

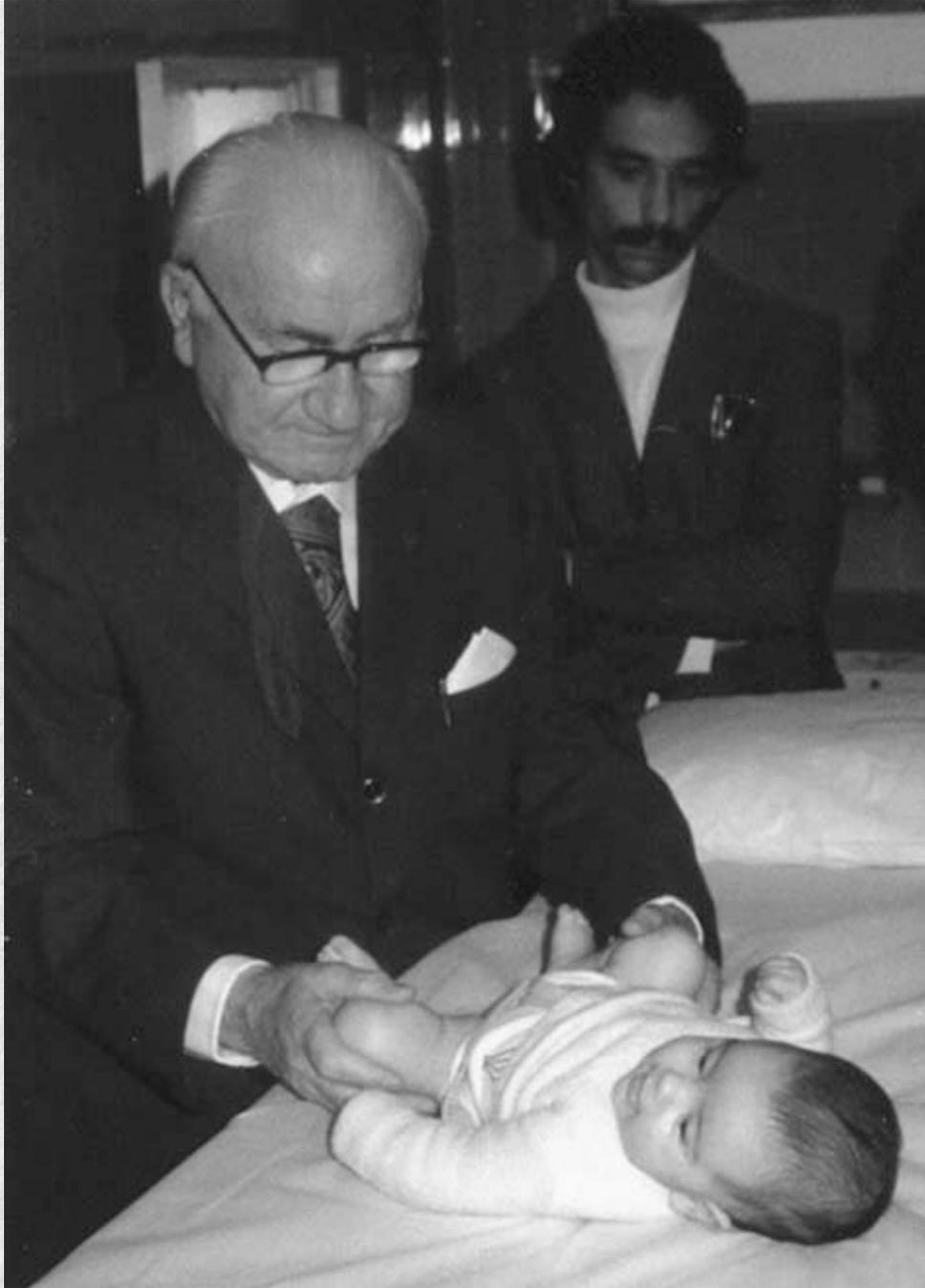
canarias pediátrica

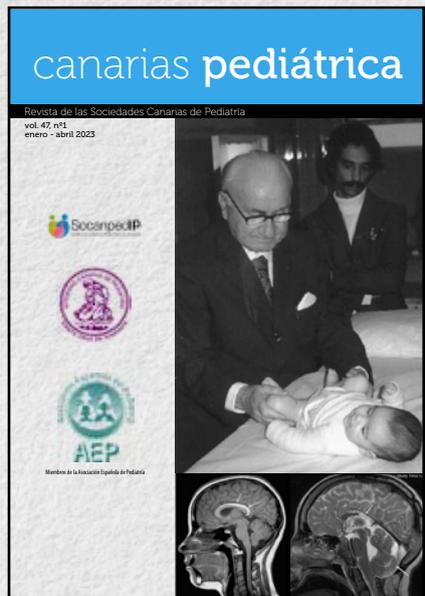
Revista de las Sociedades Canarias de Pediatría

vol. 47, nº1
enero - abril 2023



Miembros de la Asociación Española de Pediatría





vol. 47, nº
enero - abril 2023

Portada:
Marino Ortolani explorando a un lactante en el
Hospital de Sao Paulo, Brasil, en 1972.

RM corte sagital niña de 12 años, lipoma del cuerpo
calloso (izq.) y RM corte sagital niña de 15 años
operada de Arnold-Chiari (dcha.)

Diseño y maquetación:
Ángel Gobierno Hernández
angelgobierno@linealcreativos.com

Depósito Legal M:
17466/1968

ISSN:
1131-6128

ISSN electrónico:
2659-6318

Proceso de revisión por pares. Para la aprobación de las publicaciones, los trabajos son sometidos a la consideración del Comité de Redacción y de evaluadores externos

Política de acceso abierto. Esta revista provee acceso abierto inmediato a su contenido

Frecuencia de publicación:
Canarias Pediátrica es una revista cuatrimestral. Los nuevos números estarán disponibles en línea los días 1 de enero, 1 de mayo y 1 de septiembre de cada año

Canarias Pediátrica está indexada en:
Redib: https://redib.org/Record/oai_revista261-canarias-pedi%C3%A1trica
Dialnet : <https://dialnet.unirioja.es/servlet/revista?codigo=8174>

Lugar de edición:
Santa Cruz de Tenerife

Entidad editora:
Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife

4 **Directorio**

Editoriales

- 6 - La crisis crónica de la atención pediátrica en España: falta de reconocimiento de las especialidades pediátricas y el colapso de la Atención Primaria
Luis Ortigosa del Castillo
- 12 - Dr. Víctor Pérez Candela.
Luis Peña Quintana

Artículos de revisión

- 14 - Diagnóstico por la imagen de la patología del cuerpo caloso en pediatría.
Víctor Pérez Candela
- 28 - Importancia de la nefrología pediátrica en la consulta de Atención Primaria.
Margarita Monge Zamorano, M^a Isabel Luis Yanes, M^a José Hernández González, Teresa Moraleda Mesa, Patricia Tejera Carreño, Fátima Fraga Bilbao, Víctor García Nieto
- 38 - Diagnóstico por la imagen de las complicaciones de la cirugía de afirmación de género en los pacientes trans-hombre. Actualización para pediatras.
Víctor Pérez Candela, Cristina Pérez Bello
- 48 - Ampliación del cribado neonatal en Canarias (2^a parte). Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, Homocistinuria y Tirosinemias tipo 1 y 2.
Eduardo Valerio Hernández, Alejandra González Delgado, Carmen Rosa Rodríguez Fernández-Oliva, Mercedes Murray Hurtado, Mónica Ruiz Pons, Luis Peña Quintana Luis
- 58 - Diagnóstico por imagen de las complicaciones de la cirugía de afirmación de género en los pacientes trans-mujer. Actualización para pediatras, segunda parte.
Víctor Pérez Candela, Cristina Pérez Bello. Pendiente enviarte el texto revisado
- 68 - Importancia de que los padres lean cuentos a los niños desde que nacen.
Margarita Monge Zamorano, Santiago López Mendoza

Humanidades en pediatría

- 72 - Epónimos en medicina pediátrica (27) ¿Quién fué Marino Ortolani?
Miguel Ángel Zafra Anta, Francesco Savini, Belén Belmonte Martín de Santa Olalla, Víctor M. García Nieto
- 83 - Historia de la pediatría en Canarias (4). Comentarios al trabajo "Tratamiento coadyuvante de la sepsis neonatal". Presentado por Doménéch E, Castro R, Cortabarría C, Hernández Borges A, Ormazábal C y Méndez A al XVIII Congreso Nacional de Pediatría y I Congreso Extraordinario de la ALAPE. Publicado en An Esp Pediatr 1992; 36, Suppl 49:184-187.
Eduardo Doménéch Martínez
- 86 - El Premio Nobel de Medicina hace 100 años (18). Otto
Víctor M. García Nieto
- 91 - Cincuenta Reunión Conjunta de las Sociedades Canarias de Pediatría
- 97 - Programa XII Jornadas Canarias Actualización En Vacunas

99 **Normas de publicación**

canarias**pediátrica**

BOLETÍN DE LA SOCIEDAD CANARIA DE PEDIATRÍA
Fundado en 1967 (Dr. Manuel Herrera Hernández)

DIRECTOR

Víctor M. García Nieto

Servicio de Pediatría Hospital Universitario Ntra Sra de Candelaria (Tenerife)

SECRETARÍA DE REDACCIÓN

Margarita Monge Zamorano · mongemargarita@gmail.com

Pediatra del CS Tacoronte (Tenerife)

Manuel Gresa Muñoz · mgresa@ono.com

Servicio Pediatría. Hospital Universitario Materno-Infantil de Las Palmas (Gran Canaria)

DIRECCIÓN-ADMINISTRACIÓN

C/. Horacio Nelson, 17 38005 Santa Cruz de Tenerife

C/. León y Castillo, 46 35003 Las Palmas de Gran Canaria

CONSEJO DE REDACCIÓN

Honorio Armas Ramos

Servicio Pediatría Hospital Universitario de Canarias (Tenerife)

Elisa Barrios González

Pediatra del CS Playa de San Juan (Tenerife)

Gonzalo Cabrera Roca

Servicio Pediatría Hospital Materno -Infantil de Las Palmas (Gran Canaria)

Eva Civantos Fuente

Pediatra del CS Barranco Grande (Tenerife)

Rosa Gloria Suarez Lopez de Vergara

Dirección General de Salud Pública (Tenerife)

Jorge Gómez Sirvent

Servicio de Pediatría Hospital Universitario Ntra Sra de Candelaria (Tenerife)

Raimundo Beltrá Picó

Cirujano Pediátrico . Hospital Universitario Materno-Infantil de Las Palmas (Gran Canaria)

Santiago López Mendoza

Servicio de Pediatría Hospital Universitario Ntra Sra de Candelaria (Tenerife)

Abián Montesdeoca Melián

Pediatra del CS Guanarteme (Gran Canaria)

Luis Ortigosa del Castillo

Presidente de la Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife

Luis Peña Quintana

Servicio Pediatría . Hospital Universitario Materno-Infantil de Las Palmas (Gran Canaria)

Víctor Pérez Candela

Servicio de Radiología Pediatría Hospitales San Roque (Gran Canaria)

María del Valle Velasco Gonzalez

Servicio Pediatría Hospital Universitario de Canarias (Tenerife)

Ana María Bello Naranjo

Servicio de Pediatría del Hospital Materno-Infantil de Las Palmas

María Falcón Rodríguez

Servicio de Pediatría del Hospital Materno-Infantil de Las Palmas

COMITÉ EDITORIAL HONORÍFICO

Honorio Armas Ramos

Pedro Cabrera Suárez

José Calvo Rosales

Eduardo Doménech Martínez

Concepción Gago García

Manuel Herrera Hernández

Juan Pedro López Samblás

Manuel Martín Suárez

Manuel Moya Benavent

José Pérez González

Jesus Quintana Álvarez

José Sánchez Artilles

Rosa Gloria Suárez López de Vergara

Raúl Trujillo Armas

Amado Zurita Molina

Sociedad Canaria de Pediatría Santa Cruz de Tenerife

Página web: <https://scptfe.com/>

Responsable de la página web: Producción Gráfica Sofprint Canarias S.L.

Sociedad Canaria de Pediatría Las Palmas

Página web: <https://www.pediatraslaspalmas.com/>

Responsable de la página web: Aitor Perdomo

SOCIEDAD CANARIA DE PEDIATRÍA

Ex Presidentes:

Sociedad de
Santa Cruz de Tenerife

Diego Guigou y Costa
Raul Trujillo Armas
Manuel Moya Benavent
Juan Pedro López Samblás
Eduardo Machado Codesido
Amado Zurita Molina
Eduardo Doménech Martínez
Víctor Manuel García Nieto
Honorio Armas Ramos
Rosa Gloria Suárez López de Vergara

Sociedad de
Las Palmas de Gran Canaria

Fernando Navarro Arocena
José Calvo Rosales
Rafael Santana Guerra
José Sánchez Artiles
Manuel Herrera Hernández
Manuel Martín Suárez
Pedro Cabrera Suárez
Concepción Gago García
Jesús Quintana Álvarez
Francisco Domínguez Ortega
Gonzalo Cabrera Roca

Juntas Directivas de las Sociedades Canarias de Pediatría

Santa Cruz de Tenerife

Presidencia: Luis Ortigosa del Castillo
Vicepresidencia: Pedro Javier Rodríguez Hernández
Secretaría: Carlos Solís Reyes
Tesorería: Anselmo Hernández Hernández
Biblioteca: Margarita Monge Zamorano
Vocales: Ramón Castro Conde
Jorge E. Gómez Sirvent
Santiago López Mendoza
Sandra Teresa Moraleda Mesa
Esther Morcillo García

Las Palmas de Gran Canaria

Luis Peña Quintana
Manuel Gresa Muñoz
M^a Asunción Rodríguez González
Ana María Bello Naranjo
María Hernández Apolinario
Pilar Bas Suárez
Andrea Hernández Ortega
Blanca Montoro González
Patricia Pérez González
Ramiro Rial González
Yéssica Rodríguez Santana
Valewska Wallis Gómez

Vocal El Hierro: Teresa Cotonar Vives
Vocal La Palma: Clara Isabel Molina Hita
Vocal la Gomera: Noelia Montesdeoca Araujo

Coordinador de Lanzarote:
Dara Boza Medina
Coordinador de Fuerteventura:
Sara Alonso Martín

La crisis crónica de la atención pediátrica en España: falta de reconocimiento de las especialidades pediátricas y el colapso de la Atención Primaria

Luis Ortigosa

Presidente de la Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife.
Vocal de la Junta Directiva de la Asociación Española de Pediatría (AEP)

“El pediatra, el mejor médico para los niños y adolescentes”. Éste es el título del artículo editorial publicado en el primer número de **Canarias Pediátrica** en el año 2018¹, en el que se hacía una descripción de los principales problemas que aquejaban a la atención pediátrica en aquellos momentos. Y ahora, cinco años después, estos mismos problemas, junto con otros añadidos, no sólo no se han solucionado, sino que han empeorado considerablemente.

Haciendo una nueva lectura de dicho artículo, se puede comprobar que la situación de la pediatría en España entre 2018 y 2023 ha ido entrando en crisis. La pandemia por coronavirus ha agudizado de forma importante los problemas del sistema sanitario español, y paralelamente ha complicado los problemas que se venían arrastrando desde hace años para atender de forma adecuada a los niños y adolescentes residentes en España.

El modelo de atención pediátrica que funciona en nuestro país desde hace décadas, un modelo en el que los niños y adolescentes son atendidos por médicos especialistas en Pediatría, por pediatras, está en una grave crisis, una crisis que se ha ido cronificando cada vez más, y a la que no se ve una salida fácil a corto plazo, todo lo contrario.

Desde el año 2014, la Asociación Española de Pediatría (AEP) conmemora en la primera semana de octubre de cada año el **Día de la Pediatría** (Día P), una fecha que la AEP instituyó con el objetivo de posicionar al pediatra como el profesional de referencia para el cuidado de la salud y bienestar integral del niño y el adolescente e impulsar el reconocimiento del modelo pediátrico español y de las diferentes especialidades pediátricas.

En los eslóganes anuales de estos Días P se ha ido poniendo en valor la figura del pediatra como médico idóneo para el niño y adolescente, con mensajes cortos y claros: *“El pediatra como uno más de la familia”* (2014),

“Las especialidades pediátricas: (re)conócelas” (2015), *“Recuerda: el mejor médico para el niño es el pediatra”* (2016), *“Quien mejor te cuida es tu pediatra”* (2017), *“Orgullosos de ser pediatras”* (2018), *“Salud del adolescente: promesa de la pediatría”* (2019), *“Los pediatras, asegurando la salud integral infanto-juvenil, también durante la pandemia”* (2020), *“El especialista pediátrico: siempre al lado de la Salud infanto-juvenil”*.(2021). hasta llegar al último año celebrado, 2022, *“Los niños también necesitan especialistas pediátricos”* Frases con las que anualmente se quiere visibilizar la importancia de la pediatría de atención primaria y la importancia de las especialidades pediátricas. Los pediatras venimos reclamando desde hace muchos años el reconocimiento de las especialidades pediátricas como garantía de calidad en los cuidados de salud de la población infantil y adolescente. En el artículo de 2018 se proponían soluciones, para un modelo que daba señales de agotamiento, y comenzaban a sonar señales de alarma de que el sistema podría colapsar en años, si no se ponían los medios para evitar que este modelo de atención a los niños y adolescentes de nuestro país se desvirtuase y dejase de funcionar. Sin olvidar que ese modelo es ejemplo para muchos países de nuestro entorno

Y la mala noticia es que este magnífico modelo de atención pediátrica en nuestro país casi ha colapsado, por muchos motivos: desde la saturación en las ratios niño/pediatra en atención primaria, hasta la falta de reconocimiento de las especialidades pediátricas por parte del Ministerio de Sanidad, por la no reposición de pediatras tras su jubilación, por la falta de ofertas de las plazas MIR de Pediatría realmente necesarias, por la falta de incentivos para los pediatras en formación elijan la Atención Primaria, en lugar de optar por quedarse trabajando en los hospitales tras finalizar su proceso de especialización, etc..., problemas todos ellos detectados y denunciados en el posicionamiento oficial que hizo la AEP ante las movilizaciones de los pediatras

tras desde Noviembre de 2022 hasta los días en que estamos escribiendo este artículo, y la mayor parte de ellos sigue sin solucionarse².

Atención Primaria

La problemática de la asistencia pediátrica en Atención Primaria se extiende a prácticamente todo el país y ha sido denunciada reiteradamente por la AEP y sus sociedades afiliadas, a lo largo de los últimos 20 años. Hasta el momento, sin éxito. Es la hora de urgir respuestas consistentes que garanticen la salud y el bienestar de la población infantil y adolescente y también su seguridad, así como la seguridad de los propios profesionales.

Con cifras aportadas recientemente por la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)³, se estima que cientos de miles de niños, niñas y adolescentes en España no tienen un pediatra de Atención Primaria asignado al que acudir. Tampoco pueden contar con otro profesional, como un médico de familia, como facultativo de referencia para su atención. En concreto, la AEPap denuncia que, con datos actualizados a febrero de 2023, un total de 523.636 niños, niñas y

adolescentes carecen de pediatra asignado, ni de ningún otro médico. En los casos en los que no se cubren las plazas por pediatras, “se contrata a médicos de familia, médicos generales y médicos extracomunitarios sin título homologado” (figura 1).

La Atención Primaria es imprescindible para atender al niño sano y asistir y filtrar los problemas de salud de la población infantojuvenil. Si la Atención Primaria no funciona, se sobrecarga todo el sistema: las urgencias, las plantas de hospitalización y las consultas de especialidades. Las repercusiones del abandono institucional que sufre el primer nivel asistencial ya se están dejando sentir en una mayor presión hospitalaria, como se ha constatado recientemente con el incremento del volumen asistencial en las unidades de urgencias y su impacto en el retraso de la atención a los pacientes. Si dejamos que la Atención Primaria se colapse, asistiremos al colapso del resto del sistema.

Soluciones hay. Y se vienen repitiendo constantemente por parte de la AEP y las Sociedades de Atención Primaria, reflejadas en los

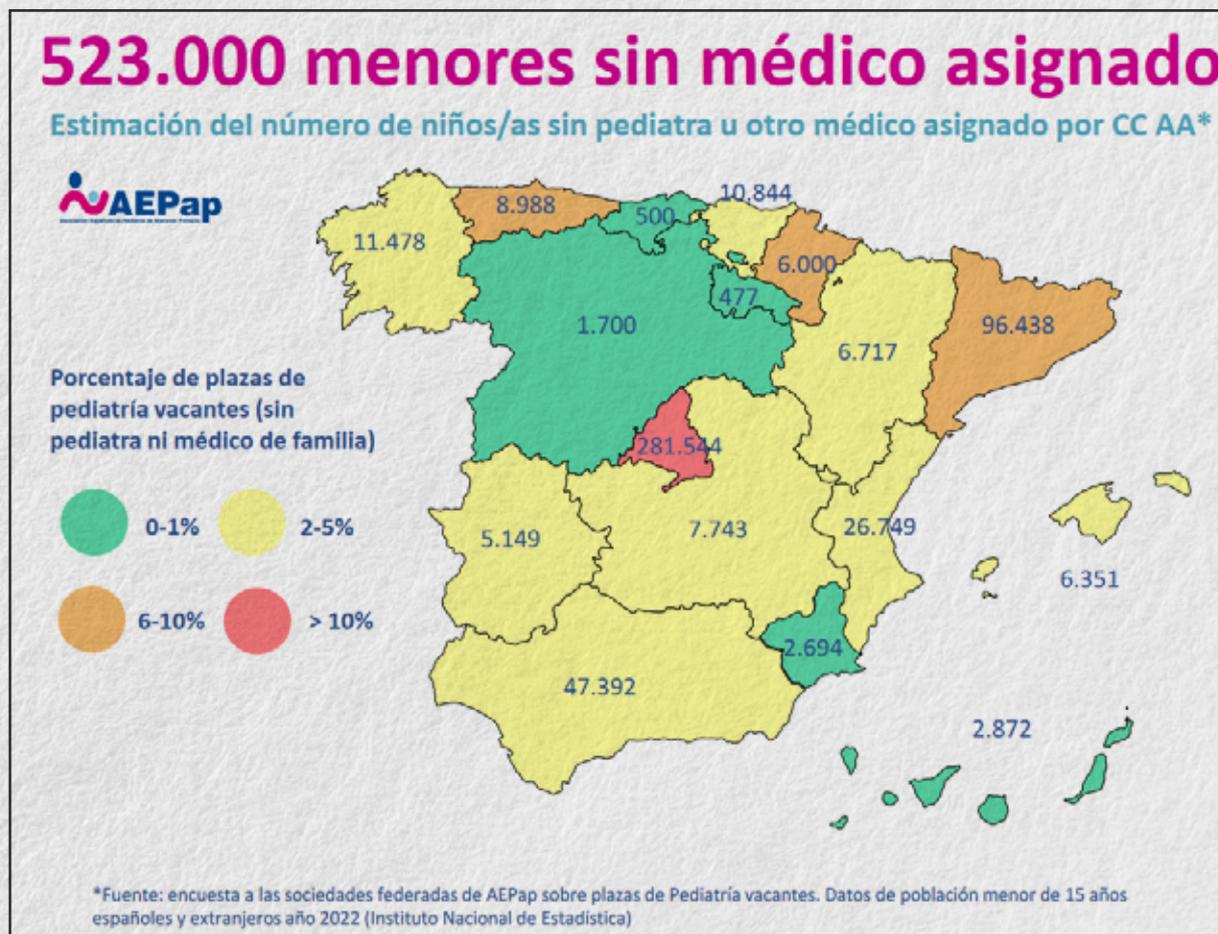


Figura 1. Estimación del número de niños/as sin pediatra u otro médico asignado, por CCAA³

siguientes puntos²:

- 1. Agendas de citación de pacientes cerradas en Atención Primaria.** Es imprescindible ajustar la ratio de visitas diarias a un número compatible con una prestación sanitaria de calidad: citas de un mínimo de 10 minutos de duración por paciente y, al menos, de 20 minutos en el caso de las revisiones del niño sano. No son asumibles citas de menor duración, ni tampoco prácticas como citar a la misma hora a dos pacientes como está sucediendo en numerosas consultas. El día 1 de Marzo se ha puesto en marcha en Canarias un nuevo modelo organizativo para reducir la presión asistencial en Atención Primaria (enmarcado dentro de la Estrategia Integral de Atención Primaria +AP)⁴ y habrá que estar al tanto para ver su cumplimiento en estos próximos meses
- 2. Suplencia de todas las ausencias.** Las ausencias de pediatras por baja laboral, vacaciones e, incluso, reducciones de jornadas deben ser cubiertas por profesionales contratados como sustitutos. No es aceptable que como regla habitual se repartan los cupos entre el resto de los pediatras de los centros, que deben sumar las citas de los compañeros ausentes a unas agendas ya de por sí abultadas.
- 3. Incentivar las plazas de pediatría de difícil cobertura.** Hay centros de zonas rurales, de localidades alejadas geográficamente y de áreas masificadas que se enfrentan a una acuciante falta de pediatras, al no resultar atractivos para los profesionales, que optan por elegir ubicaciones más ventajosas. Se estima que en Canarias en torno a un 30% de las plazas de pediatría en Atención Primaria está sin pediatras, estando cubiertas por médicos de familia o generalistas. Esta situación genera desigualdades en el acceso y la calidad de la atención sanitaria de la población infanto-juvenil de estas zonas y debe ser resuelta incentivando los puestos de trabajo, ya sea con una mejor retribución económica u otorgando una mayor puntuación por el tiempo trabajado en los concursos de traslado y en las oposiciones.
- 4. Horarios compatibles con la conciliación**

familiar. Desde hace años se extiende la asistencia pediátrica en largas jornadas en horario de tarde, que dificulta la conciliación para muchos profesionales.

Por todo ello, la AEP y sus sociedades afiliadas llevan meses haciendo un llamamiento a las administraciones sanitarias para que prioricen la adopción de medidas que mejoren las condiciones laborales de los profesionales de la pediatría y eviten la fuga de pediatras a otros países y al sistema sanitario privado.

Especialidades pediátricas

Como podemos leer en el Manifiesto del día de la Pediatría 2022 ⁵... *el gran desarrollo de la Pediatría y de sus especialidades se ha ido produciendo a lo largo de los últimos 40 años, dando paso a una Pediatría científica, con gran potencial investigador y muy tecnificada. Un ejemplo de ello es que España es el país de Europa que realiza mayor número de trasplantes pediátricos, en los que el especialista pediátrico es fundamental. Este progreso ha representado un enorme beneficio para la población infantil española que se cuenta actualmente entre las que tienen mejores datos de salud y supervivencia del mundo...*

A pesar de estos avances, se estima que más de seis millones de niños y adolescentes (menores de catorce años) españoles, un 13 % de la población del país, tienen sin reconocer a los especialistas que los atienden. Los gobiernos autonómicos ofertan las especialidades pediátricas en los centros sanitarios sin contar con un reconocimiento formal. Los especialistas pediátricos merecen el reconocimiento igual que los especialistas de adultos. ¿Por qué no se reconoce a los especialistas pediátricos?

