

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**CISTOADENOMA OVÁRICO GIGANTE, UN DIAGNOSTICO POCO FRECUENTE**

Valenzuela M., Ramos A., Rojas D.

Hospital de Niños Roberto del Río, Santiago, Chile

Cistoadenoma mucinoso es una forma rara de tumor epitelial ovárico en la edad pediátrica. En los últimos 13 años se han presentado 6 casos en nuestro centro. Se presenta el primer caso de cistoadenoma gigante, se evalúan aspectos clínicos y quirúrgicos.

**Metodología:** Adolescente de 12 años sana, menarquía 4 meses previo al ingreso, cuadro de 2 meses de evolución caracterizado por dolor y aumento de volumen abdominal progresivo, asociado a constipación. Se pesquiza gran masa palpable intrabdominal fija, no dolorosa. Tc abdominal confirma masa quística intrabdominal con tabiques en su interior, de 36 x 27x 34 cm con efecto de masa en relación a otras estructuras intrabdominales, sin lograr confirmar dependencia de anexos ováricos.

**Resultados y Discusión:** Abordaje laparoscópico confirma origen ovárico de gran masa tumoral de superficie lisa que ocupa toda la cavidad abdominal. Conversión a laparotomía de Pfannenstiel, se toma muestra de líquido peritoneal y se punciona tumor vaciando 6500cc de contenido mucinoso de varios lóculos. Anexo izquierdo comprometido con la masa, se realiza salpingo-forectomía ipsilateral. No se identifican otras lesiones. Evoluciona en post operatorio en buenas condiciones, se controla con marcadores tumorales dentro de límites normales. Biopsia compatible con cistoadenoma mucinoso borderline tipo intestinal. Estudio citológico negativo para células neoplásicas en líquido ascítico. Actualmente en seguimiento clínico, ecográfico y con marcadores tumorales.

**Conclusión:** Las masas ováricas son menos frecuentes en la edad pediátrica, la mayoría son malignas y derivadas principalmente de células germinales. Sólo 10% son epiteliales y una menor proporción son cistoadenomas mucinosos. Tumorectomía y salpingooforectomía ipsilateral son el tratamiento de elección en caso de cistoadenoma mucinoso.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**EVALUACIÓN DE NECROSIS TISULAR EN TORSIÓN TESTICULAR EN NIÑOS**

Ramos A., Ojeda A., Contreras R., Velozo L.  
Hospital de Niños Roberto Del Río, Santiago, Chile.

**Introducción:** El escroto agudo es una emergencia médica en niños y adolescentes, siendo la torsión testicular el diagnóstico en el 25% de ellos. La torsión testicular completa se refiere a la torsión total del cordón testicular que podría provocar daño irreversible en el parénquima testicular a las 4 horas después de producida la torsión. También se han descrito porcentajes significativos de sobrevida del tejido en torsiones más prolongadas, concluyéndose que los dos factores más importantes para determinar la viabilidad del tejido son, el tiempo de torsión y el grado de torsión. Esta información sería importante en el momento de determinar la urgencia de la exploración.

**Objetivo:** Determinar el grado de viabilidad testicular, luego de una torsión, de acuerdo a tiempo de evolución clínica y correlación con análisis histológico de biopsias de testículos resecados.

**Materiales y método:** Revisión de fichas clínicas de pacientes atendidos en el Servicio de Urgencia por torsión testicular desde el 2000 al 2012 (78) en nuestro Centro, y evaluación del índice de necrosis en las muestras testiculares, de acuerdo a escala de Mikuz, que considera 3 grados de compromiso.

**Resultados:** Se analizaron 78 fichas y 28 biopsias. El 65% de los pacientes mayores de 12 años y lateralidad izquierda en un 75%, concordante con lo descrito en la literatura. 25 testículos fueron extirpados, tres solo biopsiados y 48 conservados. Se evaluaron con índice de necrosis los testículos extirpados, 23 grado 3, dos grado 2. Todos ellos con evolución clínica mayor a 12 horas. Destaca testículos catalogados como grado 2 que cuentan con evolución de 24 horas de dolor. En los testículos no resecados predomina la evolución menor a las 6 horas, aun así destaca la evidencia intraoperatoria de testículos viables luego de 6 horas, de hasta un 43%.

**Conclusión:** La viabilidad testicular luego de una torsión es cuestionable una vez pasada las primeras 6 horas de acuerdo a las publicaciones, sin embargo se demuestra que es posible recuperar testículos viables incluso de hasta 12 horas de iniciados los síntomas, así la conducta de exploración urgente no cede luego de las 6 primeras horas de evolución.

### RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

#### **TRAUMA ABDOMINAL EN MALTRATO INFANTIL**

Aldunate M., Díaz, A., Contreras R.,  
Hospital Roberto del Río, Chile

El Maltrato infantil es una lamentable realidad que existe en todos los países y se presenta como negligencia y abandono, abuso sexual, violencia psicológica y maltrato físico entre otros. En estos casos de violencia física las lesiones más evidentes son hematomas de partes blandas, quemaduras y traumatismos craneanos, sin embargo hay pacientes que pueden presentar trauma abdominal asociado o en forma exclusiva.

Presentamos dos casos clínicos de niños con abdomen agudo secundarios a violencia física por maltrato y su manejo clínico.

Paciente 1: sexo femenino 4 años 8 meses. Con familia disfuncional, madre con antecedentes de drogadicción. Ingres a al servicio de urgencia con historia brusca de dolor abdominal, vómitos y palidez asociada a distensión abdominal, taquicardia y equimosis periumbilical. Requiere estabilización hemodinámica en UTI y estudio con imágenes que solo muestran edema de asas intestinales y abundante líquido libre. Laparotomía exploradora muestra perforación única de yeyuno a 30 cms del Treitz en segmento desvitalizado y con brecha mesentérica. Se realiza resección y anastomosis primaria con buena evolución postoperatoria. Por hallazgos se sospecha maltrato y la paciente refiere en forma espontánea golpe de puño por su padrastro en el abdomen. Se realiza denuncia, apoyo psicológico y seguimiento del caso social y judicial.

Paciente 2: sexo masculino 6 años 10 meses. Ingres a urgencia trasladado por la policía y gracias al llamado de vecinos. Ingres a con abdomen agudo y múltiples hematomas visibles, relata agresión de parte de su madre. Se realiza estabilización y laparotomía exploradora encontrando varias equimosis intestinales, zonas en vías de necrosis y perforación apendicular. Se realiza apendicectomía, aseo peritoneal y laparotomía contenida. Requiere posteriormente de múltiples resecciones intestinales, aseo y ostomía ileal logrando control de daños y reconstitución de tránsito 77 días después con buena evolución. Durante su hospitalización se realizó apoyo psicológico y resolución del caso social y judicial.

Conclusión: el trauma abdominal por maltrato infantil debe considerarse dentro de las etiologías del abdomen agudo. Las lesiones provocadas pueden ser de difícil manejo debido a su magnitud y a la consulta tardía.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**RESULTADOS A LARGO PLAZO EN ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG**

Ramos A, Contador M, Valdivieso JP, Rojas D, Lazcano G  
Hospital Roberto del Río, Santiago, Chile

**Introducción** La Enfermedad de Hirschsprung (EH) es una enfermedad poco frecuente que engloba un sinnúmero de problemáticas tanto para el cirujano infantil como para el paciente y sus familiares. Hay numerosas técnicas quirúrgicas descritas para su resolución y con distintos resultados.

**Objetivo** Analizar el resultado postquirúrgico de nuestra casuística evaluando funcionalidad.

**Metodología** Se realiza estudio retrospectivo de pacientes operados por EH entre el 2000 y 2013 en nuestro Centro. Se analizan datos según las distintas técnicas de descenso. Se excluyen, para la evaluación funcional 3 pacientes sin resolución definitiva (pendiente reconstrucción y/o descenso) y 3 pacientes sin registro clínico postoperatorio.

**Resultados y Discusión** Se analizan datos de 42 pacientes con biopsias compatibles con EH. La edad al momento del diagnóstico corresponde a una media de 30.5 d y 285 d al momento del descenso. El tipo de descenso utilizado principalmente fue el de Georgeson en 18 pacientes (42.8%), De La Torre en 10 (23.8%) y Rehbein en 6 (14.2%). 54.7% debutaron complicados de los cuales el 65.2% fue ostomizado previo al descenso. El 33,3% presenta complicaciones precoces. Los resultados funcionales se evalúan al control con cirujano y por encuesta al cuidador aplicando score picss. Los pacientes operados con la técnica de Georgeson según nuestra revisión presentaron menos complicación asociadas a largo plazo, teniendo mejor funcionalidad en un 68.7% posterior al año del descenso. Entre las complicaciones tardías 38% presento enterocolitis, 14.2% soiling y un 28.5% constipación. 50% de nuestra serie presenta funcionalidad adecuada al último control. Se comparan resultados con encuesta telefónica realizada.

**Conclusiones** El poder aplicar protocolos de evaluación funcional en pacientes operados de EH nos permite objetivar mejor los resultados de nuestras cirugías.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**USO DE CARDIODESFIBRILADOR IMPLANTABLE (ICD) EN NIÑOS PORTADORES DE MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA**

Acevedo Valeria, Quezada Katty, Guerrero Carlos, Gilberto Palominos Gilberto, Álvarez Patricia.

Hospital de Niños Roberto del Río, Servicio de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Universidad de Chile. Santiago, Chile.

