

Revisión bibliográfica

Baeza-Herrera C, Sánchez-Fernández LA, Sanjuán-Fabián H, Salinas-Montes J, Nájera-Garduño HM. Violencia extrema por maltrato. Gac Méd Méx. 2005; 141: 239-40.

Se presenta una niña de dos años de edad que fue agredida por el tío materno. Perdió el estado de alerta unos días antes de su ingreso. Tenía dolor abdominal y vómito fecaloide. Presentaba diversas lesiones cutáneas, quemaduras de segundo y tercer grado en la pierna derecha y datos de abdomen agudo. Los estudios por imagen revelaron fractura de cráneo con separación de los bordes óseos; fracturas antiguas de fémur derecho y de ocho arcos costales, contusión pulmonar bilateral, opacidad pélvica total y aire libre subdiafragmático. Se realizó una laparotomía y se halló una sección casi completa del ileon. En el Servicio de Terapia Intensiva tuvo neumotórax derecho, sepsis, coagulación intravascular diseminada y hemorragia pulmonar. Falleció seis días después de la operación.

Correlación clínica. El síndrome del niño maltratado es un problema social. Su frecuencia se desconoce; se puede repetir por generaciones. No respeta ideología, raza, geografía, cultura o estrato social. En general las agresiones del maltrato físico son contusiones, lesiones músculo-esqueléticas y excoriaciones leves. Sin embargo, la severidad de los golpes puede ser mayor y un solo paciente puede presentar más de una herida que pone en peligro su vida.

En la literatura sobre lesiones viscerales por maltrato físico se encuentran los de McCort y Vaudagna, Tou loukian, Gornall y cols.; en nuestro país, la primera serie alusiva fue publicada por Riojas y Manzano.

El caso expuesto representa violencia extrema en su máxima expresión; cada una de las lesiones pudo causar la muerte; todas eran graves en cráneo, tórax, abdomen y extremidades.

Resumió: Rocío Jazmín Juárez López. Residente de 3er año de Pediatría.

Gelb DB. Genetic basis of congenital heart disease. Curr Opin Cardiol 2004;19:110-5.

Los cuidados de los niños con cardiopatías congénitas han evolucionado en los últimos 50 años; sin embargo, sus causas han sido obscuras. Estudios recientes a través del proyecto del genoma humano han permitido la identificación rápida de las enfermedades genéticas causantes de defectos cardíacos congénitos.

Se revisan los defectos de genes para lesiones específicas en cardiopatías congénitas para entender la patogénesis de la enfermedad.

En los defectos septales atriales y ventriculares el factor de transcripción es *GATA4*, gen descubierto en el brazo corto del cromosoma 8, que incluye también defectos atrioventriculares y estenosis valvular pulmonar. Se ha investigado la interacción entre genes como *NKX2-5* y *TBX5*, mutaciones que causan el síndrome de Holt-Oram, que frecuentemente se acompaña de comunicación interatrial (CIA). Estos tres genes se han asociado a CIA tipo ostium secundum.

Los defectos septales atrioventriculares son muy frecuentes en niños con síndrome de Down, pero también ocurren con otros síndromes como el de Noonan, el de Ellis-Van Creveld. En forma aislada, el síndrome de Ellis-van Creveld se cataloga como enfermedad autosómica dominante con penetrancia incompleta; enfermedad localizada en el brazo corto del cromosoma 1 y un segundo locus identificado con el gen *CRELD1* en la porción terminal del brazo corto del cromosoma 3.

Para la persistencia del conducto arterial, la herencia es multifactorial y se ha identificado al *TFAP2B* como el gen mutante de la enfermedad.

En el síndrome de Noonan, que se acompaña de estenosis valvular pulmonar (EP) o cardiomiopatía hipertrófica (CMH), se ha descubierto el gen de la enfermedad en *PTPN11*, en donde se ha observado que en presencia de su mutación, es más frecuente la asociación de EP y mucho menos común la CMH. Se ha detectado la mutación de *PTPN11* en el síndrome de Leopard, que también se caracteriza por estenosis pulmonar.

En el síndrome de Alagille que frecuentemente se acompaña de estenosis de las ramas pulmonares, lesiones del lado izquierdo del corazón y tetralogía de Fallot, se ha documentado herencia mutante del gen *JAG1*; esta mutación, también se ha encontrado en otras cardiopatías congénitas sin el síndrome de Alagille.

En la aorta bicúspide familiar se han encontrado genes mutantes involucrados como *KCNJ2* y *PTPN11* que actúan en los canales de potasio.

Conclusiones. Se han realizado avances significativos para identificar los genes de las cardiopatías congénitas y entender las mutaciones que dan origen a lesiones cardíacas específicas.