Estas especialidades o áreas de capacitación específica (ACEs) de la Pediatría tienen actualmente un despliegue dispar en la geografía española y no cuentan con un itinerario formativo común específico que garantice la calidad y uniformidad en la prestación asistencial en todo el territorio. El hecho de que no exista un reconocimiento oficial implica que no existen requisitos mínimos de formación ni acreditación, ni se dispone de un plan

formativo oficial. Esta situación puede repercutir en la calidad asistencial y limitar el aprendizaje homogéneo para poder reconocer una formación y actualización adecuada de los profesionales⁶.

La ausencia de reconocimiento de las ACEs dificulta ofertar las plazas de empleo público a pediatras con perfiles específicos y genera en la actualidad situaciones chocantes, como que pediatras expertos en trasplante hepático hayan sido desplazados a trabajar a la urgencia pediátrica de un hospital o pediatras de Atención Primaria hayan sido adscritos a unidades de cuidados intensivos pediátricos.

Las especialidades pediátricas están reconocidas en la Comunidad Europea (CE) y en países de la Europa no comunitaria. Es importante que España cumpla las normas de acreditación y de reconocimiento de las ACEs vigentes para facilitar el intercambio de profesionales sanitarios dentro de los países de la CE. En la situación actual de falta de reconocimiento de las ACEs, los especialistas españoles se encuentran en inferioridad de condiciones respecto a sus colegas europeos y sufren dificultades al homologar sus titulaciones de especialistas en Pediatría para poder trabajar fuera del país. Así mismo, pueden verse perjudicados en concursos-oposiciones en nuestro país. Esta situación se reproduce dentro de nuestras fronteras, ya que la falta de

reconocimiento dificulta la movilidad de especialistas entre comunidades autónomas⁶.

Para avanzar en el reconocimiento de las ACEs por parte del Ministerio de Sanidad, y siguiendo la estrategia planteada por la AEP de mantener reuniones con los responsables autonómicos, el día 7 de Febrero de 2023 se celebró una reunión entre representantes de la Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife y representantes de la Consejería de Sanidad (figura 2), presentándose un memorándum en el que se detalla y especifica la importancia de la aprobación de las ACEs por parte del Ministerio y el requisito actual de que al menos siete Comunidades Autónomas diesen el visto bueno al proyecto previsto en el Real Decreto 589/2022 que regula las especialidades médicas y las áreas de capacitación específica (ACEs) pero, hasta el día de hoy, no hemos tenido respuesta por parte de los responsables sanitarios de Canarias.

Cuando este artículo ya estaba terminado y a punto de su envío para su publicación, hemos recibido un documento realizado por el Comité Ejecutivo de la AEP, en forma de ***Carta abierta de la Asociación Española de Pediatría a las candidatas y candidatos a las elecciones autonómicas 2023***, que por su interés y por su relación directa con esta Editorial reproducimos en su integridad⁷:



Figura 2. Reunión del 7 de Febrero 2023 entre responsables de la Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife (a la izquierda, Luis Ortigosa y Jorge Gómez Sirvent) y responsables de la Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias (a la derecha, Carmen R. Rodríguez, Rita Tristáncho y Elizabeth Hernández), para solicitar el reconocimiento de las ACEs

Carta abierta de la Asociación Española de Pediatría (AEP) a las candidatas y candidatos a las elecciones autonómicas 2023 (Por la calidad y seguridad de la asistencia sanitaria a la población infanto-juvenil)

Con motivo de la convocatoria de las elecciones autonómicas del próximo 28 de mayo, la Asociación Española de Pediatría (AEP), sus 14 sociedades regionales y sus 24 sociedades de especialidades pediátricas, se dirigen a todas y todos los candidatos para solicitar que pongan en el centro de su agenda la salud de la población más vulnerable, la infanto-juvenil.

Nuestro sistema nacional de salud es víctima desde hace años de un proceso de debilitamiento de sus estructuras y, en el momento actual, muestra enormes grietas que ponen en cuestión su sostenibilidad. La pediatría no es ajena a esta situación: los profesionales que la ejercemos estamos exhaustos ante una presión asistencial insostenible y creciente y unos recursos materiales y humanos cada vez más escasos.

Por este motivo, queremos hacer llegar a los candidatos y candidatas que resulten elegidos en los próximos comicios la preocupación de nuestro colectivo ante esta situación, instándoles a incluir en sus programas electorales medidas que garanticen la calidad y seguridad de la asistencia sanitaria a los niños y adolescentes españoles.

Con este fin, indicamos los aspectos que consideramos de capital trascendencia y planteamos propuestas que esperamos sean recogidas en sus compromisos electorales por el bien de la salud de nuestros niños y jóvenes.

1. Que las especialidades pediátricas sean reconocidas oficialmente.

Es la única vía para garantizar la calidad en los cuidados de salud de la población infantil y adolescente. Sin especialistas pediátricos, el futuro de nuestros niños y niñas será menos saludable. A pesar de los avances de los últimos años, más de seis millones de niños y adolescentes menores de 14 años en

España, un 13 % de la población del país, tienen sin 'reconocer' a los especialistas que los atienden.

Proponemos:

- Trabajar de forma colaborativa entre las diferentes comunidades autónomas y el Estado en un mapa geográfico donde se estimen las distintas necesidades de especialistas pediátricos con relación a la población pediátrica para planificar las necesidades futuras de recursos humanos especializados en Áreas de Capacitación Específicas (ACE) pediátricas en España.
- Acreditar las áreas de capacitación específica pediátricas como paso imprescindible para asegurar la calidad en la formación de los pediatras y garantizar una prestación sanitaria equitativa en todo el territorio español.
- El reconocimiento de las ACE de Pediatría para que los pediatras puedan trabajar en igualdad de condiciones respecto a sus colegas europeos y en paridad de condiciones en las diferentes comunidades autónomas españolas.

2. Que se contenga el deterioro progresivo de la pediatría de atención primaria.

Se calcula que hasta un 30 % de los niños es atendido por profesionales que no son pediatras debido a la falta de, al menos, 1.300 profesionales pediátricos en las consultas de los centros de salud. El déficit crecerá, ya que se prevé la jubilación de uno de cada cuatro pediatras de atención primaria en los próximos cinco años. Esta coyuntura propicia que los pediatras en activo estén sometidos a un sobre esfuerzo, el que condiciona tener que atender a más niños en el mismo tiempo, con el consiguiente riesgo de cometer errores y afectar a la seguridad del paciente.

Proponemos:

Medidas para atraer profesionales de la pediatría a los centros de Atención Primaria:

- Incentivar las plazas de pediatría de difícil cobertura con una mejor retribución económica, una mayor puntuación en los concursos de traslado

- y oposiciones y una más fácil y rápida promoción en la carrera profesional
- Establecer horarios compatibles con la conciliación familiar
- Cubrir con personal contratado todas las ausencias de pediatras por baja laboral, vacaciones e, incluso, reducciones de jornada.
- Aumentar el presupuesto destinado a Atención Primaria

La AEP confía en que, en las próximas semanas de campaña electoral antes de las elecciones del 28 de mayo, los candidatos y candidatas a las elecciones autonómicas den la debida prioridad a la protección de la salud de la población infanto-juvenil y realicen propuestas claras y específicas para garantizar la calidad de la atención pediátrica en todos los niveles asistenciales. Las decisiones que se adopten ahora redundarán en el beneficio de la salud, bienestar y seguridad de nuestros hijos e hijas.

Bibliografía

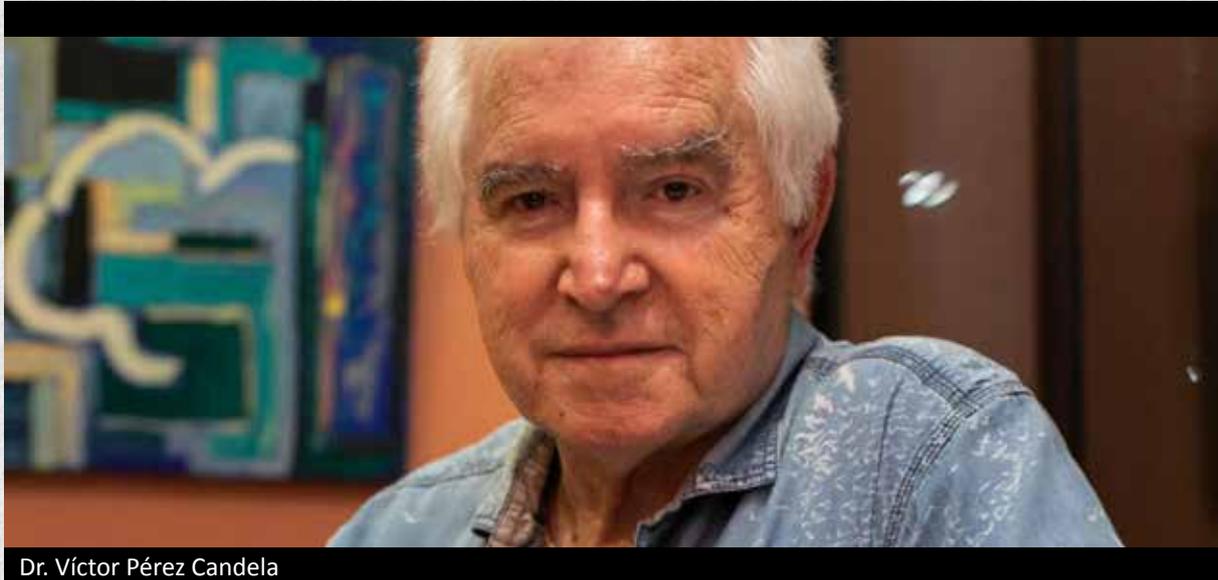
1. El pediatra, el mejor médico para los niños y adolescentes. *Can Pediatr* 2018; 42:6-11. Disponible en: <https://scptfe.com/el-pediatra-el-mejor-medico-para-los-ninos-y-adolescentes/> (último acceso, 30 de Marzo 2023)
2. Posicionamiento oficial de la AEP ante las movilizaciones de pediatras por la precariedad de las condiciones laborales en España. Disponible en: <https://scptfe.com/posicionamiento-oficial-de-la-aep-ante-las-movilizaciones-de-pediatras-por-la-precariedad-de-las-condiciones-laborales-en-espana/> (último acceso, 30 de Marzo 2023)
3. Comunicado. AEPap denuncia que más de 523.000 menores en España continúan sin pediatra de Atención Primaria ni otro médico. 2 de Marzo de 2023. Disponible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/noticia/archivos-adjuntos/np_presentacion_congreso_aepap_2023.pdf (último acceso, 30 de Marzo 2023)
4. Comunicado. El Servicio Canario de la Salud presenta un nuevo modelo organizativo para reducir la presión asistencial y la demora en Atención Primaria. 7 de febrero de 2023. Disponible en: <https://scptfe.com/el-scs-presenta-un-nuevo-modelo-organizativo-para-reducir-la-presion-asistencial-y-la-demora-en-atencion-primaria/> (Último acceso 30 de Marzo 2023)
5. Manifiesto Día de la Pediatría 2022. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/2022diap/manifiesto_dia_p_2022_v2.pdf (Último acceso 30 de Marzo 2023)
6. Documento para el reconocimiento e implementación de las áreas de capacitación específica en Pediatría. Última actualización, Febrero 2022. Disponible en: <https://www.aeped.es/documentos/libro-blanco-las-aces-pediatricas-2021> (último acceso, 30 de Marzo 2023)
7. Carta abierta de la Asociación Española de Pediatría (AEP) a las candidatas y candidatos a las elecciones autonómicas 2023. por la calidad y seguridad de la asistencia sanitaria a la población infanto-juvenil. Firmada por todas las Sociedades Regionales y Sociedades de Especialidad de la AEP, 14 de Abril de 2023 (pendiente publicación y enlaces web)



Doctor Víctor Pérez Candela

Luis Peña Quintana

Presidente de la Sociedad Canaria de Pediatría de Las Palmas
Catedrático de Pediatría de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria



Dr. Víctor Pérez Candela

*E*n esta editorial deseamos realzar la figura del Dr. Víctor Pérez Candela, eminente radiólogo pediátrico y maestro, en el gran sentido de la palabra, de la mayoría de los radiólogos y pediatras formados y/o que ejercen o han ejercido en nuestra Comunidad.

*A*simismo, numerosas generaciones de médicos sin relación con el área pediátrica en su ejercicio profesional recibieron sus clases durante la Licenciatura o Grado en el antiguo Colegio Universitario de Las Palmas y posteriormente en la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria, de la que ha sido Profesor Titular de Radiología.

*N*acido en Crevillente (Alicante) el 3 de septiembre de 1943, al mes de edad su familia se trasladó a Madrid donde estudió en el Colegio Ramiro de Maeztu. Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad Complutense de Madrid, realizó su Residencia de Radiodiagnóstico en el Hospital Puerta de Hierro de Madrid, ha trabajado en el Hospital Miguel Servet de Zaragoza, en el Hospital Infantil La Fe de Valencia, en la antigua Residencia Sanitaria Nuestra Señora del Pino de Las Palmas y en el Hospital Universitario Materno-Infantil de Las Palmas, siendo Jefe de Servicio de los dos últimos. Fijó su residencia en Las Palmas de Gran Canaria desde 1976. Tras su “forzosa” jubilación ha seguido ejerciendo la radiología pediátrica de forma privada en el Centro Radiológico García Tello de Las Palmas y en la actualidad en el Hospital San Roque de Las Palmas.

*T*odos los compañeros y compañeras que hemos tenido la suerte de trabajar o conocer a Víctor, como coloquialmente nominamos, lo asociamos con la docencia como un excelente comunicador y orador o solicitándole su opinión acertada y de especial ayuda en los diagnósticos de nuestros pacientes. Siempre recordaremos sus enseñanzas, entre otras, en cómo realizar una ponencia, cómo realizar las presentaciones, cómo se debe ser un actor ante el público, cómo dirigirse al mismo...

*D*e reconocido prestigio profesional, ha sido invitado como conferenciante en múltiples foros nacionales e internacionales.

*P*ersona de trato afable, jovial, cercano, siempre dispuesto a aprender, a divulgar el conocimiento científico, a ayudar, a innovar y a mantener el interés y la curiosidad en las ciencias biomédicas, su faceta no sólo se ha ceñido a esta área. Ha intervenido en actividades y grupos de gimnasia deportiva, profesor de educación física, organizador de eventos musicales y precursor del grupo musical “Los Pekenikes”. En la actualidad sigue siendo miembro del grupo musical, compuesto por médicos, “Vademedicum”.

*S*iendo un adelantado a su época hay figuras como las del Dr. Víctor Pérez Candela difíciles de encontrar. Para él la edad no ha sido impedimento para continuar y potenciar su actividad docente, asistencial y de divulgación científica, siendo colaborador habitual, entre otras, de la revista Canarias Pediátrica con excelentes artículos, como los que acompañan a este número. Aún hoy en día sigue impartiendo docencia cada jueves con sus sesiones radiológicas actualizadas para los Residentes de Pediatría y el staff del Servicio de Pediatría en el Hospital Universitario Materno-Infantil de Las Palmas, con una excepcional aceptación.

*S*irva como modelo la trayectoria del Dr. Víctor Pérez Candela, agradecerle todo el trabajo y esfuerzo que ha realizado y sigue realizando, así como la potenciación y “altura de miras” que deben realizar las administraciones para mantener ligadas a las mismas, independientemente de la edad, a estas señeras figuras que mantienen su actividad, siempre que lo deseen y que tan buenos servicios realizan a la comunidad.

*O*jalá podamos tener muchos Víctor Pérez Candela que sigan su ejemplo.

Diagnóstico por la imagen de la patología del cuerpo caloso en pediatría

Víctor Pérez Candela, radiólogo pediátrico. Hospital San Roque. Las Palmas de Gran Canaria

Resumen

El cuerpo caloso es el tracto de sustancia blanca más grande del cerebro y la comisura dominante, facilitando la transmisión y síntesis de información entre los dos hemisferios cerebrales. Consta aproximadamente de 200 millones de fibras, que interconectan todas las grandes subdivisiones de la corteza cerebral, la mayoría de las cuales son áreas asociativas de alto nivel. La red neuronal callosa permite la integración interhemisférica de información sensorial, motora y el razonamiento abstracto.

Con la imagen de Resonancia Magnética (RM) en el plano sagital, el cuerpo caloso se representa con gran detalle. Revisamos la anatomía normal, su desarrollo embriológico, el proceso de mielinización y los hallazgos de varias condiciones patológicas que afectan al cuerpo caloso en pediatría.

Palabras clave: cuerpo caloso, resonancia magnética, anatomía, patología

Abstract

The corpus callosum is the largest white matter tract in the brain and the dominant commissure, facilitating transmission and synthesis of information between the two cerebral hemispheres. Approximately 200 million fibers within the corpus callosum interconnect all the major subdivisions of the cerebral cortex, the majority of which are high-level associative areas. Callosal neuronal networks allow for interhemispheric integration of sensory, motor and high order cognitive information such as language and abstract reasoning.

With MR imaging in the sagittal plane, the corpus callosum can be depicted in great detail. We review the normal anatomy, its embryological development and process of myelination of the corpus callosum. The MR features of various pathologic conditions involving of corpus callosum in pediatrics are described.

Key words: corpus callosum, magnetic resonance, anatomy, pathology

Introducción

El cuerpo caloso es el tracto de sustancia blanca más grande del cerebro y la comisura dominante, facilitando la transmisión y síntesis de información entre los dos hemisferios cerebrales con el fin de ambos lados cerebrales funcionen de forma conjunta y complementaria. Consta aproximadamente de 200 millones de fibras, que interconectan todas las grandes subdivisiones de la corteza cerebral, la mayoría de las cuales son áreas asociativas de alto nivel. La red neuronal callosa permite la integración interhemisférica de información sensorial, motora y el razonamiento abstracto^{1,2}. El cuerpo caloso solo esta presenta en animales placentarios³.

Anatomía

Se ubica en el fondo de la cisura interhemisférica. Se identifican anatómicamente cuatro porciones: El pico o *rostrum* y la rodilla anteriormente, el cuerpo centralmente y el esplenio o rodete posteriormente (figura 1 A, B).

Las fibras rostrales se expanden lateralmente conectando las superficies orbita-

rias de los lóbulos frontales. Las fibras de la rodilla se incurvan hacia delante como el "fórceps menor" y conectan los aspectos medial y lateral de los lóbulos frontales. Las fibras del cuerpo discurren lateralmente y se interconectan con las fibras de proyección de la corona radiada para conectar amplias zonas de los hemisferios cerebrales. Las fibras del istmo/*tapetum*, que es la unión entre el cuerpo y el esplenio, se extienden a lo largo de la superficie late-

Figura -1A. Comisuras cerebrales.(corte línea media cerebral)

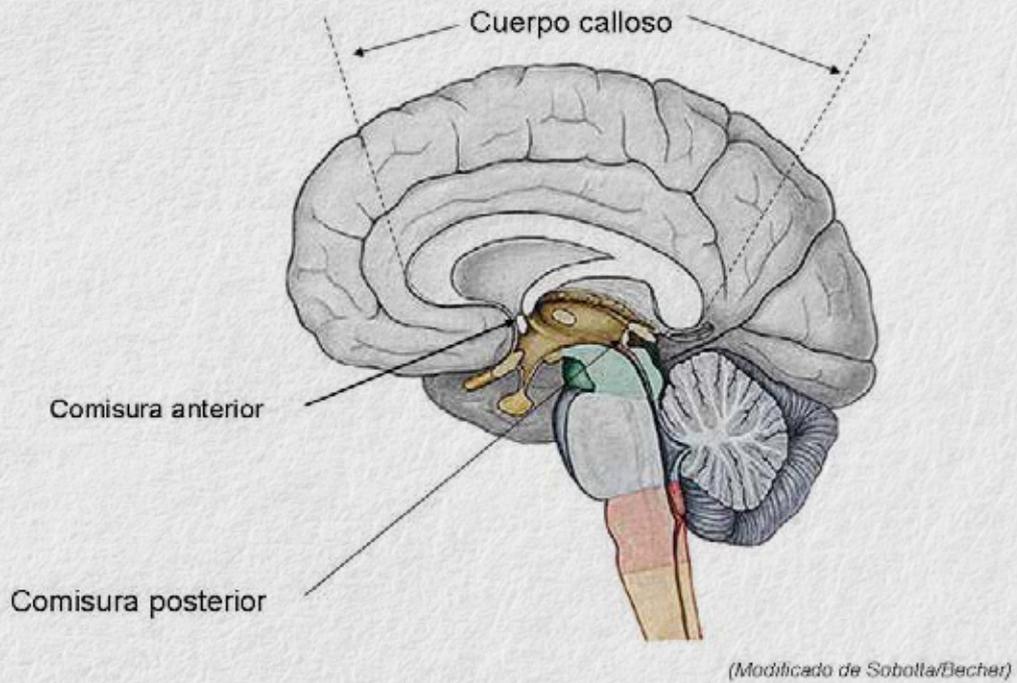
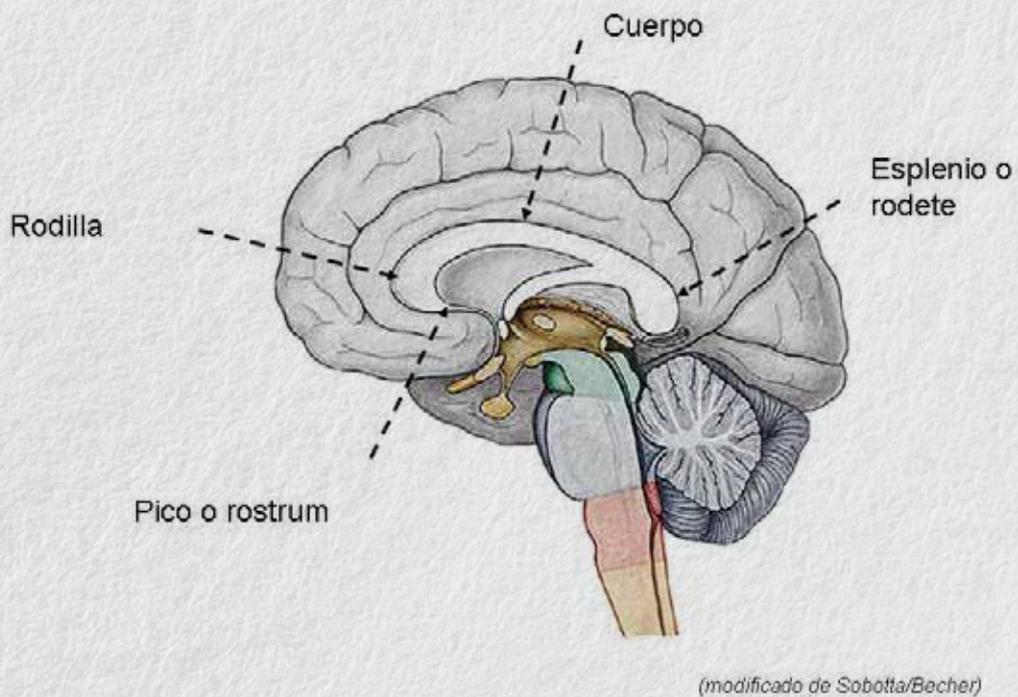


Figura -1B. Componentes del cuerpo calloso



ral de los cuernos temporales y occipitales de los ventrículos laterales. La mayoría de las fibras del esplenio se incurvan posteriormente en los lóbulos occipital, como el "fórceps mayor"⁴.

Las técnicas de imagen del tensor de difusión y técnicas de representación de fibras han permitido a los investigadores segmentar el cuerpo calloso en bandas que corresponden a las unidades funcionales más que a la forma del cuerpo calloso. La corteza prefrontal ventral y dorsal ambas proyectan fibras a través de la rodilla y *rostrum*. El cortex frontal superior proyecta fibras en la parte posterior del cuerpo. Las fibras de los lóbulos parietal y occipital se proyectan predominantemente a través del esplenio, mientras que fibras que parten de la corteza sensitivo-motora pasan a través del istmo.

El aporte vascular procede de tres ramas principales: arteria pericallosa (mayor aporte vascular), arteria comunicante anterior y arteria cerebral posterior (arteria esplenial) (figura 2). Debido a la riqueza vascular es raro el infarto³.

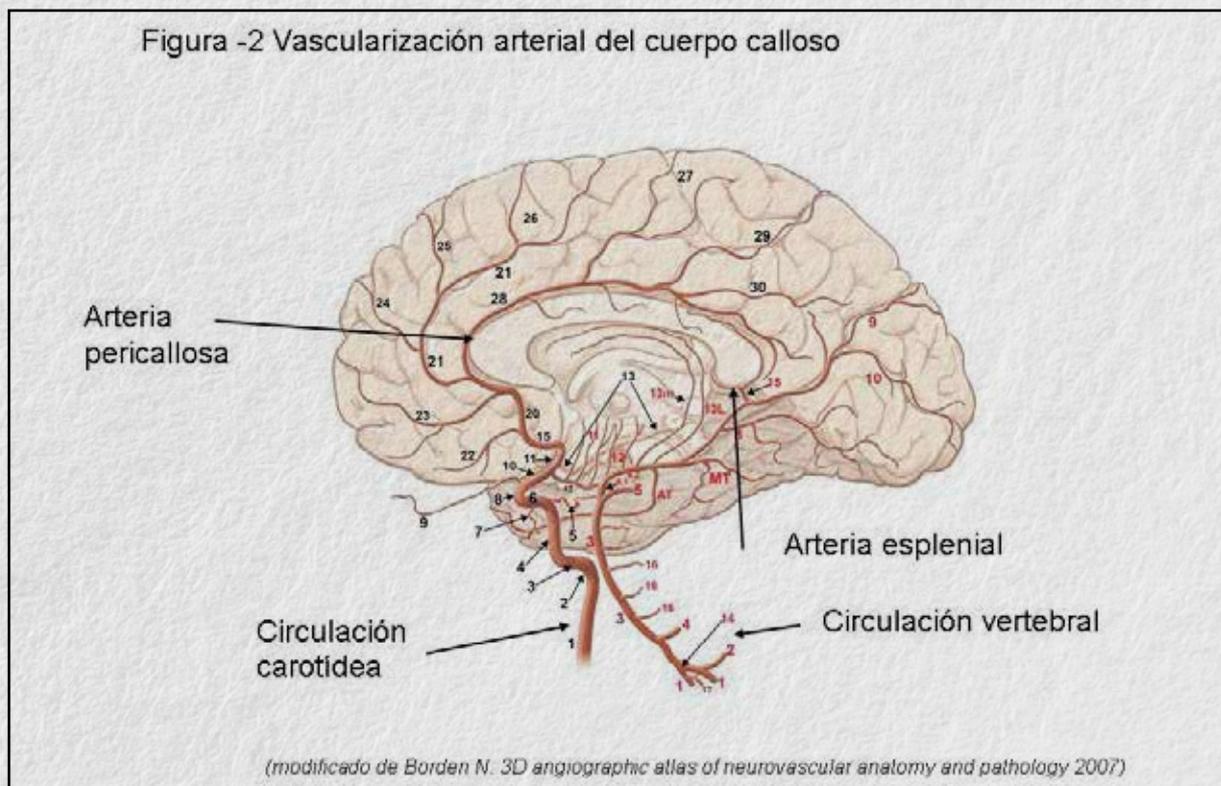
Embriología

El desarrollo del cuerpo calloso ocurre de una forma secuencial de la 10-20 semana

de edad gestacional, de anterior a posterior, excepto el pico o *rostrum* que se forma el último, después del esplenio. Este proceso se completa a las veinte semanas. La formación del cuerpo calloso se divide en tres estadios:

1. *Comisuración*. A la 10^a-11^a semana de edad gestacional aparecen las primeras fibras callosas y penetran a través de la masa comisural conectando los dos hemisferios cerebrales
2. *Crecimiento*. De la 11^a-20^a semana de edad gestacional, el cuerpo calloso se forma de delante a atrás, empezando por la rodilla, cuerpo, esplenio y por último el pico o *rostrum* y después de crearse cada parte del cuerpo calloso
3. *Maduración*. De la 16^a-37^a semana de edad gestacional, la longitud media es de 27,2 mm, anchura de 5-6 mm y grosor de 1,9 mm. Continúa la maduración y el máximo grosor se alcanza a los 6-9 años⁵

Mientras que el número de fibras del cuerpo calloso se determina al nacimiento, el volumen muestra fases alternativas de expansión y retracción dependiendo de grados variables de mielinización axonal. La mielinización del cuerpo calloso ocurre de



detrás a adelante.