**INTRODUCCION:** La Miocardiopatía Hipertrofica (MCH) tiene una incidencia de 1:500 y es la causa más frecuente de muerte súbita (MS) en niños y jóvenes. El uso de ICD disminuye el riesgo de MS arrítmica en estos pacientes. Los criterios de implante están definidos en adultos a diferencia de la población pediátrica que son menos precisos y en evolución. La decisión de la instalación del ICD debe considerar el balance entre el riesgo de MS y el riesgo de su implante y uso. La serie reportada más grande de ICD en MCH en jóvenes, es de 73 pacientes e incluyó 5 centros. La edad máxima considerada fue de 30 años, siendo el promedio de 14,8 años.

El objetivo de este trabajo es evaluar nuestra experiencia en un centro único cardiovascular pediátrico, en el uso de ICD en niños menores de 15 años con MCH con riesgo de MS.

**MATERIALES Y MÉTODO:** Estudio retrospectivo de 12 pacientes con MCH e implante de ICD para prevención de MS entre los años 2004 y 2012. Se analizaron las indicaciones, tipo de ICD, presencia y tipos de descargas, complicaciones y seguimiento.

**RESULTADOS:** 8 /12 son hombres. Rango de edad al implante entre 9 y 14 años (mediana 11,5 años), peso entre 35 y 82 kg. (mediana 44,5 kg). Las indicaciones fueron: MS recuperada en 2, taquicardia ventricular en 3, síncope con ejercicio en 5, bloqueo aurículo-ventricular completo postoperatorio de miectomía septal en 3 y en 5 por antecedente de MS en familiar de primer grado. Implante como prevención primaria de MS fue en el 83% de los niños. Los ICD fueron bicamerales en 8 y unicamerales en 4. Todos los electrodos fueron endocavitarios. El seguimiento fue en promedio 4 años 4 meses. Dos pacientes tuvieron descargas apropiadas secundarias a fibrilación ventricular con terapia exitosa. A ambos pacientes se les había indicado el ICD como prevención primaria, uno por síncope y el otro por taquicardia ventricular. Ningún paciente ha presentado descargas inapropiadas. Un paciente tuvo una fractura de electrodo y otro infección. No hubo mortalidad al implante ni en el seguimiento.

**CONCLUSIONES:** El ICD es una terapia efectiva y segura para la prevención de MS en pacientes de alto riesgo con MCH, con bajo riesgo de complicaciones graves. La ausencia de descargas inapropiadas en esta serie puede ser secundaria a que todos los pacientes recibían beta-bloqueadores en dosis altas, además de una baja incidencia de fractura de electrodos. La presencia de descargas apropiadas en el 20% de los pacientes implantados como prevención primaria de muerte súbita justifica su indicación.

RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

**ACTIVIDAD DE CATALASA EN PACIENTES CON SEPSIS PEDIÁTRICA PREDICEN DURACIÓN DE ESTADÍA EN UCI**

Vera Navarrete, Sergio; Gajardo Cortez, Abraham

Estudiante de Medicina. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

**Introducción:** La sepsis con síndrome de disfunción multiorgánica es la primera causa de muerte en las Unidades de Cuidados Intensivos (UCI) pediátricas, por lo que la instauración de nuevas terapias cobra especial interés. Dentro de la fisiopatología de la sepsis está implicado el estrés oxidativo, con valor pronóstico en adultos, pero poco evaluado en niños. Siendo la catalasa una enzima anti-oxidante, y la duración de la estadía en UCI u indicador indirecto de gravedad, el presente estudio tiene como objetivo evaluar si existe asociación entre la actividad de la catalasa (ACAT) y los días en UCI en pacientes con sepsis pediátrica.

**Materiales y métodos:** Estudio prospectivo de pacientes pediátricos admitidos en la UCI del Hospital Roberto del Río desde enero de 2010 a abril de 2012 con diagnóstico de sepsis, que pesaran más de 5Kg, no usaran corticoides, no tuvieran enfermedad renal crónica, malnutrición severa ni antecedente de oncológico ni autoinmune (n=18). Se evaluó la duración de su estadía en la UCI y los niveles en sangre al ingreso de la ACAT. Para evaluar la asociación, se ocupó el coeficiente de correlación lineal de Pearson, ajustando posteriormente por edad y sexo mediante regresión lineal.

**Resultados:** 39% sexo femenino, edad promedio 2.5 años; ACAT promedio 2.63, estadía promedio 7.6 días. Se encontró una relación inversa entre CAT y la duración de la estadía en UCI ( $r = -0,4$ ;  $p = 0,02$ ). Este efecto se mantuvo al ajustar por edad y sexo.

**Conclusiones:** Este estudio demuestra por primera vez en un hospital pediátrico chileno que ACAT en sangre se asocia significativamente con la duración de la estadía en UCI en pacientes con sepsis. Así, CAT constituye un predictor de la duración de la hospitalización en pacientes pediátricos con este diagnóstico, lo que abre el camino para ensayar nuevas terapias antioxidantes que eventualmente podrían acortar la duración de la estadía en UCI si son administradas al ingreso.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**EXPERIENCIA CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA DE INFECCIONES MENINGOCÓCICAS EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO: REVISIÓN DE 5 AÑOS.**

De Tezanos-Pinto A., Acuña M., Benadof D.

**Introducción:** Las infecciones meningocócicas son una causa importante de morbimortalidad en pediatría.

**Objetivos:** Describir clínica y epidemiológicamente los pacientes pediátricos que presentaron infección por *Neisseria meningitidis*.

**Materiales y Método:** Estudio descriptivo, retrospectivo, analizando variables demográficas, presentación y evolución clínica, resultados al alta y características microbiológicas de pacientes ingresados al Hospital de Niños Roberto del Río por infección meningocócica entre los años 2008 y 2012.

**Resultados:** Durante este período se atendieron a 27 pacientes con infecciones por meningococo, con un promedio de 5,4 casos por año. La edad promedio fue de 28,5 meses, siendo el 44,4% de género masculino (15/27). En total se presentaron: 9 meningitis con meningococcemia, 6 meningococcemias, 5 meningitis, 5 bacteriemias y 2 artritis. El serotipo predominante hasta 2010 fue el B (8/14) y desde el 2011 el W135 (10/13). La letalidad global fue del 3,7% (1/27), causada por serotipo C (1/4). La tasa de incidencia fue de 2,48 por 100.000 menores de 15 años del SSMN.

**Conclusiones:** La infección meningocócica ha mantenido una baja prevalencia en nuestra población, sin observarse un alza el año 2012 respecto a lo observado a nivel nacional. La gran mayoría corresponden a niños menores de 2 años (20/27), lo que concuerda con los datos del país. El serotipo predominante a partir del 2011 fue el W135, concordante con los cambios en la epidemiología nacional. Nuestra mortalidad fue baja (3,7%) y no observamos una mayor mortalidad asociada al serotipo W135.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**SENSIBILIDAD IN VITRO DE ENTEROBACTERIAS A PIPERACILINA/TAZOBACTAM EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO DE CHILE**

Juan Rojas, Mirta Acuña, Dona Benadof, Adriana Gallardo

La resistencia antimicrobiana de enterobacterias es un fenómeno alarmante. En el tratamiento escalonado de infecciones por patógenos productores de betalactamasa de espectro extendido (BLEE), se ha sugerido que el uso de piperacilina/tazobactam (PIP/TAZO) como alternativa previa al uso de carbapenémicos puede disminuir la tasa de resistencia a estos últimos. No existen datos publicados respecto a la tasa de sensibilidad de enterobacterias a PIP/TAZO en la población pediátrica chilena. Pregunta: ¿Cuál es la sensibilidad local de enterobacterias a PIP/TAZO? Objetivo: Determinar la susceptibilidad in vitro a PIP/TAZO de las enterobacterias aisladas en muestras de líquidos estériles y secreciones de pacientes atendidos en hospital Roberto del Río (HRRÍO). Estudio descriptivo y prospectivo, realizado en el HRRío entre 1 de enero hasta 30 de junio del 2013. Se incluyeron pacientes menores de 15 años que presentaron aislamiento de enterobacterias en líquido estéril o secreción. Se excluyeron portaciones, muestras interpretadas clínicamente como contaminación y aquellas de pacientes con fibrosis quística (FQ). La identificación de enterobacterias se realizó por método automatizado (Vitek2 compact™, biom10). Se realizó E-test para PIP/TAZO a muestras seleccionadas y se definió la sensibilidad a PIP/TAZO siguiendo como guía los puntos de corte establecidos por CLSI 2012. Los datos clínicos se obtuvieron de la ficha médica. Durante el periodo estudiado se analizó un total de 153 muestras obtenidas de forma no probabilística. Se excluyeron 14 muestras; 6 interpretadas como contaminación, 3 de pacientes con FQ, 3 de pacientes mayores de 15 años y 2 muestras repetidas. De las 139 muestras restantes hubo 4 casos de resistencia (2.9%); 2 *C. freundii*, 1 *E. coli* y 1 *K. pneumoniae*, las dos últimas BLEE y provenientes del mismo paciente en episodios distintos. Se identificó además 1 caso de *C. freundii* con sensibilidad intermedia (0.7%). La sensibilidad de enterobacterias intrahospitalarias fue de 95.0% y ambulatorias 99%. Existe una alta tasa de sensibilidad de enterobacterias a PIP/TAZO en la población pediátrica atendida en HRRÍO, tanto ambulatoria como hospitalizada.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**DISEMINACIÓN BCG EN CINCO PACIENTES CON DÉFICIT PARCIAL DE IFNGR1, UN DESAFÍO DIAGNOSTICO Y TERAPÉUTICO**

Gvirtzman Carolina, Navarrete C, Avila L, Casar C.

La susceptibilidad mendeliana a enfermedad por micobacterias es una predisposición selectiva a desarrollar infecciones por micobacterias poco virulentas. Presentamos cinco pacientes, todos originarios de Chile, portadores de una mutación recesiva para el receptor de IFNG R1 denominada I87T que cursaron con un cuadro clínico de diseminación BCG.

