prueba confirmatoria, aproximadamente a los seis meses de vida. Aunque el motivo de que algunos de los casos que se confirmaron después de esa edad fue por haber perdido el derecho a los servicios médicos de PEMEX, se debe considerar la importancia para identificar a los neona-

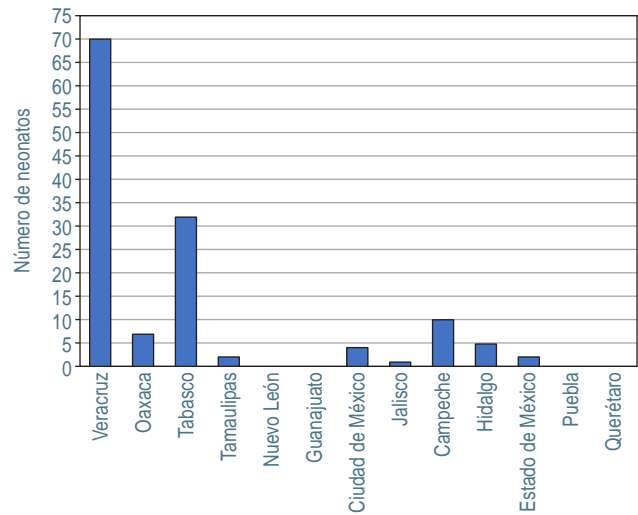


Figura 2: Distribución geográfica de los neonatos positivos a deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa.

tos con deficiencia de G6PD en etapas tempranas para tratar de evitar que los pacientes se diagnostiquen cuando tienen una crisis hemolítica,⁴³ o también para permitir prevenirlos al orientar a los padres sobre los fármacos o alimentos (por ejemplo, ingesta de habas) que propician las crisis.⁴⁴⁻⁴⁸ En este estudio, sólo 6% de los neonatos presentaron síntomas, lo que coincide con la literatura, donde la mayoría de los casos son asintomáticos a lo largo de su vida.⁴⁴

Tabla 2: Características clínicas de pacientes positivos a deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (N = 133).

	n (%)
Sexo	
Hombres	127 (95.8)
Mujeres	6 (4.5)
Edad del diagnóstico (meses)*	12.0 ± 22.5
Edad del diagnóstico por intervalos de edad en meses	
≤ 3	71 (53.4)
4-6	23 (17.3)
7-9	8 (6.0)
10-12	8 (6.0)
> 12	23 (17.3)
Presencia de manifestaciones clínicas	8 (6.0)
Afectación familiar	
Padres	0 (0)
Hermanos	24 (18.0)

* Promedio ± desviación estándar.

REFERENCIAS

1. NORMA técnica número 321 para la prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito. México: Diario Oficial de la Federación, Órgano del Gobierno Constitucional de los Estados Unidos Mexicanos, Tomo CDXX; 1988. pp. 89-90. Disponible en: http://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=4771733&fecha=22/09/1988#gsc.tab=0
2. Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-1993, Atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido. Criterios y procedimientos para la prestación del servicio. México: Diario Oficial de la Federación, Órgano del Gobierno Constitucional de los Estados Unidos Mexicanos, Tomo CDXCVI; 1995. pp. 19-38.
3. Vela-Amieva M, Belmont-Martínez L, Ibarra-González I, Fernández-Lainez C. Variabilidad interinstitucional del tamiz neonatal en México. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2009; 66(5): 431-439.
4. CDC. Using tandem mass spectrometry for metabolic disease screening among newborns. A report of a work group. *MMWR Recomm Rep.* 2001; 50(RR-3): 1-34.
5. Schulze A, Lindner M, Kohlmüller D, Olgemoller K, Mayatepek E, Hoffmann GF. Expanded newborn screening for inborn errors of metabolism by electrospray ionization-tandem mass spectrometry: results, outcome, and implications. *Pediatrics.* 2003; 111(6 Pt 1): 1399-1406.

6. García-Flores EP, Herrera-Maldonado N, Hinojosa-Trejo MA, Vergara-Vázquez M, Halley-Castillo ME. Advances and achievements of the newborn screening program (2012-2018). *Acta Pediatr Mex*. 2018; 39(6): 57S-65S.
7. Navarrete-Martínez JI, Cervantes-Barragán DE, Limón-Rojas AE, Wakida-Kusonoki G, Galindo-Delgado P, Escamilla-Juanita B et al. Incidencia de errores innatos del metabolismo, endocrinopatías, hemoglobinopatías y otros desórdenes detectados por tamiz metabólico ampliado de Pemex. *Rev Med Petróleos Mexicanos*. 2018; 2(11): 72-83.
8. Old JM. Screening and genetic diagnosis of haemoglobinopathies. *Scand J Clin Lab Invest*. 2007; 67(1): 71-86.
9. Modell B, Darlison M, Birgens H, Cario H, Faustino P, Giordano PC et al. Epidemiology of haemoglobin disorders in Europe: an overview. *Scand J Clin Lab Invest*. 2007; 67(1): 39-69. doi: 10.1080/00365510601046557.
10. Bain BJ. Neonatal/newborn haemoglobinopathy screening in Europe and Africa. *J Clin Pathol*. 2009; 62(1): 53-56.
11. García-Morín M, Bardón-Cancho EJ, Beléndez C, Zamarro R, Béliz-Mendiola C, González-Rivera M et al. Fifteen years of newborn sickle cell disease screening in Madrid, Spain: an emerging disease in a European country. *Ann Hematol*. 2020; 99(7): 1465-1474.
12. Weatherall DJ, Provan AB. Red cells I: Inherited anaemias. *Lancet*. 2000; 355(9210): 1169-1175.
13. Organización Mundial de la Salud. Drepanocitosis y otras hemoglobinopatías. Nota descriptiva No. 308. 2011.
14. Rodríguez Romero W, Sáenz Renauld GF, Chaves Villalobos MA. Haplotipos de la hemoglobina S: importancia epidemiológica, antropológica y clínica. *Rev Panam Salud Publica*. 1998; 3(1): 1-8.
15. Varela Indira SA, Olivero R. Detección de hemoglobinopatías en recién nacidos del Hospital Materno Infantil "Dr. José María Vargas" de la ciudad de Valencia, Venezuela. *Salus*. 2013; 17(2): 6-12.
16. Weatherall DJ. The inherited diseases of hemoglobin are an emerging global health burden. *Blood*. 2010; 115(22): 4331-4336.
17. Henthorn JS, Almeida AM, Davies SC. Neonatal screening for sickle cell disorders. *Br J Haematol*. 2004; 124(3): 259-263.
18. Frenette PS, Atweh GF. Sickle cell disease: old discoveries, new concepts, and future promise. *J Clin Invest*. 2007; 117(4): 850-858.
19. Nagel RL, Fabry ME, Steinberg MH. The paradox of hemoglobin SC disease. *Blood Rev*. 2003; 17(3): 167-178.
20. Bravo-Urquiola M, Arends A, Montilla S, Velásquez D, García G, Álvarez M et al. Ventajas de la técnica de cromatografía líquida de alta presión (HPLC-CE) en el estudio de hemoglobinopatías en Venezuela. *Invest Clin*. 2004; 45(4): 309-315.
21. García Giménez O, Chacín Torrealba M, Bravo Urquiola M, Gómez Ortiz G, Montilla Fonseca S, Merzón R et al. Diagnóstico de hemoglobinopatías a partir de sangre del talón de recién nacidos en diferentes centros hospitalarios de Venezuela. *An Pediatr*. 2009; 71(4): 314-318.
22. Vives Corrons J. Anemias por defectos congénitos de la hemoglobina. hemoglobinopatías estructurales y talasemias. *Medicine - Programa de Formación Médica Continuada Acreditado* [Internet]. 2001; 8(51): 2684-2693. doi: /10.1016/S0304-5412(01)70508-2
23. Wonke B, Modell M, Marlow T, Khan M, Modell B. Microcytosis, iron deficiency and thalassaemia in a multi-ethnic community: a pilot study. *Scand J Clin Lab Invest*. 2007; 67(1): 87-95. doi: 10.1080/00365510601046474.
24. Tantular IS, Matsuoka H, Kasahara Y, Pusarawati S, Kanbe T, Tuda JSB et al. Incidence and mutation analysis of glucose-6-dehydrogenase deficiency in eastern Indonesian populations. *Acta Med Okayama*. 2010; 64: 367-373.
25. Jiang W, Yu G, Liu P, Geng Q, Chen L, Lin Q et al. Structure and function of glucose-6-phosphate dehydrogenase-deficient variants in Chinese population. *Human Genet*. 2006; 119: 463-478.
26. Minucci A, Moradkhani K, Hwang MJ, Zuppi C, Giardina B, Capoluongo E. Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) mutations database: review of the "old" and update of the new mutations. *Blood Cells Mol Dis*. 2012; 48: 154-165.
27. Tantular IS, Kawamoto F. Distribution of G6PD deficiency genotypes among Southeast Asian populations. *Trop Med Health*. 2021; 49(1): 97. doi: 10.1186/s41182-021-00387-z.
28. Jacinto Rangel AC, Chiroy Sicán AS. Incidencia de hemoglobinopatías en neonatos del Hospital General San Juan De Dios [Tesis]. Guatemala: USAC; 2019. Disponible en: <https://biblioteca-farmacia.usac.edu.gt/Tesis/QB1229.pdf>
29. Ambrose EE, Makani J, Chami N, Masoza T, Kabyemera R, Peck RN et al. High birth prevalence of sickle cell disease in Northwestern Tanzania. *Pediatr Blood Cancer*. 2018; 65(1): 10.1002/pbc.26735.
30. Akinbami A, Dosunmu A, Adediran A, Oshinaike O, Adebola P, Arogundade O. Haematological values in homozygous sickle cell disease in steady state and haemoglobin phenotypes AA controls in Lagos, Nigeria. *BMC Res Notes*. 2012; 5: 396.
31. Guinea de Castro JM. Interpretación del hemograma en pediatría [Internet]. Álava: Hospital Universitario de Álava; 2017. pp. 1-18. Disponible en: <http://www.avpap.org/documentos/gasteiz12/HPhemogPed.pdf>
32. De Lama Caro-Patón G, García-Salido A, Iglesias-Bouzas MI, Guillén M, Cañedo-Villaroya E, Martínez-Romera I et al. Trombocitosis extrema reactiva en un niño sano de 6 años. *An Pediatr*. 2014; 81(5): 318-321.
33. Viprakasit V, Ekwattanakit S. Clinical classification, screening and diagnosis for thalassemia. *Hematol Oncol Clin North Am*. 2018; 32(2): 193-211. doi: 10.1016/j.hoc.2017.11.006.
34. Sasmaz I. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Turk Pediatr Ars*. 2009; 44(Suppl 1): 35-38.
35. Alvear CC, Barboza M, Viola M, Monez C, Araque LM. Pilot study of hemoglobinopathies in newborns of the Rafael Calvo maternity clinic of Cartagena, Colombia. *Colomb Med*. 2012; 43(3): 196-199.
36. Hoppe CC. Prenatal and newborn screening for hemoglobinopathies. *Int J Lab Hematol*. 2013; 35(3): 297-305.
37. Modell B, Darlison M. Global epidemiology of hemoglobin disorders and derived service indicators. *Bull World Health Organ*. 2008; 86(6): 480-487.
38. González GR, Miranda CI, Álvarez PJ. Electroforesis de hemoglobina en hijos de madres portadoras de hemoglobinopatías SS y SC. *Rev Ciencias Médicas*. 2018; 22(1): 14-20.
39. Peñaloza-Espinosa RI, Buentello-Malo L, Hernández-Maya A, Nieva-García B, Lisker-Yurkowitzki R, Salamanca-Gómez F. Frecuencia de la hemoglobina S en cinco poblaciones mexicanas y su importancia en la salud pública. *Salud Publica Mex*. 2008; 50(4): 325-329.
40. Reyes-Núñez V, Garcés-Eisele J, Jorge S, Kimura E, Ferreira-Costa F, Sonati M F et al. Molecular characterization of alpha-thalassemia in the Mexican population. *Rev Invest Clin*. 2006; 58(3): 234-236.
41. Maya AH, García BN, Azuara JG, Gómez FS, Espinosa RIP. Anemia de células falciformes y niveles de hemoglobina fetal. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2003; 41(4): 299-304.
42. García-Magallanes N, Luque-Ortega F, Aguilar-Medina EM, Ramos-Payán R, Galaviz-Hernández C, Romero-Quintana JG et al. Glucose-

- 6-phosphate dehydrogenase deficiency in northern Mexico and description of a novel mutation. *J Genet.* 2014; 93(2): 325-330.
43. Garcia AA, Koperniku A, Ferreira JCB, Mochly-Rosen D. Treatment strategies for glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: past and future perspectives. *Trends Pharmacol Sci.* 2021; 42(10): 829-844. doi: 10.1016/j.tips.2021.07.002.
 44. Zamorano-Jiménez CA, Baptista-González HA, Bouchán-Valencia P, Granados-Cepeda ML, Trueba-Gómez R, Coeto-Barona G et al. Identificación molecular de la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) detectada en el tamiz neonatal. *Gac Med Mex.* 2015; 151(1): 34-41.
 45. Trigo-Madrid M, Díaz-Gallardo J, Mar-Aldana R, Ruiz-Ochoa D, Moreno-Graciano C, Martínez-Cruz P et al. Resultados del Programa de Tamiz Neonatal Ampliado y epidemiología perinatal en los servicios de sanidad de la Secretaría de Marina Armada de México. *Acta Pediatr Mex.* 2014; 35(6): 448-458.
 46. GPC. Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Tamizaje, diagnóstico y tratamiento en el 1o, 2o y 3er nivel de atención. México: Instituto Mexicano del Seguro Social; 2016.
 47. Bonilla JF, Sánchez MC, Chuairé L. Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD): respuesta de los hematíes y otras células humanas a la disminución en su actividad. *Colomb Med.* 2007; 38(1): 68-75.
 48. Luzzatto L, Arese P. Favism and glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *N Engl J Med.* 2018; 378(1): 60-71. doi: 10.1056/nejmra1708111.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen.



Malformación aneurismática de la vena de Galeno en un recién nacido

Vein of Galen aneurysmal malformation in a newborn

Karolay Dayana Mendoza-Borja,* Paula Andrea Salgado-Martínez,*
Jesús Darío Bustamante-Díaz,† Nelson Muñoz-Álvarez§

* Residente de Pediatría, Universidad de Cartagena; † Universidad CES; § Universidad de Cartagena. Colombia.