La apariencia del cuerpo calloso cambia del estadio fetal a través de la infancia y juventud para alcanzar la apariencia adulta. El grosor del cuerpo calloso se describe como reflejo del número de fibras o del grado de mielinización y la señal de RM está relacionada con la mielinización.

Durante el desarrollo fetal, el *cavum septum pellucidum* (CSP) y el *cavum vergae* se desarrollan como estructuras rellenas de líquido cefalorraquídeo (LCR) en contigüidad en la línea media, interpuestas entre el par de láminas septales. Este par de láminas septales eventualmente se fusionan para formar el *septum pellucidum*. El CSP es un espacio triangular limitado en su ápex anteriormente por la rodilla, superiormente por el cuerpo anterior e inferiormente por el *rostrum* del cuerpo calloso y comisura anterior. Las columnas del fórnix marcan de forma arbitraria el límite posterior del CSP el cual está en contigüidad libre con el *cavum vergae* situado más posteriormente. La formación del CSP es una consecuencia directa del desarrollo del cuerpo calloso anterior y por ello indica el desarrollo normal de las estructuras telencefálicas de la línea media. La no vi-

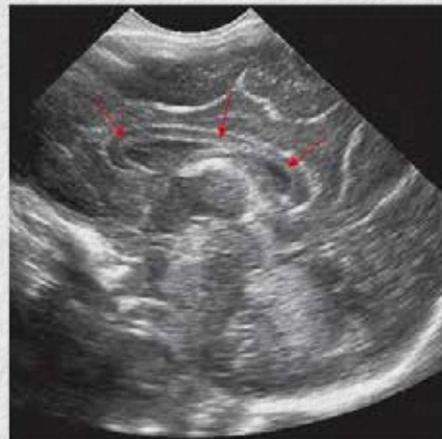
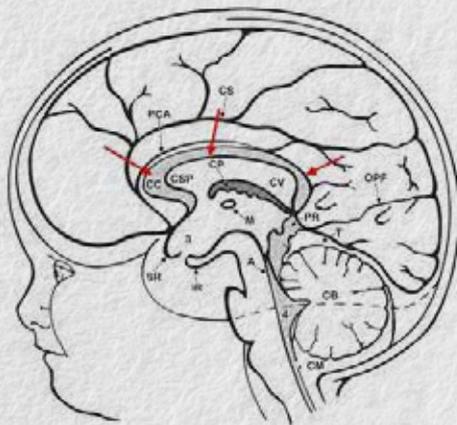
sualización del CSP en el estudio prenatal con ultrasonidos (US) sugiere un desarrollo anormal o un proceso destructivo. El CSP debe ser visible desde el segundo trimestre hasta que empieza a fusionarse a la 36-40 semana de gestación⁶.

En el niño nacido casi a término o a término, el cuerpo calloso se visualiza fácilmente y es delgado y plano sin el aspecto abombado característico de la rodilla y el esplenio. El primer cambio postnatal es un engrosamiento de la rodilla que frecuentemente ocurre tan pronto como al segundo y tercer mes de edad. El esplenio aumenta lentamente hasta el 4-5 mes postnatal y entonces aumenta rápidamente en tamaño. Al final del séptimo mes es igual de tamaño que la rodilla. Después aumenta y a los 9-10 meses la apariencia del cuerpo calloso es similar al de adulto⁴.

Técnicas de imagen

Las técnicas de imagen que permiten visualizar el cuerpo calloso, son: la ecografía para emplear en el recién nacido (figura 3) mientras esté permeable las fontanela anterior, la tomografía computarizada produce radiación ionizante por lo que no es recomendable y mucho mejor es la Re-

Figura – 3 Ecografía craneal.Corte sagital.



Cuerpo calloso (flechas rojas)

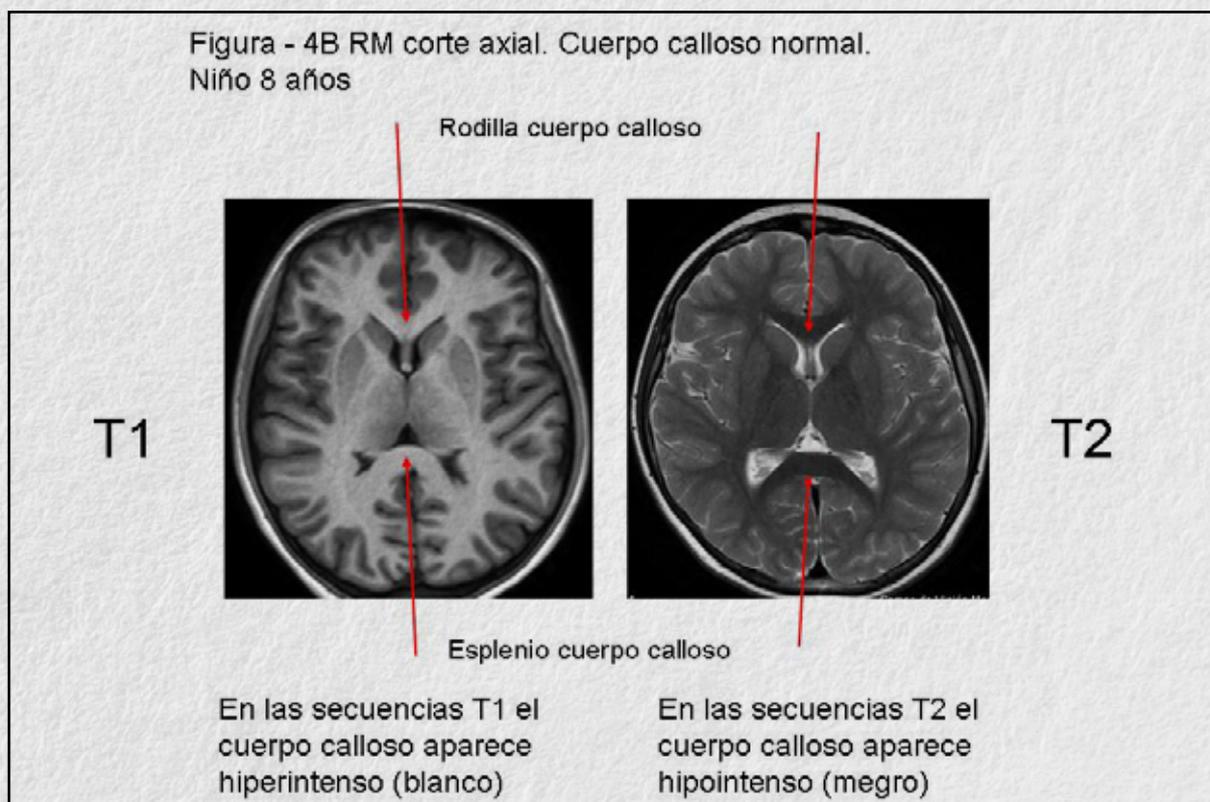
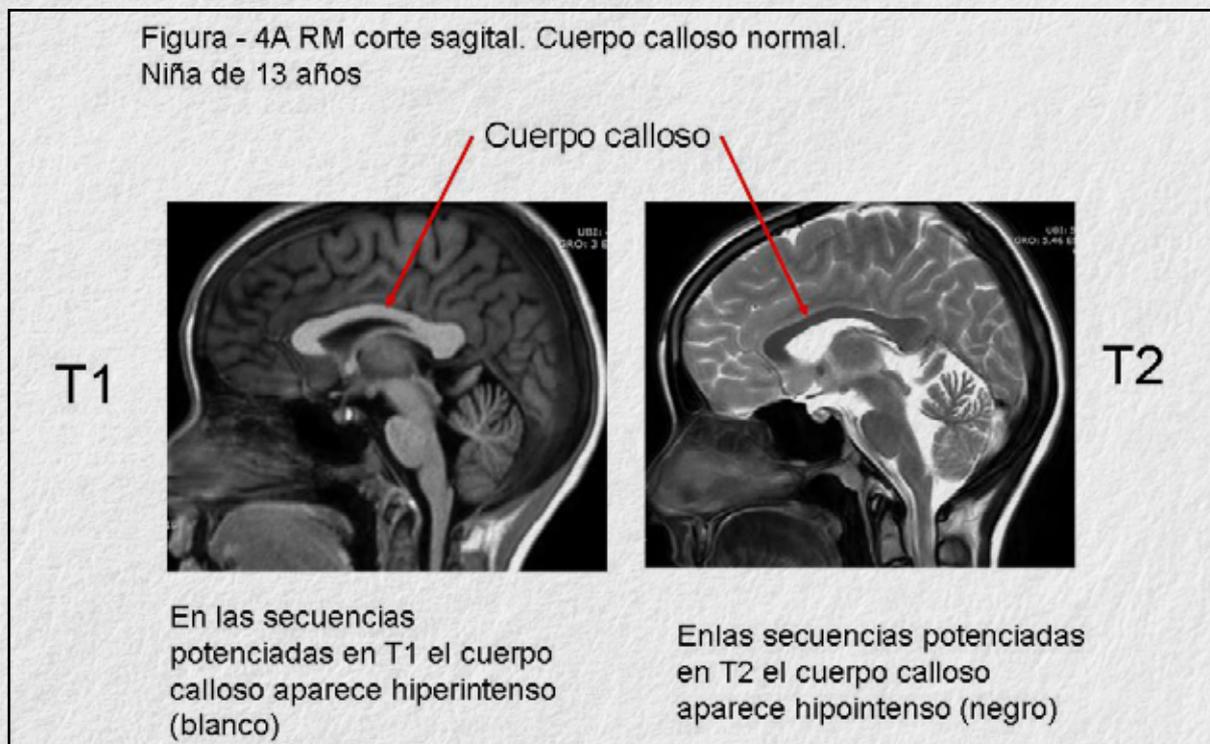
(Modificado de Rumack C., Drose J., Diagnostic Ultrasound. Mosby 2011)

sonancia Magnética (RM) (figura 4 A,B,C) que permite visualizar en todos los planos, sin radiación ionizante, por lo que puede utilizarse para el estudio *intra* útero (figura 5) con el inconveniente a nivel post natal de tener que sedar a los pacientes para evitar el movimiento. En la RM la intensidad de señal del cuerpo calloso se asocia

con la mielinización mientras que el grosor refleja el número de fibras y volumen de mielina asociada.

Patología

El engrosamiento del cuerpo calloso es una característica importante del desarrollo,

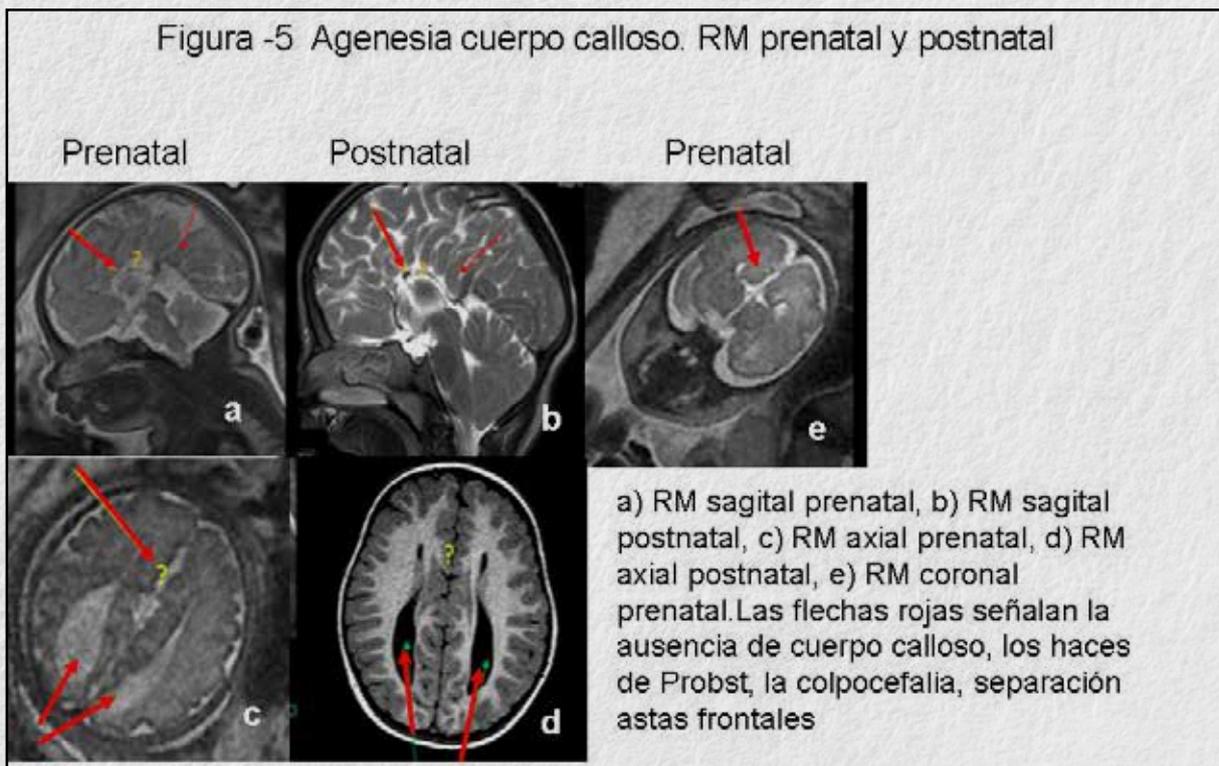
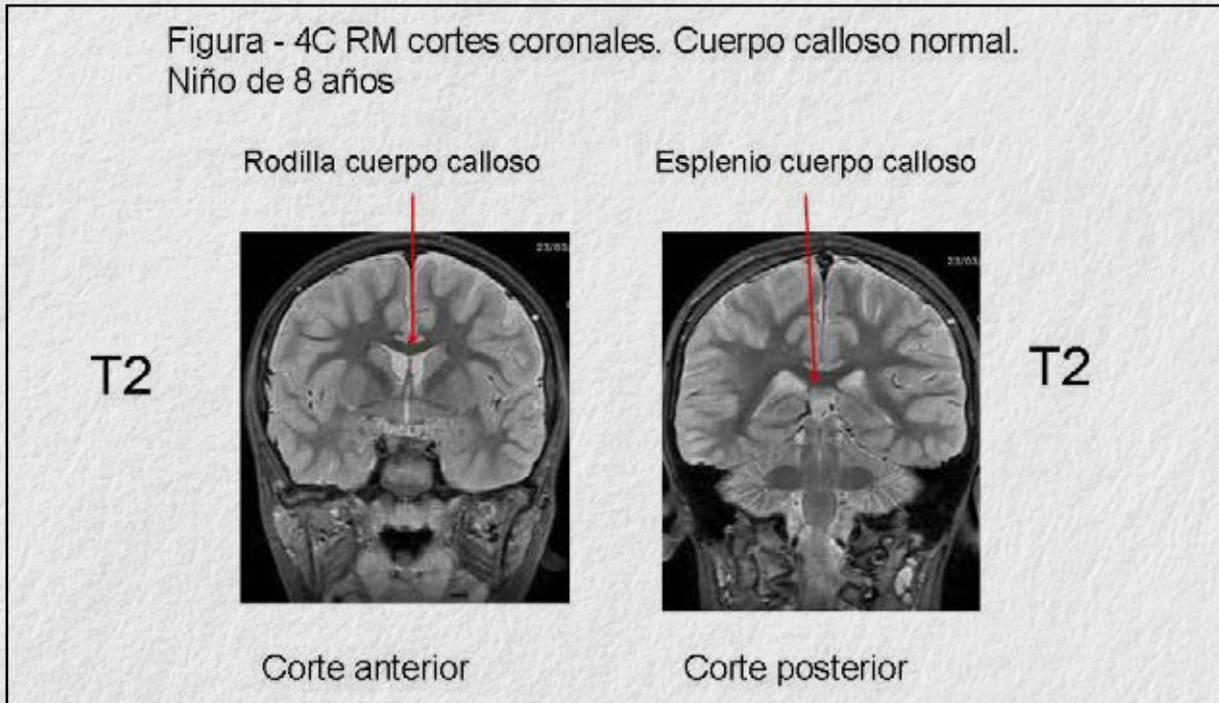


mientras que el adelgazamiento puede ser el resultado de una serie de enfermedades que afectan al desarrollo o que causan la destrucción del mismo. El grosor del cuerpo calloso refleja el volumen de los hemisferios y responde a cambios en los efectos directos o a la degeneración walleriana.

Para evaluar las anomalías congénitas es importante no solo la morfología del

cuerpo calloso sino también el grosor de los componentes específicos o de todo el cuerpo calloso en asociación con otros hallazgos.

El adelgazamiento del cuerpo calloso puede ser primario o secundario y focal o generalizado. El adelgazamiento primario está causado por una mielinización anormal o a la ausencia, relacionada con leuco



encefalopatías hipomielinizantes o alteraciones metabólicas que afectan a la sustancia blanca y microcefalia. El adelgazamiento secundario puede estar causado por una lesión difusa como una encefalopatía hipóxico-isquémica, encefalopatía por HIV, hidrocefalia, condiciones desmielinizantes y dismielinizantes. La alteración focal de la forma o lesión focal también causa adelgazamiento localizado, como una disgenesia del cuerpo calloso, alteración metabólica con efecto localizado, hipoglucemia, lesión de la sustancia blanca en prematuros, atrofia relacionada con HIV, infarto, vasculitis, trauma y toxinas. El adelgazamiento focal o concavidad del cuerpo calloso se ha implicado como característica diagnóstica de las alteraciones del espectro alcohol fetal en la literatura médico legal.

El grosor del cuerpo calloso puede servir como una característica importante del desarrollo con el adelgazamiento sugestivo de enfermedad subyacente. El desarrollo anormal del cuerpo calloso se ha implicado en una evolución motora adversa, afectación del proceso de numeración, una pobre integración espacial, un trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDH), alteración del espectro autista, esquizofrenia, síndrome alcohol fetal y en la patogénesis de ciertas formas de epilepsia⁷.

El cuerpo calloso está formado por fibras densamente mielinizadas que habitualmente interconectan territorios homólogos de los dos hemisferios cerebrales. La naturaleza densa compacta de los tractos de sustancia blanca actúa como barrera al flujo de edema intersticial y diseminación tumoral. Los únicos tumores agresivos tales como glioblastoma multiforme y linfoma cruzan típicamente o invaden el cuerpo calloso. Esta naturaleza densa compacta de los tractos de sustancia blanca lo hacen más susceptible a las lesiones por estiramiento en el caso de trauma. Como está compuesto predominantemente de axones mielinizados, los procesos desmielinizantes pueden afectar al cuerpo calloso⁸.

Anomalías congénitas

La inducción ventral ocurre durante las semanas 5^a-10^a de edad gestacional y entre las malformaciones más comunes que se ven en estas semanas está la agenesia del cuerpo calloso. Dependiendo del tiempo

del insulto intrauterino las anomalías del desarrollo comisural pueden categorizarse en agenesia completa o agenesia parcial. El espectro de las anomalías estructurales congénitas del cuerpo calloso está constituido por:

Agenesia total (ausencia desde el nacimiento de todas las regiones anatómicas definidas del cuerpo calloso)

Agenesia parcial (ausencia desde el nacimiento de al menos una parte, pero no todas las regiones del cuerpo calloso)

Hipoplasia (adelgazamiento del cuerpo calloso con extensión anteroposterior normal)

Hiperplasia (engrosamiento del cuerpo calloso como resultado de la disminución del recorte axonal postnatal)

Disgenesia (el cuerpo calloso está presente pero malformado, incluyendo agenesia parcial e hipoplasia)

La etiología de la disgenesia del cuerpo calloso no se conoce completamente. Algunos factores de riesgo implicados son: irradiación, déficit de riboflavina, ácido fólico, niacina, infección materna (rubeola, toxoplasmosis), síndrome alcohol fetal, diabetes materna⁹ (figura 6).

La agenesia del cuerpo calloso puede ser una malformación aislada o formar parte de otras malformaciones del sistema nervioso central (SNC). Representa el 4 % de todas ellas, con una incidencia entre 1-3:1000 recién nacidos vivos. Se encuentra formando parte de unos 25 síndromes genéticos, errores congénitos del metabolismo y en el síndrome de alcohol fetal. El uso materno de cocaína también es un factor predisponente¹⁰.

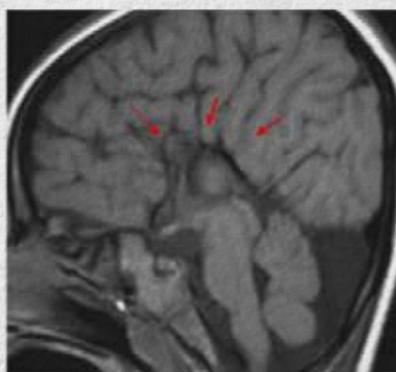
Esta entidad habitualmente se asocia con retraso profundo del desarrollo, pero raras veces los pacientes son normales o casi normales. Los pacientes con disgenesia del cuerpo calloso habitualmente tienen convulsiones que pueden ser el resultado parcialmente de una alta incidencia de heterotopias de sustancia gris que se encuentra en estos pacientes. Un hemisferio cerebral puede mostrar actividad EEG que aparece independiente de lo que se ve en el hemisferio contralateral¹¹. Los signos/síntomas más comunes son: convulsiones, retraso en el desarrollo, hipertelorismo, deformidad craneal, mal función

hipotálamo-hipofisaria, alteraciones del espectro autista.

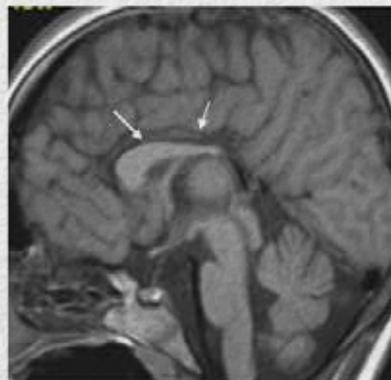
Puede detectarse a cualquier edad, pero generalmente en la primera infancia y es la malformación más común encontrada en fetos. Si es una anomalía aislada es más frecuente en niños que en niñas.

La disgenesia del cuerpo calloso se asocia habitualmente con muchos síndromes y otras anomalías del cerebro y cerebelo tales como malformación de Chiari-II, malformación de Dandy-Walker, quistes inter hemisféricos, malformación del desarrollo cortical (migración y organización neuronal), cefaloceles y anomalías de la línea media facial (figura 7).

Figura - 6 RM cortes sagitales T1



Agenesia total cuerpo calloso (flechas rojas)



Agenesia parcial cuerpo calloso (flechas blancas)

Figura - 7 RM corte sagital T2



Niña de 15 años operada de Arnold-Chiari. Craneotomía occipital. Aumento agujero occipital. Descenso cerebelo y bulbo. Ausencia de parte posterior del cuerpo y del esplenio de cuerpo calloso (flechas blancas)

Hallazgos de imagen

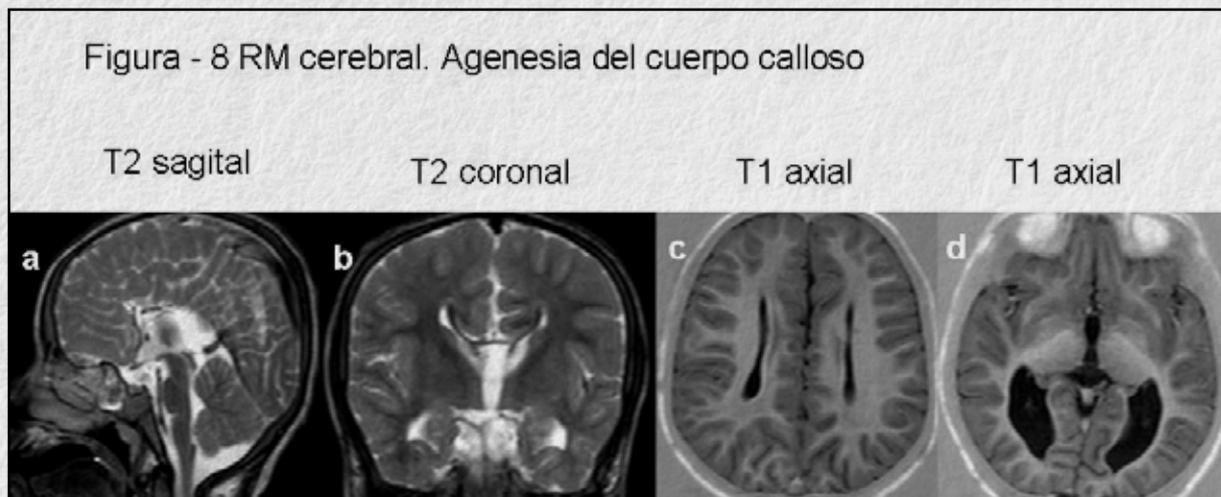
La técnica de imagen ideal para el diagnóstico es la Resonancia Magnética (RM) la cual es una modalidad excelente para la valoración de la disgenesia del cuerpo calloso porque permite ver no solamente las características de esta anomalía sino también otras asociadas.