Metodología: Estudio retrospectivo, descriptivo.

Resultados: Los pacientes recibieron vacuna BCG al nacer y desarrollaron entre los 2 y los 4 meses de vida una adenitis axilar izquierda grande. Entre los 3 y 11 meses de vida todos consultaron por fiebre, anemia, adenopatías, hepatoesplenomegalia y compromiso de piel. Cuatro ingresaron con diagnóstico de Histiocitosis de células de Langerhans y uno de inmunodeficiencia, diagnósticos que fueron descartados. Las biopsias mostraron granulomas de bordes bien definidos. Todos recibieron 50 dosis de isoniazida, rifampicina, y estreptomycin seguido de isoniazida, rifampicina bisemanal a excepción de uno que mantuvo siempre tratamiento continuo con tres drogas. De los cuatro pacientes que iniciaron el esquema bisemanal uno lo mantuvo por nueve meses, otro cumplió 50 dosis y se suspendió mientras que los dos pacientes restantes presentaron una exacerbación con nuevas lesiones en hueso, compromiso de sistema nervioso central y órbita por lo que se interrumpió el esquema bisemanal y se reinició el esquema continuo. Uno de ellos se trató con isoniazida, rifampicina, estreptomycin y claritromicina y el otro con isoniazida, rifampicina etambutol y ciprofloxacino con buena respuesta. Los pacientes cumplieron un tiempo total de tratamiento entre 18 y 27 meses con una mediana de 21 meses. Cumplieron entre 12 y 25 meses de tratamiento. Todos curaron el cuadro y solo un paciente mantiene profilaxis con isoniazida. Ninguno uso IFN al diagnóstico inicial y actualmente 2 pacientes lo reciben.

Un paciente presentó, 9 años después, una nueva infección diseminada por *Micobacterium avium*.

Conclusión: El síndrome de susceptibilidad mendeliana a infección por micobacterias debe sospecharse en los pacientes que cursan con diseminación BCG. La sospecha clínica permitirá hacer un diagnóstico y abordaje terapéutico temprano. El desconocimiento de este síndrome puede llevarnos a un diagnóstico inicial erróneo de Histiocitosis de células de Langerhans y al uso indebido de drogas citotóxicas. Por el importante compromiso de sistema nervioso central que observamos en éstos pacientes sugerimos, aun en ausencia de síntomas acompañantes, realizar estudios de imágenes que nos permitan evidenciar en forma temprana la presencia de lesiones en parénquima cerebral así como de hidrocefalia con o sin hipertensión endocraneana.

No hay definido un tratamiento para la diseminación de micobacterias no tuberculosas pero sugerimos comenzar con rifampicina, isoniazida y etambutol por 1 año teniendo en cuenta la tipificación y antibiograma, y siempre controlando la aparición de reacciones adversas.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**LINFOMAS OSEOS PRIMARIOS EN NIÑOS. REVISIÓN DE CASUÍSTICA**

Dr. Hernán Moya, Dr. Jaime Briebe, Dr. Cristian Artigas, Dr. Víctor San Martín, Dr. Maximiliano Espinoza

**Introducción:**

Los linfomas óseos primarios son una patología de muy baja frecuencia, representando el 2-3% del total de tumores óseos primarios. La presentación clínica es variable y suelen afectar distintas partes del esqueleto con predilección de la cintura pelviana.<sup>38</sup>

**Material y Métodos:**

Búsqueda patología indexada registro hospitalario.

Revisión retrospectiva de fichas clínicas.<sup>10</sup>

**Resultados:**

Se encontraron 5 casos de pacientes con antecedentes de linfoma óseo primario. El tiempo promedio de síntomas previo al diagnóstico fue de 3 meses, y la edad promedio al momento del diagnóstico fue de 11 años. Los síntomas más frecuentes fueron dolor e impotencia funcional. El estudio imagenológico mostro lesiones del esqueleto con predilección por la cintura pelviana. Los hallazgos en los exámenes de laboratorio son inespecíficos. El diagnóstico certero se logro con biopsia e informe anatomopatológico con inmunohistoquímica. Todos los pacientes ingresaron a protocolo oncológico y quimioterapia con buenos resultados sin recidiva actual de su enfermedad.

**Conclusiones:**

Los linfomas óseos primarios son de muy baja frecuencia. El diagnóstico generalmente es difícil y tardío. Los exámenes de laboratorio son inespecíficos y las imágenes pueden generar errores en la interpretación sobre todo con procesos infecciosos osteoarticulares. Por estas razones el estudio histopatológico es fundamental para un diagnóstico certero. Es necesario un tratamiento multidisciplinario integral para obtener buenos resultados clínicos.

RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

**DESCRIPCIÓN DE CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN DE PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE EPILEPSIA AUSENCIA INFANTIL Y JUVENIL ATENDIDOS EN HOSPITAL DE NIÑOS DR. ROBERTO DEL RÍO**

**Bertrán Faúndez, Macarena; Cortés Zepeda, Rocío; Avaria Benapres, María de los Angeles**

Unidad Neurología Pediátrica, Hospital de niños Dr. Roberto Del Río.  
Dpto. Pediatría, Campus Norte, Universidad de Chile.

**Introducción.** La epilepsia ausencia constituye uno de los síndromes epilépticos más frecuentes en pediatría. El diagnóstico es clínico, se caracteriza por episodios breves, frecuentes de desconexión. Pueden presentarse otros tipos de crisis: tónico-clónicas generalizadas (CTCG) y mioclonías. A pesar de considerarse benigno, se ha observado asociación a problemas de aprendizaje, inatención e hiperactividad. Para el tratamiento suele usarse ácido valproico como primera opción, aunque existe evidencia de que éste pudiera relacionarse con mayores efectos adversos cognitivos respecto de otras alternativas.

**Objetivo.** Describir características clínicas de pacientes atendidos en Hospital Roberto del Río con Epilepsia Ausencia infantil y juvenil, asociación con otros tipos de crisis, escolaridad y tratamiento.

**Material y método.** Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de fichas clínicas de pacientes atendidos con diagnóstico de epilepsia ausencia infantil o juvenil en nuestra unidad, entre abril 2011 y abril 2013. Proyecto aprobado por Comité de Ética de la Investigación del Servicio de Salud Metropolitano Norte. Los autores no declaran conflictos de interés.

**Resultados.** 33 pacientes. 25 debutaron con ausencias, 7 con CTCG y 1 status epiléptico. En epilepsia ausencia juvenil el 40% de los pacientes debutan con crisis distintas a ausencias, versus un 21.4% en epilepsia ausencia infantil (p 0,5736). De los pacientes que debutan con ausencias, el 84% evoluciona sólo con ausencias, en tanto que en el grupo que debuta con una crisis distinta a ausencia, sólo el 37,5% evolucionan únicamente con ausencias (p 0,0201). Respecto del tratamiento, 29/33 fueron tratados con ácido valproico (AVP), 2 con levetiracetam y 2 con lamotrigina. 9/29 del grupo tratado con AVP presentaron problemas de atención o aprendizaje posterior al inicio de la epilepsia y su tratamiento.

**Conclusiones.** **1.** Cuando el debut de la epilepsia ha sido con crisis de ausencia, es menos probable que aparezcan crisis de otro tipo en la evolución. **2.** En la epilepsia ausencia juvenil hay una cierta tendencia a tener crisis de otro tipo con mayor frecuencia que en la presentación infantil, pero la diferencia no es significativa en este estudio. **3.** En esta serie, la epilepsia ausencia y/o su tratamiento se asocia a trastornos de aprendizaje y de atención.

RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

**SEGUIMIENTO A 2 AÑOS DEL NEURODESARROLLO DE PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO ISQUÉMICA NEONATAL TRATADOS CON HIPOTERMIA CORPORAL TOTAL EN NEONATOLOGIA HOSPITAL SAN JOSÉ.**

Vargas Leal, Carmen Paz<sup>1,3</sup>, Lindemann Tappert, Christina.<sup>2-3</sup>, Navarro F, Francisco<sup>2</sup>; Avaria Benapres, María de los Ángeles.<sup>1-3</sup>; Cortes Zepeda, Rocío<sup>1-3</sup>; Conejeros Alvarado, Jennifer<sup>2</sup>.

1 Unidad Neurología Pediátrica, Hospital Roberto Del Río. 2. Servicio Neonatología, Hospital San José. 3. Dpto. Pediatría, Campus Norte, U Chile.

**Introducción:** Encefalopatía Hipóxico-Isquémica (EHI) neonatal tiene elevada morbimortalidad, que disminuye con uso de hipotermia precoz. En Chile existen reportes de EHI tratados con Protocolo Hipotermia Corporal Total (PHCT), pero no seguimiento del neurodesarrollo.

**Objetivos:** Evaluar evolución clínica y neurodesarrollo de 31 recién nacidos (RN) tratados con PHCT.

**Pacientes y métodos:** Estudio prospectivo de cohorte, pacientes tratados con PHCT en Neonatología Hospital San José, 1 Agosto 2008 a 31 Julio 2013 (N=31). Aprobación del proyecto por el comité de ética del SSMN (Junio 2013). Consentimiento informado de padres. Evaluación pediátrica y neurológica al nacer. Seguimiento anual mediante examen neurológico y neurodesarrollo a través de escala Denver II, protocolizado desde año 2012. Investigadores declaran no presentar conflicto de interés.

