

## XXIX Reunión de Actualización en Pediatría

### Caracterización de las mutaciones en el gen *TSC1* de pacientes con esclerosis tuberosa

Hernández N,<sup>1</sup> Todd C,<sup>1</sup> Alcántara M,<sup>1</sup> Velázquez J,<sup>1</sup> Bermúdez C,<sup>1</sup> Hernández M,<sup>2</sup> González del Ángel A<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Biología Molecular

<sup>2</sup> Depto. Genética

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción.** La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad autosómica dominante de expresividad variable, con una frecuencia de 1:6000 RN; da origen a hamartomas en diferentes órganos. Es causada por mutaciones en los genes *TSC1* (9q34) y *TSC2* (16p13). **Objetivo.** Caracterizar las mutaciones en el gen *TSC1* en pacientes con ET que acuden al INP. **Material y Métodos.** Se incluyeron pacientes con diagnóstico definitivo (Df), probable (Pb) o posible (Ps) de ET captados en el Servicio de Genética. Se tomó muestra de sangre periférica, para extracción del DNA, del caso índice y de familiares en primer grado. La búsqueda de mutaciones en el gen *TSC1* se realizó por la técnica de SSCP y secuenciación automatizada. **Resultados.** Se analizaron 66 casos Df y 5 con diagnóstico Ps; 12 casos familiares (13%) y 59 casos únicos (87%). De 21 exones codificantes, se estudiaron 15 exones (71%); se identificaron 3 mutaciones y 3 polimorfismos. **Conclusiones.** Este es el primer estudio molecular del gen *TSC1* realizado en la población mexicana. Se identificaron 3 mutaciones: dos ya descritas, una puntual (c.682C>T) en un caso único Df y una delección (c.1888-1891del4) en un caso familiar Df. La caracterización de la mutación permitió establecer el diagnóstico definitivo en un hermano que se consideraba Pb. La tercera es una mutación *novel* en un caso Df familiar (c.89-102del14). Todas dan como resultado proteínas truncas no funcionales. De los polimorfismos, dos ya han sido descritos (c.965T>C, c.1760A>G) y otro (c.1977G>A) que no ha

sido informado en un caso en estado homocigoto. Este estudio demuestra que el estudio molecular es útil para diagnosticar con certeza los casos PB o Ps de ET.

### Protrusión piramidal perianal infantil

Ramírez Dávila B, Durán Mckinster C, Orozco Covarrubias M, Sáez de Ocariz M, Palacios López C, Ruiz-Maldonado R.

Servicio de Dermatología, Instituto Nacional de Pediatría, México

Es una entidad rara, caracterizada por una protrusión generalmente solitaria de forma piramidal, de superficie suave, rosada, localizada en línea media perineal; se localiza en la mayoría de los casos en la parte anterior del ano. Se presenta en la etapa prepuberal; predomina el sexo femenino. Se favorece con la irritación aunque también se ha atribuido a constipación. Existen tres tipos: constitucional, funcional, asociado a liquen escleroso y atrófico. Su patogenia se desconoce, pero se ha relacionado con una debilidad en el área perineal. Frecuentemente se confunde con abuso sexual, verrugas genitales, condiloma, hemangioma, hemorroides. Tratamiento. Se han descrito modificaciones en la dieta, esteroides locales (asociado a liquen escleroso y atrófico). En ocasiones ocurre regresión espontánea. Se describen 3 niñas del Servicio de Dermatología del INP. Se hace énfasis en el diagnóstico diferencial ya que frecuentemente los diagnósticos son erróneos. **Primer caso.** Niña de 1 año 3 meses con padecimiento de un mes de evolución; tenía neoformaciones en la región perianal. Inicialmente fue tratada con diagnóstico de verrugas anogenitales, ya que los padres tenían verrugas vulgares. **Segundo caso.** Niña de 1 año, con padecimiento de 3 meses de evolución. Tenía una neoformación piramidal en la región perianal, con aumento de volumen; sufría estreñimiento. Se recibió en el INP con diagnóstico de condiloma perianal. Se dio tratamiento sintomático y dieta laxante. **Tercer caso.** Niña de 1 año, con neoformación piramidal perianal y estreñimiento crónico. El diagnóstico y el tratamiento

fueron inicialmente para condilomas. **Conclusiones:** La protrusión piramidal perianal es una entidad rara, poco diagnosticada; suele confundirse con condilomas perianales. De ahí la importancia de darla a conocer y mostrar sus variedades con los factores de riesgo que la acompañan. El tratamiento es sintomático y con modificaciones en la dieta. La gran mayoría presenta regresión espontánea.

#### Detección de las mutaciones en el gen *MECP2* en pacientes con síndrome de Rett

Barrientos R, Velásquez J, Medina Crespo V, Alcántara M, González-del Ángel A.

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción:** El síndrome de Rett es un desorden dominante ligado al X caracterizado por pérdida progresiva de las funciones intelectuales, de comunicación y de las habilidades motoras finas. La frecuencia a nivel mundial es de 1 en 10,000 a 15,000 niñas nacidas vivas. Es la segunda causa de retraso mental severo en mujeres; en México no se conoce la frecuencia. Las mutaciones en el gen *MECP2* ocurren en 70 a 90% de las mujeres diagnosticadas con Rett clásico y en 30 a 50% de los casos atípicos. Existen 200 mutaciones descritas a nivel mundial en el gen *MECP2*. Las mutaciones R168X, T158M, R270X y R306C son las más frecuentes; se observan en el 35% de los casos. **Objetivo:** Detección de las mutaciones R168X, T158M, R270X y R306C en pacientes con diagnóstico de síndrome de Rett en el INP. **Material y Métodos.** Se estudió el DNA de sangre periférica de 37 pacientes con diagnóstico de síndrome de Rett. Las 4 mutaciones se analizaron por PCR y restricción (RFLP). **Resultados** (Cuadro 1). **Discusión y Conclusión.** El presente trabajo es el primer estudio molecular del síndrome de Rett en México. Identificamos 43% de los alelos responsables en 37 pacientes. La mutación más frecuente fue la R270X (13.5%) mientras que a nivel mundial es la R168X (11.5%). También es el

primer estudio molecular que analiza estas mutaciones por la técnica de RFLP, que es sencilla, rápida y de bajo costo. La detección de mutaciones a nivel mundial se ha realizado con métodos de costo elevado (DGGE, dHPLC, SSCP o secuenciación directa de todas las regiones exónicas). Las 21 muestras de nuestros pacientes que no mostraron mutación se estudiarán por secuenciación directa.