En los casos de agenesia, las imágenes de la línea media en RM, US o ambos, muestran ausencia completa del cuerpo calloso. Las circunvoluciones y los surcos de la superficie media de los hemisferios cerebrales se irradian hacia el centro como los radios de una rueda. El III ventrículo puede ser grande o pequeño, pero siempre está elevado y la masa intermedia puede ser prominente. En la imagen coronal, los cuernos frontales de los ventrículos laterales adoptan una forma de cuernos de ciervo. Los bordes medial y superiores de las astas frontales están formados por los haces de Probst (los cuales si se fusionan forman el cuerpo calloso normal). En la parte más medial de los cuernos frontales el surco del cíngulo profundo pueden verse y craneal a ellos la circunvolución del cíngulo esta evertida. A veces la comisura del hipocampo (que conecta los fornices) puede aumentarse y si-

mular un cuerpo calloso delgado en la imagen sagital. En la imagen axial los ventrículos laterales pierden su concavidad medial normal para asumir una configuración en paralelo. Los atrios y las astas occipitales pueden dilatarse mucho con respecto al resto de los ventrículos (se llama colpocefalia) y se cree que ocurre por la formación anómala de sustancia blanca en las porciones dorsales de los hemisferios cerebrales. La cisura inter hemisférica es profunda y puede estar en contigüidad con los ventrículos laterales. El III ventrículo asciende y se proyecta entre los ventrículos laterales y aparece tipo quístico. Ocasionalmente un quiste verdadero relleno de LCR puede presentarse inter hemisférico y se encuentra más a menudo en la parte dorsal del cerebro. Este quiste a menudo comunica con el III o ventrículos laterales y puede ser unilocular o multilocular.

En la imagen axial son evidentes los siguientes hallazgos: convexidad lateral de las astas frontales, ventrículos laterales paralelos, colpocefalia (dilatación de trigonos y astas occipitales de los ventrículos laterales, dilatación en forma de "ojo de cerradura" de las astas temporales (deficiencia del fascículo del cíngulo), ascenso del III ventrículo en la fisura interhemisférica entre los ven-

Figura - 8 RM cerebral. Agenesia del cuerpo calloso



Niño de 2 años con convulsiones. (a) Ausencia del cuerpo calloso y circunvolución del cíngulo. Patrón de circunvoluciones en radios de rueda perpendiculares al III ventrículo. (b) Ventrículos separados sin convergencia, elevación III ventrículo. (c) Ventrículos laterales paralelos. (d) Dilatación astas occipitales (colpocefalia)

trículos laterales, comunicación del III ventrículo con la fisura interhemisférica, interdigitación de circunvoluciones a través de la línea media (debido a la ausencia parcial de la hoz en la cisura interhemisférica) y la hipoplasia de la comisura anterior.

Las imágenes sagitales son la mejor secuencia para la evaluación de la extensión de la disgenesia del cuerpo calloso que puede ser completa o incompleta.

En las imágenes coronales se muestran otros hallazgos tales como una circunvolución del cíngulo evertida persistente, surco hemisférico medio extendiéndose al III ventrículo, ventrículos laterales de forma creciente (debido a la impresión de las paredes medias de los ventrículos por los haces de Probst colocados medialmente), inversión incompleta del hipocampo y extensión del III ventrículo en la fisura inter hemisférica (figura 8).

Los haces callosos longitudinales de Probst se forman cuando los axones no pueden cruzar la línea media y son forzados a colocarse lateralmente a la circunvolución del cíngulo y medialmente a las paredes medias de los ventrículos y paralelos a la cisura inter hemisférica, apareciendo con fórnices

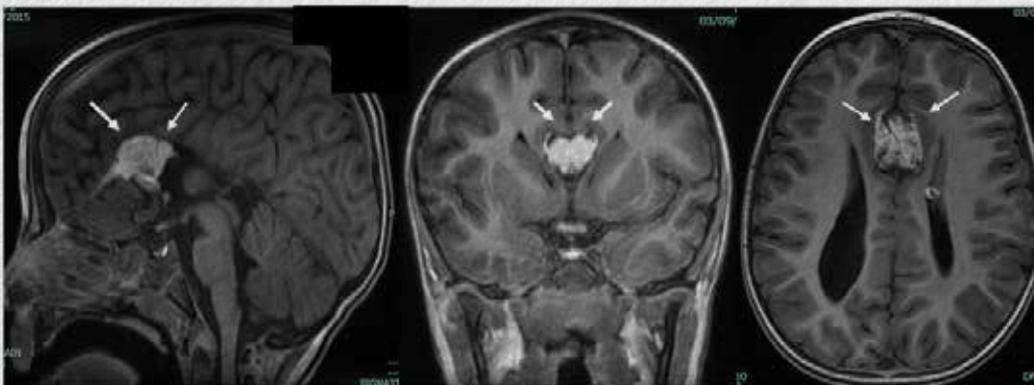
rudimentarios. Estos haces son más brillantes en T1 y oscuros en T2 que otras fibras de sustancia blanca.

Los lipomas intracraneales son lesiones raras del desarrollo del SNC los cuales son habitualmente asintomáticos, descubiertos incidentalmente y no requieren tratamiento. Ocurren principalmente en la región del cuerpo calloso y la cisterna peri callosa, asociados frecuentemente con disgenesia del cuerpo calloso. Durante el desarrollo del cuerpo calloso, puede haber una persistencia de la meninge primitiva, un elemento mesenquimal presente en el desarrollo neural. Este remanente celular puede diferenciarse en tejido adiposo y formarse un lipoma a lo largo del dorso del cuerpo calloso. La morfología del lipoma del cuerpo calloso puede ser curvilínea o nodular y puede asociarse con un cuerpo calloso malformado¹².

El diagnóstico se realiza fácilmente con RM, que muestra una lesión bien delimitada con características clásicas de grasa en T1 y T2 (figuras 9-11).

Estos lipomas pueden tener una calcificación interna o calcificaciones en forma de cáscara de huevo.

Figura – 9 RM Cortes sagitales, coronales y axiales en T1



Niño de 4 años .Lipoma intracraneal (flechas blancas). Agenesia del cuerpo calloso

Figura 10 RM corte sagital T1



Niña de 12 años. Lipoma del cuerpo calloso (flechas blancas)

Figura - 11 RM Corte sagital en T1



Niño de 2 años. Lipoma cuerpo calloso. (flechas blancas) Ausencia del esplenio

Lesiones esplénicas

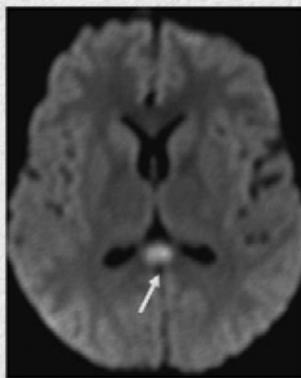
El esplenio puede afectarse por un amplio rango de enfermedades neurológicas pediátricas. La afectación del esplenio puede clasificarse basado en la afectación focal o difusa, junto con hallazgos o ausencia de otros hallazgos adicionales de RM bien reversibles o irreversibles.

La razón de la afectación selectiva del esplenio no está clara, puede ser por un fallo en la au-

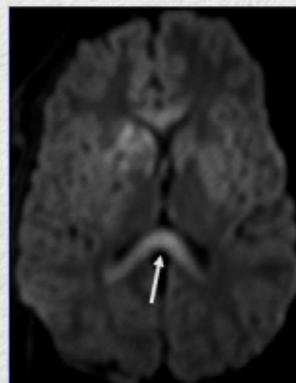
torregulación vascular, por una predilección de la circulación posterior por una pobreza de la inervación simpática¹³.

Se han encontrado lesiones focales reversibles en el esplenio en varias condiciones: convulsiones, toxicidad de drogas antiepilépticas, retirada de drogas antiepilépticas, encefalitis viral, hipoglucemia, síndrome hemolítico urémico, lesión axonal aguda traumática^{14,15} (figura 12 A,B,C).

Figura – 12A RM difusión. Lesiones en el esplenio que restringen la difusión (flechas blancas). Pueden ser focales o difusas

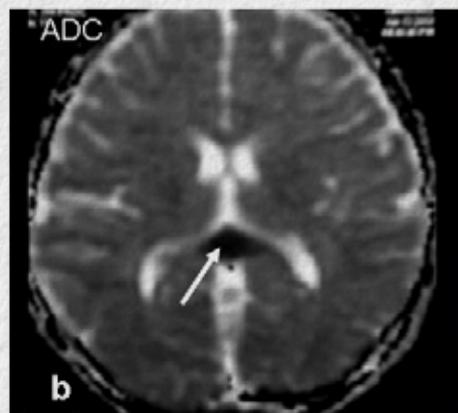
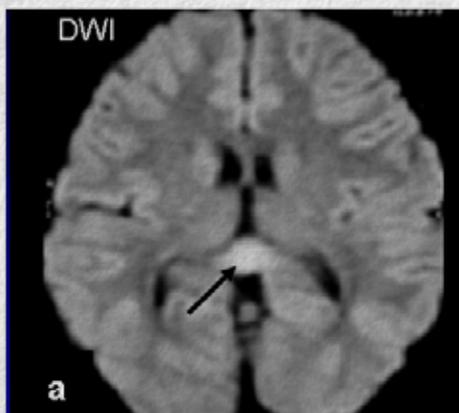


Afectación focal



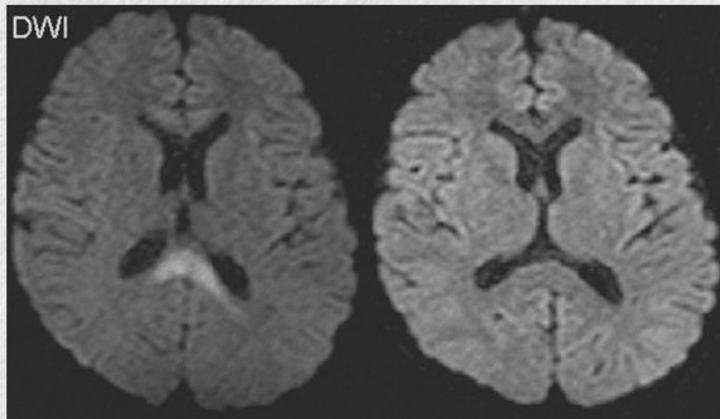
Afectación difusa

Figura -12B RM Imagen de difusión y coeficiente de difusión aparente (ADC)



Niño de 10 años con convulsiones, afectación del esplenio . Lesión reversible. a) lesión hiperintensa en el esplenio (flecha negra) y b) Mapa de ADC lesión hipointensa (flecha blanca)

Figura – 12C RM Secuencia de difusión (a) a los 7 y (b) a los 14 días



Niño de 8 años con enfermedad de Kawasaki. La lesión del esplenio desaparece en 7 días

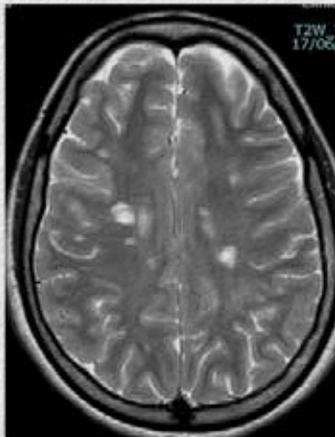
Otras lesiones del cuerpo calloso

El cuerpo calloso puede afectarse por lesiones vasculares, infecciosas, desmielinizantes,

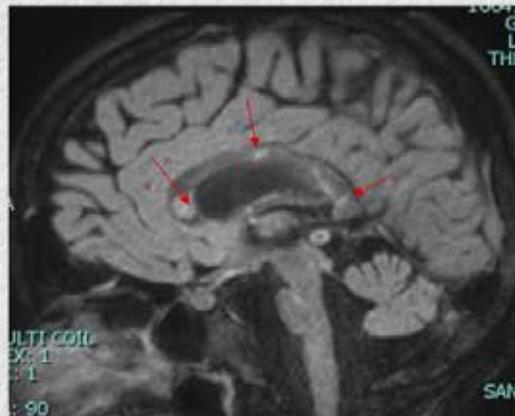
neoplásicas, autoinmunes, traumáticas (figura 13).

Figura - 13 RM cortes axial T2 y sagital T1

Axial T2



Sagital T1



Niña de 15 años con esclerosis múltiple, lesiones hiperintensas en centros semiovais y cuerpo calloso (flechas rojas)

Bibliografía

1. Simpson L, Schneble E, Griffin E, Obayashi J, Setran Ph, Ross D et al. Morphological changes of the dorsal contour of the corpus callosum during the first two years of life. *Pediatr Radiol* 2020; 50:543-549
2. Georgy BA, Hesselink JR, Jernigan TL. MR imaging of the corpus callosum. *AJR Am J Roentgenol* 1993; 160:949-955

- Hewitt K, Velayudhan V, Reede D, Smoker W, Bobinski M. Imaging anatomy and lesions of the corpus callosum: A case based review NR-306, RSNA 2019 Chicago
- Andronikou S, Pillay T, Gabuza L, Mahomed N, Naidoo J, Hlabangana L et al. Corpus callosum thickness in children: an MR pattern-recognition approach on the midsagittal image. *Pediatr Radiol* 2015; 45:258-272
- Abdelhady M, Aker L, Yasin A, El Sotouhy A. Know what is hiding at the crossroads: A radiologist's guide to corpus callosum abnormalities. Presentado en la RSNA 2021, Chicago
- Sundarakumar D, Farley S, Smith C, Maravilla K, Dighe M, Nixon J, Absent cavum septum pellucidum: a review with emphasis on associated commissural abnormalities. *Pediatr Radiol* 2015; 45:950-964
- Epelman M, Daneman A, Halliday W, Whyte H, Blaser S. Abnormal corpus callosum in neonates after hypoxic-ischemic injury. *Pediatr Radiol* 2012; 42:321-330
- Bourekas EC, Varakis K, Bruns D, Christoforidis GA, Baujan M, Slone HW et al. Lesions of the corpus callosum: MR imaging and differential considerations in adults and children. *AJR Am J Roentgenol* 2002; 179:251-257
- Kanekar S, Shirely A, Kaneda H. Malformations of ventral induction. *Seminars in US, CT, MRI* 2011; 32:200-211
- Raybaud CH, Osborn AG. Callosal dysgenesis. En: *Diagnostic imaging. Brain*, 3ª ed. Anne G. Osborn, ed. Elsevier 2016, pp. 18-21
- Castillo M, Mukherji S. Imaging of the pediatric head, neck and spine. Lippincott-Raven 1996, pp. 28-33
- Choudhri A, Cohen H, Siddiqui A, Pande V, Blitz A, Twenty-five diagnoses on midline images of the brain: from fetus to child to adult. *Radiographics* 2018; 38:218-235
- Orman G, Alqahtani E, Thangamadhan B, Tekes A, Huisman T, Poretti A. Signal abnormalities of the splenium in children: a neuroimaging pattern-recognition approach. 99 Annual Meeting RSNA 2013, Chicago
- Gallucci M, Limbucci N, Paonessa A, Caranci F. Reversible focal splenial lesions. *Neuroradiology* 2007;49:541-544
- Taqybi H., Lachman R Radiology of syndromes, metabolic disorders and skeletal dysplasias. Year Book Medical Publishers 1990

BEXSERO
Vacuna meningocócica del grupo B (ADNr, de componentes, adsorbida)

Entorno endémico en Portugal:¹

79%
de efectividad.*¹

Casos de EMI

No vacunados con Bexsero ¹	Vacunados con Bexsero** ¹
16	0

Sujetos con secuelas

16	vs	0
----	----	---

Sujetos fallecidos

7	vs	0
---	----	---

A partir del **1 de octubre de 2020 Bexsero se incluyó en el calendario nacional de inmunización.**²

MENVEO
Vacuna conjugada frente al meningococo de los serogrupos A, C, W135 e Y.

Programa de vacunación en Corea del sur:³

88%
de efectividad con una sola dosis.**³

0 Muertes Por meningitis tras la vacunación durante 2 años.^{3†}

0 Casos De MenACWY tras 2 años de programa.³

0 Reacciones Adversas graves durante el programa de vacunación.^{3†}

MENVEO se coadministra con:⁴

BEXSERO **VACUNAS DEL VIAJERO***

VPH (tipos 6, 11, 16 y 18) y Tdap en adolescentes

PARA CONSULTAR FICHA TÉCNICA, INFORMACIÓN DE SEGURIDAD Y RECOMENDACIONES OFICIALES **PULSE AQUÍ**

*Estudio de casos y controles desarrollado en Portugal en el que se incluyeron sujetos desde los 2 meses hasta los 18 años entre octubre de 2014 hasta marzo de 2019. Se estimó una efectividad vacunal de 79% (OR: 0,21; IC 95% 0,08-0,55) en los sujetos que recibieron al menos dos dosis de Bexsero.¹**Sujetos que recibieron al menos una dosis de Bexsero (p=0,06).¹***Se comparó el número de pacientes que entraron en las fuerzas armadas durante el periodo de prevacunación (2008-2012) y el periodo de postvacunación (2013-2017). Resultando efectiva para la protección frente a MenACWY en viajeros, residencias de estudiantes y servicio militar.³†Entre jóvenes y adultos del servicio militar de las Fuerzas Armadas de Corea del Sur. Reducción de muertes de 4 a 0 en el periodo de postvacunación (2013-2017) en comparación con el periodo de prevacunación (2008-2012).³‡No se reportaron reacciones adversas graves como anafilaxia o Síndrome de Guillain-Barré, durante el periodo del programa de vacunación observado en este estudio.³§Hepatitis A y B monovalente y combinada, fiebre amarilla, fiebre tifoidea (polisacárido Vi), encefalitis japonesa y rabiya.⁴

Referencias: 1. Rodrigues FMP, Marlow R, Simões MJ, et al. Association of Use of a Meningococcus Group B Vaccine With Group B Invasive Meningococcal Disease Among Children in Portugal. *JAMA*. 2020;324(21):2187-2194. 2. Diário da República. Aprova o novo esquema vacinal do Programa Nacional de Vacinação (PNV), revogando, com exceção do seu nº 6, o Despacho nº10441/2016. Acceso marzo 2022. Disponible en: <https://dre.pt/application/conteudo/127608823> 3. Im JH, Woo H, Ha BM, et al. Effectiveness of a single dose of the quadrivalent meningococcal conjugate vaccine, MenACWY-CRM, in the Korean Armed Forces. *Vaccine*. 2020;38(4):730-732. 4. Ficha Técnica Menveo, GSK 5. Ficha Técnica Bexsero, GSK.

Importancia de la nefrología pediátrica en la consulta de Atención Primaria

Margarita Monge Zamorano, M^a Isabel Luis Yanes, M^a José Hernández González, Teresa Moraleda Mesa, Patricia Tejera Carreño, Fátima Fraga Bilbao, Víctor García Nieto

Grupo de Nefrología Pediátrica de la Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife

Resumen

Los pediatras de atención primaria (AP) deben tener un conocimiento adecuado de la nefrología pediátrica porque las enfermedades nefrourológicas son frecuentes en los niños y porque la enfermedad renal crónica (ERC) en adultos es un problema de salud pública a nivel mundial que puede prevenirse, en algunos casos, desde la infancia. La intervención precoz es la clave. Los pediatras de AP deben animar a la población general a adoptar dietas y estilos de vida que fomenten la buena salud renal y que preserven la función lo más posible en aquellos pacientes con ERC. Deben también concienciar a la población sobre la importancia que tienen los riñones.

Palabras clave: pediatras de atención primaria, CAKUT, enuresis, hematuria, hipertensión, proteinuria, prelitiasis

Importance of pediatric nephrology in the Primary Care consultation Summary

Primary care pediatricians might be aware of many aspects of pediatric nephrology knowledge because nephrourologic diseases are frequent in children, and because chronic kidney disease (CKD) in adult people is a major health problem worldwide. which may be prevented in some cases from childhood. Early intervention is the key to preventing kidney failure. In addition, primary care pediatricians should encourage general public to adopt healthy diet and lifestyles to maintain good kidney health, preserve kidney function longer in those with CKD, and increase overall general awareness of the importance of kidneys.

Key words: primary care pediatricians, CAKUT, enuresis, hematuria, hypertension, proteinuria, prelithiasis.

Introducción

Los pediatras que trabajan en Atención Primaria deben tener un conocimiento suficiente de nefrología pediátrica por el importante número de pacientes con problemas nefrourológicos que se atiende en las consultas y por el impacto positivo que tienen en la vida adulta, las medidas de prevención tomadas en la infancia.

A pesar de que sólo el 3 % de los niños tiene algún grado de enfermedad renal crónica (ERC), es necesario mirar hacia el futuro y proteger la función renal desde la edad pediátrica¹. No se debe olvidar que, el 20 % de las personas mayores de sesenta años, tiene algún grado de ERC y que esta cifra sube al 40 % en los mayores ochenta años².

En conjunto, el 10% de la población mundial

padece algún grado de ERC (filtrado glomerular estimado <60 ml/min/1,73 m² y/o proteinuria persistente, o/y alteraciones en el sedimento de orina o/y en las pruebas de imagen renal, durante al menos 3 meses). En España se calcula en cuatro millones de personas, las que padecen ERC de cualquier grado; muchos de estos pacientes no se diagnostican en los primeros estadios³.

La calidad de vida va disminuyendo a medida que aumenta el grado de ERC, por múltiples factores: dietas que se van haciendo cada vez más estrictas, necesidad de polimedicación, astenia, anorexia, dificultad para realizar ejercicios y deporte, osteoporosis con aumento del número de fracturas, aumento de los eventos cardiovasculares, prurito. Y en los últimos estadios, necesidad de tratamiento renal sustitutivo (TRS), bien diálisis en cualquiera de sus modalidades, o bien trasplante renal.

ca una pérdida de reserva renal, y por otra, predisponen a la hipertensión arterial posteriormente.

El cuadro clínico de la IVU es, muchas veces, inespecífico; sobre todo en lactantes, por lo que es necesario un alto grado de sospecha por parte del pediatra, para que el diagnóstico sea lo más precoz posible, ya que el daño renal se produce muy pronto (se detectan defectos de captación en el renograma con DMSA a las 24 horas del comienzo de la fiebre)^{2,12}.

Las tiras reactivas son muy útiles por ser baratas y poder realizarse en cualquier consulta. El hallazgo de una tira reactiva negativa (sin nitritos ni leucocitos) prácticamente excluye una IVU, pero la positividad de la misma no siempre significa IVU. Sólo se puede diagnosticar IVU con un urocultivo positivo. Es por esto, que se debe recoger urocultivo siempre antes de comenzar el tratamiento antibiótico. En cuanto al método de recogida, aunque es preferible recogerla al aseo, en función de la rapidez que se requiera hacer el diagnóstico, puede utilizarse la recogida con bolsa o incluso métodos invasivos como el sondaje o la punción suprapúbica. La mayoría de las IVU están causadas por *Escherichia coli*; cuando se encuentran otros gérmenes, esos niños deben seguirse de forma especial. En el caso de lactantes con IVU febril, se debe hacer ecografía renal para descartar malformaciones asociadas.

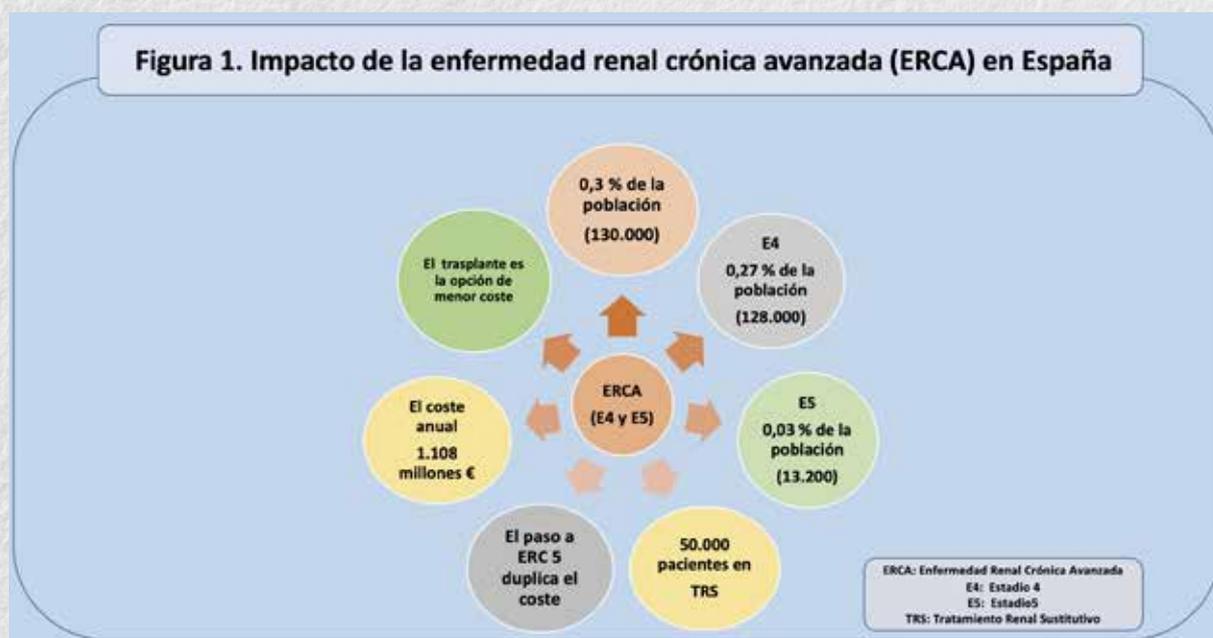
En relación al tratamiento, de forma em-

pírica, hasta ver el antibiograma, se pauta amoxicilina-clavulánico o cefixima en IVU febriles durante siete a diez días y cotrimoxazol, fosfomicina o cefuroxima entre tres y cinco días en las IVU afebriles (figura 2).

A veces, es necesario ingresar a algunos niños, especialmente menores de dos meses, o lactantes con vómitos, o con riesgo social que impide el cumplimiento, o con enfermedad renal previa. En el seguimiento de los niños con IVU se ha demostrado inútil solicitar urocultivos de control. Se debe investigar el hábito miccional e intestinal y hacer una valoración individualizada del riesgo de daño renal para orientar la necesidad de pruebas de imagen y el seguimiento.

En relación a la bacteriuria asintomática (BA) (cultivos positivos sin síntomas), se debe tener en cuenta que es muy frecuente (entre el 1-3 % de la población pediátrica), y que no se debe tratar en los niños, con la excepción de los que van a ser sometidos a cirugías invasivas, y es dudoso en los trasplantados recientes. También se debe tratar en embarazadas. En niños sanos, tratar BA puede ser no sólo innecesario, sino contraproducente, porque se seleccionan cepas resistentes. En algunos casos, el diagnóstico de BA puede ser muy difícil, sobre todo en lactantes, ya que presentan signos muy inespecíficos, como antes mencionamos¹³.

Como normal general, se debe evitar hacer urocultivos de rutina si no existen sín-



tomas, y tampoco se debe hacer urocultivos de control tras tratamientos antibióticos correctos por IVU.

2. Enuresis nocturna y trastornos miccionales

Son consultas también muy frecuentes en AP. El 10 % de los niños a los 7 años padecen enuresis nocturna (EN) y va disminuyendo el porcentaje con la edad; suele haber antecedentes familiares en muchos casos.