**Resultados:** 31 neonatos tratados con PHCT: 17 hombres y 14 mujeres, promedios EG 39 semanas, Peso 3554 gr, cráneo 35,2 cm. EHI II 24 y III 7, 27 convulsionan, fallecen 5 (todos EHI III). Sobreviven 26, edad actual: 3 meses - 4 años 11 meses. De pacientes de > 2 años de seguimiento (19 pacientes): 14 EHI II, todos vivos, seguimiento a 10, en evaluación 2012: 2 parálisis cerebral (PC) una asociada a epilepsia, 1 microcefalia y 7 examen físico neurológico normal con Denver II anormal en área lenguaje; al control 2013 se mantuvo evaluación, salvo una de las PC que inicia crisis epilépticas. 5 EHI III, 4 fallecen en periodo neonatal y 1 presenta PC con epilepsia y microcefalia.

De pacientes de < 2 años de seguimiento (12 pacientes): 10 EHI II, todos vivos, seguimiento a 8, al examen 1 síndrome piramidal (9 meses), 2 Hipotonía central leve (5-6 meses), 1 VI par, 4 examen físico neurológico normal con Denver II normal. 2 EHI III, 1 fallece periodo neonatal, 1 que presentaba hipotonía central en 2012 tiene examen actual normal. PHCT Sobrevida al alta: 83,8%, muerte o discapacidad severa: 29 %.

**Conclusiones:** Los porcentajes de sobrevida y muerte/discapacidad severa en nuestros pacientes son similares a los de la literatura, contrastando con reportes de niños no tratados (62%), lo que sustenta el beneficio de este tratamiento. Existe más alta mortalidad de grupo EHI grado III a pesar de haber sido tratados con PHCT. De los pacientes seguidos a 2 años: Los EHI II y III que sobreviven tienden a mantenerse estables en examen neurológico y neurodesarrollo, por lo que la evaluación al año desde el procedimiento parece ser un buen predictor pronóstico. El retraso de lenguaje aislado es un hallazgo frecuente en seguimiento (8/11), se debe precisar la evolución cognitiva de ellos con un seguimiento más prolongado. En pacientes que aún no completan 2 años los hallazgos en el seguimiento neurológico son similares, sin predictores de PC severa.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**TRASTORNO PAROXÍSTICO NO EPILÉPTICO EN PACIENTE CON SOSPECHA DE EPILEPSIA**

Pérez Carmen Paz, Avaria María de los Ángeles, Kleinstauber Karin, Cortes Rocío, Schlatter Andrea, Ferrada María José, Adlerstein León.

Hospital de niños Roberto del Río.

Introducción: Los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) son eventos que deben considerarse en el diagnóstico diferencial de crisis epilépticas.

Se producen en todos los grupos de edad, presentándose con mayor frecuencia durante la infancia. Tienen una prevalencia en conjunto de un 10% a 20% en la población infantil, cifra muy superior a la de la epilepsia (1%-2%).

El diagnóstico es esencialmente clínico, y se basa en una historia cuidadosa, que debe contemplar el periodo previo a la aparición del suceso clínico que motiva la consulta y las circunstancias que rodean al evento. La mayoría son de naturaleza benigna y no suelen precisar tratamiento médico.

Objetivo: Determinar la frecuencia de TPNE en pacientes derivados por sospecha de epilepsia a Neurología del Hospital Roberto del Río, entre enero y junio de 2013.

Metodología: Estudio descriptivo, transversal. Revisión de fichas clínicas de pacientes referidos por sospecha de epilepsia, diagnosticados como TPNE, entre enero a junio de 2013, excluyendo neonatos. Datos extraídos por tratantes: frecuencia por edad, tipo TPNE diagnosticado, uso fármacos antiepilépticos (FAE). Trabajo aprobado por Comité de Ética, SSMN.

Resultados: 92 pacientes derivados con sospecha de crisis epilépticas. Diagnóstico final: epilepsia 13%, TPNE 86,9% Edades 5 meses-16 años, 51% hombres. Frecuencia por edad: lactantes: apnea 34%, espasmo del sollozo 11,5%; preescolar: auto estimulación 15%, ensoñación 15%; escolar: Sincope 31,8% Descontrol episódico (DE) 22%; Adolescente: Sincope 31,5%, DE 27 %, crisis pánico 15,7%. De los pacientes con TPNE 7,7% (6), recibieron FAE.

Conclusiones: La frecuencia de TPNE en pacientes referidos con sospecha de crisis epilépticas, es casi 10 veces mayor que la de epilepsia, similar a lo descrito en la literatura. Predominan en lactantes eventos respiratorios-hipóxicos y en niños mayores trastornos del comportamiento. Un porcentaje pequeño de pacientes iniciaron FAE sin requerirlos, lo que reafirma la importancia de anamnesis y examen físico detallado, para diagnosticar adecuadamente, permitiendo un correcto manejo de los pacientes y evitar medicación antiepiléptica innecesaria.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**PERITONITIS MECONIAL: MANEJO ACTUAL EN LA ERA DEL DIAGNOSTICO ANTENATAL.**

Valenzuela M., Lazcano G., Vásquez P., Gutiérrez J., Rojas J.

Servicio de Cirugía Pediátrica Hospital Roberto del Río, Unidad Materno Fetal Hospital San José.

**INTRODUCCION:**

La Peritonitis Meconial (PM) es una entidad poco frecuente, pudiendo ser subdiagnosticada, resolviéndose espontáneamente sin manifestarse clínicamente en el neonato. La masificación de ecografía antenatal reporta aumento de su incidencia y avances en su manejo, mejorando así la sobrevida; la cual depende de las secuelas intestinales y su asociación a fibrosis quística.

**CASO CLINICO**

Recién Nacido, masculino, madre primigesta de 26 años, sana, embarazo controlado. Ecografía de 29 semanas se pesquisa insuficiencia cardiaca y ascitis; compatible con PM, derivada a centro de alta complejidad, dado estabilidad materna y del feto se decide seguimiento del embarazo que evoluciona con regresión de signos ecográficos. Estudios de TORCH negativo, parvovirus positivo.

Nace por parto vaginal, espontaneo a las 34 semanas de edad gestacional, peso 2094 gramos, Líquido Amniótico claro, APGAR 8-9. Presenta distensión abdominal manejada con medidas de descompresión gástrica. Estudio radiográfico de abdomen: asas distendidas e imágenes de calcificaciones múltiples, además de imagen tipo quística en flanco derecho que desplaza asas intestinales. Por persistencia de signología obstructiva se realiza laparotomía exploradora al 4° día de vida. En intraperitorio hallazgos compatibles con Atresias intestinales y Peritonitis con reacción inflamatoria antiguo y organización. Se decide resección y anastomosis primaria termino-terminal. Se confirma hallazgo por estudio Anatómo Patológico. En control al alta se comprueba evolución favorable, aun sin confirmación definitiva de fibrosis quística.

**DISCUSION:** En PM, el estudio prenatal ecográfico es el método de elección para su diagnostico y seguimiento. PM ocurre generalmente por procesos obstructivos o isquémicos del intestino delgado, además de su asociación comprobada con la Fibrosis Quística, determinando el pronóstico futuro del niño.

RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

**SATURACIÓN DE OXÍGENO EN RECIÉN NACIDOS A TÉRMINO SANOS EN LA PRIMERA HORA DE VIDA. HOSPITAL CENTRAL DE MARACAY. MAYO-SEPTIEMBRE 2011. VENEZUELA.**

**Koch, Katherine\***; **Lovera Manuel<sup>o</sup>** ; **Álvarez Patricia\***. \* Servicio de Cardiología y Cardiocirugía Hospital Roberto del Río. <sup>o</sup> Servicio de Neonatología. Hospital Central de Maracay, Venezuela.

**Introducción:** La oximetría de pulso es un procedimiento no invasivo que mide la saturación de oxígeno (SaO<sub>2</sub>), por lo que su empleo es recomendado en las guías de Reanimación Neonatal, para la indicación de oxigenoterapia. Los valores de referencia normales son extrapolados de series americanas y europeas. Durante el período de transición normal en Recién nacidos la SaO<sub>2</sub> asciende de manera progresiva con aire ambiental, siendo su recuperación más precoz en recién nacidos nacidos por parto vaginal versus los por cesárea.

**Objetivo:** Registrar los valores normales de SaO<sub>2</sub> durante la primera hora postnatal en neonatos nacidos por cesárea y parto vía vaginal en el período Mayo-Junio 2011 en un centro hospitalario terciario para establecer valores de referencia nacionales y con esto orientar el adecuado uso de oxigenoterapia.

**Métodos:** Estudio transversal que incluyó 100 neonatos sanos de término: cincuenta nacidos por vía vaginal y cincuenta por cesárea; cuya recolección de datos se efectuó inmediato al corte del cordón, con el sensor de oxímetro de pulso en el pie derecho, registrando SaO<sub>2</sub> al minuto, 5, 10, 15, 30 y 60 minutos de vida. Se calcularon medidas de tendencia central y percentiles, comparándose las medias con la T de Student (2,36) y una p 0,01.

**Resultados:** Se observó el ascenso de la SaO<sub>2</sub> en ambos grupos, siendo más rápida en los neonatos obtenidos por cesárea con respecto a los nacidos por parto vaginal en los primeros 15 minutos de vida. Después de los 30 minutos el ascenso fue mayor en los neonatos nacidos por parto vaginal.