RESUMEN

Introducción: la malformación aneurismática de la vena de Galeno es una anomalía congénita de baja frecuencia, pero tienen alta letalidad. **Objetivo:** describir el caso de un neonato con malformación aneurismática de la vena de Galeno (MAVG) tipo II. **Caso clínico:** masculino con diagnóstico prenatal por sonografía fetal de MAVG. Nace a las 37 semanas de gestación. Cursó con hemorragia intraventricular e hidrocefalia en la etapa neonatal. A los dos meses de vida se realiza embolización endovascular; sin embargo, fallece a los cinco meses de edad por trombosis del seno longitudinal superior, hemorragia cerebral masiva e hipertensión intracraniana. **Conclusiones:** los pacientes con MAVG tienen riesgo muy elevado de fallecer, su detección oportuna puede mejorar su pronóstico.

Palabras clave: vena de Galeno, vena cerebral magna, malformación, aneurisma, recién nacido.

ABSTRACT

Introduction: vein of Galen aneurysmal malformation (VOGM) is a low-frequency congenital anomaly, but with high lethality. **Objective:** we present a neonate with VOGM type II. **Clinical case:** male newborn with prenatal diagnosis by fetal sonography of VOGM. He was born at 37 weeks of gestation. He suffered intraventricular hemorrhage and hydrocephalus in the neonatal period. At two months of age, endovascular embolization was performed; However, he died at five months of age due to thrombosis of the superior longitudinal sinus, massive cerebral hemorrhage, and intracranial hypertension. **Conclusions:** patients with VOGM have a high risk of dying; early detection may improve their prognosis.

Keywords: vein of Galen, great cerebral vein, malformation, aneurysm, newborn.

Abreviaturas:

DAVG = dilataciones aneurismáticas de la vena de Galeno.
MAVG = malformación aneurismática de la vena de Galeno.
RN = recién nacidos.
SDG = semanas de gestación.
UCI = Unidad Cuidados Intensivos.
UCIN = Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales.

INTRODUCCIÓN

La vena de Galeno o vena cerebral mayor se encuentra en la línea media, pasa debajo del cuerpo calloso y forma el seno recto al unirse al seno sagital inferior.¹

Las malformaciones de la vena de Galeno corresponden a fístulas arteriovenosas congénitas, que general-

Correspondencia: Jesús Darío Bustamante-Díaz, E-mail: jesusdario1596@hotmail.com

Citar como: Mendoza-Borja KD, Salgado-Martínez PA, Bustamante-Díaz JD, Muñoz-Álvarez N. Malformación aneurismática de la vena de Galeno en un recién nacido. Rev Mex Pediatr. 2023; 90(2): 63-67. <https://dx.doi.org/10.35366/113267>



Figura 1: Neurosonografía fetal, 34.6 semanas de edad gestacional. En línea media se aprecia imagen anecoica en forma de reloj de arena de 74 x 37 mm, que abarca desde la región subtalámica hasta la región infratentorial y hasta el occipital, con flujo venoso en su interior, sugestivo de malformación arteriovenosa, con sospecha de aneurisma de la vena de Galeno.

mente se asocian a insuficiencia cardíaca e hipertensión pulmonar en los recién nacidos (RN).² A mediados del siglo XX, Jaeger y colaboradores describieron el primer caso de un “aneurisma de la vena de Galeno”.³ Mientras que en 1989, Charles Raybaud reconoció sus conexiones fistulosas con la vena prosencefálica mediana.⁴ Este tipo constituye 1% de las malformaciones vasculares intracraneales, pero en la edad pediátrica alcanza 30%.⁵ Hay pocos estudios epidemiológicos, pero Brevis y su equipo informaron una incidencia de uno por cada 58,100 partos.⁶

Berenstein y Lasjaunias las clasificaron en dos grupos: 1) malformación aneurismática de la vena de Galeno (MAVG) y 2) dilataciones aneurismáticas de la vena de Galeno (DAVG). Estas últimas se asocian con una malformación arteriovenosa intraparenquimatosa que confluye a una vena de Galeno. A su vez, por su arquitectura existen dos subtipos de MAVG: forma coroide o tipo I, y la mural o tipo II. La primera tiene un comportamiento clínico más grave, causada por una derivación arteriovenosa cerebral masiva que produce sobrecarga en las cavidades derechas del corazón, llevando a insuficiencia cardíaca.⁷ Con manejo médico y técnicas endovasculares la supervivencia de estos pacientes ha mejorado, pero debido a que producen hemorragia intracraneal, la mortalidad y secuelas son frecuentes.^{8,9}

En este artículo presentamos el caso de un paciente RN con MAVG, quien desarrolló hemorragia cerebral y muerte.

PRESENTACIÓN DEL CASO

RN masculino, primer producto de una madre de 19 años. A las 25 semanas de gestación (SDG), por eco-

grafía gestacional, se identificó un hematoma supratentorial. Mientras que a las 33.6 SDG, por sospecha de holoprosencefalia se realizó una neurosonografía fetal, en la cual se encontró imagen anecoica en forma de reloj de arena, de dimensiones de 74 x 37 mm, vascularizada, sugestiva de malformación venosa tipo aneurisma de la vena de Galeno (*Figura 1*). A las 35 SDG por ecocardiografía se detectó cardiomegalia con sobrecarga de cavidades derechas.

El paciente nació a las 37 SDG mediante cesárea electiva, con buena adaptación neonatal, así como peso y talla normales. Se decidió su traslado a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN). En la exploración física se encontró macrocefalia, fontanela anterior amplia y normotensa, malformación vascular cutánea de la región frontal izquierda extendida a párpado superior ipsilateral, puente nasal amplio, ausencia de soplos cardiacos, acrocianosis, y con reflejos primarios presentes. Por ecocardiografía Doppler color se detectó hipertensión arterial pulmonar grave, confirmando la dilatación de cavidades derechas y disfunción diastólica del ventrículo derecho. La tomografía de cráneo simple evidenció la MAVG (*Figura 2*).

Al sexto día de vida se trasladó a sala general con oxígeno. Se decidió iniciar espirolactona. Al octavo día de vida, una angiorrsonancia magnética cerebral confirmó el hallazgo tomográfico, con una clasificación de Yasargil tipo II (*Figura 3*). Fue valorado por neurocirugía pediátrica, planteando manejo endovascular de manera programada, por lo que se egresó a su domicilio.

A los dos meses fue llevado al hospital por intolerancia a la vía oral. Se solicitó tomografía cerebral,

documentando hemorragia intraventricular. Se detectó anemia grave e ingresa a Unidad Cuidados Intensivos (UCI). Se realizó nueva angiorresonancia cerebral, evidenciando aneurisma gigante de la vena de Galeno, hidrocefalia obstructiva y trombosis del seno longitudinal superior. Quince días después se realizó panangiografía cerebral con embolización de fistula de la vena de Galeno, sin complicaciones. Por la hidrocefalia, se llevó a cabo derivación ventrículo-peritoneal. Se egresó al estar estable.

Cinco meses después de internamiento anterior, el paciente es llevado al servicio de Urgencias con signos de hipertensión endocraneana, por lo cual se ingresó a la UCI. En imagen de tomografía cerebral se identificó hemorragia intracranéica masiva (*Figura 4*), lamentablemente el paciente se deterioró progresivamente llegando a muerte cerebral y fallecer.

DISCUSIÓN

La MAVG es una anomalía rara del sistema vascular cerebral que se desarrolla durante la gestación. Su fisiopatología no está del todo clara; sin embargo, se ha postulado que se origina entre la segunda y undécima semana de gestación, a partir de la persistencia de una conexión anormal entre los vasos coroideos primitivos y la parte proximal la vena mediana de Markowski, en el prosencefálico. Cuando no hay involución de esta conexión se favorece el desarrollo de otros vasos derivativos arteriovenosos anormales, y a la deformación de la vena de Galeno.¹⁰

Entre los subtipos de MAVG, el coroideo es la forma más grave dada su asociación con insuficiencia cardíaca, macrocefalia y dilatación de las venas orbitarias.¹¹

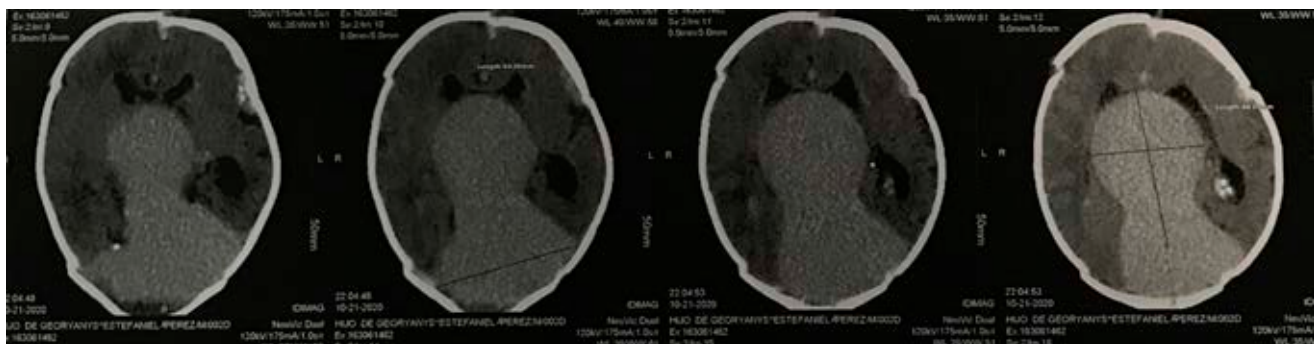


Figura 2: Tomografía simple de cráneo. En línea media se observa lesión voluminosa ovoide, con densidad superior al parénquima cerebral, que separa los ventrículos laterales y obstruye el tercer ventrículo. Mide 4.3 x 4.9 cm. Tiene apariencia vascular. Seno longitudinal superior y seno recto se observan dilatados. Imagen compatible con malformación aneurismática de vena de Galeno.

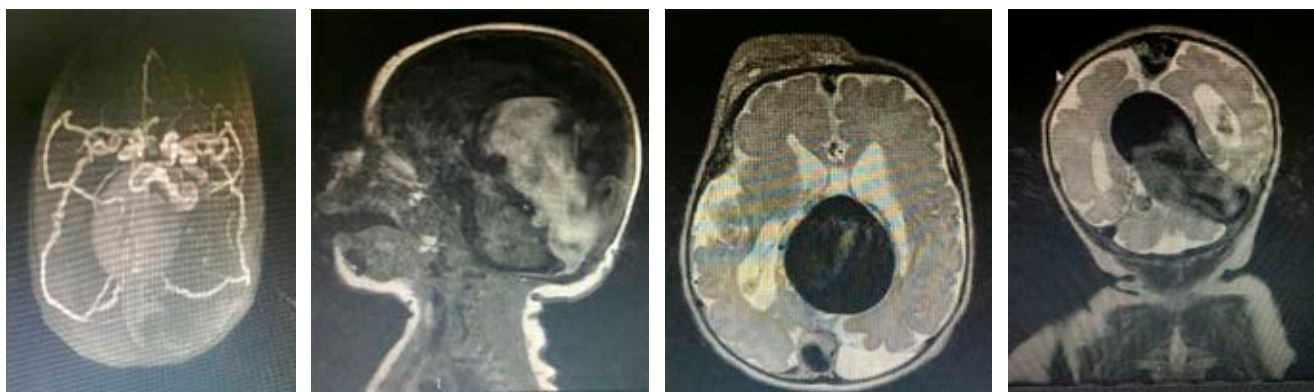


Figura 3: Angiorresonancia cerebral simple. Se observa dilatación del seno longitudinal superior y gran dilatación de la vena de Galeno. Existen pequeñas fístulas con ramas perforantes talámicas izquierdas y derechas. Hay efecto de masa sobre el parénquima cerebral y dilatación secundaria del sistema ventricular supratentorial. Imágenes compatibles con malformación de la vena de Galeno, Yasargil tipo II.

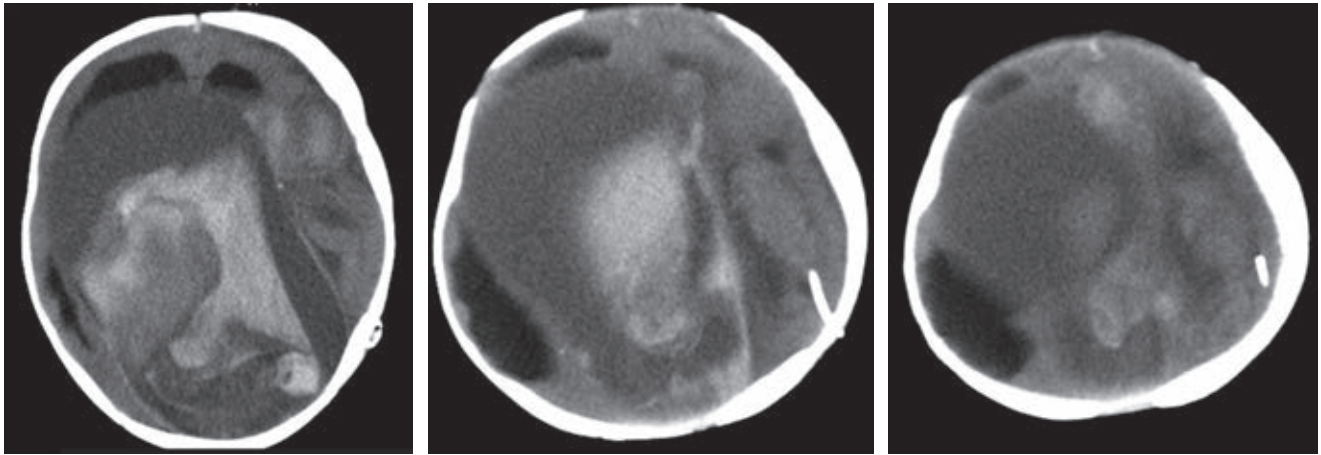


Figura 4: Tomografía simple de cráneo. En fosa posterior se observa distorsión importante de la anatomía normal. En el cerebro hay ocupación en línea media por colección hemática de 4 x 10 cm de diámetro. Los ventrículos laterales y tercer ventrículo están dilatados.

Las manifestaciones clínicas se derivan del efecto de “masa” del aneurisma (compresión), como un fenómeno de robo o hipoperfusión vascular cerebral que puede causar hidrocefalia.¹² Los RN suelen presentar infartos cerebrales y leucomalacia, además de hidrocefalia.¹⁰

Para el diagnóstico de las MAVG se requieren estudios de imagen, con las cuales se puede detectar la malformación desde la vida intrauterina o en las primeras horas de vida. Las imágenes por tomografía y resonancia magnética craneal permiten demostrar la malformación arteriovenosa, pero la angiografía cerebral o la angiorresonancia son los estudios ideales para disponer de la anatomía precisa de la malformación y de los vasos que alimentan la fístula; esta información es importante para planear el tratamiento.