Es muy importante hacer una historia clínica dirigida y un cronograma de la ingesta líquida y de las micciones. La exploración física debe incluir peso, talla inspección de la zona genital y lumbosacra y exploración neurológica. El análisis de orina para descartar glucosuria, infección o proteinuria es obligado, especialmente, cuando son de aparición reciente (niños que habían alcanzado la continencia). La ecografía se recomienda sobre todo en las enuresis no monosintomáticas. La EN por sí misma, no es indicación de analítica sanguínea¹⁴.

Cuando la EN se acompaña de trastornos miccionales es necesario tratarlos primero, y después abordar la enuresis. En el caso de EN mono-sintomáticas (70 % de los casos) el tratamiento se puede hacer en AP comenzando con tratamiento conductual y desmopresina o alarmas.

Se debe consultar con nefrología pediátrica, los casos que no responden a la primera línea de tratamiento y los que se sospecha que tienen disfunción vesical.

3. Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT: Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract)

Son la primera causa de enfermedad renal crónica en la infancia y suponen casi una tercera parte (20-30 %) de todas las malformaciones congénitas⁶. La ecografía prenatal sistemática ha permitido su diagnóstico previo al nacimiento, en la mayoría de los casos. No obstante, algunos niños se siguen diagnosticando tras ecografías por otro motivo, o en el seguimiento de infecciones de orina. Pueden ser muy variadas, desde alteraciones en la posición (ectopias), anomalías del parénquima (displasias, agenesias) o alteraciones de la vía (re-

flujo vesicoureteral, valvas de uretra posterior, estenosis de la unión pieloureteral). Recientemente se ha propuesto realizar ecografía renal a todos los niños con síndrome de Down, ya que pueden presentar riñones más pequeños y mayor incidencia de malformaciones de la vía urinaria¹⁵.

En general, se debe consultar con nefrología pediátrica si existen malformaciones complejas, dilatación importante de la vía urinaria (sospecha de obstrucción), displasia o hipoplasia renal (asimetría renal en el eje longitudinal mayor de 1 cm), infección urinaria complicada, o signos sugestivos de enfermedad renal crónica (elevación de creatinina en sangre, malnutrición, talla baja, hipertensión arterial). Las dilataciones leves en las ecografías prenatales pueden ser controladas en AP.

En relación a la profilaxis antibiótica, solo debe emplearse en RVU de alto grado IV-V⁷.

4. Proteinuria

La proteinuria es un hallazgo frecuente en los niños, sobre todo la transitoria (por procesos intercurrentes, como fiebre, estrés, ejercicio físico o proteinuria ortostática).

Su detección inicial suele ser por tira reactiva. Siempre se debe confirmar una tira reactiva con proteínas positivas, con una segunda tira en primera orina de la mañana, para descartar la proteinuria ortostática. Si vuelve a ser positiva, se debe cuantificar.

La proteinuria puede ser glomerular, que es la más frecuente y está constituida mayoritariamente por albúmina, o tubular, que está formada por proteínas de bajo peso glomerular (beta-2 microglobulina, alfa-1 microglobulina). Las proteinurias tubulares suelen ser leves o moderadas, sin alcanzar rango nefrótico y se suelen acompañar de otros datos de tubulopatía (acidosis, glucosuria y/o fosfaturia).

Para valorar la proteinuria actualmente, es el cociente urinario de proteínas/creatinina (mg/dl), en orina aislada lo que más se utiliza, por su buena correlación con la proteinuria de 24 horas y por ser mucho más fácil de recoger en niños. Se considera

Actualmente, en España, unos 60.000 pacientes requieren diferentes tipos de TRS. La incidencia se calcula alrededor de 141 pmp (personas por millón de población), lo que supone aproximadamente unos 6.500 pacientes al año⁴.

Por otra parte, el coste que supone la ERC para el país es muy elevado. En los últimos estadios de enfermedad, se ha calculado un coste anual de 1.108 millones de euros. Además, el coste de los pacientes con ERC en estadio 5 es doble que en estadio 4, con una media de gasto por paciente en hemodiálisis de 47.700 ± 18.400 euros, y en el caso del trasplante (a partir del sexto mes) 14.000 ± 10.000 euros por paciente y año⁵ (figura 1).

En los niños, las causas más frecuentes de ERC, según el registro de la Asociación Española de Nefrología Pediátrica (REPIR II) son: malformaciones estructurales de la vía urinaria (CAKUT) 57 %, enfermedades quísticas hereditarias 16 % y glomerulopatías 5,1 %⁶.

Causas más frecuentes en la consulta del pediatra en atención primaria, en relación con la nefrología pediátrica

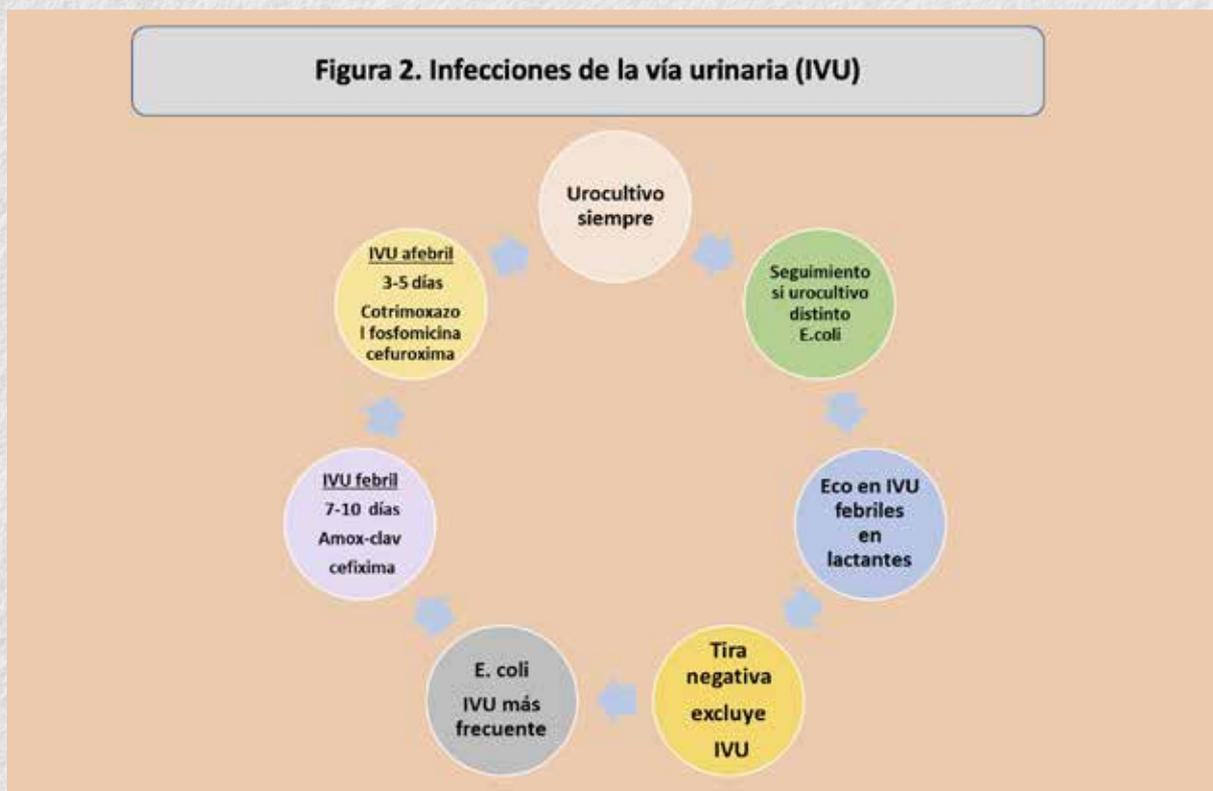
Las causas que se suelen enumerar como más frecuentes entre las consultas de ne-

frología pediátrica en AP son: la infección de la vía urinaria (IVU), la enuresis y los trastornos miccionales, las malformaciones de la vía urinaria (CAKUT), la proteinuria, la hematuria y la hipertensión arterial⁷⁻⁹. En nuestro medio, por ser la hiper calciuria idiopática (HI) muy prevalente en las Islas Canarias¹⁰, los síntomas relacionados con ella, como la disuria, el dolor abdominal, y la hematuria¹¹ son también causas frecuentes de consulta.

1. Infección urinaria

Entre el 2 y el 8 % de los niños padece algún episodio de infección de la vía urinaria (IVU) a lo largo de su infancia; son más frecuentes en los 12 primeros meses de vida en los varones, y en edades posteriores en las niñas, y tienen una tasa de recurrencia superior al 30 %, sobre todo en varones menores de 1 año, y en los que presentan malformaciones de la vía urinaria, especialmente reflujo vesicoureteral (RVU), con el que se asocia en el 18 a 38 % de los casos.

En las IVU febriles hay afectación renal en el 60 % de los casos, con riesgo de que se produzcan cicatrices en el 10 al 15 % de los pacientes. La importancia de las cicatrices renales es doble, por una parte, conllevan una pérdida de parénquima, lo que impli-



normal si es menor de 0,2 mg/mg en niños mayores de dos años y menor de 0,5 mg/mg en niños menores de dos años. Se considera de rango nefrótico cuando el cociente es mayor de 2 mg/mg.

En caso de recogida de 24 horas, se considera patológica una proteinuria mayor de 4 mg/m²/hora, excepto en recién nacidos en los que puede ser normal hasta 300 mg/m²/hora. Se considera de rango nefrótico cuando supera 40 mg/m²/hora, es decir 1g/m²/día.

El abordaje de la proteinuria patológica incluye una historia clínica detallada, con antecedentes familiares y personales, una exploración clínica completa con determinación de tensión arterial, un estudio analítico que incluya hemograma y bioquímica sanguínea (creatinina, urea, electrolitos, proteínas totales, albúmina, colesterol total, triglicéridos), una ecografía renal y una determinación de complemento C3, C4, ANA, ANCA, ASLO, inmunoglobulinas y serología (VHB, VHC, VIH)¹⁶.

Se debe consultar con nefrología pediátrica cuando la proteinuria es persistente (en dos o tres muestras en reposo, en primera orina de la mañana), cuándo es moderada o grave (cociente proteína/creatinina > 1 mg/mg) y cuándo se acompaña de hematuria, edemas o síntomas sistémicos, y también cuando la proteinuria, aunque leve se asocia a hematuria, y por supuesto los síndromes nefróticos de inicio o recidiva, que deben ser remitidos de forma urgente^{7,9}.

5. Hematuria

La hematuria puede ser macroscópica, cuando se ve la orina de color rojo o pardo, por presencia de sangre en la orina; o bien microscópica cuando presenta el color habitual, pero en el análisis del sedimento aparecen más de 5 hematíes/campo.

La hematuria microscópica es más frecuente y suele ser secundaria a IVU o a litiasis, o a pre-litiasis (hipercalciuria, hipocitraturia). Hay que tener en cuenta, que puede aparecer de forma transitoria, simplemente en cuadros febriles, y muchas veces es un hallazgo que se encuentra al pedir un sedimento por otro motivo (fiebre, disuria, etc.)

Es necesario considerar que las tiras reactivas detectan el grupo hemo y no distinguen entre hematuria, hemoglobinuria y mioglobinuria. Una tira negativa descarta la hematuria, pero si es positiva ($\geq 1+$) siempre debe ser confirmada por un sedimento de orina.

La hematuria macroscópica es un síntoma muy llamativo, y el pediatra debe ser capaz de reconocerla y distinguirla de otras orinas rojas (ingestión de alimentos, fármacos, etc.). Las tiras reactivas también son útiles en este caso.

Las causas extraglomerulares más frecuentes de hematuria son la infección urinaria y la HI. La causa más frecuente de hematuria de origen glomerular recurrente es la nefropatía IgA, que se presenta como hematuria macroscópica

Se deben consultar con nefrología pediátrica los pacientes con síndrome nefrítico acompañante, elevación de creatinina, oliguria, hipertensión, edemas o síntomas sugestivos de enfermedad sistémica. También, se debe derivar a los pacientes con hematuria macroscópica por traumatismo abdominal y a los que presentan hematuria macroscópica franca que se mantiene más de siete días^{7,8}.

Las hematurias secundarias a HI y/o litiasis son bastante frecuentes en Canarias, se presentan aisladas (sin hipertensión ni alteración de la función renal) y a veces cursan con cólicos o dolor abdominal inespecífico en los más pequeños. La HI y la hipocitraturia, juntas o aisladas, son la causa más frecuente, y se pueden diagnosticar con un cociente urinario en cualquier orina. En condiciones normales, el cociente calcio/citrato debe ser menor de 0.33 y el calcio/creatinina menor de 0,20 en niños mayores de cuatro años de edad⁹.

Los pacientes con hematuria microscópica persistente (más de un año) en varias muestras (figura 3), aunque sean asintomáticos, deben ser estudiados incluyendo calciuria, función renal y ecografía, y si aparece algún signo de alarma, se debe consultar con nefrología pediátrica. Aunque no se encuentre causa y sigan siendo asintomáticos se deben evaluar anualmente. Tras tres años con microhematuria sin otros hallazgos, se pueden diagnosticar

de microhematuria aislada asintomática persistente⁸.

6. Hipertensión arterial (HTA)

Es un problema cada vez más prevalente, por el aumento de la obesidad y el cambio en los estilos de vida y en la crianza de los niños (sedentarismo, dietas ricas en sodio...)

Como generalmente no produce síntomas, el pediatra debe estar vigilante y tomar la TA al menos todos los años. Como la HTA es más frecuente en los niños con obesidad, con antecedentes familiares de HTA, bajo peso al nacimiento, cromosomopatías, cicatrices renales, monorrenos etc, en ellos habrá que hacer un seguimiento más estrecho.

Es importante tomar la TA con manguitos adecuados y aparatos estandarizados, y usar tablas de referencia¹⁷.

Es necesario realizar una MAPA (Monitorización ambulatoria de la presión arterial) para diagnosticar HTA antes de comenzar el tratamiento, según las guías actuales de HTA en niños y adolescentes¹⁸.

En los niños, las causas secundarias de HTA son más frecuentes, por eso se debe ha-

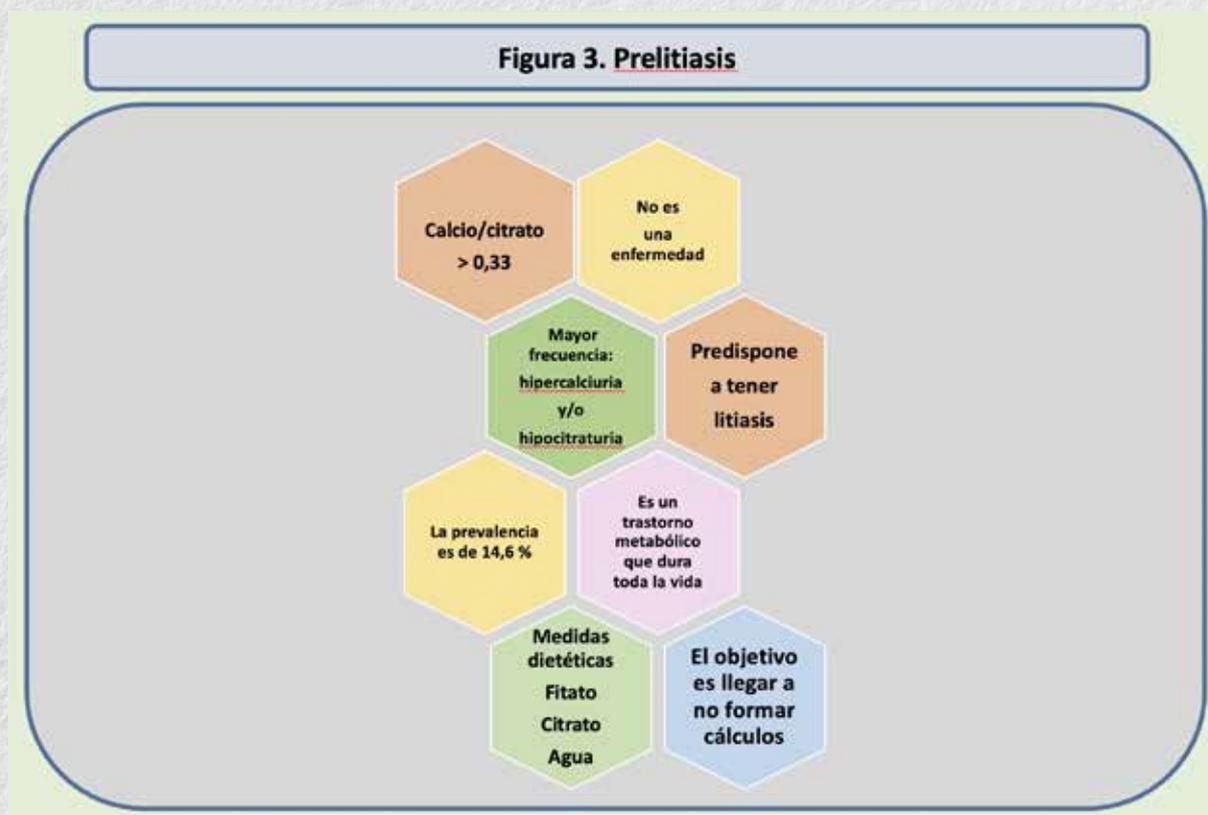
cer una investigación más exhaustiva que en los adultos. En general, a menor edad del niño y a mayor aumento de TA, mayor probabilidad de HTA de causa secundaria. En los niños más pequeños se ha descrito una causa secundaria hasta en el 75-85 % de los casos¹⁹.

A efectos prácticos, en la consulta de pediatría de Atención Primaria, se debe tomar la TA a todos los niños mayores de 3 años al menos una vez al año o más si tienen factores de riesgo (obesidad, diabetes...) y consultar con nefrología pediátrica para realizar MAPA, en aquellos asintomáticos, en los que se confirmen TA \geq p90, en tres o más determinaciones, que en adolescentes corresponde aproximadamente a una TA sistólica > 120 mmHg y TA diastólica > 80 mmHg²¹.

Los niños con síntomas (vómitos, cefalea, visión borrosa...) y cifras elevadas de TA deben ser remitidos a urgencias hospitalarias.

Las medidas no farmacológicas (reducción de peso, dieta, ejercicio) se deben comenzar en todos los casos de HTA e incluso con TA normal-alta (\geq p90 para la edad).

En el caso de los menores de tres años, la



dificultad en la técnica requiere de instrumentos adecuados y personal experto.

7. Hipercalciuria Idiopática y prelitiasis

La HI no suele estar incluida en los protocolos entre las causas más frecuentes de consulta al pediatra de AP. La HI no se considera una enfermedad en sí misma, sino una alteración metabólica, que la mayor parte de las veces cursa de manera asintomática, pero que puede también causar algunos síntomas y/o signos (disuria estéril, microhematuria, dolor abdominal, microlitiasis y litiasis). En algunas zonas de Canarias, la incidencia de HI es muy alta (16 % de niños en la Gomera frente al 4-6 % descrito habitualmente)¹⁰. Por eso el número de consultas relacionadas con este trastorno también lo es, aunque no hay publicado la cantidad de consultas que genera en AP.

El concepto de prelitiasis es un concepto relativamente nuevo, que incluye a los pacientes que, sin tener litiasis todavía, tienen una propensión a desarrollarla con el tiempo. El caso más frecuente es el del niño, todavía sin litiasis, que presenta hipercalciuria, hipocitraturia o ambas.

Calcular el cociente entre el calcio y el citrato en orina es una forma sencilla y eficaz de despistaje de prelitiasis en la mayoría de los casos. Valores superiores a 0.33, en cualquier muestra de orina, indican que la orina es potencialmente litógena, ya que el citrato es uno de los inhibidores más importantes en la formación de cálculos. Como generalmente, la causa última es genética y la predisposición dura toda la vida, se deben utilizar medidas dietéticas y reservar el tratamiento farmacológico para los casos complicados. La citraturia se incrementa elevando la ingesta de cítricos, frutas y verduras y disminuyendo la ingesta proteica. La calciuria se reduce disminuyendo la sal, las proteínas, y limitando la ingesta de lácteos a unos 500cc diarios de leche o equivalente, sin suprimirlos del todo para no favorecer la reabsorción de calcio óseo. El aumento de fitato presente en la fibra (alimentos integrales o salvado de cereales) se ha demostrado también muy útil por ser un inhibidor muy potente de la cristalización. Beber abundante agua, (entre 2000-3000 ml/1,73 m²/ 24 h) es otra medida que se debe aconsejar¹¹.

En relación a la litiasis y prelitiasis, en España, las cifras de incidencia y prevalencia para la población entre 40 y 65 años, son del 2,9 y 14,6 %, respectivamente²². Además, se ha producido un incremento de la prevalencia de litiasis a lo largo de los años a nivel mundial. Los factores implicados parecen múltiples: climáticos (por incremento en las temperaturas), cambios dietéticos con aumento de comidas procesadas y disminución de fibra, aumento de la prevalencia de obesidad y de diabetes, factores étnicos y genéticos¹⁴.

La litiasis urinaria es además una enfermedad con alta tasa de recidiva. Esta tasa, definida como más de un episodio de urolitiasis, es del 52,8 %. Se ha demostrado que el tratamiento dietético y médico puede disminuir estas recidivas²³. Medidas tan simples e inocuas como beber agua en abundancia puede evitar nuevos cálculos²⁴.

Además de las molestias que produce, la litiasis es una patología que consume muchos recursos. En Estados Unidos el coste anual estimado en la atención de individuos con nefrolitiasis en el año 2000 fue de unos 2.000 millones de dólares, suponiendo un incremento de casi el 50% desde 1994²⁵.

Por si todo lo anterior no fuera suficiente, recientes estudios, indican que la nefrolitiasis puede ser un factor de riesgo importante de padecer ERC²⁶ (figura 3)

Medidas preventivas para mejorar la salud renal en la vida adulta que es necesario que promovamos los pediatras en AP.

Como se expuso más arriba, la salud renal de los adultos se debe fomentar desde la infancia. Hay algunas medidas que por su sencillez, inocuidad, escaso coste y eficacia, se deben aconsejar a todos los niños (figura 4).

Además, se debe tener una actitud proactiva para evitar la ERC o su progresión cuando exista: tomar la TA a todos los niños anualmente al menos; estar atentos a los antecedentes familiares (trasplantes, familiares en diálisis, familiares con litiasis, etc.); tener en cuenta siempre la prematuridad y el peso al nacimiento (ambos

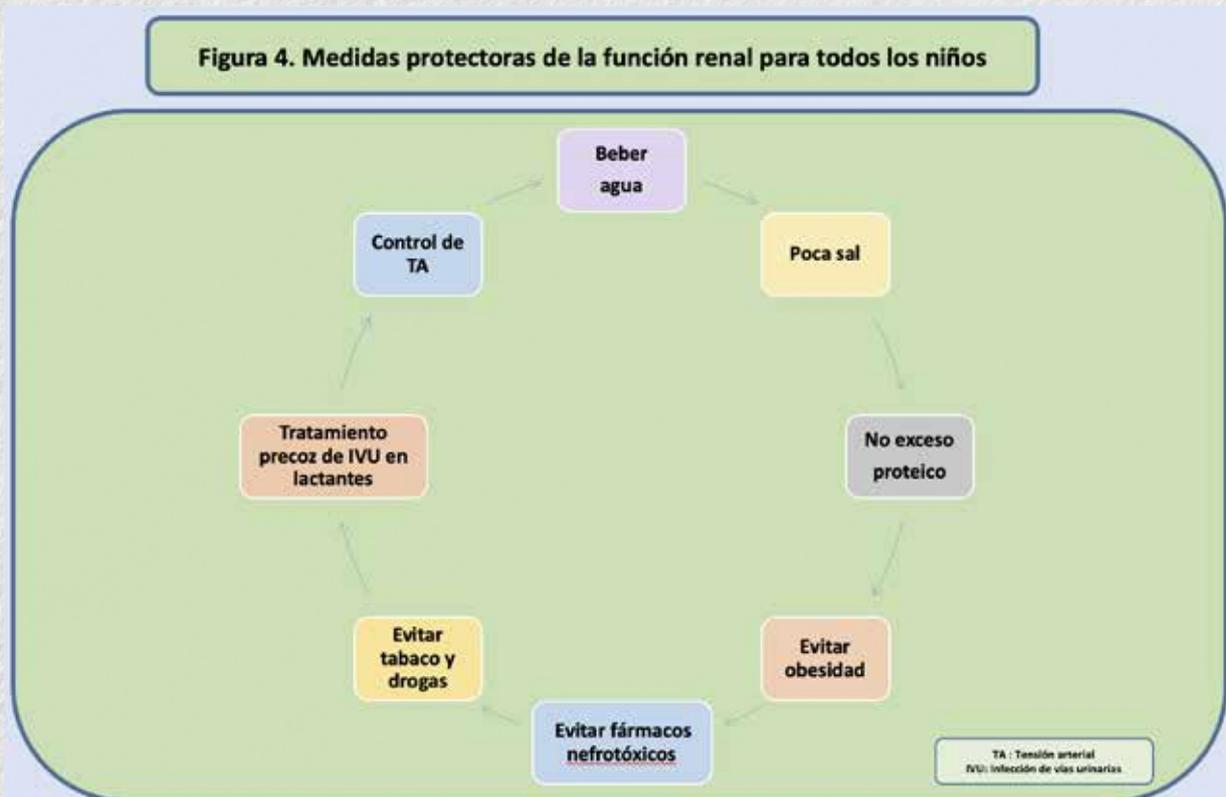
son factores de riesgo para padecer ERC); tener una actitud especialmente vigilante con los lactantes con fiebre sin foco y/o con IVU febril; y no olvidar la posibilidad de que exista prelitiasis en nuestro diagnóstico diferencial del dolor abdominal, cólico del lactante o en la disuria estéril.

Aunque no hemos encontrado estudios publicados que evalúen el impacto que la actividad del pediatra de AP tiene en la salud renal de los adultos, dadas las altas cifras de ERC en población adulta, y el alto coste personal y económico que supone, cualquier pequeña mejora supondrá un avance muy importante.