#### Polimorfismos genéticos en el gen de tiopurina S-metiltransferasa (*TPMT*) en recién nacidos mexicanos

Bermúdez-López C,<sup>1</sup> Alcántara-Ortigoza MA,<sup>1</sup> Vela-Amieva M,<sup>2</sup> Castillo-Cruz R,<sup>1</sup> Martínez Cruz V,<sup>1</sup> Torres-Espíndola L,<sup>1</sup> González-del Ángel A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Instituto Nacional de Pediatría

<sup>2</sup> Instituto Investigaciones Biomédicas UNAM-Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción.** La tiopurina metiltransferasa (*TPMT*) participa en la toxicidad y eficacia terapéutica de las tiopurinas y tiene polimorfismo genético. Se encuentran cuatro alelos (*TPMT*\*2, \*3A, \*3B and \*3C) en 80 a 95% de individuos con actividad baja o deficiente de *TPMT*. Se recomienda la genotipificación de *TPMT* antes de administrar las purinas, para evitar efectos adversos ajustando la dosis. **Objetivo.** Conocer la frecuencia de *TPMT*\*1, *TPMT*\*2, *TPMT*\*3A, *TPMT*\*3B y *TPMT*\*3C en recién nacidos de la Ciudad de México. **Metodología.** Se obtuvieron 360 muestras de DNA de individuos no relacionados, de sangre colectada en papel filtro del Programa Nacional de Tamiz Neonatal. La genotipificación de *TPMT*\*2 fue por PCR alelo específica y de los alelos *TPMT*\*3 por PCR y restricción. Se determinó la frecuencia de alelos y genotipos. **Resultados.** De 720 alelos *TPMT* analizados, 49 fueron deficientes (6.81%). Las frecuencias fueron: *TPMT*\*2, 0.28%; *TPMT*\*3<sup>a</sup>, 5.69%; *TPMT*\*3B, 0.28%; *TPMT*\*3C, 0.56%. Se identificaron 45 recién nacidos con un alelo mutado (12.5%) y sólo dos fueron homocigotos para alelos deficientes (0.56%). **Conclusiones.** En las muestras de DNA analizadas la frecuencia alélica fue similar a la de poblaciones caucásicas. Una de 180 personas de la Ciudad de México podría ser *TPMT* deficiente. En esta población, si los individuos llegaran a necesitar tratamiento con purinas el 13% podría tener efectos adversos con las dosis convencionales, pero conociendo el genotipo sería posible ajustar la dosis para prevenir la mielosupresión severa.

Cuadro 1.

Mutación	No. Pacientes	Nuestra población (%)	Frec. Mundial (%)
R168X	3	8.1	11.5
T158M	4	10.8	8.3
R270X	5	13.5	9.0
R306C	4	10.8	6.8
Sin mutación	21	56.8	65

### Enfermedad de Behcet en 6 niños

*Carrillo-Rincón A, Duran-McKinster C, Palacios-López C, Carrasco-Daza D, Orozco-ovarrubias ML, Sáez-de-Ocariz MM, Ruiz-Maldonado R.*

Servicio de Dermatología. Instituto Nacional de Pediatría

La enfermedad de Behcet se caracteriza por inflamación crónica multisistémica de origen desconocido. Causa úlceras orales y genitales recurrentes, alteraciones oftalmológicas y manifestaciones cutáneas. Otros órganos y sistemas afectados pueden ser articular, pulmonar, neurológico, urogenital, gastrointestinal, y vascular. Pueden afectarse tanto vasos pequeños como grandes. Predomina entre la 2ª y 4ª décadas de la vida y en varones. El inicio prepuberal es raro, así como después de los 50 años. En niños puede tener una presentación clínica diferente y suele ser más grave. El diagnóstico se establece por: 3 cuadros en 1 año de úlceras orales y genitales recurrentes. Histopatología. Predominan la vasculitis y las trombosis. En lesiones tempranas se observa una reacción neutrofílica con edema endotelial, extravasación de eritrocitos y leucocitoclasia o una vasculitis leucocitoclástica bien desarrollada. Las lesiones crónicas pueden mostrar vasculitis linfocítica. El tratamiento de elección es con inmunosupresores: esteroides, azatioprina, micofenolato, ciclosporina, colchicina y talidomida. El pronóstico depende de las alteraciones oftalmológicas. La mortalidad es de 3%. **Casos:** Se estudiaron 6 pacientes entre 3 y 16 años de edad; 4 niñas y 2 niños. Tiempo promedio de diagnóstico: 6 años. En 2 casos fue en el primer mes. Todos tuvieron úlceras orales y genitales y en 4 hubo manifestaciones cutáneas; 3 cursaron con alteraciones oftalmológicas. Un caso presentó trastorno de ansiedad y retraso psicomotor leve. Hubo patología pulmonar en 2 casos y gastrointestinal en 3. La biopsia de piel en 5 casos mostró úlceras en mucosas, vasculitis leucocitoclástica, reacción neutrofílica intensa y en 2 paniculitis. Todos recibieron prednisona; 5 también talidomida. Una paciente requirió metotrexate, ciclofosfamida, factor de transferencia e inmunoglobulina IV, no hubo respuesta. Un caso requirió bolos de metilprednisolona, inmunoglobulina IV, antibióticos sistémicos y cuidados intensivos, con intubación orotraqueal. Tuvo desenlace fatal. Cuatro respondieron favorablemente. La enfermedad de Behcet en niños es rara. La tríada clásica sólo se observó en 3

casos. Tres pacientes presentaron compromiso oftalmológico. Hubo predominio del sexo femenino. La falta de reconocimiento de la enfermedad retrasó considerablemente el diagnóstico. La biopsia de piel fue compatible con enfermedad de Behcet. Se requiere mayor difusión de la enfermedad de Behcet para su diagnóstico y tratamiento tempranos.

### Síndrome de Digeorge y autoinmunidad

*Díaz Adolfo M, Hernández Bautista Víctor, Yamazaki Marco, Espinosa Sara, Lieberman, Rivas Francisco, Gutiérrez Alonso.*

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción.** Es un síndrome de inmunodeficiencia congénita de células T, causado por la delección homocigota 22q11. Fenotípicamente pueden tener un espectro variable: niños sin el fenotipo típico de Digeorge; niños con inmunodeficiencia severa y niños con sistema inmunológico normal. Las manifestaciones autoinmunes son la segunda causa más común de presentación clínica de las inmunodeficiencias primarias. **Caso clínico:** Niña de 10 años, que fue operada de cierre de conducto arterial el 02 de abril 2000 a los tres años de edad. Llegó al Servicio de Urgencias por presencia de purpura húmeda. BH: Leucocitos: 5200; NT, 1976; LT, 3120; HB, 10.8 g; HT, 31 vol%; PTS, 10,000; médula ósea: hiperplasia de megacariocitos. Se integra el diagnóstico de púrpura trombocitopénica idiopática. En el Servicio de Inmunología se estudió el 13 de diciembre del 2002 por pancitopenia. Se diagnosticó síndrome antifosfolípidos por anticuerpo cardiolipinas positiva (IgM:147, IgG:13). Se trató con cloroquina, posteriormente ciclofosfamida. Se planteó el diagnóstico de lupus eritematoso sistémico (LES) por antecedente de artralgias, ANA positivo, patrón moteado. No se confirmó. En septiembre 2005 se pensó en probable delección 22q11. Persistieron los cuadros recurrentes de trombocitopenia. Se decidió tratarla con azatioprina; se suspendió ciclofosfamida y antibioticoterapia por rinosinusitis. Se confirmó el resultado de FISH por el Servicio de Genética en junio 2006. Actualmente se encuentra estable, controlada en la Consulta Externa de Inmunología con inmunosupresor, ha evolucionado bien. **Conclusión.** Se señala la relación entre inmunodeficiencia y autoinmunidad, como dos entidades clínicas que deben sospecharse para el tratamiento adecuado.