El tratamiento de elección es la embolización endovascular, realizada idealmente después de los cinco meses de edad (como en nuestro paciente). La principal complicación de este tratamiento es la hemorragia cerebral. Es importante considerar que el manejo de estos pacientes incluye la estabilización cardiovascular, para mejorar el gasto cardíaco sistémico no cerebral.¹²

La mortalidad en pacientes con MAVG, en ausencia de un manejo quirúrgico, es casi del 100%.^{13,14} Si bien, las técnicas endovasculares actuales, junto con el soporte neurocardiorrespiratorio de los cuidados intensivos han logrado incrementar la supervivencia, los casos de inicio neonatal aún se consideran de mal pronóstico.^{14,15}

AGRADECIMIENTOS

A la Facultad de Medicina de la Universidad de Cartagena y al Hospital Infantil “Napoleón Franco Pareja” de Cartagena por facilitar el acceso a la información.

REFERENCIAS

1. Rosas LM, Guerrero SA, Guzmán LL, Salazar JA, Jens CT. Anatomía del sistema venoso cerebral. Correlación por imágenes. *Rev Med Sanitas*. 2019; 22(1): 28-36.
2. Stone McGuire L, Nikas D. Vein of Galen malformation. *N Engl J Med*. 2020; 383(15): e90. doi: 10.1056/NEJMicm1913659.
3. Jaeger JR, Forbes RP, Dandy WE. Bilateral congenital cerebral arteriovenous communication aneurysm. *Trans Am Neurol Assoc*. 1937; 63: 173-176.
4. Raybaud CA, Strother CM, Hald JK. Aneurysms of the vein of Galen: embryonic considerations and anatomical features relating to the pathogenesis of the malformation. *Neuroradiology*. 1989; 31(2): 109-128. doi: 10.1007/BF00698838.
5. Long DM, Selgeskog EL, Chou SN, French LA. Giant arteriovenous malformations of infancy and childhood. *J Neurosurg*. 1974; 40: 304-312.
6. Brevis Nuñez F, Dohna-Schwake C. Epidemiology, diagnostics, and management of vein of Galen malformation. *Pediatr Neurol*. 2021; 119: 50-55. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2021.02.007.
7. Lasjaunias PL, Chng SM, Sachet M, Alvarez H, Rodesch G, Garcia-Monaco R. The management of vein of Galen aneurysmal malformations. *Neurosurgery*. 2006; 59(5 Suppl 3): S184-S194; discussion S3-13. doi: 10.1227/01.NEU.0000237445.39514.16.
8. Berenstein A, Fifi JT, Niimi Y, Presti S, Ortiz R, Ghatan S et al. Vein of Galen malformations in neonates: new management paradigms for improving outcomes. *Neurosurgery*. 2012; 70(5): 1207-1213; discussion 1213-4. doi: 10.1227/NEU.0b013e3182417be3.
9. Gopalan V, Rennie A, Robertson F, Kanagarajah L, Toolis C, Bhate S et al. Presentation, course, and outcome of postneonatal presentations of vein of Galen malformation: a large, single-

- institution case series. *Dev Med Child Neurol*. 2018; 60(4): 424-429. doi: 10.1111/dmcn.13676.
10. Herghelegiu D, Ionescu CA, Pacu I, Bohiltea R, Herghelegiu C, Vladareanu S. Antenatal diagnosis and prognostic factors of aneurysmal malformation of the vein of Galen: A case report and literature review. *Medicine (Baltimore)*. 2017; 96(30): e7483. doi: 10.1097/MD.00000000000007483.
 11. Puvabanditsin S, Mehta R, Palomares K, Gengel N, Da Silva CF, Roychowdhury S et al. Vein of Galen malformation in a neonate: A case report and review of endovascular management. *World J Clin Pediatr*. 2017; 6(1): 103-109. doi: 10.5409/wjcp.v6.i1.103.
 12. Madhuban A, van den Heuvel F, van Stuijvenberg M. Vein of Galen aneurysmal malformation in neonates presenting with congestive heart failure. *Child Neurol Open*. 2016; 3: 2329048X15624704. doi: 10.1177/2329048X15624704.
 13. Society for Maternal-Fetal Medicine; Monteagudo A. Vein of Galen aneurysmal malformation. *Am J Obstet Gynecol*. 2020; 223(6): B27-B29. doi: 10.1016/j.ajog.2020.08.181.
 14. Taffin H, Maurey H, Ozanne A, Durand P, Husson B, Knebel JF et al. Long-term outcome of vein of Galen malformation. *Dev Med Child Neurol*. 2020; 62(6): 729-734. doi: 10.1111/dmcn.14392.
 15. De Rosa G, De Carolis MP, Tempera A, Pedicelli A, Rollo M, Morena TC et al. Outcome of neonates with vein of Galen malformation presenting with severe heart failure: a case series. *Am J Perinatol*. 2019; 36(2): 169-175. doi: 10.1055/s-0038-1666813.

Financiamiento: Vicerrectoría de Investigaciones de la Universidad de Cartagena, plan de fortalecimiento y sostenibilidad del Grupo de Bioquímica y Enfermedad.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.



Quiste de colédoco Todani tipo IVa en un recién nacido

Todani type IVa choledochal cyst in a newborn

María Alejandra González-Solano,* Isabella Lince-Rivera,‡ Juan Enrique Sebá-Becerra,§
Lucas Ortiz-Mesa,¶ Isabel Cristina Coca-Cifuentes||

* Residente de pediatría, Pontificia Universidad Javeriana; ‡ Residente de neurología pediátrica, Universidad Militar Nueva Granada; § Hospital Universitario San Ignacio; ¶ Residente de radiología, Pontificia Universidad Javeriana; || Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá, Colombia.

RESUMEN

Introducción: los quistes del colédoco (QC) son malformaciones congénitas infrecuentes que producen dilatación quística de los conductos biliares intra y extrahepáticos. **Objetivo:** describir el caso de un recién nacido (RN) con un QC, Todani tipo IVa. **Descripción del caso:** RN a término con peso bajo al nacer, tuvo detección prenatal de dilatación de vía biliar. En los primeros días de nacimiento, por estudios de imagen, se diagnosticó QC, Todani tipo IVa. A los 15 días de vida se realizó resección del quiste y reconstrucción mediante hepato-yeyunostomía en Y de Roux. El paciente tuvo una buena evolución posoperatoria. **Conclusiones:** el diagnóstico prenatal y neonatal de los quistes del colédoco, así como su estudio y manejo temprano son importantes para evitar complicaciones y mejorar el pronóstico de estos pacientes.

Palabras clave: quiste del colédoco, conductos biliares, ictericia, cirugía, recién nacido.

ABSTRACT

Introduction: choledochal cysts (CC) are rare congenital malformations that cause cystic dilation of the intra- and extrahepatic bile ducts. **Objective:** we present the case of a newborn with a CC, Todani type IVa. **Case description:** newborn at term with low birth weight; bile duct dilation was detected prenatally. In the first days of life by imaging studies, CC Todani type IVa was diagnosed. At 15 days of age, the cyst was resected, as well as reconstruction using Roux-en-Y hepatojejunostomy. The patient had a good postoperative course. **Conclusions:** prenatal and neonatal diagnosis of choledochal cysts, as well as their early treatment, are essential to avoid complications and improve the prognosis of these patients.

Keywords: choledochal cyst, bile ducts, jaundice, surgery, newborn.

Abreviaturas:

ALT = alanina aminotransferasa.
AST = aspartato aminotransferasa.
CPRE = colangiopancreatografía retrógrada endoscópica.

GGT = gamma-glutamyl transferasa.
QC = quistes del colédoco.
RN = recién nacido.
FA = fosfatasa alcalina.

Correspondencia: María Alejandra González-Solano, E-mail: aleja.gonzalez26@gmail.com

Citar como: González-Solano MA, Lince-Rivera I, Sebá-Becerra JE, Ortiz-Mesa L, Coca-Cifuentes IC. Quiste de colédoco Todani tipo IVa en un recién nacido. Rev Mex Pediatr. 2023; 90(2): 68-71. <https://dx.doi.org/10.35366/113268>

INTRODUCCIÓN

Los quistes del colédoco (QC) son malformaciones congénitas que producen diferentes grados de dilatación quística de los conductos biliares intra y extrahepáticos. Su frecuencia varía de un caso por cada 100,000 a 150,000 nacidos vivos; sin embargo, la incidencia es mayor en países asiáticos.¹⁻³

Según su ubicación, Todani y colaboradores clasificaron los QC en cinco tipos. El tipo I es la dilatación quística del colédoco con la vía biliar intrahepática normal, y se subdivide dependiendo de si la dilatación es esférica (Ia), segmentaria (Ib) o fusiforme (Ic). El tipo I es la forma de presentación más común (50-90% de los casos) y la más detectada en ultrasonido prenatal. El tipo II es un divertículo aislado que protruye del conducto hepático común o del colédoco (2%). El tipo III es la dilatación del segmento intraduodenal del conducto biliar común (coledococoele). El tipo IV se presenta en 15-20% de los casos y es la dilatación quística intrahepática o extrahepática de los conductos biliares; esta última se divide en tipo IVa, en la que se presentan múltiples quistes intra y extrahepáticos, y el tipo IVb, en la que se presentan sólo múltiples quistes extrahepáticos. Finalmente, el tipo V o enfermedad de Caroli es la dilatación quística de los conductos biliares intrahepáticos con vía extrahepática normal.^{1,2,4}

Las manifestaciones clínicas varían con la edad de presentación. La ictericia se identifica en la presentación temprana o neonatal (< 24 meses), mientras que el dolor abdominal se observa en la presentación tardía (> 24 meses).⁴ En el recién nacido (RN) además de ictericia puede haber acolia, distensión abdominal y alteración de pruebas hepáticas,⁵ y sólo 20% cursa con la tríada clásica de ictericia, dolor abdominal y masa en hipocondrio derecho.^{2,4,6} En el periodo neonatal, el diagnóstico diferencial principal es la atresia de vías biliares. Puede ser difícil distinguirlos porque los QC están casi o totalmente obstruidos; sin embargo, los quistes son más grandes y las vesículas biliares no son atrésicas.^{6,7} Es importante diferenciar entre estas dos entidades, ya que el tratamiento y el pronóstico son diferentes, aunque se han reportado casos que presentan de forma concomitante.^{8,9}

El objetivo del presente reporte es comunicar el proceso diagnóstico-terapéutico de un paciente al que se detectó QC en el periodo perinatal, teniendo en cuenta que hay pocos reportes de casos similares.¹⁰

CASO CLÍNICO

RN de sexo masculino en quien durante el embarazo por ecografía se identificó restricción del crecimiento intrauterino y aumento en la presión de las arterias uterinas; a las 26 semanas se identificó dilatación de la vía biliar extrahepática, vesícula biliar de 7 mm y dilatación de la vía biliar extrahepática.

Nació a las 39 semanas de gestación, por cesárea secundario a preeclampsia severa, pero sin complicaciones. Peso de 2,405 gramos, talla 46 cm; como único hallazgo en el examen físico fue una fosita sacra sin fondo.

Por el antecedente prenatal de dilatación de la vía biliar extrahepática se decidió hospitalizarlo para vigilancia y realizar estudios. Se efectuó ecografía hepatobiliar, en la cual se reportó quiste de colédoco tipo IVa (clasificación de Todani) y sospecha de agenesia de vesícula biliar.

El paciente presentó ictericia con bilirrubinas transcutáneas por lo que se inició fototerapia con resolución parcial; posteriormente incrementó la ictericia, con bilirrubina total en 10.10 mg/dL a expensas de la indirecta, sin incompatibilidad de grupo o Rh. Niveles de gamma-glutamil transferasa (GGT) elevado (105 U/L), lo mismo que aspartato aminotransferasa (AST) en 55 U/L, pero alanina aminotransferasa (ALT) normal (9 U/L), lo mismo que fosfatasa alcalina (FA) (137 U/L), por lo que no se consideró con criterios de colestasis.

Al día seis de vida se realizó la colangiorresonancia, cuyo reporte fue de ectopia de la vesícula biliar, alteración en su eje transversal, parcialmente distendida, leve dilatación del conducto cístico de 6 mm en el plano axial, dilatación del colédoco en todo su trayecto, que alcanzó 14 mm de diámetro con extensión a los radicales centrales bilaterales. Dilatación del colédoco con extensión al segmento distal del conducto cístico y a los radicales biliares centrales, compatibles con malformación de Todani tipo IVa (*Figuras 1 y 2*). Por lo anterior, se programó para manejo quirúrgico.

Al 15° día de vida se realizó el procedimiento quirúrgico, encontrando colédoco de 15 mm que se extendía dentro del páncreas, vesícula biliar ectópica dirigida hacia el hilio hepático, inflamación alrededor del quiste de colédoco, bilis espesa y con barro biliar, conducto hepático común sin dilatación. Se realizó resección del quiste, colecistectomía y reconstrucción mediante hepato-yeyunostomía en Y de Roux, con drenaje de Blake. Tres días posterior a la cirugía se inició vía enteral con leche materna, con adecuada tolerancia, sin

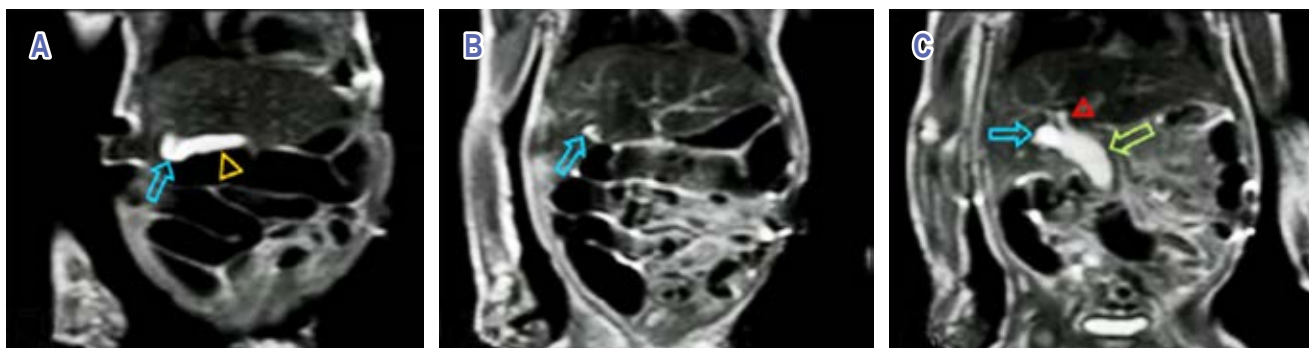


Figura 1: Resonancia magnética secuencia T2W-TSE, coronal. **A)** Ectopia de la vesícula biliar (cabeza de la flecha), aumento del diámetro del conducto cístico desde su origen (flecha azul) y en su recorrido. **B y C)** Dilatación en la llegada del conducto cístico (flecha azul) con dilatación de todo el colédoco (flecha verde) y parcialmente del radical biliar derecho (cabeza de flecha roja).