Bibliografía

1. González Rodríguez JD, Justa Roldán ML. Infección urinaria. Formas clínicas y diagnóstico. En: Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. Nefrología Pediátrica. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo 2021, pp. 575-580
2. Karavanaki KA, Soldatou A, Koufadaki AM, Tsentidis C, Haliotis FA, Stefanidis CJ. Delayed treatment of the first febrile urinary tract infection in early childhood increased the risk of renal scarring. *Acta Paediatr* 2017;106:149-154
3. Martínez Castela A, Martín de Francisco A, Górriz J, Alcázar R, Orte L. Estrategias en salud renal: un proyecto de la Sociedad Española de Nefrología. *Nefrología* 2009; 29:185-192
4. Alcalde-Bezhold G, Alcázar-Arroyo R, Angoso-de-Guzmán M, Arenas MD, Arias-Guillén M, Patricia Arribas-Cobo P, et al. Guía de unidades de hemodiálisis 2020. *Nefrología* 2021; 41(S1):1-78. Accesible en: <https://revistanefrologia.com/es-guia-unidades-hemodialisis-2020-articulo-S0211699521001685> Último acceso:15-02-2023.
5. Lorenzo-Sellares V, Pedrosa MI, Santana-Expósito B, García-González Z, Barroso-Montesinos M. Cost analysis and sociocultural profile of kidney patients. Impact of the treatment method. *Nefrología* 2014; 34:458-468. Accesible en: <https://revistanefrologia.com/en-cost-analysis-sociocultural-profile-kidney-patients-impact-treatment-method-articulo-X2013251414054366>. Último acceso 15-01-2023
6. Areses Trapote R, Sanahuja Ibáñez MJ, Navarro M; Investigadores de los Centros participantes en el REPIR II. Epidemiología de la enfermedad renal crónica no

Figura 4. Medidas protectoras de la función renal para todos los niños



- terminal en la población pediátrica española. Proyecto REPIR II. *Nefrología* 2010; 30:508-517
7. Antón Gamero M. Nefrología orientada a Atención Primaria. En: AEPap, ed. *Curso de actualización en pediatría 2017*. Madrid: Lúa Ediciones 2017, pp. 121-126. Accesible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/121-126_nefrologia_orientada_a_ap.pdf. Último acceso 16-02-2023
 8. Lázaro Rodríguez I, Villaizán Pérez C, Espino Hernández M. Hematurias. Accesible en: <https://algoritmos.aepap.org/adjuntos/hematuria.pdf>. Último acceso: 16-02-2023
 9. Tejera Carreño P, Martínez Mejía S. Nefrología práctica para la consulta de AP. Accesible en: <http://www.sepexpal.org/jueves-pediatico/ya-disponible-en-el-canal-de-youtube-la-sesion-del-jueves-pediatico-del-01-de-diciembre-nefrologia-practica-para-la-consulta-de-pediatria-de-atencion-primaria/>. Último acceso 16-02-2023
 10. Melián JS, García Nieto V, Sosa AM. Herencia y prevalencia de hipercalcemia en la población infantil de la isla de La Gomera. *Nefrología* 2000; 20:510-516. Accesible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-herencia-prevalencia-hipercalcemia-poblacion-infantil-articulo-X0211699500035590>. Último acceso :12-02-2023
 11. García Nieto, Moraleda T, Hernández González MJ. La litiasis renal en la historia. Enfoque diagnóstico de la litiasis renal en la infancia. Anomalías metabólicas causantes de cálculos. El concepto de prelitiasis. Tratamiento preventivo. En: Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. *Nefrología Pediátrica*. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo 2021, pp. 991-997
 12. González Rodríguez JD, Justa Roldán M. Infección urinaria. Formas clínicas diagnósticas. En: Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. *Nefrología Pediátrica*. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo 2021, pp. 575-580
 13. Verocay Murell MC, Peralta Aros C. Bacteriuria asintomática. En: Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. *Nefrología Pediátrica*. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo 2021, pp. 605-608
 14. Fernández Fernández M, Martínez Sáenz de Jubera J. Enuresis En: Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. *Nefrología Pediátrica*. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo 2021, pp. 633-637
 15. Postolache L, Parsa A, Simoni P, Boitsios G, Ismaili K, Schurmans T et al. Widespread kidney anomalies in children with Down syndrome. *Pediatr Nephrol* 2022; 37:2361-2368
 16. Morata Alba J. Proteinuria. En: Algoritmos de la AEPap. *Nefrología*. Accesible en; <https://algoritmos.aepap.org/adjuntos/proteinuria.pdf> Último acceso 6-02-2023
 17. Flynn JT, Kaelber DC, Baker-Smith CM, Blowey D, Carroll AE, Daniels SR et al.; Subcommittee on screening and management of high blood pressure in children. Clinical practice guideline for screening and management of high blood pressure in children and adolescents. *Pediatrics* 2017; 140:e20171904
 18. Guezzi LFR. Monitorización ambulatoria de la presión arterial en pediatría. Aspectos metodológicos, valores de referencia y su aplicación clínica. En: Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. *Nefrología Pediátrica*. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo 2021, pp. 899-903
 19. de la Cerda Ojeda F. Estudios diagnósticos en la hipertensión arterial. En: Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. *Nefrología Pediátrica*. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo 2021, pp. 873-879
 20. Gutiérrez Medina P. En: Guía de algoritmos en pediatría de Atención Primaria. Hipertensión arterial. Disponible en: <https://algoritmos.aepap.org/algoritmo/91/> último acceso 19-02.2023
 21. Matos Martínez M. Hipertensión arterial, concepto, epidemiología y aspectos

tos clínicos. En: Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. Nefrología Pediátrica. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo 2021, pp. 867-872

22. Arias Vega MR, Pérula de Torres LA, Carrasco Valiente J, Requena Tapia MJ, Jiménez García C, Silva Ayçaguer LC. Prevalencia de la urolitiasis en la población española de 40 a 65 años: Estudio PreLiRenE Med Clin (Barc) 2016; 146:525-531
23. Parks JH, Coe FL. Evidence for durable kidney stone prevention over several decades. BJU Int 2009; 103:1238-1246
24. Fink HA, Wilt TJ, Eidman KE, Garimella

PS, MacDonald R, Rutks IR et al. Medical management to prevent recurrent nephrolithiasis in adults: a systematic review for an American College of Physicians Clinical Guideline. Ann Intern Med 2013; 158:535-543

25. Pearle MS, Calhoun EA, Curhan GC; Urologic Diseases of America Project. Urologic diseases in America project: urolithiasis. J Urol 2005; 173:848-857
26. Zhe M, Hang Z. Nephrolithiasis as a risk factor of chronic kidney disease: a meta-analysis of cohort studies with 4,770,691 participants. Urolithiasis 2017; 45:441-448



Nimenrix[®]
Vacuna antimeningocócica conjugada con toxoide tetánico
frente a los serogrupos A, C, W e Y

INDICACIÓN MÁS AMPLIA
Única vacuna antimeningocócica conjugada frente a los serogrupos ACWY con **indicación desde las 6 semanas**¹⁻³



PERSISTENCIA DE ANTICUERPOS A 10 AÑOS
Única vacuna antimeningocócica conjugada frente a los serogrupos ACWY que ha demostrado **datos de persistencia de anticuerpos después de 10 años** tras la vacunación¹⁻³

El uso de esta vacuna debe realizarse de acuerdo con las recomendaciones oficiales (ver a continuación de la ficha técnica).^{1,4-6} Para más información, consulte la ficha técnica del producto.

REFERENCIAS: 1. Nimenrix[®] Ficha técnica (Pfizer). Disponible en: <http://labeling.pfizer.com/ShowLabeling.aspx?id=14695>. 2. Menveo[®] Ficha técnica (GSK Vaccines). Fecha de acceso: dic 2021. Disponible en: https://www.ema.europa.eu/documents/product-information/menveo-epar-product-information_en.pdf. 3. MenQuadfi[®] Ficha técnica (Sanofi Pasteur). Fecha de acceso: dic 2021. Disponible en: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/menquadfi-epar-product-information_en.pdf. 4. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Preguntas y respuestas sobre la vacunación frente a la meningitis. 2019. Fecha de acceso: dic 2021. Disponible en: https://www.msbs.gob.es/profesionales/saludPublica/pre/Promocion/Vacunaciones/docs/Preguntas_respuestas_Vacunacion_frente_meningitis.pdf. 5. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Recomendaciones de vacunación frente a la enfermedad meningocócica invasiva. 2019. Fecha de acceso: dic 2021. Disponible en: https://www.msbs.gob.es/en/profesionales/saludPublica/pre/Promocion/Vacunaciones/docs/Recomendaciones_Vacunacion_Meningococo.pdf. 6. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Información para el viajero. Enfermedad meningocócica. Fecha de acceso: dic 2021. Disponible en: http://www.msbs.gob.es/profesionales/saludPublica/sanidad/Exterior/docs/ENFERMEDAD_MENINGOCOCICA.pdf.

Diagnóstico por la imagen de las complicaciones de la cirugía de afirmación de género en los pacientes trans-hombre. Actualización para pediatras. (Primera parte)

Victor Pérez Candela. Diagnóstico por la Imagen. Hospitales Universitarios San Roque. Las Palmas de Gran Canaria.

Cristina Pérez Bello. Graduada en Enfermería. Hospital Universitario Insular de Gran Canaria

Resumen: Este artículo es una actualización para Pediatras, acerca del diagnóstico por imagen de las complicaciones de la cirugía de afirmación de género en los pacientes transgénero, basado en una revisión bibliográfica de los trabajos radiológicos más actuales publicados por los Centros con más experiencia en estas técnicas quirúrgicas de Estados Unidos y otros países así como las presentaciones en las Reuniones anuales de la Sociedad Radiológica de Norte América (RSNA) desde el 2018 al 2022 que se celebra en Chicago. Tras una descripción de los términos empleados para el manejo de dichos pacientes, se comentan las técnicas más utilizadas y las complicaciones derivadas de las mismas. El tema tiene interés por la nueva "ley trans" aprobada el 28 de febrero de 2023 que ha propuesto el Ministerio de Igualdad, publicada en el B.O.E. del 1 de marzo de 2023, la cual deroga la ley de 2007 que regulaba el cambio de sexo y que exigía que la persona estuviera diagnosticada por un médico de disforia de género. Según la nueva ley, a partir de los 16 años se puede solicitar el cambio de sexo sin necesidad de la aprobación de los padres, entre 14y 16 con permiso paterno y de los 12 a los 14 años con permiso de un juez. El Servicio Canario de Salud de la Consejería de Sanidad publicó en febrero de 2019 un excelente y exhaustivo "Protocolo de Actuación Sanitaria a personas trans", sin imágenes de las técnicas quirúrgicas ni de sus complicaciones, por lo que hemos creído conveniente realizar este primer trabajo sobre el diagnóstico por la imagen de las complicaciones de la cirugía de asignación de género en los pacientes trans-hombre y en un segundo en los pacientes trans-mujer, para conocimiento de los Pediatras Canarios..

Palabras clave: Disforia de género. Personas trans. Cirugía de afirmación de género Complicaciones cirugía afirmación. Diagnóstico por la imagen. Trans-hombre

Abstract: This article is an update for Pediatricians on the diagnostic imaging of the complications of affirmation surgery in transgender patients, based on a bibliographic review of the most current radiological works published by the most experienced centers in these surgical techniques in the United States and other countries and the exhibits presented in the annual Meetings of the Radiological Society of North America (RSNA) from 2018 to 2022 that take place in Chicago. After a description of the terms used for the management of these patients, the most commonly used techniques their complications are described. The topic is of interest because of the pass a law "ley trans (gender self-determination law) in 2023/02/28 proposed by the Ministry of Equality, published in B.O.E. on 2023/03/01. which would overturn the 2007 law regulating sex change and requiring that the person be diagnosed by a physician with gender dysphoria. Through this new law, from the age of 12 to 14 years old a sex change can be requested with a Court permit, between 12 and 14 years old with parental permission and from 16 years old free. The Canary Health Service of the Ministry of Health has published in February 2019 an excellent and exhaustive "Protocol of Sanitary Action to trans people", without images of the surgical techniques and their complications as in this work, for that we realize this first paper about the diagnostic imaging od complications of affirmation surgery in trans-men patients and in a second paper the complications of affirmation surgery in trans-woman, for Knowledge of Canary Pediatricians

Key words: Gender dysphoria. Transgender people. Gender affirmation surgery. Affirmation surgery complications. Diagnostic imaging. Trans-men

Introducción

Tras la reciente aprobación de la llamada *ley trans* el día 28 de febrero de 2023, publicada en el BOE el 1 de marzo de 2023 “para la igualdad real y efectiva de las personas trans y para la garantía de los derechos de las personas LGTBI “. A modo de resumen, citamos algunos apartados:

La autodeterminación de género. El cambio registral del nombre y el sexo en el DNI será con aval judicial entre los 12 y los 14; con consentimiento de padres, madres o representantes legales entre los 14 y los 16; y libre a partir de los 16.

Despatologización. Para hacer ese cambio en el registro, la ley despatologiza oficialmente la transexualidad, que dejó de ser considerada un trastorno por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en 2018.

El texto elimina los requisitos médicos que hasta ahora eran necesarios: llevar al menos dos años con hormonación y un informe médico o psicológico que avalase la existencia de disforia de género, un término ya no aceptado por la comunidad científica ni los organismos internacionales.¹

Objetivos

- Realizar una revisión actualizada y la terminología apropiada para la población de pacientes transhombre (Tabla I)²
 El prefijo CIS viene del latín y significa “de este lado” y lo contrario TRANS, “del otro lado”. El término “cis” género fue introducido en 1991 por el Psiquiatra y Sexólogo alemán Volkman Sigush, ya que existía la identidad trans, por lo que también debe existir un modo para nombrar a las personas que se identifican con el sexo asignado al na-

Tabla I.- Terminología pacientes trans²

Término	Definición
Identidad de género	Sentimiento de una persona de ser hombre, mujer u otro
Sexo	La descripción de hombre o mujer asignado al nacimiento
Cisgénero	Persona cuya identidad de género se alinea con el sexo asignado al nacimiento
Transgénero	Persona cuya identidad de género difiere con el sexo asignado al nacimiento
Transmujer	Persona con sexo masculino al nacimiento que se identifica como mujer
Transhombre	Persona con sexo femenino al nacimiento que se identifica como hombre
Disforia de género	Distress causado por la incongruencia de la identidad de género y el fenotipo del sexo
Terapia hormonal de afirmación de género	Régimen hormonal diseñado para inducir características fenotípicas del género de afirmación y suprimir la del sexo asignado al nacimiento
Cirugía de afirmación de género	Cirugías realizadas para alinear la anatomía con la de la asignación de género. Los términos “reasignación y cambio de sexo” se consideran ofensivos y ya no se utilizan
Diversidad de género (también referido como género no conforme, no binario, género queer o género fluido)	Persona cuya identidad de género difiere del sexo asignado al nacimiento pero cuya identidad de género puede no estar confinado al conocido género como binario hombre-mujer
Orientación sexual	Atracción emocional y sexual de una persona a otras

cimiento.

- Aprender los conceptos generales respecto a los tratamientos quirúrgicos y sus complicaciones en la población transgénero . En esta primera parte comentaremos el diagnóstico por la imagen de las complicaciones de la cirugía de afirmación de género de las personas transhombre (mujeres que se identifican como del género masculino (Tabla II) ²
- Entender la valiosa información que

proporciona la imagen para los clínicos referentes.³

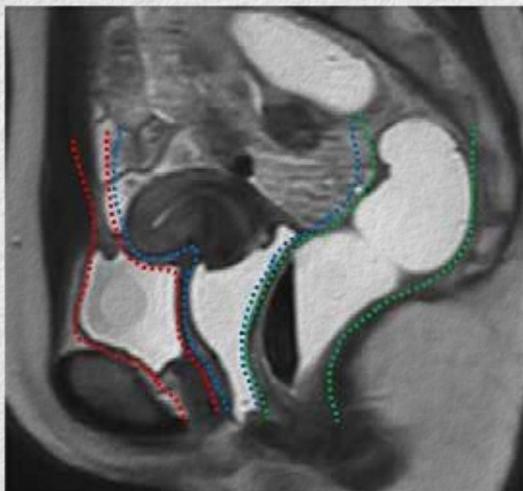
Material y metodo

El material lo hemos obtenido de la revisión bibliográfica de los trabajos más actuales publicados y de las presentaciones en las Reuniones anuales de la Sociedad Radiológica de Norte América celebradas en Chicago (USA) desde el 2017 a 2022, ilustrando con imágenes los procedimientos de diagnóstico por imagen que se realizan antes y después de la realización

Tabla II.- Resumen de procedimientos quirurgicos a realizar para la afirmación de género en pacientes transhombre²

MASCULINIZANTES
.- Contorno corporal
.- Masculinización torácica (mastectomía subcutánea)
.- Masculinización facial
.- Histerectomía, Ooforectomía
.- Faloplastia o metoidioplastia, escrotoplastia
.- Implantación de prótesis testicular o dispositivos erectiles
.- Tiroplastia

Figura.-1. RM órganos pélvicos femeninos normales. Corte sagital T2 y esquema. Compartimentos pélvicos (colores)



RM órganos pélvicos femeninos, corte sagital, T2 .Compartimento anterior (rojo) se encuentra la vejiga y uretra, compartimento medio (azul) útero, vagina, compartimento posterior (verde) el recto

de la cirugía y las complicaciones que se manifiestan mediante dichos estudios de imagen con la cirugía de pacientes trans-hombre. En los pacientes que va a someterse a una cirugía de asignación de género de mujer a hombre hay que realizar previamente un estudio vascular con doppler color, una cistouretrografía miccional, una tomografía axial computarizada (TAC) sin y con contraste y una Resonancia Magnética (RM) de los órganos pélvicos (Figura 1)³

Cirugía de asignación de género de mujer a hombre (transhombre) (parte baja)

Los pacientes trans-hombre suelen utilizar los términos en relación a las técnicas quirúrgicas a realizarse, como “operarse de arriba” (mastectomía) y “operarse de abajo” (genitales)⁴

Hay una serie de cirugías genitales a las que las personas transhombres pueden someterse, incluyendo la histerectomía, ooforectomía, vaginectomía, faloplastia, metoidioplastia y escrotoplastia. Los procedimientos generalmente van escalonados, con la histerectomía (con o sin ooforectomía) realizada varios meses antes de los procedimientos constructivos fállicos (vaginectomía, metoidioplastia, faloplastia y escrotoplastia). Los procedimientos quirúrgicos realizados de una vez, pueden someter a los pacientes al riesgo de operaciones muy prolongadas y un aumento de la pérdida de sangre.

HISTERECTOMÍA.- Es la segunda cirugía más común después de la cirugía masculinizante del tórax. Históricamente se utilizaban los abordajes abdominales o vaginales, pero actualmente se realiza con laparoscopia o cirugía asistida por robot (da Vinci). Las técnicas laparoscópicas ayudan a conservar los vasos epigástricos inferiores, minimizan las cicatrices abdominales, acortan la estancia hospitalaria y facilitan la rehabilitación.

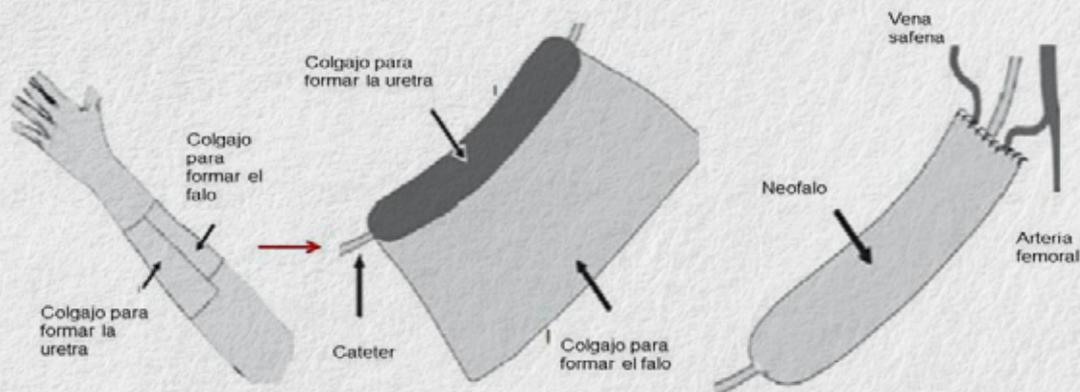
Las complicaciones de la histerectomía laparoscópica incluyen: perforación vesical, hematomas, infección y dehiscencia de la parte superior de la vagina que se abre en el peritoneo y que se sutura al extirpar el útero y cérvix. Los hallazgos de imagen inmediatamente después de la histerectomía laparoscópica incluyen

un neumoperitoneo de pequeño volumen y aire en partes blandas en el lugar de colocación del trocar, que se resuelve en los primeros 7 días. Si no se realiza vaginectomía, la parte superior puede aparecer colapsada como masa de partes blandas posterior a la vejiga.³

FALOPLASTIA.- Es la cirugía afirmante de género más compleja y requiere un equipo multidisciplinario que puede incluir un ginecólogo, un urólogo, un cirujano vascular y un cirujano plástico. Las dos opciones principales para la creación de un neofalo son la faloplastia y la metoidioplastia. La finalidad es la creación de un neofalo estética y funcionalmente aceptable. El interés del paciente puede incluir la capacidad de orinar de pie, mantener la sensación táctil y erógena y participar en la penetración en las relaciones sexuales. Simultáneamente se realiza vaginectomía y uretroplastia (utilización de la mucosa vaginal vascularizada para hacer de puente entre la uretra nativa y la uretra penénea). Se han explorado varios lugares regionales y técnicas de colgajo libre para la faloplastia y con el uso de las técnicas microquirúrgicas avanzadas, el uso de la cara volar radial del antebrazo para la obtención del colgajo libre se ha convertido en la técnica preferida para la creación del neofalo (Figura 2 en la página siguiente). La reconstrucción de un tubo dentro de otro tubo da lugar a un tubo interno con la neouretra y un neofalo externo con un solo colgajo. Los nervios medial y lateral antebraquiales se suturan a los nervios ilioinguinales y dorsal del clítoris para adquirir la sensación táctil y erógena. La principal desventaja es que se necesita un injerto de piel para reconstruir la piel del antebrazo dando lugar una cicatriz estigmatizante.(Figura 3 en la página siguiente)

Las complicaciones de la faloplastia son muy altas dada la complejidad del procedimiento, que a menudo requiere una cirugía correctora adicional. En el periodo inicial postoperatorio la mayoría de las complicaciones están relacionadas con el colgajo. Una insuficiencia vascular es una complicación precoz temida que requiere una monitorización frecuente de la perfusión del colgajo con US doppler. Puede encontrarse también hemato-

Figura 2. Ilustración que muestra la técnica utilizada para obtener un colgajo pediculado del antebrazo para la faloplastia



Utilización de la piel ventral del antebrazo, ramas de la arteria radial y nervios cutáneos antebraqueales para crear el colgajo. El colgajo se enrolla alrededor de un cateter para crear una neouretra tapizada de piel y a su vez se crea un tubo dentro de otro. La sensación táctil y erógena se logra al anastomosar los nervios del donante al nervio dorsal del clítoris (rama del nervio pudendo)

Figura 3. Colgajo de cara volar de antebrazo para creación de neofalo



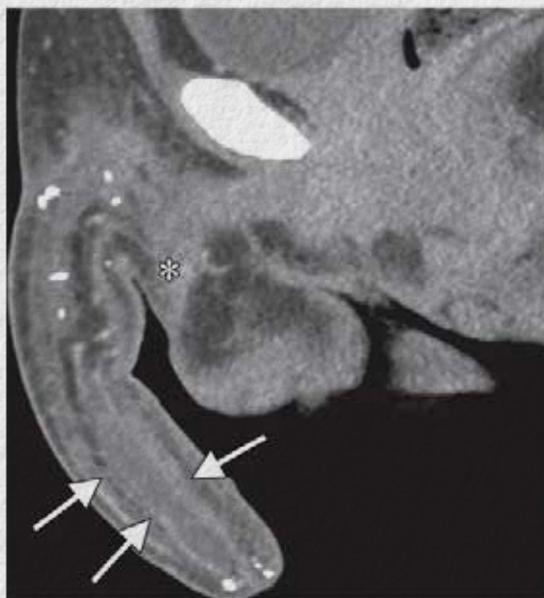
A. Cara volar de antebrazo para colgajo . B, Resultado tras injerto de piel

(Modificado de ER-134, RSNA 2019)

mas e infecciones en los primeros días a semanas después de la cirugía. (Figura 4). Las complicaciones a largo plazo más comunes afectan a la neouretra e incluyen estenosis, fístulas y dehiscencia de la anastomosis. Una alta incidencia de dehiscencia uretral y fístulas ocurre en

aquellos pacientes a los que no se les hace simultáneamente vaginectomía al tener menos tejido asequible para cubrir la anastomosis proximal. (Tabla 3) La uretrocistografía o cistouretrografía miccional son las modalidades estándar para valorar la uretra después de la fallo-

Figura 4. TAC pélvico sagital con contraste. Absceso en neofalo



Transhombre con fiebre y dolor, 2 semanas después de falloplastia, colección con realce (flechas) en la parte distal del falo

(Modificado de Radiographics 2019,39.1368-1392)

Tabla 3.- Complicaciones de la falloplastia⁴

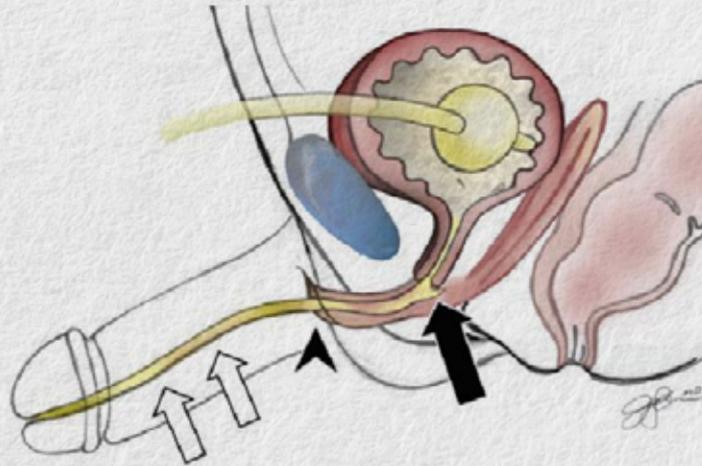
.- Pérdida parcial del colgajo
.- Pérdida total del colgajo
.- Estenosis uretral
.- Fístula uretro cutánea
.- Divertículo de neouretra
.- Fístula entre el lugar de resección vaginal y neouretra
.- Lesión en recto y fístula rectal
.- Mucocele o remanente vaginal
.- Hematoma
.- Absceso

plastia (Figuras 5,6)^{5,6}

METOIDIOPLASTIA.- Es una técnica alternativa a la faloplastia en la que el neofalo se crea a partir de un clítoris hipertrofiado hormonalmente. La uretra nativa se

alarga y se anastomosa al clítoris el cual sirve como el glande. La uretra se alarga dividiendo los ligamentos suspensorios del clítoris en la placa uretral y se reconstruye con mucosa vaginal y colgajos de labios menores, añadiendo piel de los labios

Figura 5. Esquema de anatomía post operatoria de cirugía transhombre



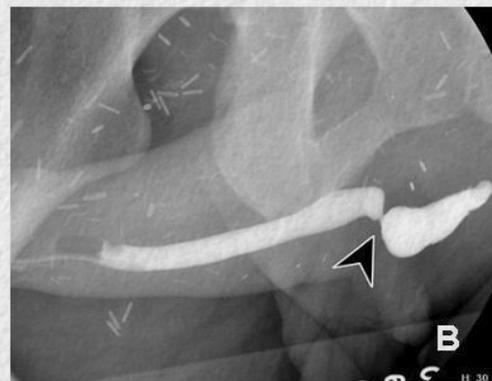
Lugares de anastomosis de la uretra. Unión entre uretra nativa y la parte fija (flecha negra), unión entre parte fija y pendular (cabeza de flecha). Línea de sutura longitudinal a lo largo del neofalo) flechas blancas

(Modificado de Radiographics 2020;40:393-402)

Figura 6 A. Cistouretrografía miccional y B. uretrografía retrógrada



Estenosis de la uretra en la unión entre la parte fija y la pendular (cabeza de flecha) en faloplastia, vía anterógrada



Estenosis de uretra en la unión entre la parte fija y la pendular (cabeza de flecha) en faloplastia vía retrógrada

(Modificado de Radiographics 2020;40:393-402)

menores para construir el eje del neofalo. La metoidioplastia representa una técnica viable para la creación de un neofalo en los que no es viable la técnica con colgajo de antebrazo o muslo o cuando un exceso de cicatrices del colgajo del lugar del donante es inaceptable. La longitud adquirible de este neofalo es tan corta que no permite el intercurso sexual, sin embargo la mayoría de los pacientes pueden orinar de pie y obtener una erección y están contentos con su neo falo.(Figura 7)⁴

Las complicaciones de la metoidioplastia son menos frecuentes y menos severas que con las otras técnicas de faloplastia. Las más comunes son la estenosis uretral y las fistulas. A veces una cavidad vaginal remanente puede drenar a través de una fistula mucosa a la piel perineal

ESCROTOPLASTIA Y PRÓTESIS TESTICULAR.- Las prótesis testiculares generalmente se colocan dentro del neoscroto unos 6 meses después de la faloplastia. Las características de las imágenes de las prótesis testiculares dependen del material con el que están hechas, siendo la mayoría de silicona y aparecen como un áreas de alta

atenuación en los estudios de TAC (Figura 8 en página siguiente). Si una de las prótesis se sustituye por un aparato bomba hidráulica, este aparece como un area de atenuación de líquido y estará conectado con un tubo de silicona.