**Tabla n°1:** Saturación de oxígeno preductal en los primeros 60 minutos de vida en recién nacidos a término nacidos por parto vaginal y cesárea

Minutos posnatales	Parto Vaginal			Cesárea		
	Media	Varianza	Desviación típica	Media	Varianza	Desviación típica
1	76,18	125,04	11,18	80,84	107,03	10,34
5	83,3	94,21	9,70	83,78	129,03	11,35
10	87,22	45,19	6,72	86,62	61,46	7,84
15	88,54	59,64	7,72	89,86	25,79	5,07
30	89,96	52,20	7,22	90,28	35,18	5,93
60	91,72	25,18	5,01	90,4	63,55	7,97

**Conclusión:** Se obtuvieron valores normales con ascenso progresivo de la SaO<sub>2</sub>, en el período transicional, en neonatos nacidos por cesárea y parto vaginal. Se evidenció que el ascenso de la SaO<sub>2</sub> en el grupo nacido por cesárea fue más rápida con respecto a los nacidos por parto vaginal en los primeros 15 minutos de vida. A la hora el grupo nacido por parto vaginal registró valores superiores de SaO<sub>2</sub> con respecto a la cesárea, correspondiendo a lo revisado en la literatura. Al disponer de estos valores, los neonatólogos podrán orientar el uso de oxigenoterapia en forma adecuada y libre de riesgos para el recién nacido.

### RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

#### **CURVA DE CRECIMIENTO NEONATAL REGIONAL.**

Salas Bermudes, Valentina (1), Franzini Villanueva, Francesca (2), Moreno Salinas, Rodrigo (2,3).

(1) Interna Medicina, Universidad Diego Portales; (2) Hospital Regional Rancagua; (3) ICBM, Facultad Medicina, Universidad de Chile.

Existe la recomendación de la OMS de tener “curvas de crecimiento intrauterinas (CCI) en lo posible en cada centro perinatológico o en cada país”, llegando en Chile a un consenso en las CCI de Alarcón-Pittaluga (Milad y col. 2010). Estas corresponden a población neonatal seleccionada del área Sur-Oriente de la Región Metropolitana. Hemos comparado anteriormente las CCI de Juez y col. (1984), González y col. (2004), Lagos y col. (2009) y Milad y col. (2010), evidenciando diferencias metodológicas que podrían reflejar una heterogeneidad biológica que se hace más evidente en las edades extremas de gestación. Desarrollamos una curva de crecimiento neonatal regional (CCNR), con los registros del Hospital Regional Rancagua, cuyos resultados presentamos y analizamos en este trabajo.

Siguiendo la metodología de González y col. (2004), se obtuvo 21.269 recién nacidos únicos y vivos, entre 24 y 42 semanas de edad de gestación (EG), de los años 2008 a 2013, los años extremos no incluyen nacimientos de todo el año. Se excluyeron los embarazos múltiples, menores de 24 semanas, los casos con información incompleta y valores fuera de rango. Se calculó el promedio, desviación estándar e intervalo de confianza del 95%, para cada EG. Se comparan los datos obtenidos respecto a las otras CCI, salvo Juez y col. (1984), en cuanto a los promedios y coeficiente de variación (CV), se consideran diferencias estadísticamente significativas para  $p < 0,05$  (DES). Se grafica en forma directa la CCNR con los promedios de cada EG obtenida. Se obtiene correlación de Pearson ( $r$ ).

Se excluyen previamente 1.015 RN (4,5%). De los 21.269 RN estudiados, son prematuros menores de 37 semanas el 7,5%, peso menor a 2500 g el 6,8% y de sexo femenino el 48,74%. Existen DES respecto a González en prematuros (4,7%) y <2500 g (4,3%). Al comparar los valores y las curvas, se evidencia que CCI de Lagos y Milad no difieren, por lo que se analizan solo con CCI de Milad y de González, esta última tiene tendencias parecidas a nuestra CCNR, salvo en EG extremas. Todas las curvas convergen a las 26 y entre las 37 a 40 semanas. No existen DES en los promedios entre estas curvas, siendo el valor de CCNR el menor, tanto total como de prematuros. Existe DES para el CV, CCNR 17,3 & Milad 13,4 con  $t_s = 4,1$  y CCNR & González 23,1 con  $t_s = 2,3$ ; en este caso el valor de CV es intermedio.

Los valores promedios de las curvas no alcanzan DES, pero si para el CV, indicando que la CCNR tiene una dispersión particular, que podría corresponder a una subpoblación de la población de RN chilenos. Nos falta información para hacer una prueba de ANOVA a los pesos de nacimiento (PN). Considerando que el PN tiene una selección hacia la norma y que las curvas de Milad y González corresponden a la población cosmopolita de la Región Metropolitana y nacional respectivamente, nos parece complejo demostrar DES para el PN. Podríamos tal vez, en otro trabajo, explorar diferencias biológicas, como dimorfismo sexual o en relación a talla materna, grupos sanguíneos o apellidos, que nos orienten al origen de esta particularidad encontrada. Por otra parte, sugerimos replicar este tipo de estudio en otros hospitales regionales, para ver si esta circunstancia se repite, debido a las implicancias clínicas que tiene esta diferencia para el manejo de los recién nacidos.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**CASO CLINICO: PAPILOMA ORAL POR INFECCION POR HPV EN NIÑOS, TRANSMISION PERINATAL.**

Valenzuela M., Ojeda A., Ibañez T., Acuña M.  
Hospital de niños Dr. Roberto Del Río, Santiago, Chile

Objetivo: Comunicar caso clínico de papiloma oral por infección por HPV en paciente pediátrico, sus posibles vías de contagio, potencial riesgo oncogénico y la importancia de su manejo.

Introducción: La infección por Papilomavirus Humano (HPV) es una de las enfermedades virales más difundidas en la población mundial, puede originar lesiones papilomatosas, verrucosas e hiperplásicas que afectan a la piel y a las mucosas. La infección puede adquirirse en diferentes etapas de la vida, ya que se ha demostrado la presencia de HPV en la población infantil y adolescente. Se transmite por contacto directo, relaciones orogenitales y autoinoculación, también se ha publicado la transmisión prenatal y perinatal. La transmisión por abuso sexual no cuenta con más del 2% de los pacientes pediátricos que presentan lesiones por HPV. La importancia del diagnóstico de estas lesiones radica en su importante potencial oncogénico. Se han identificado más de 75 genotipos de HPV, asociándolos a su localización y potencial oncogénico, siendo los de mayor riesgo en la cavidad oral el tipo 16, 18, 31, 33 y 35

Metodología; revisión de la literatura, ficha clínica, análisis histopatológico y genético.

Caso clínico: Paciente masculino de cuatro años de edad, antecedentes de Síndrome de Down, cardiopatía congénita operada y SBOR, que consulta por lesión exofítica en borde lateral de la lengua de 2x2 cm, no sangrante no dolorosa de 8 meses de evolución. Se diagnostica papiloma lingual y se realiza extirpación completa bajo anestesia general. Biopsia concluye hiperplasia fibrosa local, ulcerada.

Lesión recurre en la misma ubicación luego de tres meses por lo que se realiza nueva extirpación. Resultado de biopsia: Papiloma fibroepitelial con hiperplasia epitelial y efecto citopático por HPV.

Considerando origen infecciosos de la lesión es evaluado por infectólogo, quien solicita PCR que resulta positivo para VPH 31,45 y 58, que tienen un alto riesgo de lesiones neoplásicas posteriores, por lo cual se incorpora a protocolo de Gardacil (vacunación HPV).

Durante su estudio se confirma transmisión de la infección a través del paso por el canal del parto, ya que madre contaba con antecedentes de infección por HPV, durante el embarazo.

Resultados y conclusiones: Las lesiones papilomatosas orales tienen una importante asociación a infección por HPV, y por lo tanto un importante riesgo cancerígeno. En niños se ha descrito recientemente la transmisión perinatal de la infección, con aparición de lesiones durante la infancia. Estas lesiones deben ser detectadas, estudiadas mediante biología molecular y tratadas para evitar el potencial oncogénico de estas lesiones.

RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

**ROL DE LA CIRUGÍA EN LAS INFECCIONES FÚNGICAS INVASORAS (IFI) PULMONARES EN PACIENTES PEDIÁTRICOS.**

Acuña M; Contreras R; Aldunate M; Benadof D; Gigoux N.

**Introducción:** Las IFI son una complicación temida en los pacientes inmunocomprometidos, en especial en los hematooncológicos. La cirugía ha sido descrita cada vez más frecuentemente como una estrategia en el tratamiento de estas infecciones. **Objetivos:** Describir nuestra experiencia en el manejo médico-quirúrgico de las IFI pulmonares en el Hospital de Niños Roberto Del Río.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo y retrospectivo que incluyó IFI pulmonar probable o probable en pacientes pediátricos < 15 años, ingresados a nuestro hospital, entre 1º Enero del 2012 y 31 de Julio del 2013. Los datos clínicos se obtuvieron de las fichas médicas, del registro de laboratorio de microbiología y del registro computarizado del Servicio de Imagenología.

**Resultados:** En el período estudiado se presentaron 11 casos de IFI pulmonares probables o probadas (6 y 5 respectivamente). Las etiologías fueron: 3 *Fusarium* spp y 2 *Aspergillus* spp . 10 de los pacientes tenían patología hematooncológica y uno de ellos cardiopatía congénita. Del total de IFI pulmonares, 7 se resolvieron médicamente. Sin embargo, 4 de ellos no respondieron sólo a la terapia antifúngica y requirieron lobectomía en la zona donde estaba el foco infeccioso, todos eran pacientes hematooncológicos: 2 con Aplasia Medular (AM) y 2 con Leucemia Mieloide Aguda (LMA). El procedimiento quirúrgico en todos ellos requirió la preparación de los pacientes con transfusión de plaquetas antes, durante y después la cirugía, transfusión de glóbulos rojos y transfusión de factores de coagulación. La duración de la cirugía fue en un rango de 4 a 12 horas. Todos luego de la cirugía mostraron clínicamente una mejoría, sin embargo los 2 paciente con AM siempre evolucionaron neutropénicos severos y después de semanas reactivaron la infección fúngica, llevándolos finalmente a la muerte. Los 2 pacientes con LMA se recuperaron completamente de la IFI, uno ya fue transplantado de médula ósea, y se mantienen hasta la fecha con profilaxis secundaria con voriconazol. La mortalidad con más de 6 meses de seguimiento en nuestra serie fue 18% y se concentró en pacientes con AM.