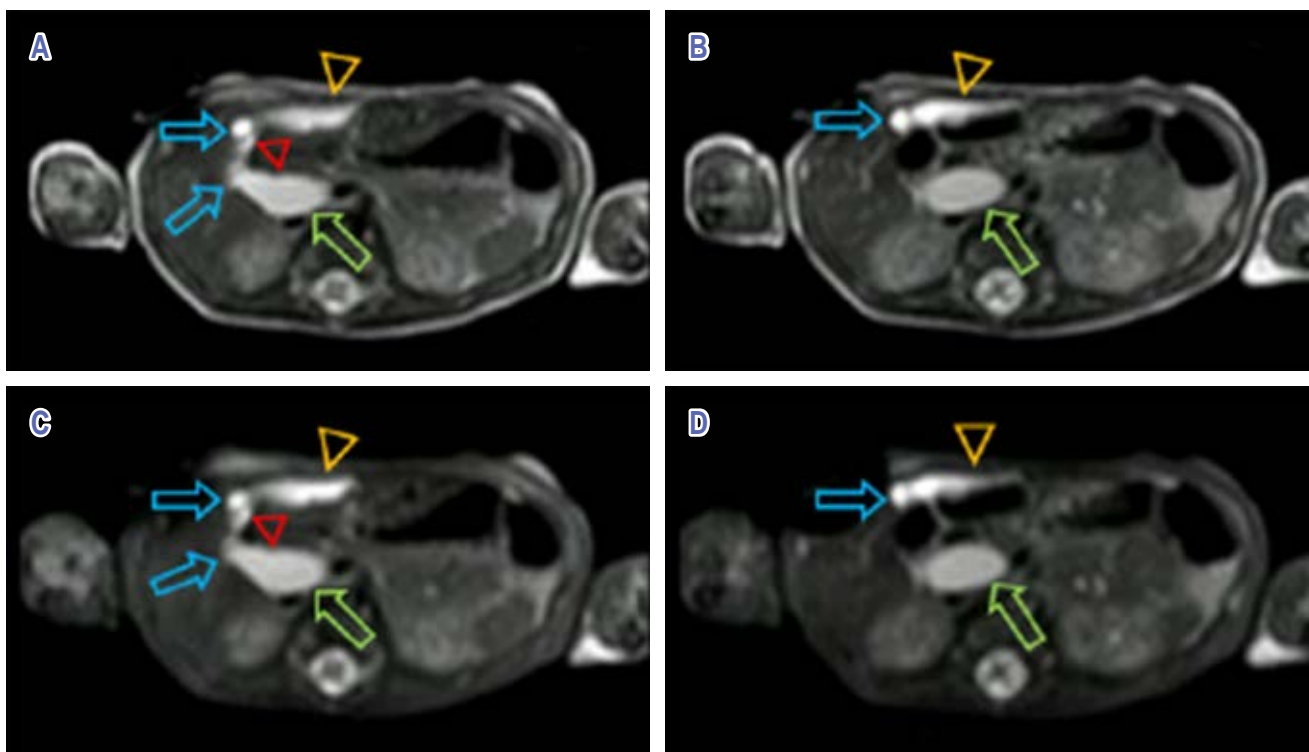


Figura 2: Resonancia magnética secuencia T2W-TSE, axial. Ectopia de la vesícula biliar (cabeza de flecha), aumento en el diámetro del conducto cístico en todo su recorrido (flecha azul); más relevante aún, la presencia de dilatación en todo el colédoco (flecha verde) y parcialmente del radical biliar izquierdo (cabeza de flecha roja). Estos hallazgos en las cuatro imágenes confirman que se trata de un quiste de colédoco, Todani IV.

acolia. Unos días después fue egresado para continuar vigilancia ambulatoria

Los resultados de patología fueron: colangitis aguda, quiste de colédoco y vesícula biliar con cambios congestivos.

Un mes posterior a su egreso tenía una adecuada evolución, sin ictericia ni acolia, adecuada tolerancia a la vía oral. Al año de seguimiento seguía en buenas condiciones generales, ecografía normal y perfil hepático sin alteraciones.

DISCUSIÓN

Los QC fueron descritos desde el siglo XVIII; sin embargo, hasta el momento no se podido identificar su etiología. Se han propuesto múltiples teorías; la más aceptada es la unión biliopancreática anómala; una malformación caracterizada por una unión del conducto biliar común y el conducto pancreático proximal al esfínter de Oddi, lo que genera un canal pancreatobiliar largo con ausencia de función del esfínter en el punto de unión.^{2,10,11} Esta teoría ha sido respaldada por una alta prevalencia de conductos comunes largos en pacientes con quistes del colédoco.^{11,12}

La mayoría de los QC son diagnosticados en la infancia y adolescencia (75-80%), siendo poco común en la etapa neonatal. Uno de los métodos diagnósticos más útiles es la ecografía y con los avances en la tecnología el diagnóstico puede ser prenatal.^{2,4} Usualmente se presenta como una masa anecoica simple en el hemiabdomen superior anterior al riñón derecho, cerca de la vena porta.^{1,2,4,5} Los diagnósticos diferenciales incluyen: el quiste hepático, quiste mesentérico u omental, duplicación duodenal o vesicular, quiste renal, hidronefrosis, hemangioma hepático, o de dilatación de asas intestinales.^{2,4,5}

Debido a que la ultrasonografía tiene limitaciones para evaluar todo el árbol biliar, se utilizan colangiopancreatografía retrógrada endoscópica (CPRE) o la colangiorresonancia para la planeación quirúrgica, ya que delimitan el sistema hepatobiliar y exponen la anatomía vascular y ductal anormal. La colangiorresonancia tiene una sensibilidad entre 70-100% y especificidad entre 90-100% para el diagnóstico de QC.^{2,8,11}

El tratamiento consiste en la resección quirúrgica del quiste y la realización de una hepato-yeyunoanastomosis en Y de Roux.^{2,7,13} La cirugía disminuye las complicaciones relacionadas con los QC como colangitis, pancreatitis, absceso hepático, peritonitis biliar por ruptura del quiste, fibrosis del conducto común, cálculos del colédoco, hipertensión portal, hemorragia digestiva, varices esofágicas y cirrosis.^{1,3,6} Además se ha descrito que los QC se asocian al desarrollo de colangiocarcinoma extrahepático o adenocarcinomas a largo plazo, con un riesgo 20 veces mayor que el de la población general.^{3,12}

Mientras que en neonatos la obstrucción quística completa se relaciona con un rápido desarrollo de cirrosis y peritonitis biliar, por lo que requieren corrección quirúrgica temprana, a pesar de que no haya síntomas.^{5,9,14}

AGRADECIMIENTOS

Al personal de Unidad de Recién Nacidos del Hospital Universitario San Ignacio y al Departamento de Pediatría.

REFERENCIAS

- Huerta-Sáenz IH, Elías JC, Torres E. Quiste de colédoco fetal: diagnóstico prenatal y manejo perinatal. *Rev Per Ginecol Obstet.* 2013; 59(1): 59-62.
- Giha S, Redondo Y, Quintero G. Quiste de colédoco: diagnóstico y manejo intraoperatorio. *Pediatría.* 2016; 49(2): 64-67.
- Wiedman MA, Tan A, Martínez CJ. Fetal sonography and neonatal scintigraphy of a choledochal cyst. *J Nucl Med.* 1985; 26(8): 893-896.
- Hernández-Barragán AL, González-Galván PB, Leal-Cirerol E et al. Quiste de colédoco gigante. Reporte de caso. *Rev Mex Pediatr.* 2019; 86(3): 126-129.
- Sosa-Tejada RE, Hernández-Díaz EM, López-Ruano A, Bolaños-Bend J, González-Arrechea F. Diagnóstico y tratamiento del quiste del colédoco neonatal. Reporte de casos. *Rev Guatem Cir.* 2016; 22: 25-28.
- Chen CJ. Clinical and operative findings of choledochal cysts in neonates and infants differ from those in older children. *Asian J Surg.* 2003; 26 (4): 213-217. [http://dx.doi.org/10.1016/S1015-9584\(09\)60306-7](http://dx.doi.org/10.1016/S1015-9584(09)60306-7)
- Ryu HS, Lee JY, Kim DY, Kim SC, Namgoong JM. Minimally-invasive neonatal surgery: Laparoscopic excision of choledochal cysts in neonates. *Ann Surg Treat Res.* 2019; 97(1): 21-26.
- Sarin YK, Raj P, Kumar P, Garg A. Giant choledochal cyst in a neonate. *J Neonatal Surg.* 2016; 6(1): 22.
- Fatahi N, Mohammadipoor A, Malekmarzban A. Extra hepatic biliary atresia associated with choledochal cyst: a challenging neonatal obstructive jaundice. *J Neonatal Surg.* 2014; 3(2): 3-4.
- López Alza LC, Ramírez Villamila AG, Moreno Gómez LA, Aguilar Velasco D, Fierro Ávila F. Unión biliopancreática anómala por colangiorresonancia en población pediátrica colombiana. *Cir Pediatr.* 2020; 33(4): 177-182.
- Iwai N, Yanagihara J, Tokiwa K, Shimotake T, Nakamura K. Congenital choledochal dilatation with emphasis on pathophysiology of the biliary tract. *Ann Surg.* 1992; 215(1): 27-30.
- Ohashi T, Wakai T, Kubota M, Matsuda Y, Arai Y, Ohyama T et al. Risk of subsequent biliary malignancy in patients undergoing cyst excision for congenital choledochal cysts. *J Gastroenterol Hepatol.* 2013; 28(2): 243-247.
- Lima M, Gargano T, Ruggeri G, Destro F, Maffi M. Laparoscopic treatment of congenital choledochal cyst and hepaticojejunostomy with extracorporeal Roux-en-Y anastomosis: Technical aspects and early experience with three cases. *Pediatr Med Chir.* 2016; 38(2): 64-68.
- Hua MC, Chao HC, Lien R, Lai JY, Lai MW, Kong MS. The different clinical and liver pathological characteristics between the newborns and infants with choledochal cysts. *Chang Gung Med J.* 2009; 32(2): 198-203.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen.



Síndrome de Mirizzi asociado a coledocolitiasis

Mirizzi syndrome associated with choledocholithiasis

Julio César Velasco-Castro,* Edgardo Sánchez-Gamboa,† Lorena García-Agudelo,‡
Camila Andrea Acosta-Pérez,§ Ledmar Jovanny Vargas-Rodríguez*

* Universidad de Boyacá, Hospital Regional de la Orinoquía; † Hospital Regional de la Orinoquía, Yopal. § Hospital Universitario San Rafael, Tunja, Colombia.

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Mirizzi (SM) es una complicación poco frecuente en colecistitis y colelitiasis, caracterizada por la presencia de un cálculo biliar grande o de múltiples cálculos en el conducto cístico; lo cual se asocia a inflamación, obstrucción externa de la vía biliar, con o sin fistula colecistocolédocal. **Caso clínico:** adolescente de 14 años, con obesidad y sintomatología compatible con obstrucción de la vía biliar. Los estudios de colangio-pancreatografía retrógrada endoscópica y colangiografía por resonancia magnética nuclear apoyaron el diagnóstico de SM. Se realizó colecistectomía laparoscópica de manera exitosa. **Conclusiones:** el SM es una entidad rara que se debe considerar en el diagnóstico diferencial de la ictericia colestásica en adolescentes con sobrepeso u obesidad.

Palabras clave: síndrome de Mirizzi, ictericia colestásica, colelitiasis, obesidad, adolescente.

ABSTRACT

Introduction: Mirizzi syndrome (MS) is a rare complication in cholecystitis and cholelithiasis, characterized by the presence of a large gallstone or multiple stones in the cystic duct, which is associated with inflammation, external obstruction of the bile duct, with or without cholecystocolocholechal fistula. **Clinical case:** 14-year-old adolescent, with obesity and symptoms compatible with bile duct obstruction. Endoscopic retrograde cholangiopancreatography (ERCP), and cholangioresonance (CRM) studies supported the diagnosis of SM. A successful cholecystectomy was performed. **Conclusions:** Mirizzi syndrome is a rare entity that must be considered in the differential diagnosis of cholestatic jaundice in adolescents with overweight or obesity.

Keywords: Mirizzi syndrome, cholestatic jaundice, cholelithiasis, obesity, adolescent.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mirizzi (SM) fue descrito por primera vez en 1948 por Pablo Luis Mirizzi. Es una complicación poco frecuente en colecistitis y colelitiasis caracterizada por la impactación de cálculos en la bolsa de Hartmann (bacinete vesicular), o en conducto cístico o hepático

común, que genera compresión biliar extrínseca e inflamación localizada, lo cual puede ocasionar disfunción hepática o fistula colecistocolédocal.^{1,2}

La incidencia del SM varía de 0.05 a 4% en pacientes sometidos a cirugía por colelitiasis, ocurre en su mayoría en mujeres (50-77%; relación mujer:hombre 4:1), entre 53 a 70 años y sin predilección por grupo

Correspondencia: Julio César Velasco-Castro, E-mail: julvelasco@uniboyaca.edu.co

Citar como: Velasco-Castro JC, Sánchez-Gamboa E, García-Agudelo L, Acosta-Pérez CA, Vargas-Rodríguez LJ. Síndrome de Mirizzi asociado a coledocolitiasis. Rev Mex Pediatr. 2023; 90(2): 72-75. <https://dx.doi.org/10.35366/113269>

étnico. En la edad pediátrica es poco frecuente, pero se encuentra más en adolescentes masculinos.^{1,2}

No hay sintomatología característica para el SM, sin embargo, las manifestaciones principales son el dolor en hipocondrio derecho (50-100%) y la ictericia obstructiva (50-100%), las cuales usualmente se acompañan de colangitis (6-35%), esta última, manifestada por fiebre, náuseas, vómito y coluria.^{1,2}

El diagnóstico rara vez se realiza antes de la cirugía (8 a 63.4%). Su pronóstico mejora con la oportunidad diagnóstica.¹⁻³

Presentamos el caso de un adolescente con SM que fue diagnosticado mediante colangio-resonancia magnética (CRM).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Masculino de 14 años que consultó por padecimiento de ocho días de evolución, con dolor abdominal tipo cólico localizado en epigastrio y acompañado de emesis, coluria y acolia. No tenía antecedentes relevantes para el padecimiento.

Al examen físico se identificó que tenía obesidad (índice de masa corporal 28 kg/m²), signos vitales normales, así como ictericia en escleras y el cuerpo. A la palpación abdominal manifestaba dolor moderado en cuadrante superior derecho, con signo de Murphy positivo.

Los exámenes de laboratorio mostraron elevación de bilirrubinas (bilirrubina total 5.8 mg/dL, bilirrubina directa 4.6 mg/dL), transaminasas séricas y fosfatasa alcalina, todo lo cual fue compatible con ictericia

obstructiva. Se descartó hepatitis viral A, B y C. En ecografía abdominal se evidenció coledocolitiasis, por dilatación de la vía biliar intra y extrahepática; el conducto colédoco con diámetro anteroposterior mayor a 14 mm y con múltiples cálculos en su trayecto (el mayor con diámetro de 7 mm). En vesícula biliar también se observaron múltiples cálculos móviles.