### Pústulas en el recién nacido

Ocampo A, Durán C, Orozco M, Sáez M, Palacios C, Ruiz-Maldonado R.

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción.** La pústula como lesión dermatológica elemental, puede presentarse en el periodo neonatal como una manifestación de alteraciones, que van desde patologías autolimitadas y de tipo no infeccioso, hasta infecciones localizadas o sistémicas. **Objetivos.** Describir las principales características de las dermatosis con pústulas en el neonato y un enfoque diagnóstico práctico de las mismas, en base a características clínicas y exámenes complementarios sencillos como, citodiagnóstico de Tzanck, tinción de Gram y examen directo con hidróxido de potasio. **Material y métodos.** Se revisó la literatura pertinente sobre la descripción de las características de las principales dermatosis pustulosas del recién nacido. **Conclusiones.** Las pústulas en el neonato pueden ser una manifestación de cualquiera de las siguientes alteraciones:

No infecciosas :

- Eritema tóxico neonatal
- Melanosis pustulosa neonatal transitoria
- Acné neonatal
- Acropustulosis de la infancia
- Miliaria pustulosa
- Foliculitis eosinofílica
- Incontinencia pigmenti
- Histiocitosis congénita de células de Langerhans

Infecciosas :

- Bacterianas
- Micóticas
- Virales: Herpes simple, varicela – zóster, etc.
- Parasitarias: escabiosis

El pediatra suele ser el médico de primer contacto con estas dermatosis, por lo que es importante que cuente con un enfoque diagnóstico y terapéutico adecuado de las mismas.

### Uso de infliximab en poliarteritis nodosa sistémica (PANS) con enfermedad intestinal inflamatoria inespecífica. Informe de un caso

Brito-Díaz H,<sup>1</sup> Hernández-Bautista VM,<sup>2</sup> Espinosa-Padilla SE,<sup>3</sup> Yamazaki-Nakashimada MA,<sup>3</sup> Rivas-Larrauri FE,<sup>3</sup> Gutiérrez-Hernández JA,<sup>3</sup> Cervantes-Bustamante R,<sup>4</sup> Ramírez-Mayans JA<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Residente de quinto año. Subespecialidad Inmunología Clínica Pediátrica.

<sup>2</sup> Jefe del Servicio de Inmunología Clínica Pediátrica.

<sup>3</sup> Médico adscrito al Servicio de Inmunología Clínica Pediátrica.

<sup>4</sup> Jefe del Servicio de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica.

<sup>5</sup> Profesor Titular del Curso de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Director Médico. Instituto Nacional de Pediatría

La poliarteritis nodosa sistémica (PANS) es un padecimiento crónico, recidivante y febril del grupo de las vasculitis que afectan vasos de pequeño y mediano calibre. En niños es infrecuente; la mayoría de los casos es en adultos entre la 5ª y 6ª décadas de la vida. Entre los padecimientos que la acompañan están los inflamatorios gastrointestinales como la enfermedad de Crohn y la colitis ulcerativa crónica inespecífica (CuCi). Se ha observado mejoría de la sintomatología intestinal con el uso de 5-aminosalicilatos (5-ASA), pero se ha descrito el uso de anticuerpo monoclonal Vs TNF- $\alpha$  (Infliximab) en casos que son refractarios al tratamiento; se ha estudiado en la enfermedad de Crohn y en casos de CuCi. Se ha descrito la eficacia del Infliximab en niños en quienes ha disminuido el índice de actividad de la enfermedad cuya remisión se observó después de tres meses de su uso. También se han analizado biopsias de mucosa intestinal después de la infusión de Infliximab mostrando apoptosis de linfocitos T de la lámina propia. **Caso clínico:** Se informa el caso de un niño que inició con manifestaciones inflamatorias gastrointestinales inespecíficas, ya que tenía datos endoscópicos e histopatológicos de CuCi y Crohn. Tuvo vasculitis sistémica, cumplió los criterios para PANS. Se inició tratamiento con 5-ASA, esteroide sistémico e inmunosupresor del tipo ciclofosfamida. Persistieron los datos de actividad inflamatoria gastrointestinal. Se decidió dar un esquema de Infliximab, 3 mg/kg/dosis con aplicación a las 0, 2, 6, 9, 12, 17 y 21 semanas (siete aplicaciones). Mejoró a partir de la semana seis del esquema, continuó con buena evolución. Actualmente se encuentra asintomático y en seguimiento por Consulta Externa.

**Aspectos médicos, pediátricos, sociales, psicológicos y jurídicos del síndrome de Münchausen por poder. Experiencia de 7 años**

*Jorge Trejo Hernández, Arturo Loredó Abdalá, Martha Gómez Jiménez, Gloria López Navarrete, Corina García Piña*  
Clínica de Atención Integral al Niño Maltratado, Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción.** El Síndrome de Münchausen por poder (SMP) era considerado hace unos años como una variedad poco frecuente de maltrato. Actualmente es una entidad clínica cada vez más descrita en pediatría. Se entiende por SMP el que un niño o un adolescente sea víctima de acciones simuladas o fabricadas por un adulto y estas le llegan a provocar un daño físico, emocional o ambos. A pesar de su presentación a nivel mundial, aún hay diversos problemas para su detección, diagnóstico, tratamiento clínico y legal en varios países. En México existen pocos centros que atienden este problema. **Objetivo.** Precisar los aspectos clínicos, pediátricos, psicológicos, sociales y jurídicos del SMP en los casos atendidos en la Clínica de Atención Integral al Niño Maltratado del Instituto Nacional de Pediatría (CAINM-INP), México. **Material y Métodos.** Se describen las características médicas, sociales, psicológicas y jurídicas más relevantes de 18 menores víctimas de SMP, atendidos en un periodo de 7 años por el grupo interdisciplinario de CAINM-INP. **Resultados.** Genero. Hubo 13/18 niñas; las edades fluctuaron entre 3 meses y 12 años. Cuatro pacientes tenían un hermano afectado. El tiempo promedio para establecer el diagnóstico fue de 16.5 meses. Todos tenían diversas patologías, pero las principales fueron: supuestos cuadros de abuso sexual 3/18; intoxicaciones inducidas 3/18; fiebre en estudio 3/18; diarrea crónica con desnutrición 3/18; hematuria 3/18; enfermedad hematológica 2/18; un caso con crisis de hipoglucemia. La evaluación psicológica de la madre (agresora) mostró rasgos obsesivo-compulsivos en 6 y en 2, antecedentes de síndrome Munchausen. La condición socioeconómica fue pobre en el 50% de los casos. La autoridad estuvo enterada en siete pacientes, pero no ofreció respuesta favorable durante el seguimiento. **Conclusiones.** En México los informes por maltrato infantil han ido aumentando en los últimos años. Algunas formas complejas como el SMP requieren la participación de un equipo interdisciplinario para proporcionar atención integral.