Resumió: Dr. Jesús de Rubens Figueroa. Cardiólogo pediatra.

Magaña M, Valerio J, Mateo A, Magaña M. Alteraciones cutáneas del neonato en dos grupos de población en México. Bol Med Hosp Infant Mex 2005;6:116-23

Las manifestaciones cutáneas en el neonato pueden presentarse en los primeros 28 días de vida extrauterina; son transitorias o permanentes; pueden involucrar sólo la piel o ser manifestación de una enfermedad generalizada. Su identificación depende del entrenamiento y sagacidad del dermatólogo o el pediatra. En los últimos años se han reconocido nuevas alteraciones. En dos estudios previos, uno con 100 neonatos, todos tenían alteraciones cutáneas; lo mismo sucedió en otra muestra de 1,000 neonatos donde hubo de dos a diez transitorias, por lo mismo no graves. Ambos estudios fueron hechos en una población indígena y mestiza del Hospital General de México (HGM). En estos estudios se encontró diferencia con los estudios realizados en otros países con población anglosajona.

El presente estudio fue prospectivo, transversal y observacional de 1,000 neonatos; 500 de hospitales privados, con estado socioeconómico, cultural y fenotípico diferente de los otros 500 del HGM; ambos grupos fueron examinados por profesionales de diferentes especialidades.

Los dos grupos tuvieron alteraciones cutáneas; las transitorias fueron más frecuentes: mancha mongólica

común, mongólica ectópica, hiperplasia de glándulas sebáceas. Entre las permanentes: la nucal de Unna, manchas café con leche, nevo melanocítico congénito y el pólipos fibroepitelial. En neonatos indígenas con piel morena, pelo y ojos café o negro estudiados en el HGM, las alteraciones cutáneas fueron estadísticamente significativas en relación a los neonatos del Hospital Santa Teresa y del ABC, quienes tenían piel clara, pelo rubio o castaño, ojos azules, verdes o castaños; estas diferencias se deben a factores genéticos de los diferentes grupos étnicos.

Los autores concluyen que las alteraciones cutáneas aparecen en todos los neonatos; que el médico general debe conocer estas alteraciones, lo mismo que el pediatra y el dermatólogo. Se propone que el tema alteraciones cutáneas se incluya en el programa de estudio de la carrera de médico.

Resumió: Dra. Alejandra Soria H.

Premolo G, González A, Aguilera LA. Infección por *Helicobacter pylori* en niños. Su identificación en la placa dental. Rev Mex Pediatr 2005;72:89-93

La infección por *Helicobacter pylori* en niños puede causar talla baja y anemia por deficiencia de hierro; en adultos, gastritis, úlcera péptica y cáncer gástrico, lo que la ubica en el grupo I entre los factores carcinógenos.

El diagnóstico de esta infección se hace con pruebas como ureasa, cultivo, estudios histológicos, prueba de reacción en cadena de polimerasa (PCR), biopsia de mucosa gástrica, serología, prueba de aliento con urea marcada, detección de antígenos en heces, PCR en saliva y placa dental.

La mitad de la población mundial está afectada por este bacilo aunque sólo una parte desarrolla la enfermedad. Se adquiere en la infancia y aumenta con la edad: en preescolares, 6%; púberes, 12%; jóvenes, 16%; adultos, 31%. El número de casos es mayor en países en vías de desarrollo porque se asocia a una deficiente calidad de vida (necesidades básicas insatisfechas NBI). Se transmite de persona a persona, por vía fecal-oral y vía oral-oral.

Las bacterias gram negativas colonizan la placa dental aprovechando la falta de oxígeno y dan lugar a

un ecosistema dinámico transitorio. Mediante la PCR se ha identificado al *H. pylori* en la placa dental; se considera a la cavidad oral como un reservorio del microorganismo y la colonización oral por *H. pylori* se facilita por reflujo gastroesofágico, los malos hábitos higiénicos y la infección intrafamiliar. El método ideal para su identificación es la reacción en cadena de la polimerasa competitiva (cPCR) que permite reconocer el ADN del *H. pylori*.

Se estudiaron 20 sujetos infectados por *H. pylori* identificado en la biopsia, se practicó PCR en

muestras de placa dental que fueron positivas en todos; la prueba de aliento sólo fue positiva en ocho.

Se concluye que en niños, el análisis de la placa dental identifica el *H. pylori*, alternativa diagnóstica que tiene ventajas en estudios epidemiológicos para determinar su frecuencia y su relación con otras enfermedades principalmente en niños asintomáticos.

Resumió. Dra. Alejandra Soria H.