**Conclusiones:** La cirugía pulmonar es una alternativa necesaria en los pacientes que no responden sólo a la terapia antifúngica. La respuesta fue exitosa en todos los pacientes a corto plazo. Sin embargo en aquellos que no recuperan los neutrófilos, pareciera no ser suficiente para erradicar la infección. La mortalidad se concentra en la AM.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**NÓDULO PROLIFERATIVO SOBRE NEVO MELANOCÍTICO CONGÉNITO PENEANO.**

Luis Velozo, Gabriela Retamal, Raúl Ramírez, Julio Lagos, Sergio González\*.

Hospital Roberto del Río, Santiago y \* Depto. Anatomía Patológica, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago.

El diagnóstico diferencial de melanoma en una lesión pigmentada extraña y en un lugar poco habitual como el glande en un niño, produce preocupación y muchas dudas de su manejo. Se presenta el caso de un niño de 8 años, con aumento de volumen de 1,2 cm en cara lateral del glande, coloración negro-violácea, indolora, dura, no pediculada, solevantada y levemente descamativa. Sin adenopatías palpables. Ecografía: lesión sólida, vascularizada. La biopsia mostró nódulo bien delimitado en el componente dérmico de un nevo melanocítico con caracteres de nevo congénito; las células mostraban aspecto epitelioides, homogéneo, sin mitosis ni necrosis. El diagnóstico fue nevo melanocítico congénito con nódulo proliferativo. Los nódulos proliferativos se confunden con melanoma y pueden aparecer con compromiso epidérmico ocasional, bordes expansivos, separación del nódulo del nevo, no siempre clara; la pigmentación es variable. La maduración es visible en la profundidad, puede haber células nevoides, epitelioides y fusadas. El pleomorfismo es variable con nucléolos prominentes, pero pequeños, mitosis escasas o ausentes y ausencia de necrosis. Los nódulos proliferativos son lesiones nodulares de melanocitos en nevo congénito, de curso benigno. En estos casos se recomienda la conducta quirúrgica con resección completa de la lesión y adecuado margen de seguridad, sin estudio de ganglio centinela. Su reconocimiento es fácil si se está familiarizado con la entidad. La conducta biológica de estas lesiones la mayor parte de las veces es benigna y no hay criterios histopatológicos que permitan predecir una conducta biológica agresiva, que puede ocurrir, aunque es muy rara.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**AUTOPSIA VIRTUAL Y ANÁLISIS MULTIDISCIPLINARIO. IMPORTANCIA EN EL DIAGNÓSTICO DE UN MORTINEONATO POLIMALFORMADO.**

Dr. Rodrigo Moreno Salinas (1,2), Sandra Arriagada Ríos (3), Dr. Luis Velozo Papes (4), Dr. Cristian Quezada Jorquera (5), Dr. Julio Nazer Herrera (6), TM Iván Rañilao Elizondo (7), TM Yohan Cordero Tobar (7), y TM Miguel Soto Vidal (2). INSTITUCIÓN: 1) Programa Genética Humana, ICBM, Facultad Medicina, U. de Chile, y (2) Neonatología, Hospital Regional Rancagua, (3) Programa Anatomía y Biología del Desarrollo, ICBM, Facultad Medicina, U. de Chile, (4) Anatomía Patológica, Hospital Roberto del Río, (6) Neonatología, Hospital Clínico, U. de Chile, y (7) Centro de Imagenología, Hospital Clínico, U. de Chile.

**INTRODUCCIÓN:** La autopsia virtual mediante imagenología, desarrollada con la tomografía computarizada (TC) y la resonancia magnética (RM), ha demostrado igualar o superar la autopsia convencional. Sin embargo, la complejidad de algunos casos clínicos requiere la cooperación de la experiencia múltiples especialidades para lograr la "unidad diagnóstica". Se presenta en este contexto, la importancia del análisis multidisciplinario en el diagnóstico de un mortineonato con malformaciones múltiples y deformado.

**MATERIAL Y MÉTODO:** En el Programa de Anatomía y Biología del Desarrollo de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, se analizó y comparó el diagnóstico de un caso de malformación congénita en un Recién Nacido mortinato, proveniente del hospital San José de la Región Metropolitana de Santiago. Se realiza primero un análisis anatómico de signos dismórficos, una vez establecida su correcta conservación se le realizaron exámenes de TC y RM, para la realización de una autopsia virtual. Finalmente se realiza una autopsia convencional en el Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Pediátrico Roberto del Río de Santiago.

**RESULTADOS Y CONCLUSIONES:** las imágenes obtenidas permiten realizar una autopsia virtual, cuyos resultados se comparan con la autopsia convencional, los hallazgos son analizados por varios especialistas, ya que se presenta como un caso complejo malformativo y deformativo. Se concluye que es un pretérmino de 35 semanas, que presenta (1) macrocefalia con ventriculomegalia leve y macrosomía 2ª a obesidad y diabetes materna, con placenta grande, (2) malformación de orejas, micrognatia, fisura palatina, mandíbula similar a maxila por alteración del cóndilo, hipoplasia vermis cerebeloso con hipokinesia fetal y polihidroamnios fetal, asociado a deformaciones articulares con fractura fémur derecho 2ª, compatibles con síndrome auriculocondilar (ACS) producto de una mutación génica e (3) hipoplasia pulmonar con enfermedad membrana hialina severa, con asfixia perinatal y posterior fallecimiento. La mayoría de los defectos morfológicos se confirma en la autopsia convencional con el estudio histológico, en este caso está pendiente el estudio cromosómico solicitado. Este cuadro diagnóstico complejo y poco frecuente, sólo es solucionado con una visión multidisciplinaria.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**GASTROSTOMÍAS EN EL SIGLO 21: ¿CÓMO LO ESTAMOS HACIENDO?**

Drs. Juan Pablo Valdivieso R-T, Andrés Martínez I; Srta. Marcela Valdivieso C.  
Hospital Roberto del Río, Santiago, Chile.

**Introducción:** La gastrostomía (GTT) es una cirugía de uso frecuente en nuestra especialidad, con un amplio espectro de situaciones clínicas y técnicas quirúrgicas que obliga a escoger lo más adecuado a cada paciente para prevenir complicaciones y mejorar su calidad de vida.

**Objetivo:** Describir el manejo de la GTT en nuestro centro, el perfil de pacientes, las complicaciones más frecuentes y el impacto en la vida de los niños y sus familiares.

**Material y método:** Revisión retrospectiva de fichas y entrevista a familiares o cuidadores de pacientes con GTT realizadas entre 2007 y 2012. Se analizan por grupo de patología que indica el procedimiento y por tipo de cirugía realizada.

**Resultados:** Se revisaron 81 fichas de pacientes con GTT. Un 59% es masculino, con una mediana de edad de 1 año 4 meses (0 a 20), encontrando 50 pacientes con daño neurológico (Grupo 1, 62%), 10 por causa digestiva (Grupo 2, 12%) y 21 de otras causas como oncológicas, cardiopatías, metabólicas, etc. (Grupo 3, 26%). La cirugía fue abierta en 49 casos (60%), laparoscópica en 12 (15%) y endoscópica percutánea en 20 (25%). Las complicaciones mayores fueron escasas, siendo la más grave una perforación gástrica (1,2%) y 2 peritonitis por reinstalación con falsa vía (2,5%) todas en pacientes del Grupo 1. Las complicaciones locales más frecuentes son granuloma (43%), salida de la sonda (38%), dermatitis (32%), e infección (17%), todas más frecuentes en el Grupo 1, y significativamente menos frecuentes en el Grupo 3.

En 24 pacientes (29,6%) se retiró la sonda o botón de GTT por no ser necesaria, la mayoría de ellos de los grupos 2 y 3, después de un tiempo promedio de uso de 39 meses, siendo el cierre espontáneo en 11 (46%) y quirúrgico en 13 (54%).

Se realizó una encuesta telefónica a 41 padres, madres o cuidadores, destacando que un 95% de ellos se sintió involucrado en la decisión, sin embargo sólo un 83% sabía de posibles complicaciones y un 80% se siente seguro para manejar la sonda o botón. La complicación más temida por los padres es la salida de la sonda, lo cual ocurrió a 21 de los pacientes encuestados (51%), siendo manejado en la casa en 7 casos (21 de los 41 encuestados contaba con sonda de repuesto), en consultorio 2 casos y en la emergencia del Hospital los 12 restantes. Un 83% considera que la GTT mejoró calidad de vida del niño, pero sólo un 49% la de los padres.

La mortalidad global en esta serie es de 19% en este período, concentrada principalmente en los Grupos 1 y 3, en general no asociada al procedimiento.

**Conclusiones:** El perfil de pacientes y las complicaciones descritas coinciden con la literatura, y es necesario mejorar la educación de los padres y el manejo local para prevenir complicaciones frecuentes, en especial en pacientes con daño neurológico.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**DILATACIÓN ANEURISMÁTICA DE LA VENA UMBILICAL REPORTE DE CASO CLÍNICO.**

Valenzuela M, Ibáñez R, Menchaca P, Ávila R, Pérez L.  
Hospital Roberto del Río, Santiago, Chile.

**Introducción:** Los aneurismas de la vena umbilical consisten en una dilatación focal de la porción extrahepática mayor de 9 mm o 1.5 veces el diámetro intrahepático. Existen escasos reportes en la literatura con pronóstico y significancia incierta. Se asocia a otras malformaciones como las cardiovasculares y genopatías. Presentan una tasa elevada de aborto y óbito fetal. En este trabajo presentamos el caso de una paciente con dilatación aneurismática de la vena umbilical intrabdominal trombosada.