Se manejó con analgésicos, y se procedió a realizar colangio-pancreatografía retrógrada vía endoscópica (CPRE). La vía biliar se encontró dilatada (13 mm), además se corroboró la presencia de múltiples cálculos en colédoco, así como defectos de llenado al infundir el medio de contraste (11 mm). No se encontraron malformaciones anatómicas de la vía biliar. Se procedió a efectuar papilotomía y la extracción de los cálculos con balón. Posteriormente, mediante colangiografía con balón (de control), se confirmó una vía biliar sin defectos de llenado, ausencia de fístula colecistocolocal y con vaciamiento del medio de contraste al duodeno.

Dos días después, el paciente mostró aumento de su tinte icterico en mucosas y piel y persistencia de dolor en hipocondrio derecho. Una nueva CRM reveló distensión vesicular importante (diámetro longitudinal de 88 mm) con presencia de dos cálculos de 8 mm, el colédoco con aumento de su diámetro proximal (calibre máximo 13 mm), y disminución de su lumen distal (porción intramural), con una imagen hipointensa (5 mm) que podría corresponder a cálculo neumobilia, además de dilatación de la vía intrahepática (*Figura 1*).

Dada la evolución clínica y los hallazgos de la CPRE y CRM se consideró el diagnóstico de SM tipo I. El paciente se programó para laparoscopia, considerando



Figura 1: Vesícula biliar con distensión con diámetro longitudinal de 88 mm, en su interior con al menos dos cálculos de 8 mm. Aumento de diámetro proximal y disminución del lumen a nivel distal del conducto colédoco; dilatación de la vía intra y extrahepática, con calibre máximo del colédoco de 13 mm. Se observa a nivel distal del colédoco (porción intramural) pequeña imagen hipointensa de 5 mm que podría corresponder a cálculo distal o neumobilia.

la posibilidad de realizar colangiografía intraoperatoria (CIO) transcística o retrograda endoscópica. Sin embargo, durante el procedimiento de impactación extrínseca del colédoco se observó proceso inflamatorio de la vesícula biliar importante, que comprometía el triángulo de Calot, región periduodenal y, aunando a la compresión extrínseca secundaria del colédoco, sólo se realizó colecistectomía laparoscópica (COLELAP).

El paciente cursó el periodo postoperatorio de manera favorable, sin complicaciones.

DISCUSIÓN

El SM se define como la presencia de un cálculo biliar grande o de múltiples cálculos pequeños que se impactan a nivel bolsa de Hartmann o conducto cístico, que producen inflamación y compresión extrínseca de la vía biliar, o bien, evolucionar a fistulas colecistobiliar y colecistoentérica. En la población pediátrica se desconoce la prevalencia, pero se considera una complicación rara.^{3,4}

Los factores de riesgo en adultos relacionados en el SM son: mayor edad, pérdida rápida de peso, obesidad, consumo de estrógenos, embarazo y multiparidad.^{5,6} En niños y adolescentes, los pocos estudios publicados refieren a la obesidad como el principal factor predisponente, seguido de edades entre tres y 15 años, sexo masculino y tener duplicación o anomalías morfológicas del conducto biliar.⁷⁻⁹ En nuestro paciente se cumplieron los tres primeros.

El cuadro clínico es variable, pero las manifestaciones más frecuentes son dolor abdominal (100%), ictericia obstructiva (100%), náuseas y vómito (22%), anorexia (11%), fiebre (19%) y colangitis (5-35%).¹⁰⁻¹⁴ Dado los escasos casos reportados en edad pediátrica,⁷⁻¹⁵ resulta relevante la descripción de este paciente, en la que destaca la forma atípica de litiasis. Según Csendes y colaboradores,¹⁶ el SM se puede categorizar en cinco tipos: tipo I: obstrucción del conducto hepático por un cálculo biliar, impactado en el conducto cístico o bolsa de Hartman; tipo II: caracterizado por un cálculo biliar con fistula colecistocolédoca que contiene menos de un tercio de la circunferencia del conducto biliar; tipo III, igual al II pero la fistula afecta dos tercios de la circunferencia del conducto biliar; tipo IV con fistula colecistobiliar > 66%, con destrucción total de la pared del conducto biliar y el plano de disección es irreconocible. Tipo V existe la presencia de la fistula colecistoentérica.

El tratamiento del SM es quirúrgico, de preferencia con colecistectomía abierta. Para el tipo I, Jones y cola-

boradores¹⁷ sugieren una COLELAP parcial para casos avanzados, que consiste en dejar la bolsa de Hartman, retirando el cuerpo de vesícula y los cálculos biliares. Para los casos que ya tienen fistula se debe realizar COLELAP abierta, con anastomosis bilioentérica de tipo colédoco-duodenostomía o hepato-yeyunostomía en Y de Roux.¹⁶⁻¹⁸

En nuestro paciente, el tratamiento endoscópico inicial recomendado por gastroenterología fue exitoso, sin embargo, por la evolución tórpida y los hallazgos en CRM tras la CPRE, se procedió a realizar laparoscopia, donde se confirmó gran proceso inflamatorio con obstrucción de la vía biliar. La COLELAP y drenaje del proceso inflamatorio permitieron una evolución satisfactoria.

REFERENCIAS

1. Valderrama-Treviño AI, Granados-Romero JJ, Espejel-Deloiza M, Chernitzky-Camaño J, Barrera Mera B, Estrada-Mata AG et al. Updates in Mirizzi syndrome. *Hepatobiliary Surg Nutr*. 2017; 6(3): 170-178. doi: 10.21037/hbsn.2016.11.01.
2. Alemi F, Seiser N, Ayloo S. Gallstone disease: cholecystitis, Mirizzi syndrome, Bouveret syndrome, gallstone ileus. *Surg Clin North Am*. 2019; 99(2): 231-244. doi: 10.1016/j.suc.2018.12.006.
3. Macías Sabando MM, Magallanes Vera NC, Magallanes Vera YA, Baquerizo Godoy MF. Síndrome de Mirizzi. *Recimundo*. 2022; 6(1): 87-95.
4. Shirah BH, Shirah HA, Albeladi KB. Mirizzi syndrome: necessity for safe approach in dealing with diagnostic and treatment challenges. *Ann Hepatobiliary Pancreat Surg*. 2017; 21(3): 122-130. doi: 10.14701/ahbps.2017.21.3.122.
5. Vargas Rodríguez LJ, Agudelo Sanabria MB, Lizcano Contreras RA, Martínez Balaguera YM, Velandia Bustacara EL, Sánchez Hernández SJ et al. Factores asociados con la conversión de la colecistectomía laparoscópica a colecistectomía abierta. *Rev Colomb Gastroenterol*. 2017; 32(1): 20-23.
6. Goldblum JR, Lamps LW, McKenney JK, Myers JL, eds. *Rosai and Ackerman's surgical pathology*. 11th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2018.
7. Kaya D, Karcaaltincaba M, Akhan O, Uslu N, Haliloglu M. MRCP diagnosis of Mirizzi syndrome in a paediatric patient: importance of T1-weighted gradient echo images for diagnosis. *Pediatr Radiol* 2006; 36(9): 980-982. doi: 10.1007/s00247-006-0238-7.
8. Prada-Arias M, Vázquez-Castelo JL, Blanco-Lobato P, Gómez-Veiras J, Montero-Sánchez M, Vieito-Fuentes JM. Exceptional Mirizzi syndrome in a young child: a laparoscopic approach. *J Pediatr Surg Case Reports*. 2014; 2(10): 446-449. doi: 10.1016/j.epsc.2014.09.001.
9. Jain VG, Gulati R. Mirizzi syndrome - an uncommon cause of obstructive jaundice in a child. *Indian Pediatr*. 2015; 52(6): 539.
10. de Castro López MJ, Fraga Bermúdez JM, Couce Pico ML. A rare cause of neonatal obstructive jaundice. *Gastroenterology*. 2015; 148(3): e12-e13. doi: 10.1053/j.gastro.2014.10.061.
11. Obata K, Ohta M, Yamagiwa I, Naito S, Washio M. Cholecystolithiasis causing Mirizzi's syndrome with a rare anomaly of the extrahepatic bile duct in a child. Report of a case. *Nihon Geka Gakkai Zasshi*. 1988; 89(5): 781-785.

12. Hafberg E, Nathan JD, Trout AT, Lin TK. Cholangioscopic management of Mirizzi syndrome in a pediatric patient. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2017; 65(5): e111. doi: 10.1097/MPG.0000000000001689.
13. Tuncer AA, Yilmaz S, Yavuz M, Cetinkursun S. Minimally invasive treatment of Mirizzi syndrome, a rare cause of cholestasis in childhood. *Case Rep Pediatr.* 2016; 2016: 8940570. doi: 10.1155/2016/8940570.
14. Kim J, Jarboe MD, Arnold MA, DiPietro MA, Bloom DA, Teitelbaum DH. Biliary duplication cyst with heterotopic gastric mucosa resulting in obstruction of the biliary system: a case report. *J Pediatr Surg.* 2012; 47(6): e5-e8. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2012.01.066.
15. Moreno-Denogean BY, Cabral-Martínez A, Blanco-Mancilla MR. Síndrome de Mirizzi, patología poco frecuente en pediatría. Presentación de un caso clínico. *Bol Clin Hosp Infant Edo Son.* 2021; 38(1): 48-56.
16. Csendes A, Díaz JC, Burdiles P, Maluenda F, Nava O. Mirizzi syndrome and cholecystobiliary fistula: a unifying classification. *Br J Surg.* 1989; 76(11): 1139-1143. doi: 10.1002/bjs.1800761110.
17. Jones MW, Ferguson T. *Mirizzi syndrome.* In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.
18. Erben Y, Benavente-Chenhalls LA, Donohue JM, Que FG, Kendrick ML, Reid-Lombardo KM et al. *Diagnosis and treatment of Mirizzi syndrome: 23-year Mayo Clinic experience.* *J Am Coll Surg* 2011; 213(1): 114-119; discussion 120-121. doi: 10.1016/j.jamcollsurg.2011.03.008.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen.



Diagnóstico de glándula tiroidea ectópica por gammagrafía

Diagnosis of ectopic thyroid gland by scintigraphy

Mario Germán Montes-Osorio,* Lilyana Carrizales-Medina,‡
Miguel Ángel Vázquez-Monroy,§ Dora María Estrada-Durán¶

* Especialista en Medicina Nuclear. ORCID: 0000-0001-7263-3630; ‡ Especialista en Medicina Nuclear. ORCID: 0000-0002-0116-7975; § Residente de Medicina Familiar. ORCID: 0000-0003-1182-0576; ¶ Especialista en Medicina Familiar. ORCID: 0000-0002-3987-8908, Instituto Mexicano del Seguro Social, México.

RESUMEN

Introducción: la glándula tiroidea ectópica es la presencia de tejido tiroideo fuera de la ubicación habitual de la glándula. La gammagrafía con tecnecio 99 metaestable es la mejor herramienta diagnóstica y tiene la capacidad de detectar sitios anormales de ubicación de tejido tiroideo. **Presentación de caso:** femenino de 13 años, con diagnóstico de quiste tirogloso e hipotiroidismo. En ultrasonografía se determinó la presencia de un nódulo. Se realizó gammagrama tiroideo en el que no se demostró captación del radiofármaco en el sitio anatómico normal de la glándula tiroidea, sin embargo, se identificó la glándula tiroidea en localización ectópica a nivel sublingual. **Conclusiones:** la gammagrafía es parte fundamental para el diagnóstico de una glándula tiroidea ectópica.

Palabras clave: adolescente, gammagrafía, hipotiroidismo, tiroidea ectópica.

ABSTRACT

Introduction: ectopic thyroid gland is the presence of thyroid tissue outside the usual location of the gland. Scintigraphy with metastable technetium 99 is the most accurate diagnostic tool and can detect abnormal locations of thyroid tissue. **Case presentation:** 13-year-old female, diagnosed with thyroglossal cyst and hypothyroidism; the presence of a nodule was determined by ultrasonography. A thyroid scintigram was performed, which did not demonstrate radiopharmaceutical uptake in the normal anatomical site of the thyroid gland; however, the thyroid gland was identified at the sublingual level, which in an ectopic location. **Conclusions:** scintigraphy is essential for the definitive diagnosis of an ectopic thyroid gland.

Keywords: adolescent, scintigraphy, hypothyroidism, ectopic thyroid.

INTRODUCCIÓN

La glándula tiroidea ectópica es una anomalía del desarrollo que involucra un defecto o aberración de la embriogénesis de la tiroidea, durante su paso desde el piso del intestino anterior primitivo hasta su posición usual en la región pretraqueal. Se define como la pre-

sencia de tejido tiroideo fuera de la ubicación habitual de la glándula tiroidea.^{1,2}

La localización de tejidos ectópicos puede ser como quiste del conducto tirogloso, tiroidea lingual, nódulo parasitario, tejido tiroideo dentro de un ganglio linfático y estroma ovárico.² Hasta en 70% de los casos, la localización ectópica es el único tejido tiroideo que

Correspondencia: Dora María Estrada-Durán, E-mail: dmed1277@hotmail.com

Citar como: Montes-Osorio MG, Carrizales-Medina L, Vázquez-Monroy MÁ, Estrada-Durán DM. Diagnóstico de glándula tiroidea ectópica por gammagrafía. Rev Mex Pediatr. 2023; 90(2): 76-79. <https://dx.doi.org/10.35366/113270>

se encuentra.^{3,4} Cuando se presenta como una masa sublingual, en línea media, se deben considerar diagnósticos diferenciales, como el quiste tirogloso, quistes benignos de origen salival, quistes branquiales y enfermedad metastásica.⁵

Para el diagnóstico de una glándula tiroidea ectópica se requiere de estudios de imagen como el ultrasonido y la gammagrafía, que además de determinar su extensión y su localización,⁶ también ayudan a planear el tratamiento quirúrgico por la presencia de tejido ortotópico. La gammagrafía se recomienda como estudio complementario en casos de quiste tirogloso, ya que tiene mejor sensibilidad (90%) que el ultrasonido (21%).^{7,8}

La gammagrafía con tecnecio 99 metaestable (^{99m}TcO₄), en su forma química de pertecnetato, es una herramienta diagnóstica capaz de identificar sitios adicionales de tejido tiroideo, debido a su alta afinidad a este tejido que conduce a la captación del radioisótopo para detectar ectopias y tejido ortotópico.^{1,9-11}

El objetivo de este trabajo es demostrar la utilidad de la gammagrafía con el radiofármaco ^{99m}TcO₄ para el diagnóstico de una glándula tiroidea ectópica.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenino de 13 años, quien fue referida por Hospital General de Zona (HGZ) al Servicio de Endocrinología Pediátrica de un hospital de tercer nivel de atención (Hospital General Centro Médico Nacional La Raza, IMSS) con el diagnóstico de quiste tirogloso e hipotiroidismo.