**Hemofilia adquirida autoinmune en un paciente de 12 años con lupus eritematoso sistémico. Presentación de un caso y revisión de la literatura**

*Bautista V,<sup>1</sup> Espinosa S,<sup>2</sup> Yamazaki M,<sup>2</sup> Gutiérrez A,<sup>2</sup> Rivas F,<sup>2</sup> Fernández M<sup>3</sup>.*

<sup>1</sup> Jefe del servicio de Inmunología

<sup>2</sup> Médico adscrito al servicio de inmunología

<sup>3</sup> Médico residente de quinto año de inmunología y alergia

Instituto Nacional de Pediatría, México

La hemofilia adquirida (HA) es un trastorno de la coagulación inducido por autoanticuerpos que intervienen en la función del Factor VIII. Estos autoanticuerpos son inhibidores del Factor VIII. Contrario a la Hemofilia A donde la fisiopatología se encuentra en la mutación del gen que codifica para dicho factor (que se encuentra en el cromosoma X), la hemofilia adquirida ocurre en ambos sexos; en ésta la tendencia hemorrágica se observa también en mucosas y tejidos. Algunas enfermedades (cáncer, enfermedades autoinmunes) se han relacionado con su presentación. En 50% de los pacientes se desconoce el origen de los inhibidores. Presentamos el caso de un niño de 12 años. Un hermano de 18 años fallecido por lupus eritematoso sistémico. **Caso clínico.** El paciente inició su padecimiento con hematoma de psoas y epistaxis; posteriormente desarrolló un síndrome nefrótico, derrame pleural y anemia. Se detectó ausencia de actividad de Factor VIII (3%), por lo que se diagnosticó hemofilia A. Recibió Factor VIII sin mejoría. Posteriormente acude a este Instituto al Servicio de Inmunología. Clínicamente y por datos de laboratorio se diagnosticó LES, con hemofilia adquirida. Recibió un pulso de metilprednisolona (MPD) en 2 ocasiones; y se administró GGIV y remitieron los síntomas. Posteriormente la actividad del Factor VIII se elevó al 100%, sin que se le hubiera administrado. En un estudio de 215 pacientes no hemofílicos con inhibidores de Factor VIII, la comorbilidad fue: artritis reumatoide, 7.9%; LES, 5.7%; otras enfermedades autoinmunes, 4.5%; tumores malignos, 6.7%; reacciones adversas a medicamentos 6%; en 50% no hubo patología asociada. Diferentes series muestran la misma distribución epidemiológica. Es el primer caso de HA en un niño con LES.

**Necrobiosis lipóidica: Presentación de un caso**

*Chamorro M, Durán C, Sáez de Ocariz M, Orozco L, Palacios C, Ruiz-Maldonado R.*

Instituto Nacional de Pediatría, México



La necrobiosis lipóidica (NL) es una enfermedad granulomatosa crónica rara. Aproximadamente 75% de los casos ocurre en mujeres. La edad media de presentación es 30 años; es poco frecuente en niños. Algunos autores consideran que la NL es una complicación de diabetes mellitus tipo I y un marcador dermatológico de ésta. Afecta sólo entre el 0.3 al 1.5% de pacientes con DMI. La etiología de la NL se desconoce. Se ha postulado que es una enfermedad degenerativa del colágeno, que corresponde a una vasculopatía o una respuesta inflamatoria crónica. Clínicamente la NL se caracteriza por placas irregulares de color eritemato-violáceas o xantomatosas en la periferia con atrofia central, que comprometen el área anterior de la tibia en la mayoría de los casos. El diagnóstico es clínico. En la histopatología; necrobiosis: degeneración y engrosamiento del colágeno en la dermis. Puede haber 3 tipos: granulomatoso, tuberculoide o mixto. El tratamiento por lo general es difícil y con respuesta variable. **Caso clínico.** Se presenta el caso de una niña de 11 años con diagnóstico de DMI desde agosto del 2006, mal controlada, poca adherencia al tratamiento. Se vio en el Servicio de Dermatología en enero del 2008 por dermatosis diseminada en las caras anteriores de las piernas constituida por placas infiltradas eritematosas de 1.3 x 5 cm de diámetro y una mácula hiperpigmentada en el tórax, de 6 meses de evolución. Una biopsia confirmó el diagnóstico de NL. Se le trató con esteroide tópico de alta potencia y urea al 20% pero la paciente dejó de asistir.

#### Respuesta de anticuerpos a una vacuna de neumococo polisacárida en niños mexicanos

Espinosa S,<sup>1</sup> Espinosa F,<sup>1</sup> Murata C,<sup>1</sup> Estrada I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Instituto Nacional de Pediatría

<sup>2</sup> Instituto Politécnico Nacional

**Introducción.** Los serotipos capsulares de *S. pneumoniae* que causan enfermedad varían de acuerdo a la localización geográfica y al estado socioeconómico de la población en estudio. **Objetivos.** 1. Estandarizar la técnica de ELISA para medir anticuerpos contra 6 polisacáridos de neumococo, en una población de niños sanos del D.F. 2. Medir concentración de anticuerpos IgG en 4 grupos de niños sanos antes y después de la aplicación de una vacuna neumocócica de 23 serotipos. **Material y métodos.** Se estudiaron niños mexicanos sanos, divididos en 4 grupos, con determinaciones pre y post-vacunación. Se aplicó una

vacuna polisacárida de neumococo de 23 serotipos. La concentración de anticuerpos IgG se midió por ELISA.

**Resultados.** En 140 pacientes se observó una diferencia en los títulos de anticuerpos antes y después de la vacuna para todos los serotipos en la población general que fue estadísticamente significativa. **Conclusiones.** Los niños sanos mexicanos de 18 meses a 4 años de edad tuvieron una buena respuesta a la vacuna. El serotipo más inmunogénico fue el 1. El serotipo menos inmunogénico fue el 6B. Los niños de 18 meses mostraron buena respuesta a la vacuna con 4 de 6 serotipos. Nuestra población tuvo diferencias a otras poblaciones no latinas por una adecuada respuesta a los serotipos 1, 5, 19F y 23F. Los efectos adversos observados con la vacuna polisacárida de neumococo de 23 serotipos fueron en su mayoría locales y leves. El efecto adverso observado con mayor frecuencia fue el dolor.

#### Síndrome de delección de 18q en mosaico: presentación de un caso y revisión de la literatura

Cervantes-Barragán D, Cruz-Alcívar R, del Castillo V, González-del Ángel A.

Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción.** La incidencia del síndrome de delección de 18q es de 1:40,000 individuos. Se caracteriza por talla baja, microcefalia, RPM, crisis convulsivas, defectos en la mielinización, atresia auricular y niveles bajos de IgA. Existe un solo informe, de dos casos de este síndrome en mosaico. **Caso clínico.** GII de madre de 36 años con antecedente de AR y padre de 39 años sano, no consanguíneos. Preeclampsia. Parto eutócico a término. P: 2,800 g, T: 49 cm, Apgar 7/8. A la edad de 8 años 11 meses tuvo crisis convulsivas, TDAH y sobrepeso. EF: Talla: 131 cm (+1.28 S.D.), Peso: 48,800g (+7.25 S.D.), PC: 51 cm (-0.93 S.D.), cráneo braquicéfalo, pabellones con muesca en hélix, acantosis nigricans en cuello, dermatosis diseminada en hemiabdomen izquierdo y muslo derecho caracterizada por máculas hipercrómicas de patrón irregular. Retraso moderado del lenguaje. EEG con alteración severa cortico-subcortical generalizada, paroxística y presencia de proceso irritativo continuo occipital bilateral, secundariamente generalizado. TAC y RMN de cráneo normales. Valoración por ORL y audiología normales. Cariotipo: Sangre periférica: 46,XY,del

(18)(q21.3)[3]/46,XY [47] 500 bandas. Piel hipocrómica: 46,XY,del (18)(q21.3)[11]/46,XY [39] 500 bandas. Piel hiperocrómica: 46,XY,del (18)(q21.3) [14]/46,XY [47] 500 bandas. **Discusión.** El síndrome de delección de 18q tiene expresividad variable, incluso en pacientes con el mismo punto de ruptura en el análisis citogenético. Se ha demostrado que esta variabilidad depende en gran medida de las subregiones involucradas. En el presente caso las características clínicas y su variabilidad podrían explicarse por este fenómeno, aunque también puede depender de la presencia del mosaico. Comparado con los únicos dos casos con delección de 18q en mosaico, previamente mencionados, en los que no se describió con detalle el fenotipo, nuestro paciente no tiene atresia aural, probablemente porque el porcentaje de células anormales es menor que en los otros casos; no obstante, el retraso mental moderado descrito en los dos casos previos también se observa en nuestro paciente. Por otro lado, la presencia de discromía en piel es un dato sugestivo de alteración cromosómica en mosaico, previamente descrito en la literatura, siendo una característica clínica no mencionada en los dos casos previos con síndrome de delección de 18q en mosaico, pero observado en nuestro paciente.

#### **Síndrome del niño sacudido (SNS) y lesiones oftalmológicas: informe de un caso**

*Pérez-Rendón JG, Lizarraga Corona A, Juárez Echenique JC, Loredó-Abdalá A, Ordaz Favila JC, Fernández H, López Navarrete G, Gómez Puente L, Flores-Pérez L, García-Piña C, Trejo Hdz J.*

Clínica de Atención Integral al Niño Maltratado y Servicio de Oftalmología Pediátrica, Instituto Nacional de Pediatría, México

El SNS es un tipo de lesión no accidental caracterizada por encefalopatía aguda, hemorragia subdural y retiniana que puede acompañarse de otras lesiones aparentemente infligidas (por ejemplo: fracturas costales o lesiones cervicales). El origen es la aceleración y desaceleración aplicada al cuerpo de un menor por el cuidador. Es necesario un alto índice de sospecha para el diagnóstico que se hace integrando la información clínica y una evaluación detallada desde el punto de vista psicológico y social a través de un equipo interdisciplinario integrado por personal médico (pediatras, oftalmólogos, radiólogos), especialistas en salud mental (psiquiatría, psicología),

trabajo social y jurídico. **Objetivo.** Describir un caso de síndrome de niño maltratado variedad niño sacudido.

**Informe del caso.** Niña de 4 meses sin antecedentes de importancia. Tuvo una crisis convulsiva al mes de edad. Un médico diagnosticó hematoma subgaleal parietal derecho. Fue referida a un hospital pediátrico donde es internada una semana por probable maltrato infantil y se hizo la notificación por lesiones. Las radiografías tomadas en dicho hospital mostraron un trazo de fractura lineal en la región parietal derecha. No había otras lesiones. La mamá acudió a declarar y se le entregó la custodia. No acudió a seguimiento porque le dijeron que “podrían quitarle a su niña”. **Padecimiento actual.** La madre refirió que la niña sufrió caída de aproximadamente 50 cm de altura al soltarse la hamaca, se golpeó contra la pared, quedó boca abajo sobre la cama. Refiere crisis convulsiva tónico clónica con espasticidad y palidez. Acude a urgencias donde se observa alerta, consciente, hidratada, sin deterioro neurológico ni hemodinámico. Fundoscopia: Sin fijación central, segmento anterior sin alteraciones. Bajo midriasis farmacológica: ODI: hemorragias subhialoideas múltiples, hemorragias subretinianas y epirretinianas en polo posterior que involucran mácula y región peripapilar. Pruebas de coagulación preoperatorias normales. Tomografía de cráneo: Hematoma subdural frontoparietal derecho al parecer recurrente o nuevo sangrado de la misma localización y fractura en región parietal. Se realizó drenaje quirúrgico. **Resultados.** Son indicadores positivos de SNS la discordancia entre la versión de la madre y las evidencias clínicas, radiológicas, oftalmológicas y psicosociales. La evaluación interdisciplinaria establece que debe notificarse el caso como síndrome de niño maltratado variedad niño sacudido. **Conclusión.** Este síndrome es un fenómeno prevalente en nuestro medio que requiere la participación de un equipo de salud con conocimiento sobre el síndrome de niño sacudido. La participación del oftalmólogo es primordial no sólo para la sospecha sino para la confirmación del diagnóstico que no sólo tiene consecuencias clínicas sino legales y sociales.

#### **Anemia hemolítica autoinmune y lupus eritematoso sistémico; utilidad de la gammaglobulina intravenosa.**

*Hernández VM, Espinosa SE, Yamazaki MA, Gutiérrez JA, Rivas F, Ramírez E.*

Servicio de Inmunología Clínica, Instituto Nacional de Pediatría, México

En el lupus eritematoso sistémico ocurren varias alteraciones: anemia hemolítica autoinmune, leucopenia y trombocitopenia. La causa de la anemia más agresiva es mediada de forma autoinmune, hasta en un 10%.