**Caso clínico:** Paciente de 22 días de vida, RNT 37 semanas, embarazo controlado con diagnóstico prenatal de dilatación aneurismática intrabdominal de la vena umbilical sin otras malformaciones asociadas. Ingresa por cuadro de vómitos alimentario sin otros síntomas. Se realiza ecografía abdominal que muestra lesión quística en hipocondrio derecho de 5.4 x 3,7 x 2,8 cm. Se complementa estudio con RNM la cual confirma dg de dilatación de vena umbilical trombosada sin extensión intrahepática. Se decide resección quirúrgica realizando laparoscopia exploradora, evidenciando lesión quística en relación a ligamento falciforme sin extensión intrahepática. Se amplía incisión umbilical y se reseca la lesión. Sin complicaciones postoperatorias. Biopsia compatible con aneurisma de vena umbilical trombosado.

**Conclusión:** Las anomalías de la vena umbilical son infrecuentes. Los reportes en la literatura son escasos pero al parecer presentan buen pronóstico post natal si no presentan anomalías asociadas y son sujeto de resolución quirúrgica.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**TRATAMIENTO MÉDICO DE LA ESTENOSIS HIPERTRÓFICA DEL PÍLORO. REPORTE DE UN CASO.**

Rojas D., Feuerhake S., Martínez A.

Hospital de niños Roberto del Río, Santiago, Chile.

Piloromiotomía es el tratamiento óptimo para la estenosis hipertrófica del píloro, aún cuando no está exenta de complicaciones. El tratamiento con antiespasmódicos se ha reevaluado y constituye una alternativa al tratamiento quirúrgico. El objetivo presentar un caso y discutir sobre la atropina como alternativa eficaz para el tratamiento de la estenosis hipertrófica del píloro, comprobado ecográficamente.

**Metodología:** lactante de 2 meses con antecedentes de trisomía 18 y cardiopatía congénita, con cuadro de 1 mes de evolución de vómitos post prandiales intermitentes. Ecografía de ingreso muestra pared pilórica de 6.4 mm de espesor muscular y 17 mm de longitud, compatible con estenosis hipertrófica del píloro. Por antecedentes descrito se evalúa por comité de ética y se decide manejo conservador con atropina 0.05 mg/kg en 8 dosis EV, sin contraindicación desde el punto de vista cardiológico por 14 días.

**Resultados y Discusión:** tras completar 14 días de tratamiento y completar volumen total por boca a los 7 días, tolerando adecuadamente, se controla ecográficamente: píloro de 11 mm de longitud, espesor muscular de 2.7 mm. La atropina actúa competitivamente a nivel de receptores muscarínicos de acetilcolina, que conlleva a la disminución de la peristalsis gastrointestinal y de la hipertrofia muscular.

**Conclusión:** La terapia atropina resultó en recuperación clínica satisfactoria y reducción significativa en espesor del músculo pilórico y longitud del canal en el control ecográfico. Constituye una buena alternativa a la piloromiotomía especialmente en pacientes con comorbilidades mayores que contraindican procedimiento quirúrgico.

### RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

#### **APENDICITIS AGUDA, LO QUE NO DEBEMOS OLVIDAR EN PACIENTES ONCOLÓGICOS.**

Lazcano G , Vigneaux L, Contreras R, Aldunate M.

Servicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Roberto del Río, Santiago, Chile.

**Introducción:** A pesar que la patología apendicular es la urgencia quirúrgica más frecuente en niños, el origen sincrónico con el debut de leucemia es un fenómeno muy infrecuente. En estos pacientes el manejo quirúrgico de urgencia debe estar coordinado con el equipo intensivo y oncológico, para obtener el mejor resultado. El objetivo de este trabajo es presentar el abordaje quirúrgico y los resultados en un hospital pediátrico.

**Material y métodos:** estudio retrospectivo de pacientes atendidos en el servicio de cirugía y oncología, del Hospital Roberto del Río durante el año 2013. Se analizan datos demográficos, antecedentes clínicos, abordaje quirúrgico, resultado de biopsia y evolución post operatoria.

**Resultados:** durante el año 2013, 2 paciente oncológicos debutaron en su patología con apendicitis aguda.

Caso 1: niño de 8 años, previamente sano, dolor abdominal de 2 días de evolución, al examen físico presenta dolor en fosa ilíaca derecha, petequias y equimosis en piel y hepatomegalia. Hemograma sugerente de leucemia. Ecotomografía abdominal sugiere apendicitis aguda. Se inicia manejo conservador, pero por progresión clínica se decide realizar apendicectomía mediante una laparotomía media infraumbilical. Biopsia confirma Apendicitis Aguda gangrenosa . Buena evolución postoperatoria pero fallece posteriormente a causa de su patología oncológica, y desarrollo de complicación por su tratamiento (síndrome de ATRA).Caso 2: niño de 2 años 9 meses, con síndrome de Down, ingresa por dolor abdominal de 5 días de evolución. Ecotomografía abdominal es compatible con plastrón apendicular, por lo que se decide manejo conservador. Hemograma sugerente de leucemia. Por deterioro progresivo de cuadro abdominal se realiza laparoscopia exploradora con apendicectomía, sin incidentes quirúrgicos. Biopsia informa apendicitis aguda con elementos sugerentes de infección por *Candida albicans*. En el post operatorio evoluciona en forma tórpida, con un síndrome compartimental intraabdominal y luego una tiflitis, ambos resueltos en forma exitosa.

**Conclusión:** Apendicitis Aguda es poco frecuente en pacientes que debutan con leucemias. Sin embargo, debe considerarse dentro de los diagnósticos diferenciales de dolor abdominal agudo en estos pacientes. Su manejo debe ser conservador, idealmente con cirugía mínimamente invasiva para favorecer el pronto inicio de la quimioterapia.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**RIESGO DE TRASTORNO DEL ÁNIMO (TA) EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD).**

Contreras A., Mariana, Cortés Z., Rocío, Avaria B., María de los Ángeles, Conejero Jennifer, Leiderman M. Victoria, Kleinsteuber S. Karin.

Unidad de Neurología Hospital Dr. Roberto del Río, Dpto. de Pediatría y Cirugía Infantil Norte Universidad de Chile.

**Introducción:** La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es la enfermedad neuromuscular más prevalente y grave de la infancia. Su curso progresivo e invalidante con compromiso de múltiples sistemas ha sido ampliamente estudiado, no así su asociación con trastornos afectivos. Se estima una prevalencia de TA en niños chilenos sanos de 6,1%, lo que en enfermedades crónicas (EC) podría triplicarse.

**Objetivo:** Determinar riesgo de TA en pacientes con DMD controlados en Policlínico Neuromuscular de la Unidad de Neurología, Hospital Roberto del Río.

**Pacientes y método:** De los pacientes con DMD en control en Policlínico Neuromuscular de nuestra unidad, se seleccionaron 11 pacientes, debiendo excluirse aquellos que por Discapacidad Cognitiva no pueden ser actualmente incluidos en investigación de acuerdo a la Nueva Ley de Deberes y Derechos del Paciente (LDD) 2012. La recolección de datos fue efectuada por médicos tratantes en protocolo aprobado por Comité Ética SSMN en junio 2013. Se incluyeron pacientes de edades entre 5 y 18 años. Se obtuvo Consentimiento informado para aplicación de test de padres, tutores y/o pacientes. Se aplicó test M.I.N.I KI D (Mini International Neuropsychiatric interview) para niños entre 5-17 años y BDI (Beck Depression Inventory) para mayores de 18 años por médico entrenado, vía presencial o contacto telefónico, buscando riesgo de presentar TA.

**Resultados:** De los 11 pacientes: 2/9 niños entre 5-17 años y 2/2 mayores de 18 años presentaron indicadores de depresión; estimándose un 36,3% de riesgo de trastorno del ánimo.

**Conclusión:** El riesgo de trastorno del ánimo en los pacientes con DMD sin discapacidad cognitiva evaluados es superior a lo estimado para otras EC y muy superior a lo descrito en niños chilenos sanos.

Excluir por las modificaciones de la LDD, un número significativo de pacientes que presentan Discapacidad Cognitiva como morbilidad asociada a este cuadro impiden otras conclusiones, y ponen en evidencia las dificultades para generar nuevo conocimiento producto de las nuevas normativas que afectan la investigación en Chile.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**TUMORES CEREBRALES Y EPILEPSIA**

Mallea E, Gustavo, Castro V. Felipe , Varela E. Ximena.

Unidad de Neurología Hospital Dr. Roberto del Río. Dpto. Pediatría Campus Norte U. de Chile.

**Introducción:** En pacientes con Tumores Cerebrales (TC) la frecuencia de epilepsia es aproximadamente 30% y 30 a 50% tienen una Crisis Epiléptica (CE) como primera manifestación del tumor. Las crisis pueden ser variadas. El desarrollo de CE añade comorbilidad al tumor, por lo que deben ser manejadas, a veces con politerapia.

**Objetivo:** Determinar las características de los pacientes con TC y CE controlados en Policlínico de Epilepsia Refractaria en la Unidad de Neurología del Hospital Dr. Roberto del Río

**Pacientes y Método:** Se realizó estudio descriptivo retrospectivo con una revisión de registros clínicos de 5 pacientes con diagnóstico de TC y CE controlados en Policlínico de Epilepsia Refractaria. Los datos buscados fueron: forma de comienzo, tipo de crisis, edad de diagnóstico de epilepsia y del tumor, momento y tipo de primera neuroimagen solicitada, fármacos recibidos, momento y tipo de cirugía si la han tenido, biopsia y estado actual. Se resguardó en todo momento la confidencialidad de los datos. El trabajo fue aprobado por el comité de ética SSMN en junio 2013.