Las complicaciones de las prótesis testiculares incluyen infección y expulsión del implante, erosión, rotura o luxación.

IMPLANTACIÓN DE DISPOSITIVOS PARA LA ERECCION.- Si un paciente quiere realizar la penetración en las relaciones sexuales, necesita injertos de suficiente consistencia para acomodar dispositivos protésicos hidráulicos de pene. Dos diseños de prótesis de pene son asequibles, los maleables o semirígidos y los inflables o hidráulicos (Figura 9 en página siguiente). Las prótesis maleables consisten en un núcleo central metálico rodeado por silicona, que le da rigidez. La implantación de estos dispositivos produce una erección permanente que debe manipularse la posición antes de la relación sexual y puede ser difícil de disimular cuando deja la relación. Las prótesis inflables son asequibles en dos o tres piezas, las cuales permiten una adecuada

Figura 7, . Metoidioplastia con implantes testiculares



Paciente transhombre de 18 años con metoidioplastia y colocación de implantes testiculares

(Modificado de AJR 2020,214.w27-w36)

Figura 8. TAC corte axial .Implantes testiculares en transhombre



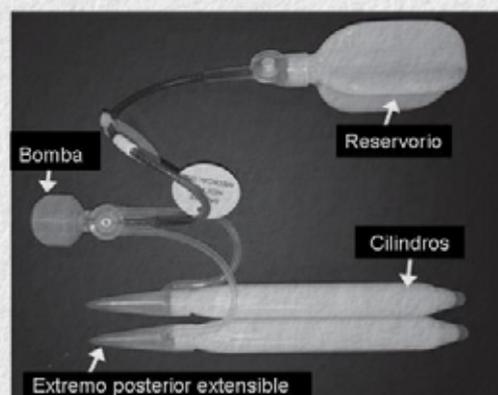
Implantes testiculares, derecho prótesis salina (cabeza de flecha) ,
izquierdo de silicona (flecha)

(Modificado de Radiographics 2019;39: 168-1392)

Figura 9. Prótesis erectiles de pene



Prótesis maleable de pene, mostrando
par de cilindros peniles



Prótesis inflable de pene de 3 piezas (par de cilindros peniles,
reservorio y bomba escrotal) con los tubo de interconexión

(Modificado de AJR 2018;210:1192-1199)

rigidez o flaccidez dependiendo de cuando se desea una erección.

Resultados

Los esquemas e imágenes de las diversas técnicas de imagen, permiten entender las diferentes opciones quirúrgicas que existen y sus complicaciones, extraídas de los diferentes trabajos revisados⁶

Conclusiones

Los estudios de imagen juegan un papel muy importante en la evaluación de los pacientes transgénero, en la planificación prequirúrgica y en el seguimiento postquirúrgico^{7,8}

La familiaridad con el lenguaje utilizado en el informe, aumenta la precisión así como aumenta la confianza de los pacientes, porque ellos ven los informes.

Entender las diferentes cirugías de afirmación de género asequibles que permitan al Pediatra identificar la apariencia normal postquirúrgica así como las complicaciones³

La cirugía de afirmación de género en los pacientes trans-hombre tienen un porcentaje muy alto de complicaciones, que varía según la experiencia del Hospital que lo realice y de la opción quirúrgica, estando en el orden del 60 al 85% por lo que los pacientes deben conocer estos datos antes de decidirse a realizarse los cambios ya que el arrepentimiento es inútil pues no es reversible.⁹

Bibliografía

1. Ley trans para la igualdad real y efectiva de las personas trans y para la garantía de los derechos de las personas LGTBI. B.O.E. nº51, 1 marzo 2023, pg 30452-30514
2. Stowell JT, Grimstad FW, Kirkpatrick DL, Brown ER, Santucci RA, Crane C, Patel AK, Phillips J, Ferreira MA, Ferreira FR, Ban AH, Baroni RH, Wu CC, Swan KA, Scott SA, Andresen KJ. Imaging findings in transgender patients after gender-affirming surgery. *Radiographics* 2019;39:1368-1392
3. Shergill A, Camacho A, Nimhurchearthaigh JN, Horowitz J, Jha P, Poder L, Ascher S, Berchmans E, Lebedis C, Slama J, Nougaret S, Wasnik A, Maturen K, Robbins J, Phillips J, Dighe M, Wang C, Shah S, Reinhold C, Glanc P, Bhosale P, Menias C, Brook O. Imaging of transgender patients: What Radiologists need to know RSNA-2018 (MS-165)
4. Annen AW, Heston AL, Dugi III DD, Dy GW, Bluebond-Langner R, Jensen KK, Berli JU. Masculinizing genital surgery: An imaging primer for the Radiologist. *AJR* 2020;214:W27-W36
5. Blaschke E, Bales GT, Thomas a. Postoperative imaging of phalloplasties and their complications. *AJR* 2014;203:323-328
6. Dabela-Biketi A, Mawad K, Li H, Tan-Kim J, Morrill MY, Rosenstein D, Salim AM. Urethrographic evaluation of anatomic findings and complications after perineal masculinization and phalloplasty in transgender patients. *Radiographics* 2020;40.393-402
7. Jensen KK, Jha P, Sun D, Sohaey R, Oh K, Jafarian W, Brook O, Berdi J, Foster B. Imaging of transition: A comprehensive pictorial review of gender affirmation surgery. RSNA-2019 (MS-205)
8. Stowell JT, Grimstad FN, Kirkpatrick DL, Brown LR, Santucci RA, Patel AK, Phillips J, Ferreira MA, Ferreira FR, Ban AH, Baroni RH, Wu CC, Reid SA, Andresen KJ, Swan Ka. Imaging transgender patients: A new normal use of imaging after gender-affirming surgery RSNA-2018 (MS-128)
9. Fernandez Fernandez S., Moron Hodge S., Agueda Martin S., Zorbakhsh S., Fernández E., Acosta Velázquez K., Gil Vallano R., Sánchez Montoro F., Alegría Hidalgo P., Laz Santos E., Martín Hervás C. Gender affirming genitourinary surgeries. What surgeons do and what we need to know. RSNA-2022 (GUEE-27)

Ampliación del cribado neonatal en Canarias (2ª parte). Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, Homocistinuria y Tirosinemias tipo 1 y 2

Eduardo Valerio Hernández¹, Alejandra González Delgado², Carmen Rosa Rodríguez Fernández-Oliva³, Mercedes Murray Hurtado⁴, Mónica Ruiz Pons Mónica⁵, Luis Peña Quintana⁶

¹Pediatra de Atención Primaria en el Centro de Salud Casco-Botánico (Puerto de la Cruz). Gerencia de Atención Primaria de Santa Cruz de Tenerife. ²Bioquímica clínica. Responsable del laboratorio de cribado neonatal de Canarias, HUC. ³Pediatra. Coordinadora Regional de Pediatría Hospitalaria y de Atención Primaria. ⁴Pediatra. Unidad de Nutrición y Metabolopatías del Hospital Universitario de Canarias. ⁵Pediatra. Unidad de Nutrición y Metabolopatías del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. ⁶Pediatra. Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Hospital Universitario Materno-Infantil de Las Palmas. CIBEROBN ISCIII. ACIP. Universidad de Las Palmas de Gran Canaria

Resumen

El cribado neonatal ampliado (CNA) en Canarias avanza hacia la detección masiva a nivel bioquímico de metabolopatías por Espectrometría de tándem en masas (MS/MS). En el año 2022 se incluyeron la Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) y la homocistinuria (HCY) y en este 2023, se incluirá el cribado de la tirosinemia tipos 1 y 2. Importantes enfermedades con pronósticos totalmente diferentes si son cribadas y detectadas a tiempo, y cuyos tratamientos iniciados de forma temprana, además de alguno específico como es el caso de la tirosinemia tipo 1, son, como en todas las metabolopatías, esenciales para el adecuado control clínico y bioquímico de los pacientes.

Palabras clave: metabolopatías, cribado neonatal ampliado, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria, tirosinemia, nitisinona

Expanded newborn screening in Canary Islands (2nd part). Maple syrup urine disease, Homocystinuria and Tyrosinemia type 1 and 2

Abstract

Expanded newborn screening in Canary Islands is moving towards mass biochemical detection of metabolopathies using tandem mass spectrometry (MS/MS). In 2022, Maple Syrup Urine Disease (MSUD) and homocystinuria (HCY) were included, and in 2023, screening for tyrosinemia types 1 and 2 will be added. These are important diseases with completely different prognoses if they are screened and detected in time, and their treatments initiated in time, in addition to some specific treatments such as in the case of tyrosinemia type 1, are essential for the proper clinical and biochemical control of patients.

Keywords: metabolic disorders, expanded newborn screening, maple syrup urine disease, homocystinuria, tyrosinemia, nitisinone

Introducción

Las ampliaciones realizadas en el cribado neonatal en el último año y las que están programadas para los próximos meses en Canarias son, y van a ser, muy importantes. Hasta finales de 2021, recordemos, se realizaba cribado de 5 metabolopatías de pequeña molécula, sin contar hipotiroidis-

mo congénito (HTC), anemia de células falciformes (ACF) y Fibrosis quística (FQ): fenilcetonuria (PKU), aciduria glutárica tipo 1 (AG-1), déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), déficit de 3-OH-acilCoA deshidrogenasa (LCHAD) y deficiencia de biotinidasa (DB). En 2022 se han incorporado otras dos enfermedades: enfermedad de orina con olor a jarabe de

arce (MSUD, en sus siglas en inglés) y homocistinuria (HCY) y para el año actual, en su primer semestre, serán incorporadas el cribado de la tirosinemia, tanto tipo 1 como tipo 2, ésta última por su importancia en las islas, como veremos más adelante.

Tal y como se realizó en el anterior artículo de este grupo de trabajo¹, cada enfermedad será desglosada en Fisiopatología, formas de diagnóstico, tanto en cribado como clínico, tratamientos actualmente disponibles, tanto en fase de descompensación como en fase de mantenimiento, así como pronóstico y evolución.

Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce o leucinosis (MSUD)

La leucina, isoleucina y valina son aminoácidos de cadena ramificada (branched chain amino acids, BCAA) y constituyen cerca del 40 % de los aminoácidos esenciales en el ser humano. En contraste con otros aminoácidos, los BCAA no se metabolizan en el intestino o hígado, sino en los tejidos periféricos como músculo esquelético, corazón, tejido adiposo y riñón, y por ello, su concentración en plasma aumenta de manera considerable después de comer. Su principal ruta metabólica es su incorporación a proteínas corporales (cerca de un 80%) y el 20% restante se degrada irreversiblemente por la ruta catabólica en la que comparten los dos primeros pasos, una transaminación reversible catalizada por la BCAA aminotransferasa que da lugar a sus correspondientes cetoácidos de cadena ramificada; y un segundo paso de descarboxilación oxidativa irreversible dependiente de pirofosfato de tiamina, por el complejo multienzimático mitocondrial, deshidrogenasa de los cetoácidos de cadena ramificada (branched chain keto acid dehydrogenase, BCKAD). A partir de aquí las vías metabólicas de los BCAA divergen. La enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD, OMIM #248600) es una aminoacidopatía producida por la deficiencia del complejo multienzimático BCKAD, resultando en un acúmulo de los cetoácidos correspondientes α -ceto-isocaproico, α -ceto- β -metilvalérico y α -ceto-isovalérico y de sus BCAA precursores. Su incidencia es de 1/185.000 recién nacidos y se hereda con carácter autosómico recesivo².

En función de la presentación clínica, la tolerancia a proteínas de la dieta, la respuesta a la administración de tiamina y la actividad enzimática residual, la MSUD se clasifica en cinco fenotipos clínicos diferentes:

- a) Comienzo neonatal o clásica es la más frecuente (75 % de los pacientes) y se caracteriza por un período asintomático tras el nacimiento, que puede durar una o dos semanas, dependiendo del grado de deficiencia enzimática y no necesariamente de la cantidad de proteínas ingeridas, tras el cual se inicia un cuadro clínico caracterizado por succión débil, rechazo de la alimentación y letargia que van progresivamente intensificándose; aparece el característico olor dulzón en orina, bradicardia y bradipnea; puede haber hipotonía troncular con hipertonia de extremidades, movimientos de boxeo o pedaleo y postura en opistótonos. El cuadro clínico progresa a coma y muerte si no se inicia precozmente el tratamiento. Estos síntomas neurológicos, junto con la cetosis (raramente con acidosis), con ácido láctico y amonio normales constituyen la forma más frecuente de presentación. La actividad enzimática residual es del 0-2% con respecto a la normal.
- b) Forma intermedia, muy rara, puede iniciarse desde los 5-6 meses hasta los 6-7 años de edad, con síntomas neurológicos progresivos: retraso psicomotor, convulsiones y ataxia; la actividad enzimática residual es del 3-30 %.
- c) Forma intermitente puede aparecer a cualquier edad, caracterizada por síntomas neurológicos tipo intoxicación semejantes a la forma clásica, desencadenados por situaciones de catabolismo (infecciones, quemaduras, intervenciones quirúrgicas) y que pueden ser letales, siendo la actividad residual enzimática entre el 5 y 20 %.
- d) Formas sensibles a tiamina, aunque no existe un criterio uniforme para el diagnóstico de esta rara forma, tiene una presentación similar a la forma intermitente.
- e) Deficiencia de dihidrolipoil deshidro-

genasa (componente E3), que es uno de los componentes del complejo multienzimático BCKAD, tiene una clínica similar a la forma intermedia; la actividad residual enzimática oscila entre el 0 y 25 %³.

El diagnóstico se realiza con la determinación plasmática de los aminoácidos ramificados. En la forma clásica la leucina puede ser superior a 2.000 µmol/L (normal 80-200 µmol/L), y es característica la presencia de aloisoleucina, compuesto resultante de la racemización no enzimática de la isoleucina. En orina aparece un aumento de los ácidos 2-OH-isocaproico, 2-OH-3-metilvalérico y 2-OH-isovalérico. Mediante cribado neonatal se realiza con el aumento de los BCAA y del cociente leucina/isoleucina en sangre seca, por espectrometría de masas en tándem.

La demostración del defecto enzimático se realiza de manera indirecta midiendo la descarboxilación de [1-¹⁴C]leucina en fibroblastos cultivados. En el análisis del defecto genético pueden existir mutaciones en los genes BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD, PPM1K Y BCAT2⁴.

El objetivo del tratamiento en la fase aguda es la rápida normalización de los niveles de BCAA, en especial de la leucina que es el más neurotóxico, y posteriormente un tratamiento dietético de mantenimiento que consiga un adecuado crecimiento y desarrollo del paciente, al mismo tiempo que evite un aumento significativo de los niveles de BCAA. Así pues, en la fase aguda, el tratamiento debe ser inmediato debido al peligro de daño neurológico irreversible e incluso muerte. Existen dos alternativas para reducir lo más rápidamente posible las altas concentraciones de BCAA, que tienen un bajo aclaramiento renal:

- Técnicas extracorpóreas: la de elección es la hemodiálisis con hemofiltración y sólo excepcionalmente diálisis peritoneal o exanguinotransfusión. Estas técnicas consiguen unos descensos significativos, rápidos y mantenidos de los BCAA, pero requieren una infraestructura compleja y el acceso vascular es difícil en neonatos y lactantes. La elección de la técnica a emplear debe depender de la experiencia y disponibilidades de cada hospital.

- Incorporar el exceso de BCAA a la síntesis proteica mediante la inducción al anabolismo con un tratamiento nutricional agresivo con alimentación parenteral y/o nutrición enteral continua. La nutrición parenteral debe realizarse con una mezcla de aminoácidos exenta de BCAA (no disponible en España) y un alto contenido energético con glucosa e insulina si fuera necesario, así como lípidos. Otra alternativa eficaz es iniciar una nutrición enteral a débito continuo con una fórmula exenta de BCAA intentando conseguir un aporte proteico entre 2.5-3 g/kg/día (según la edad), y por lo menos, los requerimientos energéticos normales también según la edad. Esto a veces es difícil de alcanzar en los primeros días, por lo que es necesario empezar con una fórmula diluida y suplementada con polímeros de glucosa hasta una concentración final de un 10% de carbohidratos, o bien combinar la nutrición enteral con glucosa intravenosa junto con insulina (si fuera necesaria), para conseguir un aporte energético alto y evitar el catabolismo.

- La combinación de ambas técnicas (técnicas extracorpóreas junto a soporte nutricional) disminuye más rápidamente los niveles plasmáticos de leucina en un plazo de 12-24 horas.

- Tratamiento del edema cerebral: osmolaridad, manitol, furosemida, ondansetrón (vómitos).

- Tratamiento específico de la causa desencadenante⁵

En la fase de mantenimiento, el objetivo es conseguir un adecuado crecimiento y desarrollo previniendo las deficiencias de macro y micronutrientes, y evitar y tratar las crisis de descompensación. Los aportes de BCAA en cada paciente deben basarse en sus concentraciones plasmáticas, que deben mantenerse, cuando el paciente está asintomático en: leucina 100-200 µmol/l (1.3-2.6 mg/dl), isoleucina 200-400 µmol/l, y valina 200-400 µmol/l.

Las necesidades de leucina oscilan entre 50-90 mg/kg/día en los 2-3 primeros meses de vida, disminuyendo a lo largo del primer año hasta 40-50 mg/kg/día.

La mayoría de los niños afectados de MSUD tienen una ingesta de leucina entre 400-600 mg/día. Con frecuencia, al mantener las concentraciones de leucina en el rango recomendado, las de isoleucina y valina descienden a $< 100 \mu\text{mol/l}$, y es necesario suplementarlos ambos a dosis de 100-200 mg/kg/día para evitar signos clínicos de carencia proteica.

Cuando el diagnóstico es mediante cribado neonatal los objetivos se establecen basándose en los niveles de leucina al diagnóstico y la clínica inicial del paciente. La restricción de proteínas naturales de la dieta obliga al empleo de suplementos proteicos libres de BCAA para completar el aporte proteico necesario para un adecuado crecimiento y desarrollo cognitivo en combinación con la lactancia materna o fórmula infantil. La mayoría de estos preparados contienen vitaminas y minerales que cubren las necesidades del paciente según la edad. Cuando se inicia la diversificación alimentaria se emplean alimentos de bajo contenido proteico, y para alcanzar las necesidades calóricas se emplean aceites y módulos de dextrinomaltoza y/o lípidos. En el seguimiento de los pacientes, se realiza con la monitorización clínica del crecimiento, bioquímica con los niveles de aminoácidos plasmáticos y dietética⁶.

Se recomienda un suplemento de tiamina de 5 mg/kg/día para todas las formas de la enfermedad, puesto que pueden mejorar la tolerancia a los BCAA en algunos pacientes. Las formas sensibles a tiamina requieren entre 10-1.000 mg/día⁷.

En las crisis de descompensación metabólica, durante las infecciones intercurrentes o los procesos de mayores demandas, se produce un rápido aumento de los BCAA, sobre todo de la leucina, sin que existan alteraciones en los estudios bioquímicos rutinarios (glucemia, lactato, amonio, pH). Por ello, es necesario observar la posible presencia de síntomas inespecíficos como hipotonía/hipertonía, decaimiento alternando con agitación, somnolencia, alteraciones en el lenguaje, etc. En estos casos, es necesario suprimir la ingesta de alimentos proteicos e iniciar un régimen de emergencia con polímeros de glucosa junto con el preparado proteico exento de BCAA para promover la síntesis proteica y proporcionar un adecuado aporte calóri-

co, y valorar la derivación a un centro hospitalario⁸.

Homocistinuria

El resumen del paciente con homocistinuria clásica podría ser el de una persona con fenotipo Marfan y fenómenos tromboembólicos, además de retraso mental de diversa gravedad. Esta enfermedad, consecuencia de la alteración del metabolismo de la metionina (en su vía metabólica de trans-sulfuración y remetilación), de herencia autosómica recesiva, se pueden ver afectados los genes CBS, MTHFR, y los genes de la cobalamina C, D y F que asocian aciduria metilmalónica. Entró, tal y como se ha comentado al inicio, en nuestro programa de cribado a finales de 2022, con la determinación de la Metionina (Met) ya que, al contrario que las otras posibles causas, la Met está elevada en el caso de la homocistinuria clásica (CBS, 21q22.3, OMIM #613381)⁹, y ese es el objetivo del cribado. Descrita en 1962 por Carson y Neill¹⁰, se ha descrito en España, Portugal y países de Sudamérica, un predominio de la mutación T191M, al contrario que en otros países europeos, asociada a una no respuesta al tratamiento con piridoxina (B_6)¹¹. En la actualidad, se conoce que el aumento de la homocisteína en plasma es la causante de las manifestaciones clínicas: fallo de medro, retraso psicomotor, alteraciones vasculares, oculares y complicaciones tromboembólicas (accidentes cerebro-vasculares), principales causas de morbi-mortalidad de esta enfermedad¹². Hay que destacar que dentro de las alteraciones oculares con luxación/ectopia del cristalino, para diferenciarlas de las producidas en el Síndrome de Marfan, la luxación inferior es debida generalmente por la homocistinuria y la superior al Marfan.

Entre las causas de origen adquirido, cabe destacar, como causa más frecuente en la infancia, la combinación de hiperhomocisteinemia con aciduria metilmalónica en los hijos de madres con LM exclusiva y que éstas tengan un déficit de factor intrínseco no tratadas o una dieta vegetariana estricta.

Los pacientes con déficit de CBS presentan retraso mental en hasta un 50% de los casos (otra diferencia con el síndrome de Marfan), pero que no llega a ser grave es

muy raro que lo sea, y cuyo origen está en una disminución de la cistationina, inhibición competitiva con otros AA y el problema de la formación de neurotransmisores, entre otros. Las convulsiones pueden estar presentes en un 20%, así como alteraciones del comportamiento o síntomas esquizoides.

En cuanto al sistema esquelético, son frecuentes la osteoporosis, escoliosis, fracturas patológicas, colapso vertebral, pero que se diferencian del Marfan, nuevamente, en que estos pacientes sí tienen limitación articular. Los pacientes con Marfan presentan más hiperlaxitud articular¹³.

El diagnóstico actual se inicia en el cribado neonatal, con la determinación de Metionina y ratio Met/Phe, pero tiene el inconveniente de presentar una alta tasa de falsos negativos, para lo cual se incluye la homocisteína como determinación de 2º nivel o bajar el dintel para considerar positivo de la metionina. En caso de positividad, como pruebas confirmatorias se realiza la homocisteína, tanto en plasma como en orina, y Met (mediante analizador de AA, no mediante MS/MS). Posteriormente, ante la positividad de las pruebas realizadas, podemos pasar a análisis enzimático de la CBS o directamente a la genética⁹.

El tratamiento de la homocistinuria no es una terapia específica, aunque actualmente hay en proceso un estudio clínico con una variante humana enzimática de la CBS-pegilada (OT-58, <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03406611>). El tratamiento consiste en aportar tanto piridoxina (B₆, cofactor de la CBS)¹⁴, ácido fólico y ácido folínico, cobalamina (B₁₂) y betaína (trimetilglicina)¹⁵, que actúa como cofactor en la remetilación. La dieta, como es obvio, debe ser casi exenta en Met, aunque puede recibir lactancia materna de forma controlada combinada con aportes selectivos de AA y suplementos de L-cisteína, manteniendo el resto de macro y micronutrientes según las recomendaciones internacionales¹⁶. Otros tratamientos como aspirina y dipiramol no han demostrado eficacia alguna, la vitamina C puede mejorar la disfunción endotelial y en estos pacientes debemos evitar actividades que aumenten el riesgo tromboembólico, como ACO, cirugías o la deshidratación⁷.

El seguimiento de estos pacientes debe incluir controles cada 1-3 meses de Hcy (< 40-50 µmol/L), anuales de oftalmología y cardiología, B₁₂ y ácido fólico, densitometría y marcadores de osteopenia. El pronóstico, sin tratamiento, hasta el 25% fallecen antes de los 30 años. Los respondedores a B₆ mejoran síntomas, los heterocigotos tienen mayor probabilidad de enfermedad oclusiva vascular y cerebral prematura.

La vacuna para la COVID-19, que en general, y según el documento de consenso de los profesionales clínicos de la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM), es de destacar que para todas las enfermedades metabólicas y los pacientes "...no deben considerarse como "de alto riesgo" frente a este tipo de vacuna. Excepciones pueden ser los pacientes con riesgo de trombosis o microangiopatía trombótica como la homocistinuria, defectos de la cobalamina o del folato, o pacientes con grave disfunción endotelial o plaquetaria (pacientes con enfermedad mitocondrial o acidemia orgánica descompensadas, enfermos lisosomales con grave secuestro esplénico, defectos de glicosilación o algunas glucogenosis la o lb)" (Documento de consenso de los profesionales clínicos de AECOM, 18 de marzo de 2021: <https://aecom.com.es/wp-content/uploads/2021/03/Posicionamiento-AECOM.pdf>), con lo que estos pacientes deben extremarse las precauciones y realizar de manera individualizada la indicación para recibir dicha vacuna.

Tirosinemia tipos 1 y 2

La tirosinemía tipo 1 (TYRSN1) o tirosinemia hepato-renal es un EIM del metabolismo de la tirosina (Tyr), AA no esencial que se obtiene de los alimentos y del AA Phe, mediante la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH), ruta metabólica ya vista en artículos anteriores¹. De herencia autosómica recesiva, su incidencia se estima en 1:100.000 RN. La tirosina puede seguir tres vías:

1. Precursora de la síntesis de catecolaminas, melanina y hormonas tiroideas.
2. Otra de degradación hacia fumarato (ciclo de Krebs y gluconeogénesis) y acetoacetato (síntesis lipídica y obten-

ción de acetil-CoA).