**Caso clínico.** Se informa el caso de una adolescente de 14 años cuyo padecimiento comenzó en abril del 2007 con dolor abdominal tipo cólico, que progresó a abdomen agudo, con fiebre, leucocitosis y neutrofilia. Se le operó en otro hospital, donde se halló apendicitis complicada con hemoperitoneo; se complicó con sepsis y coagulación intravascular diseminada. Cinco meses después presentó palidez progresiva, hiperpolimenorrea y una masa abdominal. Fue referida a nuestro Instituto. Tenía palidez intensa, caída de cabello, soplo grado IV continuo; había una masa en fosa iliaca derecha que llegaba hasta la cicatriz umbilical, dolorosa. Biometría hemática: Hb, 4.5g/dL; Hto, 12.1; leucocitos, 3000; neutrófilos, 1800; linfocitos, 700; plaquetas, 184,000; TP, 37.6 seg/21 %; TPT, 95.1 seg. Fibrinógeno 503 mg/dL. Coombs positivo 1:64. Hubo falla de bomba a causa de la anemia severa, que requirió transfusión sanguínea; sin embargo, el Banco de Sangre halló hemólisis en todos los cruces sanguíneos. Se decidió administrar gammaglobulina intravenosa para neutralizar la hemólisis autoinmune y poder administrar un concentrado eritrocitario. Hubo mejoría clínica y se pudo hacer la transfusión; bajaron los títulos en la prueba de Coombs y se elevaron la hemoglobina y el hematócrito. La anemia hemolítica puede formar parte del síndrome antifosfolípido, lo que ocurre en más del 50% de los casos. La gammaglobulina intravenosa ha mostrado efectos benéficos sobre las condiciones autoinmunes, al reducir los títulos de autoanticuerpos (Cuadro 1).

**Cuadro 1.**

Fecha	Coombs directo	Hemoglobina g/dL	Transfusiones concentrados eritrocitarios	GGIV	Pulso MPDN
18 octubre		4.5			
19 octubre	1:64.	3.8			
20 octubre	1:256.	4.9	5ml/kg	1g/kg/do	
21 octubre	1:32.		5ml/kg		
22 octubre	1:32.	5.7	5ml/kg	1g/kg/do	1g/do
23 octubre					500mg/do
24 octubre	1:8.	8.6	5ml/kg		500mg/do

### **Gammaglobulina intravenosa (GGIV) en pacientes con dermatomiositis juvenil refractaria al tratamiento convencional. Informe de 2 casos.**

Hernández V,<sup>1</sup> Yamazaki M,<sup>2</sup> Espinosa S,<sup>2</sup> Gutiérrez J,<sup>2</sup> Rivas FI,<sup>2</sup> López C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Residente de quinto año de Alergia e Inmunología clínica

<sup>2</sup> Médico adscrito al Servicio de Inmunología

<sup>3</sup> Jefe de Servicio de Inmunología

Instituto Nacional de Pediatría, México

La dermatomiositis juvenil es una miopatía de etiología autoinmune con afección principalmente de piel y músculo. Se caracteriza por una microangiopatía muscular mediada por el depósito de complemento C5-C9, que ocasiona pérdida de capilares, isquemia muscular, necrosis de fibras musculares y atrofia perifascicular. Hay informes de varios casos en los cuales se demuestra la eficacia de dosis inmunomoduladoras de GGIV en pacientes con dermatomiositis juvenil con mejoría clínica, principalmente en pacientes con enfermedad grave y dermatomiositis juvenil refractaria e infecciones concomitantes usando dosis altas. Se describen 2 casos de pacientes con dermatomiositis diagnosticados con los criterios de Bohan y Meter. Uno tenía antecedente de haber recibido tratamiento con esteroides y metotrexate sin mejoría. En el segundo caso había contraindicación al uso de inmunosupresores por presentar sepsis. En ambos se administró GGIV. En ambos hubo mejoría clínica y por estudios de laboratorio.

### **Enfermedad de Fabry: primer caso diagnosticado en un niño en México**

Belmont L,<sup>1,2</sup> Lieberman E,<sup>3</sup> Vela M,<sup>1</sup> Rodríguez R.



<sup>1</sup> Unidad de Genética de la Nutrición

<sup>2</sup> Medicina Interna

<sup>3</sup> Genética Humana

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción:** La enfermedad de Fabry es un error innato del metabolismo por depósito lisosomal cuya herencia es ligada al cromosoma X. Este trastorno se debe a la deficiencia de la enzima alfa galactosidasa ácida, responsable del catabolismo de la globotriaosilceramida, lo que altera el metabolismo de los glicosfingolípidos y cuyas consecuencias clínicas primordiales ocurren en el riñón, el corazón, el sistema nervioso y la piel. **Objetivo.** Informar el primer caso diagnosticado y confirmado de enfermedad de Fabry en un niño en México. **Caso.** Niño de 13 años, mestizo, originario de Veracruz. Producto de la G-IV, C-1, P-1, Abortos 2. Embarazo normal de 40 semanas; peso al nacer, 3.8 kg; talla 50 cm; desarrollo psicomotor normal, con buen aprovechamiento escolar. Peso actual, 28 kg (P10), talla 139.5 (P19) TA 90/70. Dos tíos maternos afectados de enfermedad de Fabry, uno sometido a trasplante renal hace 25 años y en terapia de reemplazo enzimático y el otro sin tratamiento. Por este antecedente, se buscó intencionalmente la enfermedad en el niño y otros casos en la familia mediante la cuantificación de la actividad de la enzima alfa galactosidasa ácida. Se encontró esta deficiencia en el niño, cuyo resultado fue 1.7umol/L/h (valor normal 2-14.6). El paciente se encuentra asintomático, pero tiene microalbuminuria de 0.46mg/dL, y está en evaluación para recibir tratamiento con reemplazo enzimático. **Conclusión.** Cuando se confirma un caso de enfermedad de Fabry, se deben cuantificar las enzimas en otros miembros de la familia, aún cuando se encuentren asintomáticos.

#### Clasificación de las familias con hiperfenilalaninemia mediante la concentración sérica inicial de fenilalanina

Ramírez-Farías C, Vela-Amieva M, Ibarra-González I, Fernández-Lainez C, Belmont Martínez L.

Unidad de Genética de la Nutrición, Instituto Nacional de Pediatría- Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM. México, DF

**Introducción.** Las hiperfenilalaninemias (HPA) son trastornos autosómicos recesivos que alteran el metabolismo

de la fenilalanina (Phe) y que causan retraso mental. Ocurren por una falla de la fenilalanina hidroxilasa (PAH) o de su cofactor, la tetrahidrobiopterina (BH<sub>4</sub>). Existen diferentes tipos de hiperfenilalaninemia; la más conocida es la fenilcetonuria (PKU), que es la forma más severa de deficiencia. Las diferentes categorías de HPA tienen distinto tratamiento, por lo que es necesario diferenciarlas. La tipificación clínica es difícil, lo que requiere recurrir a parámetros bioquímicos, tales como el nivel inicial de fenilalanina. **Objetivo.** Describir las características de la cohorte de pacientes con HPA del INP, según su concentración de Phe sérica inicial. **Material y métodos.** Estudio descriptivo, observacional y transversal. Se obtuvieron las concentraciones de Phe al momento de diagnóstico de pacientes con HPA de la Unidad de Genética de la Nutrición (UGN) de 1976 al 2008. De 80 pacientes, se excluyeron los que tenían información insuficiente. En total hubo 48 casos de 41 familias en las que se confirmó el diagnóstico mediante cuantificación de Phe plasmática por cromatografía de líquidos de alta resolución o mediante fluorometría. Los pacientes fueron clasificados según la escala modificada por Ramírez C. et al. 2007. **Resultados:** De 41 familias, 25 (61%) tuvieron PKU; 2 (4.8%) fueron HPA moderada; 11 (27%) tuvieron HPA leve; 2 (4.8%) HPA benigna; 1 (2.4%) tuvo HPA por deficiencia de BH<sub>4</sub>. **Conclusión.** En esta cohorte de pacientes, la PKU, que es la forma más grave de HPA, fue la más frecuente.