**Resultados:** 4 pacientes fueron diagnosticados de TC por la neuroimagen posterior a la primera convulsión por esto la latencia al diagnóstico fue 0 días, los 5 pacientes presentaron ER y 4 pacientes fueron operados. Actualmente 2 pacientes se encuentran libres de crisis incapacitantes.

**Conclusión:** la latencia al diagnóstico es corta, el seguimiento de nuestros pacientes es prolongado y constante, lo que permite un buen conocimiento de estos.

RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

**LATENCIA EN EL DIAGNÓSTICO DE TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO EN PACIENTES DEL POLICLÍNICO DE NEUROLOGÍA DEL HOSPITAL DE NIÑOS ROBERTO DEL RÍO.**

Vacarisas A, Paola; Peillard M, Roxanna; Rojas S, Cecilia; Ferrada P, María José.  
Unidad de Neurología Hospital de Niños Roberto del Río.

**Introducción:** “Trastornos Generalizados del Desarrollo” (TGD) constituyen un espectro sindrómico de impedimentos cualitativos en la *Tríada de Wing*. La clínica suele estar presente antes de los 3 años, existiendo énfasis creciente en el diagnóstico precoz por el notable mejor pronóstico si el tratamiento se inicia antes de esta edad.

**Objetivos:** Conocer latencia en el diagnóstico TGD en los pacientes de la Unidad de Neurología del Hospital de Niños Roberto del Río. Determinar presencia de comorbilidad y si esto influye en la latencia diagnóstica,

**Métodos:** Estudio retrospectivo-descriptivo. Presentado y aprobado en Comité Ética Investigación Servicio Salud Metropolitano Norte. No se declaran conflictos de intereses. 699 casos identificados por estadística hospitalaria por sus CIE-10 F84, controlados en el Policlínico entre los años 2010-2013. Cumplen criterios de inclusión 181 casos, en los que Neurólogo tratante recolecta datos.

**Resultados:** 50% de los pacientes logra diagnóstico a los 8 meses, el 75% al año. Sexo 84% masculino/16% femenino; Procedencia 94% Extrahospitalarios/ 6% Intrahospitalarios; Motivo derivación 28% con sospecha TGD, sigue por relevancia Retraso de Lenguaje(19%). 58% presenta comorbilidad neurológica: 48% Déficit Cognitivo, 31% TDAH.

**Conclusiones:** Destaca rápido diagnóstico de TGD una vez ingresado a Neurología: Latencia diagnóstica fue inferior a 1 año en el 75% de pacientes. La comorbilidad más frecuente fue Déficit Cognitivo. La presencia de comorbilidad influye prolongando latencia.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**RAQUITISMO Y VITAMINA D: REPORTE DE DOS CASOS**

Villarroel H., Marcela<sup>(1)</sup>, Jara G., Alejandra<sup>(2,3)</sup>.

<sup>1</sup> Becada Programa de Especialización en Pediatría. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil. Campus Norte. Escuela de Postgrado. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

<sup>2</sup> Endocrinología pediátrica.

<sup>3</sup> Profesor Asistente. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil. Campus Norte. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

Raquitismo es un síndrome clínico caracterizado por un defecto en la mineralización del hueso o del tejido osteoide en las zonas de crecimiento. La patogenia se asocia a una alteración en la calcificación del cartilago epifisiario, reabsorción ósea y se expresa clínicamente como retardo en el crecimiento y deformidad de huesos largos<sup>(1)</sup>. Su etiología se asocia a problemas de tipo carenciales, síndromes de mala absorción, enfermedad renal, enfermedades metabólicas del fosfato y los dependientes de vitamina D (Vitamin D dependency rickets, VDDR), ya sea por resistencia (VDDR-II) y/o por deficiencia (VDDR-I).<sup>(2)</sup> La VDDR-I es causada por una deficiencia de la enzima 1 $\alpha$ -hidroxilasa y es de carácter autosómico recesivo por una mutación en el gen CYP27B1. La VDDR-II resulta de una mutación autosómica recesiva en el gen del receptor de la vitamina D (gen VDR), apareciendo un fenómeno de resistencia a la acción periférica del metabolito activo, la 1,25-(OH) D<sub>3</sub>.<sup>(5,8)</sup>

En el siglo XVII, la mayoría de los niños que vivían en las ciudades industrializadas de Europa desarrollaron raquitismo. Desde esa época se reconoce la importancia de la exposición al sol para la prevención y curación del raquitismo<sup>(2)</sup>. El fomento de la exposición al sol y el enriquecimiento de la leche con vitamina D resultó en la erradicación casi total de la enfermedad<sup>(2)</sup>.

Para la prevención se ha recomendado la suplementación con vitamina D durante los primeros años de vida, especialmente en los grupos considerados de mayor riesgo<sup>(8)</sup>. Las estimaciones de las necesidades de vitamina D dependen en parte de la exposición al sol y las normas utilizadas. Las dosis recomendadas de vitamina D, han variado en los últimos años. Actualmente la dosis diaria recomendada (RDA) de vitamina D para los niños de 0 a los 12 meses son 400 UI y 1 a 18 años: 600UI<sup>(9)</sup>.

Se analizan dos pacientes, de sexo masculino portadores de raquitismo en la unidad de Endocrinología del Hospital Roberto Del Río. Ambos pacientes presentan alteraciones en niveles de calcio, fosforo, fosfatasa alcalina y vitamina D. En base a los datos clínicos, radiológicos y de laboratorio, nuestros pacientes presentan un raquitismo vitamina D dependiente tipo I, debido a que ambos responden al tratamiento con calcitriol mostrando mejoría clínica, parámetros de laboratorio e imágenes.

Habría sido oportuno la medición inicial de 1,25 (OH)<sub>2</sub>D; en Chile no contamos con dicho recurso. La confirmación definitiva es con estudio genético.

Palabras claves: Raquitismo, vitamina D, calcitriol

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**SEGUIMIENTO DE PACIENTES HOSPITALIZADOS POR MIALGIAS EN SERVICIO DE PEDIATRÍA HOSPITAL DE NIÑOS DR. ROBERTO DEL RÍO**

Alvarado Daniela, Cortés Z., Rocío, Avaria B., M.de los Ángeles, Kleinsteuber S. Karin.  
Unidad de Neurología Hospital Dr. Roberto del Río, Dpto. de Pediatría y Cirugía Infantil Norte  
Universidad de Chile.

**Introducción:** Las mialgias y calambres son síntomas frecuentes de una serie de enfermedades cuyo diagnóstico específico es habitualmente difícil. Las mialgias pueden ser benignas y autolimitadas como en el caso de las miositis virales, como también ser el primer síntoma de una enfermedad neuromuscular potencialmente grave.

**Objetivo:** Describir la evolución y diagnóstico final de pacientes que ingresaron por mialgias al servicio de pediatría de nuestro hospital, y que tuvieron seguimiento en policlínico de Neurología.

**Pacientes y métodos:** Trabajo retrospectivo, descriptivo de revisión de fichas clínicas de pacientes hospitalizados con diagnóstico CIE10 de mialgias o relacionados, entre enero de 2007 y marzo 2013, con seguimiento en Neurología. La recolección de datos fue efectuada por médicos tratantes mediante protocolo aprobado por Comité Ética SSMN en junio 2013. Se excluyeron pacientes con diagnóstico de Síndrome de Guillain Barre.

**Resultados:** 21 pacientes 13 varones, edad promedio 6,6 años, alteración en la marcha 16/21, debilidad 3/21, elevación niveles creatinquinasa (CK) mayor a 10 veces valor normal en 16/21. Dos de los pacientes tuvieron 2 episodios de mialgias e hiperCKemia y uno antecedentes familiares de miopatía. Diagnósticos finales: Miositis (11), Dermatomiositis (2) y Miopatía en estudio (2).

**Conclusiones:** La mayoría de los casos correspondieron miositis virales, sin embargo en 4 casos las mialgias fueron las primeras manifestaciones de patologías potencialmente severas e invalidantes. La presentación de mialgias a repetición asociada a elevaciones de creatinquinasa debe hacer plantear el diagnóstico de miopatía.

**RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA**

**CASO CLÍNICO: LINFOMA ÓSEO PRIMARIO VERSUS OSTEOMIELITIS AGUDA EN EL NIÑO. UN DIAGNOSTICO DIFERENCIAL DIFÍCIL**

Dr. Hernán Moya, Dr. Jaime Briebe, Dr. Cristian Artigas, Dr. Víctor San Martín, Dr. Maximiliano Espinoza.

**Introducción:**

Los linfomas óseos primarios son una patología de baja frecuencia, representando el 2-3% del total de tumores óseos primarios. La presentación clínica es variable, pero comparte características con procesos infecciosos osteoarticulares como el dolor, impotencia funcional y fiebre.

**Material y Métodos:**

Se presenta el caso clínico de una niña de 8 años de edad, previamente sana que presenta cuadro de 1 semana de evolución caracterizado por dolor progresivo de rodilla derecha sin antecedente traumático. Al examen rodilla con leve derrame y dolor a la movilización. Exámenes radiológicos, ecografía y resonancia nuclear magnética sugerentes de osteomielitis de tibia proximal. Se realiza intervención quirúrgica con aseo de articulación y toma de cultivos y biopsia, la cual fue informada como linfoma primario óseo.

**Resultados:**

La paciente ingresa a protocolo oncológico y quimioterapia. Actualmente en buenas condiciones.

**Conclusiones:**

Los linfomas óseos primarios son de muy baja frecuencia. El diagnóstico diferencial con procesos infecciosos osteoarticulares es difícil. El estudio histopatológico es fundamental para un diagnóstico certero.