A la edad de cuatro años, su tutor observó una masa cervical, motivo por el cual fue valorada en el HGZ en donde se le diagnosticó quiste y se indicó manejo conservador. En los últimos dos años existió incremento del

tamaño de la masa cervical y dolor leve a su palpación, sin otra sintomatología, como fatiga o cansancio. En el HGZ, a la exploración física de la paciente se encontró en un estadio de Tanner 2; mientras que a nivel cervical se encontró masa bien delimitada, móvil, no dolorosa en línea media superior, sin cambios en la piel, pero no se palpó la glándula tiroidea. Se solicitó ultrasonido cervical, identificando glándula tiroidea de localización central de características normales, sin patología ecográfica ni imágenes sólidas o quísticas, reportando nódulo de origen a determinar.

En el servicio de endocrinología pediátrica, por los estudios de laboratorio, se consideró que la paciente cursaba con hipotiroidismo (TSH elevada y el resto de las hormonas normales): hormona estimulante de tiroidea (TSH) en 10.28 μ UI/mL (normal 0.51 a 4.3 μ UI/mL), triyodotironina total 1.31 ng/mL (normal 0.9 a 2.1 ng/mL), triyodotironina libre 5.58 pg/mL (normal 2.5 a 5.0 pg/mL), tiroxina total 7.96 μ g/dL (normal 5.9 a 13.2 μ g/dL), tiroxina libre 1.17 ng/dL (normal 0.98 a 1.63 ng/dL) y anticuerpo antitiroglobulina 7.86 UI/mL (normal <4.0 UI/mL).

Se indicó un nuevo ultrasonido en el que se localizó una lesión en línea media cervical, sublingual, de morfología ovalada, de bordes bien definidos, con medidas de 21 \times 9 \times 22 mm, el volumen aproximado de 2.2 cm³; heterogénea a expensas de múltiples imágenes hipoecogénicas redondeadas, de bordes bien definidos. A la aplicación de Doppler color se presentó flujo intralesional, concluyendo: tiroidea ectópica sublingual, con presencia de múltiples quistes coloides (*Figura 1*).

Se realizó por el servicio de medicina nuclear un gammagrama tiroideo y por vía intravenosa se administraron siete milicurios (mCi) de ^{99m}TcO₄. Como se

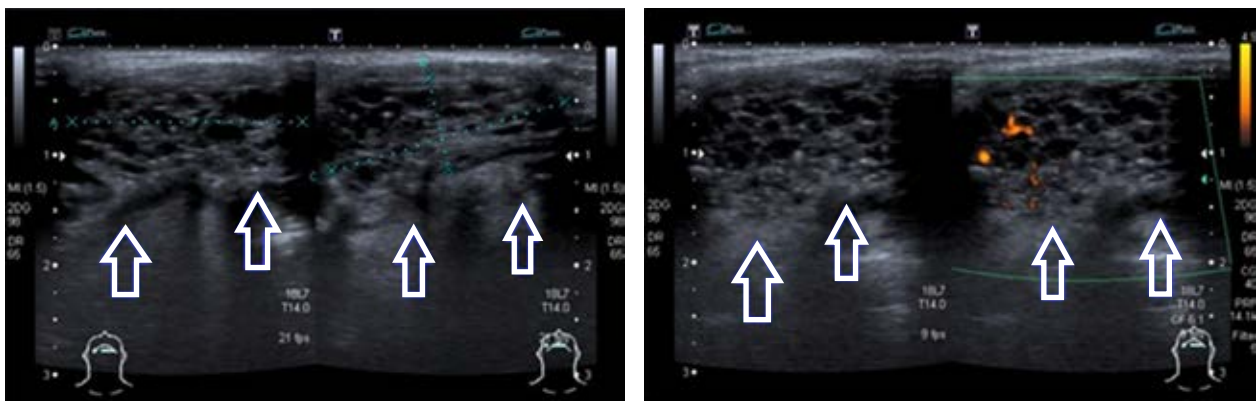


Figura 1: Ultrasonido Doppler color que muestra presencia tiroidea ectópica de situación sublingual, múltiples imágenes hipoecogénicas redondeadas, Doppler color con flujo intralesional.

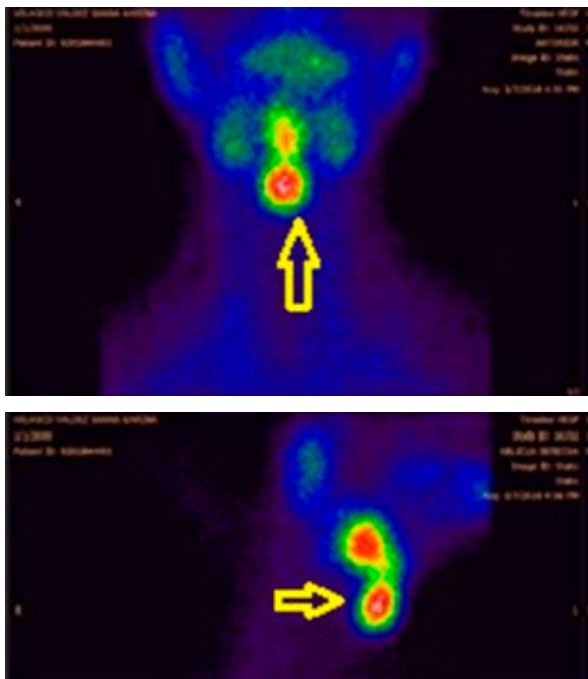


Figura 2: Gammagrama tiroideo con tecnecio 99 metaestable. En las imágenes planares anterior, oblicua y anterior-izquierda, se observa concentración del radioisótopo en línea media del cuello en relación con tejido tiroideo ectópico sublingual. En sitio anatómico de glándula tiroidea, no se observa concentración del radioisótopo.

muestra en la *Figura 2*, el pertecnetato se concentró en la línea media del cuello, en una estructura ovoide en la parte superior en relación con tejido tiroideo ectópico funcional; en el sitio de proyección anatómica de la glándula tiroidea no se observó concentración del radioisótopo, concluyendo que se trataba de una glándula tiroidea sublingual. Con estos datos el diagnóstico fue de tiroidea ectópica.

Posteriormente, 27 días después se realizó cirugía, ejecutando la resección de la tiroidea ectópica. Egresó a los cinco días del postquirúrgico. Se inició terapia sustitutiva con hormonas tiroideas, a base de levotiroxina 65 µg/24 horas.

El reporte histopatológico: lesión de región sublingual; tejido tiroideo ectópico con hiperplasia folicular y cambios degenerativos quísticos; negativo a cambios neoplásicos.

DISCUSIÓN

La alteración del desarrollo embrionario tiroideo es, con frecuencia, responsable de hipotiroidismo congéni-

to.¹² Aproximadamente 90% de las glándulas tiroideas ectópicas se presentan en la base de la lengua, como tiroides linguales; lo que representa una ausencia total de migración tiroidea. En 75% de los casos es el único tejido tiroideo existente y la única fuente de hormonas tiroideas, lo que lleva a que 70% desarrollen hipotiroidismo (pero también hay casos de hipertiroidismo).⁴ En la paciente que presentamos, la localización de la ectopia coincidió con el mayor porcentaje de localización (sublingual), acompañado de hipotiroidismo.

Otra presentación clínica frecuente es una tumoración en cuello e hipotiroidismo, así como sintomatología obstructiva, descripción que se encuentra relacionada al tamaño del tejido tiroideo ectópico, con una edad promedio de diagnóstico de 18 años. Sin embargo, generalmente estos pacientes se encuentran asintomáticos.^{1,5} En el caso de esta publicación, la paciente cursó con hipotiroidismo y con tumoración en cuello, lo cual es similar a lo reportado en la literatura.

Otros datos clínicos que pueden presentar estos pacientes son: tos, dolor, disfagia, disfonía, disnea y hemorragia. También se han reportado apnea del sueño y obstrucción respiratoria. Existen pacientes en los que se identifica una masa firme en la base de la lengua que puede incrementar su tamaño secundario a la estimulación por la TSH, ante la insuficiente producción de hormonas tiroideas, lo que incrementa la sintomatología. La tiroidea sublingual o pretraqueal se presenta como una masa en cuello anterior, a la altura o por debajo de hioides; la cual es indolora pero con incremento gradual de tamaño y que puede moverse al tragar.¹

La visualización de una tiroidea ectópica en el examen de ultrasonido puede ser un desafío para los ecografistas inexpertos.^{1,13} En nuestra paciente, el primer ultrasonido de cuello no sugirió alteraciones morfológicas; no obstante, un segundo estudio reportó una lesión en línea media cervical.

Se decidió realizar la gammagrafía con ^{99m}TcO₄⁻, ya que es el isótopo radioactivo de elección para gammagrafía tiroidea debido a que la radiación es menor, su vida media es de 6 horas y no interfiere en la fisiología tiroidea. Esto es diferente al usar yodo (I-131), que está indicado para el diagnóstico y tratamiento de hipertiroidismo, pues tiene una vida media de ocho días y puede provocar destrucción de las células de la glándula tiroidea.^{14,15}

REFERENCIAS

1. Jain S, Jain S, Singh D. Thyroid scintigraphy and hybrid SPECT/CT in a rare case of dual ectopic thyroid. *J Nucl Med Technol*. 2022; jnmt.122.264508. doi: 10.2967/jnmt.122.264508.

2. Barbieri A, Prasad ML, Gilani SM. Thyroid tissue outside the thyroid gland: Differential diagnosis and associated diagnostic challenges. *Ann Diagn Pathol*. 2020; 48: 151584.
3. Manohar K, Bhattacharya A, Kashyap R, Kamaleshwaran KK, Mittal BR. Concurrent sublingual thyroid and thyroglossal cyst with functioning thyroid tissue in the absence of an orthotopic thyroid gland. *Jpn J Radiol*. 2010; 28(7): 552-554.
4. Sturniolo G, Vermiglio F, Moleti M. Thyroid cancer in lingual thyroid and thyroglossal duct cyst. *Endocrinol Diabetes Nutr*. 2017; 64(1): 40-43.
5. Vukkadala N, Desai K, Megwalu U. Dual ectopic thyroid glands. *Endocr Pract*. 2019; 25(12).
6. Lukas J, Drábek J, Lukas D, Zemanová I, Rulseh A. Ectopic thyroid with benign and malignant findings: A case series. *Int J Surg Case Rep*. 2020; 66: 33-38.
7. Jain TK, Meena RS, Bhatia A, Sood A, Bhattacharya A, Mittal BR. Dual thyroid ectopia-role of thyroid scintigraphy and neck ultrasonography. *Indian J Nucl Med*. 2015; 30(4): 338-340.
8. Sood A, Kumar R. The ectopic thyroid gland and the role of nuclear medicine techniques in its diagnosis and management. *Hell J Nucl Med*. 2008; 11(3): 168-171.
9. Giovanella L, Avram AM, Ovcaricek PP, Clerc J. Thyroid functional and molecular imaging. *Presse Med*. 2022; 51(2): 104116.
10. Gandhi A, Wong KK, Gross MD, Avram AM. Lingual thyroid ectopia: diagnostic SPECT/CT imaging and radioactive iodine treatment. *Thyroid*. 2016; 26(4): 573-579.
11. Noussios G, Anagnostis P, Goulis DG, Lappas D, Natsis K. Ectopic thyroid tissue: anatomical, clinical, and surgical implications of a rare entity. *Eur J Endocrinol*. 2011; 165(3): 375-382.
12. Brent GA, Davies TF, Larsen PR. *Hipotiroidismo y tiroiditis*. En: Melmed S, Williams. Tratado de endocrinología. 13a ed. España: Elsevier; 2017.
13. Szczepanek-Parulska E, Hernik A, Ruchala M. Thyroid ectopy - diagnostic and therapeutic challenges before and in the era of TSH neonatal screening. *Endokrynol Pol*. 2017; 68(6): 708-721.
14. Malek H, Hedayati R. A rare case of coexistence ectopic lingual thyroid and thyroglossal cyst with Tc 99 m thyroid scintigraphy. *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg*. 2022; 74(Suppl 3): 6108-6111.
15. Tritou I, Vakaki M, Sfakiotaki R, Kalaitzaki K, Raissaki M. Pediatric thyroid ultrasound: a radiologist's checklist. *Pediatr Radiol*. 2020; 50(4): 563-574.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen.



Enfermedad de manos, pies y boca

Hand, foot, and mouth disease

Mariana Pinacho-Juárez,* José Luis Pinacho-Velázquez,‡
Dulce María de las Mercedes Ortiz-Solís,§ José Domingo Vidal-Guzmán¶

* Médico residente de Medicina Interna, Hospital Regional 1º de Octubre, ISSSTE; ‡ Hospital Ángeles Lindavista; § Hospital Pediátrico Azcapotzalco, Secretaría de Salud Ciudad de México; ¶ Servicio de Urgencias Pediatría, Hospital General “Dr. Gaudencio González Garza” del Centro Médico Nacional, La Raza, Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS). Ciudad de México, México.

RESUMEN

La enfermedad mano-pie-boca (EMPB) es una infección viral, causada por coxsackievirus, y se caracteriza por lesiones en la mucosa oral, y en la piel de manos y pies. La infección se presenta de forma esporádica. La EMPB predomina en la población infantil y se presenta generalmente en forma de brotes, predominando en los meses de primavera y verano. El periodo de incubación es de 4-6 días. Por lo general, es un proceso autolimitado, sin secuelas. En este artículo de revisión se presentan los datos epidemiológicos, clínicos, de tratamiento y pronóstico de los pacientes con EMPB.

Palabras clave: enfermedad de manos-pies-boca, virus de Coxsackie, úlceras orales, exantema, pronóstico, revisión.

ABSTRACT

Hand-foot-mouth disease (HFMD) is a viral infection caused by Coxsackie virus; it is characterized by ulcers on the oral mucosa, and rash on the hands and feet. The infection occurs sporadically. HFMD predominantly occurs in pediatric population and in the form of outbreaks, during the spring and summer months. The incubation period is 4-6 days. It is generally a self-limiting condition, without sequelae. This review article presents the epidemiological, clinical, treatment and prognosis data of patients with HFMD.

Keywords: hand-foot-mouth disease, Coxsackie virus, oral ulcers, rash, prognosis, review.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad manos, pies y boca (EMPB) es una entidad febril eruptiva, causada por los virus de Coxsackie, que pertenecen a la familia de los *Picornaviridae*, del grupo enterovirus. Los virus de Coxsackie toman su nombre a partir de una localidad situada en Nueva York. El primer informe de esta entidad fue realizada por Robinson y colaboradores en Toronto, Canadá, en el año de 1957, durante un brote en niños originado por virus de Coxsackie A16 (CVA16).