#### Frecuencia de cardiopatías congénitas y adquiridas en un grupo de pacientes estudiados ecocardiográficamente en el Instituto Nacional de Pediatría

De Rubens FJ, Ceballos C JC, López OF, Camacho RL, Garrido G LM, Osnaya MH

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Objetivo.** Mostrar la frecuencia de las cardiopatías congénitas y adquiridas en un grupo de 3,071 pacientes estudiados ecocardiográficamente. **Material y Métodos.** Estudio retrospectivo, longitudinal, observacional y descriptivo, con revisión de los ecocardiogramas realizados en los últimos 8.5 años, en pacientes desde recién nacidos hasta 18 años de edad. Se agruparon por tipos de cardiopatías. Los estudios se realizaron en un ecocardiógrafo Hewlett-Packard 5,500 con transductores de 4 y 8 MHz. Los datos estadísticos se archivaron

en una base de datos computacionales, en programa de Excel Word y comparados con los resultados obtenidos en el New England Regional Infant Cardiac Program.

**Resultados.** En 8.5 años se realizaron 12,305 ecocardiogramas a 9,891 pacientes; en 3,971 se encontró una cardiopatía. Las 14 cardiopatías más frecuentes correspondieron al 89% de todos los pacientes. Las cardiopatías congénitas más frecuentes fueron: persistencia del conducto arterioso (PCA, 19.5%), comunicación interventricular (CIV), comunicación interauricular, anomalías de las válvulas pulmonar y aórtica, coartación de la aorta, foramen oval permeable, tetralogía de Fallot (TF), conexión anómala de venas pulmonares (CAVP), anomalías de las válvulas tricúspide y mitral. De las cardiopatías adquiridas la más frecuente fue la causada por enfermedad de Kawasaki, seguida por la pericarditis y miocarditis. **Conclusiones.** La cardiopatía más frecuentemente encontrada en el INP fue la PCA, a diferencia de otras instituciones donde es la CIV. De las cardiopatías cianógenas las más frecuentes fueron la TF seguida de la CAVP. La enfermedad de Kawasaki fue la que ocasionó la cardiopatía adquirida más frecuente y le siguen la pericarditis y la miocarditis.

#### **Estado nutricional de un caso de síndrome de Munchausen por poder**

*Verónica Martín-Martín, Jorge Trejo-Hernández, Arturo Loredó-Abdalá.*

Clínica de Atención Integral al Niño Maltratado-Instituto Nacional de Pediatría-Universidad Nacional Autónoma de México (CAINM-INP-UNAM)

**Introducción.** El síndrome de Munchausen por poder (SMP), es una forma especial de maltrato infantil, en el cual al niño se le falsifica o provoca una enfermedad, donde el agresor es la madre. Otro actor es el médico quien sin saberlo indica o realiza una serie de intervenciones diagnósticas o de tratamiento innecesarias que afectan física y emocionalmente al menor. La desnutrición en el SMP se ha descrito en uno de cada tres casos. **Caso Clínico.** Niña de 5 meses atendida en el INP, con múltiples reingresos hospitalarios hasta los 6 años de edad por diarrea crónica intermitente, evacuaciones melénicas, gastritis erosiva leve y sangrado de tubo digestivo, sepsis del tubo digestivo bajo, intolerancia a las proteínas de la leche, desnutrición de segundo grado, bronconeumonía

intrahospitalaria, acidosis tubular renal, talla baja. Se hicieron estudios de colonoscopia, coproparasitológicos y prueba de guayaco, que fueron negativos. Con mejoría en la ganancia de peso durante su estancia hospitalaria y pérdida de la misma cuando estaba en su domicilio. **Conclusión.** En pacientes con alteraciones del estado nutricional, con múltiples hospitalizaciones e intervenciones médicas, donde existe mejoría en su estado nutricional durante la hospitalización y empeora en su hogar, se debe sospechar el SMP.

#### **Uso de rituximab y micofenolato de mofetilo en lupus eritematoso sistémico refractario a tratamiento convencional. Informe de un caso**

*Álvarez-Cardona A, Castro-Rodríguez R, Hernández-Bautista V, Espinosa-Padilla SE, Rivas-Larrauri FE, Yamazaki-Nakashimada MA.*

**Introducción.** La patogenia del lupus (LES) es compleja; destaca la importancia de los autoanticuerpos en el desarrollo de daño tisular, cuyos responsables son los linfocitos B (LB). El tratamiento del LES y la nefritis lúpica (NL) es con ciclofosfamida (CFM), azatioprina (AZA), clorambucilo (CLO), micofenolato mofetilo (MMF), corticoesteroides y gammaglobulina intravenosa (GGIV). Recientemente el uso de Rituximab (RTX) anticuerpo monoclonal quimérico dirigido contra los LB (anti CD20) ha demostrado su utilidad en casos refractarios al tratamiento o en quienes se produce toxicidad secundaria. La experiencia en niños es limitada pero ha mostrado resultados alentadores. **Caso Clínico.** Niño de 12 años con diagnóstico de LES en 2005; tenía anemia hemolítica autoinmune, proteinuria, pericarditis, ANA ++, anticardiolipinas positivo (ACLP) y NL grado IV de la OMS. Recibió pulsos mensuales de CFM durante 13 meses, AZA durante 6 meses y CLO durante 4 meses sin remisión de la actividad y múltiples procesos infecciosos secundarios a inmunosupresión (sinusitis crónica, neumonías, herpes zoster); requirió GGIV en varias ocasiones. Recibió 4 dosis mensuales de RTX de 375 mg/m<sup>2</sup> y MMF 30 mg/kg/día y hubo remisión de la actividad de la enfermedad. **Resultados.** (Cuadro 1). **Conclusión.** El tratamiento con RTX y MMF es una opción adecuada y aparentemente eficaz para pacientes refractarios a tratamiento convencional o con toxicidad secundaria al tratamiento.

**Cuadro 1.** Parámetros clínicos durante el tratamiento

Parámetro	Diagnóstico 2005	Marzo 2006	Noviembre 2006	Marzo 2007	Septiembre 2007	Enero 2008	Junio 2008
C3		74	36	83	62	177	147
C4		6.7	3.1	< 5.0		37.5	31
DNAn	+++	+++	+++	++	+++	Negativo	Negativo
Creatinina sérica	1.1	1.4	1.5	1.1	2.8	0.77	0.6
Depuración creatinina	37	70	69	55	21	75	62
Proteínas 24hrs	1.3 g	1.0	1.5	5.4	3.3	0.2	0.1
ACLP			71.6	12.7	Positiva	Negativas	
AB2GP			118.6	8.7	Positiva	Negativas	
Antes de tratamiento							
Después de tratamiento							

**Expósito: Abandono de recién nacidos (RN)**

Zúñiga C, Trejo J, Loredó A.

Clínica de Atención Integral del Niño Maltratado, Instituto Nacional de Pediatría

El abandono de infantes es un problema social del cual se conoce poco. Uno de tres recién nacidos abandonados en la calle muere antes de ser hallado. Este problema aun no es considerado dentro de las formas de maltrato conocidas; es catalogado como una forma de infanticidio. En la antigüedad los menores no deseados eran abandonados a su suerte en el bosque. En las ruinas de lo que fueron unos baños públicos en Israel, se han encontrado esqueletos de más de 100 cadáveres de recién nacidos. Se cree que las prostitutas acudían a estos sitios para tirar a sus hijos. En el Distrito Federal en el 2005 se informó que 82 RN (40 mujeres y 42 hombres) habían sido abandonados en la vía pública; 27 de ellos se encontraron sin vida, (13 mujeres y 14 hombres). Tres fueron reclamados por algún familiar (aproximadamente 5%). En Hamburgo en el 2002 se inició la implementación de buzones incubadoras; este es un sistema sencillo donde los padres que deciden abandonar a sus hijos recién nacidos, no lo hagan en la calle; así se evita que fallezca alrededor del 33%. Estos buzones se han extendido a Austria, Suiza, Alemania, Hungría, Italia, Sudáfrica, Bélgica y República Checa. El primer bebé fue depositado en una de las dos **Baby Box** de Praga en Febrero del 2006. Urge que en México se implementen buzones salvadores de vida. No es un recurso sencillo, pero alguien lo tiene que hacer. Se deben modificar las

leyes para permitir que las madres puedan dejar a salvo a los recién nacidos en los buzones salvavidas.

**Experiencia de abuso sexual infantil en un hospital de tercer nivel**

García-Piña C, Loredó-Abdalà A, Gómez-Jiménez M.

Clínica de Atención Integral al Niño Maltratado del Instituto Nacional de Pediatría

**Objetivo.** Describir los datos clínicos de niños víctimas de abuso sexual (AS) atendidos en la Clínica de Atención Integral al Niño Maltratado del Instituto Nacional de Pediatría. **Material y métodos.** Estudio retrospectivo, descriptivo. Se revisaron 107 expedientes clínicos de pacientes con diagnóstico de AS y atendidos de enero 2001 a enero 2007. Se establecieron las características de la víctima, del agresor y de la madre en pacientes con sospecha de contacto directo víctima-agresor y se descartó una infección de transmisión sexual. **Resultados.** El promedio de edad de las víctimas fue 6 años; predominaron las mujeres (75%). El motivo de consulta en el 42% fue el relato del menor o alguna alteración de conducta. Los tocamientos se señalaron en el 75%; la exploración genito-anal fue normal en el 82%. Se aisló *Gardnerella vaginalis*, *Escherichia coli*, *Enterobacter* en 18% en el cultivo de secreción vaginal. El padre fue el agresor en el 36% de los casos y las amenazas ocuparon el 74%. Las madres eran casadas en el 69% y el 40% tenía antecedente de AS. El evento ocurrió en el hogar en el 83%. **Conclusiones.** La sospecha de AS se puede establecer por el relato del niño o la existencia de

alteraciones de la conducta. Por ello, es indispensable una intervención interdisciplinaria para precisar el diagnóstico. El incesto padre-hija habitualmente es por tocamientos y por ello la exploración física es negativa. El paciente y la familia requieren seguimiento y terapia en salud mental.

**Utilidad de la gammaglobulina endovenosa humana en niños con lupus eritematoso sistémico y sepsis severa. Informe de un caso**

*Hernández V, Yamazaki M, Espinosa S, Gutierrez A, Rivas F, Estrada A.*

Instituto Nacional de Pediatría, México.

La incidencia de lupus eritematoso sistémico (LES) en la edad pediátrica se calcula entre 6 y 18.9 casos por 100,000 habitantes en mujeres de raza blanca, mientras que en mujeres de raza negra es de 20 a 30 casos por 100,000 habitantes. Los límites de incidencia son altos en individuos hispanos, de raza negra, y asiáticos. El pronóstico en la población adulta con LES ha mejorado en los últimos años: sobrevida de menos del 50% a 5 años en 1955 a más del 90% en los últimos 10 años. Varios factores han contribuido a incrementar la sobrevida en pacientes con LES: simplificación de los criterios diagnósticos; diagnósticos más tempranos; avances en el tratamiento inmunosupresor y con agentes antimicrobianos. Las causas de muerte en pacientes con LES en años recientes es diferente a las descritas en el pasado. Las infecciones son responsables del 30 al 50% de la morbi-mortalidad en niños y adultos con LES. Estos procesos generalmente se deben a microorganismos comunes, pero también pueden ocurrir infecciones oportunistas. Son causa importante de muerte en pacientes que reciben corticoesteroides y terapia inmunosupresora. La GGIV tiene importantes usos para enfermedades

para las que no existe otro tratamiento, en los EE.UU. su beneficio ha sido probado por más de 2 décadas en inmunodeficiencias primarias, leucemias, síndrome de Guillain-Barré, etc.

**Comorbilidad en niños y adolescentes obesos. No todo es diabetes mellitus tipo 2**

*Perea A, Carbajal L, Rodríguez R, Zarco J, Barrios R.*  
Instituto Nacional de Pediatría, México

**Introducción.** La obesidad en el niño y el adolescente condiciona diferentes comorbilidades. Tradicionalmente se menciona a la diabetes mellitus tipo 2 y las dislipidemias como las complicaciones más frecuentes; sin embargo, las de carácter no metabólico tienen una importancia de igual interés y repercusión. **Objetivos.** Investigación intencional de comorbilidad no metabólica en niños y adolescentes obesos. **Material y métodos.** Se evaluaron de forma prospectiva 180 niños y adolescentes obesos. Se investigaron: antecedentes familiares y personales de riesgo: síntomas respiratorios, ortopédicos, psicosociales, gastro-hepáticos, constitucionales e indicadores clínicos de comorbilidad. **Resultados.** Edad: 5 a 17 años 11 meses, media: 11.8 años; 118 mujeres y 62 varones. Indicadores clínicos de comorbilidad por interrogatorio y Examen Físico: Hipertensión arterial: 48 casos (26.6%). Afecciones respiratorias: 80 casos (44.4%). Desórdenes ginecológicos: 31 de las 118 mujeres (17%). Afección ortopédica 43 casos (23.8%). Seudoginecomastia/seudomicropene: 21 varones (33.8%). Esfera psicosocial: 44.4% (80) con repercusiones. Elevación de las enzimas hepáticas en 22.2% (40 casos). **Conclusiones.** Los niños y adolescentes obesos muestran un elevado índice de comorbilidad no metabólica. La mayoría de los casos deben investigarse intencionalmente.