En la forma clásica, la EMPB comienza con malestar general y odinofagia, seguido de fiebre, dolor bucal y abdominal, asociado a síntomas respiratorios. Además, se presenta una erupción, la cual típicamente se caracteriza por un enantema consistente en vesículas o úlceras en la mucosa bucal, cubiertas por una pseudomembrana amarillenta, rodeadas por un halo eritematoso.¹ El exantema aparece en las manos, los pies y glúteos. Se inicia de forma maculopapular y evolucionan a vesículas grises de 3 a 7 mm, rodeadas de un halo rojo, de forma oval, lineal o en media luna. En las manos y pies estas

Correspondencia: Mariana Pinacho-Juárez, E-mail: marianapin94@gmail.com

Citar como: Pinacho-Juárez M, Pinacho-Velázquez JL, Ortiz-Solís DMM, Vidal-Guzmán JD. Enfermedad de manos, pies y boca. Rev Mex Pediatr. 2023; 90(2): 80-83. <https://dx.doi.org/10.35366/113271>

lesiones se disponen en las caras laterales y dorsales de los dedos, así como en la región periungueal y en palmas y plantas. El diagnóstico es fundamentalmente clínico, el cual se orienta por antecedentes epidemiológicos.^{2,3}

La EMPB, en general, es un padecimiento autolimitado que tiene una duración aproximada de siete días, con baja morbilidad y mortalidad. En el área Asia-Pacífico es un problema de salud pública; por ejemplo, en China, el enterovirus E71, origina un promedio de 500-900 defunciones todos los años, cuando se asocia con encefalitis y edema con hemorragia pulmonar.⁴ En el mundo está clasificada como una enfermedad emergente; en México se presenta en brotes.

EPIDEMIOLOGÍA

La distribución de esta enfermedad es mundial, con un pico de incidencia en verano y otoño en climas templados, pero en los trópicos no tiene un patrón estacional.⁵⁻⁷

El mayor estudio poblacional sobre la epidemiología de la EMPB se llevó a cabo en China. Entre 2008 y 2012, el Centro Chino para el Control y la Prevención de Enfermedades registró 7'200,092 casos probables, describiendo una incidencia anual entre 2010 y 2012 de 1-2 por 1,000 año-persona. El mayor número de casos y muertes ocurrió en niños de 12 a 23 meses.⁸⁻¹⁰

En México, en el Hospital General La Raza del IMSS la incidencia de casos de EMPB en el Servicio de Urgencias del año 2018 al 2022 en niños de 11 meses a seis años fue de 124 casos, de un total de 77,498 consultas otorgadas.¹¹

Los hombres y las mujeres se ven afectados con la misma frecuencia, aunque los hombres son más propensos a presentar una enfermedad más sintomática. Las complicaciones son más comunes y graves entre los lactantes y los niños menores de cinco años.

Agentes causales. Predominan los enterovirus, específicamente coxsackievirus A16, A10 y A5. Los enterovirus -como grupo- son causa de meningitis aséptica y encefalitis; sin embargo, la EMPB no suele asociarse con meningitis.^{8-10,12,13}

Un estudio que incluyó 1,280 muestras de heces de pacientes pediátricos hospitalizados por EMPB en China informó que EV71 y A16 fueron los agentes más comunes de los casos graves.¹⁴

CUADRO CLÍNICO

El periodo habitual de incubación de EMPB es de cuatro a seis días; el pródromo se caracteriza por fiebre de bajo

grado, malestar general, anorexia, dolor abdominal y dolor en la boca. Estos síntomas preceden al desarrollo de lesiones orales, y poco después aparecen las lesiones cutáneas, principalmente en las manos y los pies.

Las complicaciones son raras, desde una infección secundaria de la piel, hasta complicaciones graves que consisten en afección del sistema nervioso central o cardiopulmonar.¹⁵ Aunque la muerte es muy rara, la mayoría de las veces se debe a hemorragia o edema pulmonar.

EXPLORACIÓN FÍSICA

La EMPB es la causa más común de úlceras bucales en pacientes pediátricos.¹⁶ Estas úlceras tienen color amarillo rodeadas de halos rojos. Se observan en la superficie de mucosas labiales, en la lengua, paladar, úvula, pilares amigdalinos anteriores y encías. Las úlceras son dolorosas. Los niños menores de cinco años son más sintomáticos que los mayores de esta edad.^{17,18}

En cuanto al exantema (*Figura 1*), afecta las superficies dorsales de las manos y los pies, pero con frecuencia puede incluir las superficies palmares, plantar e interdigital. Las lesiones pueden ser asintomáticas o pruriginosas. Comienzan como máculas eritematosas, que progresan rápidamente a vesículas grises de paredes gruesas con una base eritematosa. En lactantes, estas lesiones también se pueden observar en el tronco, los muslos y las nalgas. La erupción suele ser autolimitada y aproximadamente dura de tres a seis días.¹⁹

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la EMPB es eminentemente clínico, pero se deben considerar otras entidades en el diagnóstico diferencial. Se incluye al virus del herpes simple (VHS), enfermedad de Kawasaki, sarampión, varicela, púrpura de Henoch-Schönlein, síndrome de Stevens-Johnson.^{20,21}

ESTUDIOS DE LABORATORIO

Los estudios de laboratorio no son necesarios en el diagnóstico de la EMPB. Si las circunstancias clínicas lo exigen, el virus puede recuperarse de las lesiones de manos, pies y boca.

El frotis de Tzanck realizado en líquido vesicular sería negativo para la presencia de células gigantes multinucleadas, lo que puede ayudar a diferenciar la enfermedad del VHS.^{7,9,22}



Figura 1:

Enfermedad de manos, pies y boca. **A y B)** Lesiones papulovesiculosas en las palmas de las manos. **C)** Boca. **D)** Plantas de los pies.

TRATAMIENTO

El tratamiento de EMBP es principalmente con medidas de apoyo. Se debe vigilar y mantener el estado de hidratación del paciente.

El control de la fiebre puede ser con paracetamol e ibuprofeno, a dosis habituales. Para pacientes con disfagia significativa (irritabilidad, rechazo de líquidos orales o babeo) se puede administrar codeína y anestésicos tópicos. Los tratamientos tópicos incluyen difenhidramina y lidocaína (o benzocaína); estos dos últimos deben aplicarse con un hisopo de algodón en áreas específicas para evitar la toxicidad.^{16,17,19,23}

Los antibióticos y antivirales no sirven a menos que exista complicación de una infección secundaria de la piel.

Las indicaciones a los padres incluyen el reposo en casa y evitar contacto con las secreciones orales y respiratorias del paciente hasta por dos semanas para limitar contagios a otros miembros de la familia.²⁴ El lavado de manos es esencial, recordando que el virus

puede estar presente en las heces del paciente hasta por un mes.

PRONÓSTICO

Los pacientes tienen un pronóstico excelente con recuperación total. Pero puede haber complicaciones, la mayoría son leves, como la infección cutánea y deshidratación por la disminución de la ingesta oral debido a las lesiones orales. Como se comentó, las complicaciones neurológicas o cardiopulmonares son raras.²⁵

REFERENCIAS

1. Acosta Torres J, Torres Mariño L, González Ortega E, Fonseca M, Cabrera Moraña M, Taño Espinoza E et al. Características clínico epidemiológicas de pacientes pediátricos con enfermedad boca, mano, pie. *Rev Cuba Pediatr.* 2018; 90(3): 1-12.
2. Delgado-Azañero W, Concha Cusihuallpa H, Guevara Canales JO. Infección de la mucosa oral por Coxsackie virus: enfermedad de boca-mano-pie. *Rev Estomatol Herediana.* 2007; 17(1): 35-39.

3. Tao J, He XY, Shi Y, Zhu G, Liu S, Zhang Z et al. Epidemiology of 45,616 suspect cases of hand, foot and mouth disease in Chongqing, China, 2011-2015. *Sci Rep*. 2017; 7: 45630.
4. Yang Z, Zhang Q, Cowling BJ, Lau EHY. Estimating the incubation period of hand, foot and mouth disease for children in different age groups. *Sci Rep*. 2017; 7(1): 16464.
5. Cherry DJ. *Enteroviruses: coxsackieviruses, echoviruses, and polioviruses*. In: Feigin RD, Cherry JD, eds. Textbook of pediatric infectious diseases. 5th ed. Philadelphia: Saunders; 2005.
6. Cherry JD. Viral exanthems. *Curr Probl Pediatr*. 1983; 13(6): 1-44.
7. Reina J, Déniz C, Giménez J, Trallero G. Brote de enfermedad mano-pie-boca causado por el Coxsackievirus A16 en la isla de Mallorca. *An Pediatr (Barc)*. 2011; 75(2): 145-146.
8. Bendig JW, Fleming DM. Epidemiological, virological, and clinical features of an epidemic of hand, foot, and mouth disease in England and Wales. *Commun Dis Rep CDR Rev*. 1996; 6(6): R81-R86.
9. Mehta KI, Mahajan VK. Hand foot and mouth disease. *Indian Pediatrics*. 2010; 47: 345-346.
10. Xing W, Liao Q, Viboud C, Zhang J, Sun J, Wu JT et al. Hand, foot, and mouth disease in China, 2008-12: an epidemiological study. *Lancet Infect Dis*. 2014; 14(4): 308-318.
11. Archivo expediente clínico Hospital General Gaudencio González Garza (La Raza IMSS).
12. Suzuki Y, Taya K, Nakashima K, Ohyama T, Kobayashi JM, Ohkusa Y et al. Risk factors for severe hand foot and mouth disease. *Pediatr Int*. 2010; 52(2): 203-207.
13. Wang CY, Li Lu F, Wu MH et al. Fatal coxsackievirus A16 infection. *Pediatr Infect Dis J*. 2004; 23(3): 275-276.
14. Wang SM, Lei HY, Liu CC. Cytokine immunopathogenesis of enterovirus 71 brain stem encephalitis. *Clin Dev Immunol*. 2012; 2012: 876241.
15. Zhao Y, Zhang H, Liu H, Zhang J, He L, Sun H et al. Molecular characteristics of hand, foot, and mouth disease for hospitalized pediatric patients in Yunnan, China. *Medicine (Baltimore)*. 2018; 97(31): e11610.
16. Davis HW, Karasic RB. *Pediatric infectious disease*. In: Zitelli BJ, Davis HW (eds.). Atlas of pediatric physical diagnosis. 3rd ed. St. Louis: Mosby-Wolfe; 1997. pp. 347-348.
17. Lott JP, Liu K, Landry ML, Nix WA, Oberste MS, Bolognia J et al. Atypical hand-foot-and-mouth disease associated with coxsackievirus A6 infection. *J Am Acad Dermatol*. 2013; 69(5): 736-741.
18. Chen KT, Chang HL, Wang ST, Cheng YT, Yang JY. Epidemiologic features of hand-foot-mouth disease and herpangina caused by enterovirus 71 in Taiwan, 1998-2005. *Pediatrics*. 2007; 120(2): e244-e252.
19. Sasidharan CK, Sugathan P, Agarwal R et al. Hand-foot-and-mouth disease in Calicut. *Indian J Pediatr*. 2005; 72(1): 17-21.
20. Nassef C, Ziemer C, Morrell DS. Hand-foot-and-mouth disease: a new look at a classic viral rash. *Curr Opin Pediatr*. 2015; 27(4): 486-491.
21. Kuehnelt NA, Thach S, Thomas DG. Onychomadesis as a late complication of hand-foot-mouth disease: a case series shedding light on nail shedding. *Pediatr Emerg Care*. 2017; 33(11): 122-123.
22. Wolff K, Johnson RA, Suurmond D. Viral infections of skin and mucosa. Fitzpatrick's Color Atlas & Synopsis of Clinical Dermatology. 5th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2005. pp. 790-792.
23. Hopper SM, McCarthy M, Tancharoen C, Lee KJ, Davidson A, Babl FE. Topical lidocaine to improve oral intake in children with painful infectious mouth ulcers: a blinded, randomized, placebo-controlled trial. *Ann Emerg Med*. 2014; 63(3): 292-299.
24. Jones E, Pillay TD, Liu F, Luo L, Bazo-Alvarez JC, Yuan C et al. Outcomes following severe hand foot and mouth disease: A systematic review and meta-analysis. *Eur J Paediatr Neurol*. 2018; 22(5): 763-773.
25. Chang LY, Tsao KC, Hsia SH et al. Transmission and clinical features of enterovirus 71 infections in household contacts in Taiwan. *JAMA*. 2004; 291(2): 222-227.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen.



La **Revista Mexicana de Pediatría** es el órgano oficial de la Sociedad Mexicana de Pediatría (SMP) y publica textos en español o en inglés de estudios, informes y trabajos en pediatría, puericultura y áreas del conocimiento de la salud de niños y adolescentes. Para la publicación de los manuscritos enviados, existe un proceso de evaluación por pares. Los manuscritos que se evalúan son: artículos originales, artículos de revisión, historia de la Pediatría, informes de casos clínicos, imágenes en pediatría y cartas al editor. Las notas editoriales son por invitación directa del Editor y a propuesta del cuerpo editorial.

Los manuscritos deben ajustarse a los requerimientos del Comité Internacional de Editores de Revistas Biomédicas, disponible en: www.medigraphic.com/requisitos

Sólo serán considerados los manuscritos inéditos (trabajos aún no publicados en extenso), los cuales no deberán ser sometidos a otra revista o medio de difusión durante el proceso de evaluación (desde su recepción hasta su dictamen). La propiedad de los manuscritos será transferida a la Sociedad Mexicana de Pediatría, por lo que no podrán ser publicados en otras fuentes (como revistas, libros o sitios de Internet), completos o en partes, sin previo consentimiento por escrito del Editor.

El Comité Editorial decidirá cuáles manuscritos serán evaluados por árbitros expertos en el tema, pero sólo se admitirán los manuscritos presentados que sigan cabalmente los requerimientos que se solicitan más adelante. El dictamen del Comité para publicación es inapelable y podrá ser: Aceptado, Aceptado con modificaciones, Rechazado.

Los artículos deberán enviarse a la **Revista Mexicana de Pediatría**, a través del editor en línea disponible en <https://revision.medigraphic.com/RevisionPediatría>

En este sitio y mediante la comunicación directa (correo electrónico), el autor podrá informarse sobre el estado de su manuscrito durante fases del proceso: recepción, evaluación y dictamen.

1. Artículo original: Puede ser investigación básica o clínica y tiene las siguientes características:

- a) **Título:** Representativo de los hallazgos o del diseño del estudio. Agregar un título corto para las páginas internas.
- b) **Resumen estructurado:** Debe incluir introducción, objetivo, material y métodos, resultados y conclusiones; en español y en inglés. Máximo 250 palabras. Al final agregar de 3 a 6 palabras clave y key words.
- c) **Introducción:** Describe los estudios, de manera sucinta, pertinentes para entender el objetivo del trabajo, mismo que se DEBE incluir al final de la introducción.
- d) **Material y métodos:** Explicación a detalle sobre cómo se desarrolló la investigación, a fin que el estudio pueda ser reproducible. Deberá incluir el diseño del estudio, los criterios de inclusión y exclusión de los participantes, las variables en estudio, la forma en que se recolectaron los datos, así como una sección de análisis estadístico. Es indispensable agregar los aspectos éticos de la investigación, incluyendo por lo menos, la autorización por parte de comités y solicitud de participación mediante consentimiento informado.
- e) **Resultados:** De acuerdo con el diseño del estudio, deben presentarse todos los resultados. Sin hacer comentarios. Si hay tablas de resultados o figuras (gráficas o imágenes), deben presentarse aparte, en las últimas páginas, con pie de figura. Tanto tablas como figuras deben estar comentadas en el cuerpo del manuscrito.
- f) **Discusión:** Apoyada en bibliografía actualizada y los resultados. Las conclusiones se mencionan al final de esta sección.
- g) **Bibliografía:** Deberá seguir las especificaciones descritas más adelante.
- h) **Reconocimientos:** En el caso de existir, los agradecimientos y detalles sobre apoyos,

fármaco(s) y equipo(s) proporcionado(s) deben citarse antes de las referencias.

i) **Número de páginas o cuartillas:** un máximo de 10. Figuras y Tablas: 5-7 máximo.

2. Caso clínico: (1-2 casos) o serie de casos (más de 3 casos clínicos):

a) **Título:** Debe especificar si se trata de un caso clínico o una serie de casos.

b) **Resumen estructurado:** Debe incluir objetivo de la presentación, descripción del caso y conclusiones; en español y en inglés, con palabras clave y key words.

c) **Introducción:** Describir la enfermedad o causa atribuible. Incluir reportes de casos similares al que se presenta, de preferencia de autores latinoamericanos. Señalar el objetivo (por ser caso inédito, variante(s) extraordinaria de enfermedades conocidas, o bien, de educación cuando es similar a otros reportados) de la presentación del caso clínico.

d) **Presentación del (los) caso(s) clínico(s):** Descripción clínica, laboratorio y otros. Mencionar el tiempo en que se reunieron estos casos. Las figuras o cuadros deben ser enviados en archivos independientes aparte.

e) **Discusión:** Se deberá hacer un análisis del caso(s) presentado(s), apoyado en bibliografía reciente que presente casos similares, para entender la relevancia de su presentación.

f) **Número de cuartillas:** máximo 10. Figuras: 5-8.

3. Artículo de revisión: Se admitirán para evaluación aquéllos que sean relevantes para la práctica pediátrica.

a) **Título:** Especificar claramente el tema a tratar.

b) **Resumen:** en español y en inglés, con palabras clave y key words.

c) **Introducción:** Puede iniciarse con el tema a tratar sin divisiones.

d) **Cuerpo del texto:** En esta sección se deberá desarrollar el tema; si se considera necesario se puede agregar subtítulos, así como tablas y figuras.

e) **Bibliografía:** Reciente y necesaria para el texto, mínimo 15 citas y máximo 40.

f) **Número de cuartillas:** 10 máximo.

4. Imágenes en Pediatría y cartas al editor: Esta sección no tiene un formato especial. Máximo 2 cuartillas con 5 referencias bibliográficas, como máximo. Cada una de las imágenes debe incluir una descripción detallada de lo que se presenta.

5. Artículo de historia de la Pediatría: Al igual que en «carta al editor», el autor tiene la libertad de desarrollar un tema sobre la historia de la medicina, pero relacionado específicamente a la práctica de la Pediatría. Se aceptan cinco imágenes como máximo.

Nota importante: Imágenes, figuras o diagramas tomados de otras fuentes. Si los autores de cualquier manuscrito desean publicarlos, deberán enviar carta de autorización de la editorial correspondiente.

Para cualquier aclaración, el autor responsable del artículo puede enviar correo electrónico a: revmexpediatr@gmail.com

Los requisitos se muestran en la lista de verificación. El formato se encuentra en la versión extensa de las instrucciones para los autores, disponible en www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-instr.pdf. Los autores deberán descargarla e ir marcando cada apartado una vez que éste haya sido cubierto durante la preparación del material para publicación. Se deberá enviar como un archivo independiente al manuscrito.





Bibliotecas e Índices Revista Mexicana de Pediatría

Medigraphic, Literatura Biomédica
<http://www.medigraphic.org.mx>

Sistema de Clasificación de Revistas Mexicanas de Ciencia y Tecnología del CONACYT
<http://conacyt.gob.mx/index.php/comunicacion/sistema-de-clasificacion-de-revistas-mexicanas-de-ciencia-y-tecnologia>

Biblioteca de la Universidad de Regensburg, Alemania
<http://www.bibliothek.uni-regensburg.de/ezeit/fl.phtml?notation=WW-YZ&bibid=ZBMED&colors=3&frames=&toc=&ssg=>

Biblioteca de la Universidad Federal de Sao Paulo, Brasil
<http://www.unifesp.br/dis/bibliotecas/revistas.htm>

Biblioteca del Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM
http://www.revbiomedicas.unam.mx/_biblioteca/revistas.html

Universidad de Laussane, Suiza
<http://www2.unil.ch/perunil/>

Biblioteca de la Universidad Norte de Paraná, Brasil
http://www.unopar.br/bibli01/biologicas_periodicos.htm

Infodoctor (sitio de las Sociedades Médicas Españolas)
<http://www.infodoctor.org/revis.htm>

LATINDEX. Sistema Regional de Información en Línea para Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal
<http://www.latindex.org/>

Biblioteca Virtual en Salud (BVS, Brasil)
<http://portal.revistas.bvs.br>

Biblioteca del Instituto de Biotecnología, UNAM
<http://www.biblioteca.ibt.unam.mx/revistas.php>

Asociación Italiana de Bibliotecas (AIB)
<http://www.aib.it/aib/commiss/cnur/peb/peba.htm3>

Biblioteca Médica Estatal del Ministerio de Patrimonio y Cultura, Italia
<http://bms.beniculturali.it/ejnl/index.php>

Fundación Ginebrina para la Formación y la Investigación Médica, Suiza
http://www.gfmer.ch/Medical_journals/Revistas_medicas_acceso_libre.htm

PERIODICA (Índice de Revistas Latinoamericanas en Ciencias), UNAM
<http://biblat.unam.mx>

Google Académico
<http://scholar.google.com.mx/>

Wissenschaftszentrum Berlin für Sozialforschung, Berlin WZB
<http://www.wzb.eu/de/bibliothek/bestand-recherche/elektron-zeitschriften>

Virtuelle Bibliothek Universität des Saarlandes, German
<http://www.sulb.uni-saarland.de/de/suchen/zeitschriften/fachspezifische-suche-inezb/?libconnect%5Bsubject%5D=23>

University of South Australia. Library Catalogue
<http://newcatalogue.library.unisa.edu.au/vufind/>

Biblioteca electrónica de la Universidad de Heidelberg, Alemania
<http://rzblx1.uni-regensburg.de/ezeit/search.phtml?bibid=UBHE&colors=3&lang=de>

Biblioteca de la Universidad de Bielefeld, Alemania
https://www.digibib.net/jumpto?D_SERVICE=TEMPLATE&D_SUBSERVICE=EZB_BROWSE&DP_COLORS=7&DP_BIBID=UBBIE&DP_PAGE=search&LOCATION=361

Mercyhurst University. Hammermill Library. Erie, Pennsylvania
<http://services.trueserials.com/CJDB/MERCYHURST/browse>

Memorial University of Newfoundland, Canada
http://www.library.mun.ca/copyright/index_new.php?showAll=1&page=1

University of Washington Libraries
<http://www.lib.washington.edu/digitalregistry/list/ejournal/contains/Mexicana%20de%20Pediatría/>

Research Institute of Molecular Pathology (IMP)/ Institute of Molecular Biotechnology (IMBA) Electronic Journals Library, Vienna, Austria
http://cores.imp.ac.at/max-perutz-library/journals/details/?tx_ezbf_pi3%5Bjournal_id%5D=15424&cHash=a3ae51341a55bc895baffe9e88f35795

MACROZIT[®]

azitromicina

EL
ANTIBIÓTICO
CON EFECTO
POST
ANTIBIÓTICO¹

Otitis¹

Sinusitis¹

Faringitis
Amigdalitis¹

Bronquitis¹

de **3 a 5** días
de tratamiento^{1,3}

NIÑOS: dosis Ponderal
10 mg/kg/día¹

Caja con frasco con
polvo para 30 mL, envase
con diluyente y jeringa
graduada.
1200 mg.



Caja con frasco con
polvo para 15 mL,
envase con diluyente
y jeringa graduada.
600 mg.

REFERENCIAS: 1. Información para prescribir Macrozit[®] Suspensión 2. AHFS. Drug Information [Internet]. 2019. Available from: <https://www.medicinescomplete.com/#/content/ahfs/a300005>. 3. Shulman ST, Bisno AL, Clegg HW, Gerber MA, Kaplan EL, Lee G, et al. Clinical practice guideline for the diagnosis and management of group A streptococcal pharyngitis: 2012 update by the Infectious Diseases Society of America. *Clin Infect Dis*. 2012;55(10):e86-102

Reporte las sospechas de reacción adversa al correo: farmacovigilancia@liomont.com.mx o en la página de internet: www.liomont.com.mx

Aviso de publicidad No. 203300202C3557

Reg. No.: 170M2002 SSA IV (Suspensión).

LIOMONT
ÉTICA FARMACEÚTICA DESDE 1938

FLUMIL

95 años
Senosiain®

El descongestivo de niños y adultos

Cuando necesita tratar los síntomas del **resfriado común** de manera **integral...**

- › **Dolor**
- › **Rinorrea**
- › **Obstrucción nasal**
- › **Inflamación de la mucosa nasal**

FLUMIL
cuenta con
3 activos que
combinan sus
efectos

1

DESCONGESTIVO NASAL

2

ANALGÉSICO

3

ANTIINFLAMATORIO

Revisar IPP:



FLUM-01A-17
NO. DE ENTRADA: 173300202C4665

 **IPAL®**

Senosiain®

Locoid[®]

17 butirato de hidrocortisona

Esteroides seguro y efectivo con potente acción antiinflamatoria^{1, 2, 3}



- Mayor penetración en la piel y menos efectos sistémicos, al ser un esteroide esterificado tiene una gran actividad lipofílica^{1, 2, 3}
- Debido a ser de mediana potencia reduce posibilidad de atrofia en la piel^{1, 2}



Alivio eficaz
de la dermatitis^{1, 4}



INFORMACIÓN EXCLUSIVA PARA PROFESIONAL DE LA SALUD.

Referencias: 1) Fölster-Holst, r, ET AL Pharmazie 2016; 71: 115-121 Topical hydrocortisone 17-butyrate 21-propionate in the treatment of inflammatory skin diseases: pharmacological data, clinical efficacy, safety and calculation of the therapeutic index 2) Cheifir Wolosky O, et al. Esteroides tópicos: revisión actualizada de sus indicaciones y efectos adversos en dermatología Dermatología CMQ 2015;1 3(4):305-312 3) Mehta A, et al. Topical corticosteroids in dermatology. Indian Journal of Dermatology, Venereology, and Leprology 2016;62(4):371-378 4) Abramovits W, et al. Hydrocortisone butyrate 0.1% cream (proprietary lipid rich cream vehicle) does not significantly suppress hypothalamic-pituitary-adrenal axis and is effective in pediatric patients 3 months and older with extensive atopic dermatitis. Skinned 2010 May-Jun; 8(3):150-154 Locoid © Crema Reg. Núm.: 77056 SSA IV Aviso de Publicidad No. 223300202C2401. Reporte las sospechas de reacción adversa al correo: farmacovigilancia@liomont.com.mx o en la página de internet: www.liomont.com.mx.

Levante®

Furoato de Mometasona

Destape
el alivio

Tratamiento de **1a línea** en pacientes con **RINITIS ALÉRGICA** ¹

EFICACIA Y TOLERABILIDAD ²

Alta potencia ²

Efecto rápido y efectivo ^{*2}

Menor riesgo de efectos adversos por su baja
concentración sistémica ²

Aprobado en niños a partir de los 2 años de edad ³



*Inicio del efecto de 12h a 3d



Jarsix®

95 años
Senosiain®

La concentración precisa de
+loratadina
betametasona
para lograr un efecto:

- Antihistamínico
- Antialérgico
- Antiinflamatorio

Jarsix es seguro y eficaz
en el manejo de:

- Rinitis alérgica estacional y perenne
- Urticaria
- Dermatitis atópica
- Reacciones alérgicas a piquetes de insectos

Revisar IPP



JARS-01A-22 No. de Entrada. 223300202C1612

ALTIA®

Senosiain®

Everest[®]

Montelukast

En Asma y Rinitis Alérgica¹

- Controla por más tiempo la inflamación de vías respiratorias^{2,3}
- Disminuye el uso de esteroides inhalados³
- Mejora la **calidad de vida** del paciente^{4,5}
- Protección antiinflamatoria por **24 horas**⁴



De 15 años en adelante
Tabletas de 10 mg



De 6 a 14 años
Tabletas masticables de 5 mg



De 2 a 5 años
Tabletas masticables de 4 mg



De 6 meses a 2 años
Sobres con granulado de 4 mg

El poder
de la *inspiración*

REFERENCIAS: 1. Lommatzsch M, Virchow JC. Severe asthma: definition, diagnosis and treatment. Dtsch Arztebl Int. 2014;111(50):847-55. 2. Hon KL, Leung TF, Leung AK. Clinical effectiveness and safety of montelukast in asthma. What are the conclusions from clinical trials and meta-analyses? Drug Des Devel Ther. 2014;8:839-50. 3. Paggiaro P, Bacci E. Montelukast in asthma: a review of its efficacy and place in therapy. Ther Adv Chronic Dis. 2011;2(1):47-58. 4. Biernacki WA, Kharitonov SA, Biernacka HM, Barnes PJ. Effect of montelukast on exhaled leukotrienes and quality of life in asthmatic patients. Chest. 2005;128(4):1958-63. 5. Anjali NP, George. Efficacy and Tolerability of montelukast solo or in combination with loratadine in the allergic rhinitis estacional: un estudio multicentrico, aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo, realizado en otoño. Annals of Allergy, Asthma and Immunology. 2002;88(6):June Reg. Núm. 298M2011, 065M2012, 117M2014 SSA IV Num. Aviso 163300202C4332