3. Formación de proteínas. Es un aminoácido importante que, si se ve comprometido en alguna parte de su metabolismo, puede dar lugar no sólo a las tirosinemias, sino también a la alcaptonuria, albinismo o enfermedad de Parkinson, entre otras.

En el caso de la tirosinemia tipo 1, el gen defectuoso es la fumarilacetoacetato hidrolasa (FAH, 15q25.1, OMIM #276700), en la vía de degradación de la Tyr, en su paso de fumarilacetoacetato a fumarato y acetato (último paso del proceso de degradación). Al producirse este bloqueo, el producto acumulado (fumarilacetoacetato) toma la vía alternativa hacia succinilacetoacetato (SAA) y succinilacetona (SA), siendo ésta última un inhibidor competitivo de la enzima ácido δ -aminolevulínico dehidratasa (ALAD, en sus siglas en inglés). Esta inhibición resulta en la acumulación del ácido δ -aminolevulínico (ALA) y su excreción en la orina. El ALA se ha asociado con toxicidad mitocondrial, toxicidad hepática, cáncer de hígado y problemas neuro-psiquiátricos. A nivel renal, la SA causa una disfunción Fanconi-like por alteración de la membrana renal y disfunción tubular¹⁷.

La presentación clínica de la tirosinemia tipo 1 es variable y depende de la actividad enzimática. A menor actividad, mayor gravedad. En los casos graves, se puede producir a las pocas semanas fallo hepático agudo con aparición de vómitos, sangrado, hipoglucemia, alteraciones de la coagulación, ascitis, ictericia y hepatomegalia, que puede conllevar una alta mortalidad. En el caso de las alteraciones de la coagulación, en niños sin datos de fallo hepático, se debería sospechar tirosinemia tipo 1¹⁸, al igual que la cirrosis o la aparición de hepatocarcinoma en la etapa infantil, ya que es la principal causa en edades tempranas, con picos de incidencias entre los 4-5 años¹⁹. La disfunción renal, ya comentado el síndrome Fanconi-like, se caracteriza por glucosuria y raquitismo hipofosfático, que en última instancia conlleva a la nefrocalcinosis²⁰.

Dentro de los parámetros bioquímicos habituales que se pueden detectar en los pacientes previo al diagnóstico etiológi-

co son los de fallo hepático con datos de coagulopatía con TTPa y TP elevados, hipoproteinemia, hipertransaminasemia, hiperbilirrubinemia, hiperamonemia que puede ser moderada, AFP muy elevada; afectación tubular e hipoglucemia. La Tyr se puede encontrar elevada, aunque no es el marcador específico ya que puede elevarse en niños prematuros, nutrición parenteral total, síndromes de depleción mitocondrial u otras enfermedades metabólicas como las tirosinemias tipo II y III, como una hipertirosinemia transitoria del recién nacido; aumento de metionina y excreción aumentada del ácido δ -aminolevulínico en orina y SA tanto en sangre como en orina, siendo ésta última la clave para el diagnóstico y marcador utilizado en el cribado neonatal. El estudio genético sobre el gen FAH confirma el diagnóstico^{21,22}. En España la mutación más frecuente el cambio intrónico IVS6-1(G > T) presente en hasta el 66.6% de los pacientes en el último estudio realizado²³.

Además de la restricción proteica, con uso de fórmulas de aminoácidos exentas en Phe y Tyr, manteniendo el resto de macro y micronutrientes según las recomendaciones internacionales¹⁶, el pronóstico de los pacientes con tirosinemia tipo 1 ha cambiado radicalmente tras la introducción de la nitisinona (NTBC, herbicida)²⁴, sustancia que realiza un bloqueo del paso previo de la FAH, permitiendo un acúmulo del 4-OH-fenilpirúvico, menos dañino, pero que secundariamente aumenta la Tyr, pudiendo ocasionar cristalización de la misma en la córnea y toxicidad a nivel cerebral. Para evitar esto, se deben mantener unos Niveles óptimos de Tyr en plasma entre 200 y 400 μ mol/L. La dosis recomendada es de 1-2 mg/Kg/día, administrándose cada 12-24 horas. Se dispone de cápsulas de 5, 10 y 20 mg, y jarabe mg/mL. La dieta es restrictiva en proteínas, con unas necesidades de fenilalanina y de tirosina entre 30-100 mg/Kg/día, siendo muy parecida a la fenilcetonuria, pero algo más laxa. El trasplante hepático que puede ser muy urgente con código 0 si no hay respuesta a NTBC y se produce un fallo hepático agudo, es la última alternativa, quedando posteriormente el paciente con una inmunodepresión para evitar rechazo durante toda su vida²¹.

El pronóstico suele ser bueno, con una buena calidad de vida, una sola medica-

ción y dieta de por vida, con buena integración escolar, pudiendo aparecer en la adolescencia problemas de hiperactividad y neurocognitivos.

La tirosinemia tipo 2 (TYRSN 2, OMIM #276600) tiene una importancia relevante en Canarias. En la isla de Gran Canaria se han detectado hasta 5 pacientes de familias distintas con una mutación predominante (p.P406L) tipo “efecto fundador” (presente en los pacientes en homocigosis) no descrita hasta el momento de la publicación²⁵. También conocida como síndrome Richner-Hanhart, presenta una muy alta incidencia como se ha mencionado, en la isla de Gran Canaria, ya que normalmente suele ser de 1:250.000 RN. Se afecta el gen de la tirosina aminotransferasa (TAT, 16q22.2), primer paso en la degradación de la Tyr, y cuyo acúmulo tóxico importante es la propia Tyr ya que, como se mencionó anteriormente en el tratamiento con NTBC en la tipo 1, la Tyr forma cristales en córnea (queratitis bilateral, herpes-like) y epidermis (lesiones hiperqueratóticas, callos). Además, puede haber afectación neurológica leve-moderada a largo plazo.

El diagnóstico sin cribado neonatal se realiza de forma clínica por los hallazgos encontrados y posteriormente con la medición de la Tyr en sangre. Mediante cribado, las cifras elevadas de Tyr al nacimiento son las que ponen sobre aviso para su estudio. Recordemos que hay otras causas de aumento de Tyr en sangre que hay que descartar mediante segundas muestras y marcadores secundarios (Phe/Tyr disminuido). En ambos casos, la SA será normal. El estudio molecular en el gen TAT confirmará el diagnóstico²⁶.

El tratamiento de la TYRSN2 está limitado a la restricción proteica, manteniendo cifras de Tyr en sangre entre 200-500 $\mu\text{mol/L}$, además de fórmulas especiales con aminoácidos y restringidas en Phe y Tyr, manteniendo el resto de macro y micronutrientes según las recomendaciones internacionales¹⁶. El simple hecho de bajar las cifras de Tyr en sangre revierte los efectos de la misma a nivel ocular y cutánea, pudiendo, si se mantiene estable, vivir sin mayores complicaciones²⁷. Se han comunicado casos de embarazos que con niveles de Tyr > 1000 $\mu\text{mol/L}$, pueden afectar al feto produciendo microcefalia, convulsio-

nes y retraso mental. Si esos niveles estaban por debajo de 200, no afectaban y se han producido casos con niños normales²⁶.

En Canarias su introducción en cribado es obligatoria por la alta incidencia a la zona de Gran Canaria, incluso mayor que la tipo 1, evitando así las manifestaciones clínicas, diagnóstico precoz y consejo genético adecuado²⁵.

Conclusiones

El CNA en Canarias avanza hacia una mejora necesaria y hartamente solicitada. Con la adición de estas cuatro nuevas enfermedades, se sitúa en un total de nueve para metabolopatías específicas, acorde a los requisitos mínimos determinados por el consejo interterritorial en su última reunión en abril de 2022 y que modifican el RD 1030/2006 de la cartera de servicios del SNS. No obstante, estos avances siguen siendo escasos en nuestro medio. La tecnología de espectrometría de masas en tándem, nos permite cribar la mayoría de aminoacidopatías y defectos de la beta-oxidación con la misma muestra y reactivos, sin producirse un aumento en el coste al incluir todas las enfermedades restantes²⁸. Para hacerse una idea, la tabla I define las enfermedades cribadas y las que se podrían cribar, repitiendo, por el mismo coste.

Seguir las directrices del consejo interterritorial, y al ritmo actual de 2 enfermedades/año nos abocaría a mínimo 10-15 años de retraso para tener un cribado completo. Este grupo de trabajo considera que mantener este proceso es contraproducente y carente de todo sentido, pues:

1. En la mayoría de comunidades (13 de 20 laboratorios de toda España) donde se ha implementado el cribado ampliado por MS/MS han comenzado con un mayor número y no limitadas a lo indicado por el Ministerio de Sanidad
2. Esta disparidad se hace patente en que podemos encontrar laboratorios con siete enfermedades y otros con más de 20, comprometiendo seriamente la igualdad entre los ciudadanos de este país²⁹
3. Basar la implantación de enfermedades en el cribado en informes de coste-efectividad realizados por la *Red Española*

de *Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias* (AETS, <https://redets.sanidad.gob.es/>) en el caso de enfermedades raras cribadas mediante MS/MS, donde añadir no implica una modificación del coste del cribado, supone abocar a dichos pacientes a un retraso del diagnóstico, tratamiento y del consejo genético, sin poder evitar, en determinados casos, nuevos nacimientos con la enfermedad heredada

4. Debido a este retraso del diagnóstico, agravado en nuestra comunidad por su situación geográfica, hace que los diagnósticos de EIM en Canarias sean, si cabe, más complicados y tardíos, con lo que ello conlleva en la situación clínica del paciente, confianza y seguridad de su familia en el sistema.

En el caso de los informes de cribado mediante MS/MS realizados por las AETS en los que se basa el Ministerio de Sanidad para la inclusión de las enfermedades en el cribado, si bien su realización en este tipo de enfermedades puede ser discutible, hay retrasos palpables y duplicación del trabajo que hacen que la inclusión de nuevas enfermedades se vea comprometida. Como ejemplo, trabajos realizados en 2013 y 2014 sobre MSUD, HCY, AG-1, LCHAD, tirosinemia tipo 1 y acidemias orgánicas, siendo algunas incluidas hasta

8 años después, y realizándose un nuevo informe en 2020 por parte del equipo de trabajo de Galicia repitiendo el análisis sobre MSUD, isovalérica y HCY e inicio de "estudio piloto". Galicia lleva desde el año 2000 cribando estas enfermedades, con la mayor incidencia de MSUD (1/39.300 RN) de España³⁰. Si Galicia no hubiese cribado desde el año 2000, ¿Qué hubiese pasado con esos pacientes?

Haciendo mención en el resumen del informe del 2020: *"la inclusión de una enfermedad en un programa de cribado debe realizarse de manera racional y eficiente. Los programas de cribado deben disponer de suficiente evidencia científica sobre los beneficios en salud y de estudios de coste-efectividad"*. Duane Alexander director del *National Institute of Child Health and Human Development* (NICHD, EEUU), fallecido en el 2020 por enfermedad de Alzheimer dijo *"Criba, a no ser que haya una apremiante razón para no cribar"* y *"centrarse en lo que no hay que cribar, más que en lo que hay que incluir"*³¹. Este grupo de trabajo es partidario de esto último y recomienda e insiste en la inclusión completa de los EIM detectables en MS/MS, acorde a lo realizado en otras comunidades, de la forma más rápida que técnica y humanamente sea posible. No quedan muchas y es obvio que el camino seguido por el

Tabla I. Enfermedades cribadas en nuestra comunidad y enfermedades que pueden ser cribadas mediante MS/MS, con misma muestra, mismos reactivos e igual coste

Enfermedades metabólicas de cribado en Canarias (MS/MS)	Resto de enfermedades metabólicas detectables en cribado por MS/MS		
PKU	AP		
AG-1	AMM		
MCAD	IVA		
LCHAD	Déficit del transportador de carnitina		
Déficit de biotinidasa	Citrulinemia tipo 1		
MSUD	Aciduria argininosuccínica		
HCY	3-metilcrotonilglicinuria		
TYRSN1	Déficit de HMG-CoA		
TYRSN2	Déficit de β -cetotilasa		
	VLCAD		
	TFP		
	CACT		
	CPT-1		
	CPT-2		
	MADD		
	H	M	G
	KTD		
Total: 9	Total: 17		

Ministerio de Sanidad llevará a la misma conclusión, pero para posiblemente “sólo algunos” pacientes podría ser demasiado tarde en nuestra comunidad. Por muy pocos que sean, siempre merece la pena realizarlo.

Además, queremos transmitir la imperiosa necesidad de que el actual laboratorio de cribado neonatal se convierta en el laboratorio de referencia para el estudio diagnóstico de sospecha de EIM. Para ello es necesario una hoja de ruta clara y comenzar a analizar, no sólo las muestras de cribado, sino de todos aquellos niños con metabolopatías diagnosticadas (actualmente sólo se hace en el control de Phe en niños con fenilcetonuria) para control metabólico y de aquellas sospechas que surjan en los hospitales de referencia de nuestra comunidad. Así mismo, es muy importante la formación de todos los profesionales sanitarios implicados en este proceso. Una recogida de muestra correcta, con envío adecuado en tiempo y forma, y conocer las repercusiones que tiene en el cribado de este tipo de enfermedades, es de imperiosa necesidad de conocimiento para todos los implicados y para el correcto funcionamiento del laboratorio y el cribado que realiza.

Esta es la única solución real para la increíble problemática actual de tiempos sospecha/extracción/transporte/análisis/resultados/inicio de tratamiento específico que tenemos y que, a día de hoy, siendo de extrema importancia y enorme magnitud para los profesionales, pacientes y familias, sigue sin solución.

Bibliografía

- Valerio Hernández E, González Delgado A, Rodríguez Fernández-Oliva CR, Murray Hurtado M, Peña Quintana L, Ruiz Pons M. Actualización del cribado neonatal ampliado en Canarias. Nuevas enfermedades y perspectivas futuras. *Can Pediatr* 2022; 46:92-104. Disponible en: <https://scptfe.com/actualizacion-del-cribado-neonatal-ampliado-en-canarias-nuevas-enfermedades-y-perspectivas-futuras/>
- Blackburn PR, Gass JM, Vairo FP E, Farnham KM, Atwal HK, Macklin S et al. Maple syrup urine disease: mechanisms and management. *Appl Clin Genet* 2017; 10:57. Disponible en: <https://pmc/articles/PMC5593394/>
- Strauss KA, Carson VJ, Soltys K, Young ME, Bowser LE, Puffenberger EG et al. Branched-chain α -ketoacid dehydrogenase deficiency (maple syrup urine disease): Treatment, biomarkers, and outcomes. *Mol Genet Metab* 2020; 129:193-206. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2020.01.006>
- Strauss KA, Puffenberger EG, Carson VJ. Maple Syrup Urine Disease. En: Gene Rev. Pagon R, Adam M, Ardinger H, eds. 2020. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1319/>
- Vitoria I, Merinero B, Sánchez-Valverde F, Gil D, Dalmau J. Enfermedad de orina de jarabe de arce. En: *Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo*. Madrid: Ergon 2018. pp. 85-94. Disponible en: <https://aecom.com.es/wp-content/uploads/2018/01/protocolos-AECOM-2-ed.pdf>
- Ruiz Pons M, Sanchez Valverde F, Dalmau Serra J. Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo. Madrid: Ergon 2015. Disponible en: https://ergon.es/wp-content/uploads/2015/08/n018_Tratam_nutricional_EIM_3ed.pdf
- Valerio Hernández E, Ruíz Pons M, Peña Quintana L, Murray Hurtado M, Rodríguez Fernández-Oliva CR, de la Nuez Viera F, Plasencia Núñez M. Errores congénitos del metabolismo herramientas terapéuticas. *Boletín Canar Uso Racion del Medicam del SCS* 2021; 13:1-7. Disponible en: https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/f4657c2e-4160-11ec-bda3-d3e6cfb1ac5c/BOLCAN_ECM_V13_n2_set2021.pdf
- Alcalde Martín C, de las Heras Montero J, Llaena Fernández M, Andrade Lodeiro F. Enfermedad de jarabe de arce (Maple Syrup Urine Disease, MSUD). En: *Enfermedades raras metabólicas Procedimientos de urgencias y de situaciones de riesgo*. Madrid: Ergon 2017. pp. 211-219. Disponible en: <https://aecom.com.es/wp-content/uploads/2020/03/PROTOCOLO-DE-URGENCIAS.pdf>
- Morris AAM, Kožich V, Santra S, Andria G, Ben-Omran TIM, Chakrapani AB et al. Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. *J Inher Metab Dis* 2016; 40:49-74. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10545-016-9979-0>
- Carson NAJ, Neill DW. Metabolic abnormalities detected in a survey of mentally backward Individuals in Northern Ireland. *Arch Dis Child* 1962; 37:505. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2012909/>
- Urreizti R, Asteggiano C, Bermudez M, Córdoba A, Szlagó M, Grosso C et al. The p.T191M mutation of the CBS gene is highly prevalent among homocystinuric patients from Spain, Portugal and South America. *J Hum Genet* 2006; 51:305-313
- García-Jiménez MC, Baldellou A, García-Silva MT, Dalmau-Serra J, García-Cazorla A, Gómez-

- López L et al. Estudio epidemiológico de las enfermedades metabólicas con homocistinuria en España. *An Pediatr* 2012; 76:133-139
13. Couce Pico ML, González Vioque E, Dionisi-Vici C. Trastorno del metabolismo de los aminoácidos azufrados. En: Couce Pico ML, Aldámiz-Echevarría L, García Jiménez MC, González-Lamuño Leguina D, eds. *Diagnóstico y Tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*, 5ª ed. Madrid: Eegpn 2022, pp. 367-376
 14. Kožich V, Sokolová J, Morris AAM, Pavlíková M, Gleich F, Kölker S et al. Cystathionine β -synthase deficiency in the E-HOD registry-part I: pyridoxine responsiveness as a determinant of biochemical and clinical phenotype at diagnosis. *J Inherit Metab Dis* 2021; 44:677-692
 15. Valayannopoulos V, Schiff M, Guffon N, Nadjar Y, García-Cazorla A, Martínez-Pardo Casanova M et al. Betaine anhydrous in homocystinuria: Results from the RoCH registry. *Orphanet J Rare Dis* 2019; 14:1-10
 16. Hermoso M, Tabacchi G, Iglesia-Altaba I, Bel-Serrat S, Moreno-Aznar LA, García-Santos Y et al. The nutritional requirements of infants. Towards EU alignment of reference values: The EURRECA network. *Matern Child Nutr* 2010; 6:55-83
 17. Morrow G, Tanguay RM. Biochemical and clinical aspects of hereditary tyrosinemia Type 1. *Adv Exp Med Biol* 2017; 959:9-21. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28755181/>
 18. JM C, SK G, SK C, JF F. Tyrosinemia type 1 should be suspected in infants with severe coagulopathy even in the absence of other signs of liver failure. *Pediatrics* 1999; 103:675-678. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10049978/>
 19. van Ginkel WG, Pennings JP, van Spronsen FJ. Liver cancer in tyrosinemia type 1. *Adv Exp Med Biol* 2017; 959:101-109. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28755188/>
 20. Brito dos Santos S, Bertholet-Thomas A, Butin M, Dubourg L, Fouilhoux A, Bacchetta J. Tyrosinemia type 1 in pediatric nephrology: Not always straightforward. *Arch Pediatr* 2021; 28:338-341. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33858731/>
 21. de Laet C, Dionisi-Vici C, Leonard J V., McKiernan P, Mitchell G, Monti L et al. Recommendations for the management of tyrosinaemia type 1. *Orphanet J Rare Dis* 2013; 8:8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23311542/>
 22. Chinsky JM, Singh R, Ficicioglu C, van Karnebeek CDM, Grompe M, Mitchell G et al. Diagnosis and treatment of tyrosinemia type I: a US and Canadian consensus group review and recommendations. *Genet Med* 2017; 19:1380-1395
 23. Couce ML, Dalmau J, del Toro M, Pintos-Morell G, Aldámiz-Echevarría L. Tyrosinemia type 1 in Spain: mutational analysis, treatment and long-term outcome. *Pediatr Int* 2011; 53:985-989. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21752152>
 24. Couce ML, Sánchez-Pintos P, Aldámiz-Echevarría L, Vitoria I, Navas V, Martín-Hernández E et al. Evolution of tyrosinemia type 1 disease in patients treated with nitisinone in Spain. *Medicine (Baltimore)* 2019; 98: e17303. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31574857/>
 25. Peña-Quintana L, Scherer G, Curbelo-Estévez ML, Jiménez-Acosta F, Hartmann B, La Roche F et al. Tyrosinemia type II: Mutation update, 11 novel mutations and description of 5 independent subjects with a novel founder mutation. *Clin Genet* 2017; 92:306-317. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/cge.13003>
 26. Couce Pico ML, Aldámiz-Echevarría Azuara L. Trastornos del metabolismo de la Tirosina. Tirosinemia tipo I, II, III, hawkinsinuria, alcaptonúrias y deficiencia de la maleilacetato isomerasa. En: *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*, 5ª ed.. Couce ML, Aldámiz-Echevarría L, García-Jiménez MC, González-Lamuño D, eds. Madrid: Eegon 2022, pp. 357-365
 27. Nakamura K, Matsumoto S, Mitsubuchi H, Endo F. Diagnosis and treatment of hereditary tyrosinemia in Japan. *Pediatr Int* 2015; 57:37-40. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25443793/>
 28. Vitoria I, Martín-Hernández E, Peña-Quintana L, Bueno M, Quijada-Fraile P, Dalmau J et al. Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency: experience with four cases in Spain and review of the literature. *JIMD Rep* 2015; 20:11-20. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25614308/>
 29. Castiñeras DE, Couce ML, Marin JL, González-Lamuño D, Rocha H. Newborn screening for metabolic disorders in Spain and worldwide. *An Pediatr* 2019; 91:128.e1-128.e14
 30. Couce Pico ML, Castiñeiras Ramos DE, Bóveda Fontán MD, Iglesias Rodríguez AJ, Cocho De Juan JA, Fraga Bermúdez JM. Advances in the diagnosis and treatment of maple syrup urine disease: experience in Galicia (Spain). *An Pediatr (Barc)* 2007; 67:337-343. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17949643/>
 31. Alexander D, Van Dyck PC. A Vision of the future of newborn screening. *Pediatrics* 2006; 117:S350-354. Disponible en: [/pediatrics/article/117/Supplement_3/S350/68865/A-Vision-of-the-Future-of-Newborn-Screening](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/168865/A-Vision-of-the-Future-of-Newborn-Screening)

Diagnóstico por imagen de las complicaciones de la cirugía de afirmación de género en los pacientes trans-mujer. Actualización para pediatras. (Segunda parte)

Víctor Pérez Candela. Diagnóstico por la Imagen. Hospitales Universitarios San Roque. Las Palmas de Gran Canaria.

Cristina Pérez Bello. Graduada en Enfermería. Hospital Universitario Insular de Gran Canaria

Resumen: Este artículo es una actualización para Pediatras, del diagnóstico por imagen de las complicaciones de la cirugía de afirmación de género en los pacientes trans-mujer, continuando el anterior dedicado a los pacientes trans-hombre. Se describen las técnicas más utilizadas y las complicaciones derivadas de las mismas.

Palabras clave: Disforia de género. Personas trans. Cirugía de afirmación de género. Complicaciones cirugía afirmación. Diagnóstico por Imagen. Trans-mujer

Abstract: This article is an update for Pediatricians on the diagnostic imaging of the complications of affirmation surgery in trans-women patients, it's the second part dedicated to diagnostic imaging of complications of gender affirmation surgery in trans-woman patients. The most commonly used techniques and their complications are described.

Key words: Gender dysphoria. Transgender people. Gender affirmation surgery. Affirmation surgery complications. Diagnostic imaging. Trans-women

Introducción

Se define la incongruencia de género como una discrepancia entre la identidad de género y el sexo asignado al nacimiento. Aquellas personas en las que el género es incongruente se llaman transgénero. Por el contrario las personas cuyo género se alinea con el sexo se denominan cisgénero. La incongruencia de género se reconoce como una condición de la salud sexual cuyo tratamiento incluye un cuidado multidisciplinario que mejore la calidad de

vida de las personas trans.¹

Material y método

De forma coloquial los/as pacientes trans-mujer se refieren como cirugía de arriba a la creación de mamas y cirugía de abajo a la genital. (Tabla I)³

El material lo hemos obtenido de la revisión bibliográfica de los trabajos más actuales publicados y de las presentaciones en las Reuniones anuales de la Sociedad

Tabla I. Resumen de procedimientos quirúrgicos a realizar para la afirmación de género en pacientes transmujer³

FEMINIZANTES
- Aumento de mamas
- Orquiectomía
- Vaginoplastia
- Feminización facial
- Condrolplastia tiroidea
- Cirugía de la voz (glotoplastia, aproximación cricotiroidea)
- Contorno corporal

Radiológica de Norte América celebradas en Chicago (USA) desde el 2018 a 2022, ilustrando con imágenes los procedimientos de diagnóstico por imagen que se realizan antes y después de la realización de la cirugía y las complicaciones que se manifiestan mediante dichos estudios de imagen con la cirugía de pacientes transmujer

Cirugía de afirmación de género de hombre a mujer (transmujer)

AUMENTO DE MAMAS.- Las hormonas feminizantes (estrógenos, progesterona y antiandrógenos) inducen el desarrollo del tejido mamario, el cual es histológicamente idéntico al de las mujeres cisgénero. El máximo desarrollo mamario ocurre al primero o segundo año de terapia hormonal continuada y orquiectomía, pero el estadio V de Tanner de la maduración de la mama rara vez se adquiere, por lo que se realiza el aumento quirúrgico de la mama con implantes salinos, de silicona o de doble luz, en la personas transmujer en las que la terapia hormonal falla para inducir el adecuado desarrollo mamario. (figura 1). Las personas que desarrollan tejido mamario

tienen el riesgo de presentar lesiones cancerosas (figura 2, en siguiente página)

Las complicaciones per operatorias tales como el hematoma, seroma o un absceso pueden diagnosticarse con ecografía y manejarse con drenaje percutáneo, La integridad de los implantes puede evaluarse con mamografía, ecografía TAC y Resonancia Magnética, con características de imagen semejantes a las de las mujeres cisgénero con implantes mamarios.

Algunas personas transmujer se someten a inyecciones de silicona (que están prohibidas) para aumentar las mamas, las cuales forman granulomas, masas de partes blandas que distorsionan la arquitectura con engrosamiento trabecular y ulceración de la piel, que pueden producir necrosis y secuelas sistémicas como reacciones autoinmunes, migración de la silicona, embolismo pulmonar e incluso la muerte.³

VAGINOPLASTIA.- El fin principal de la cirugía genital feminizante es crear una neovagina funcional y cosméticamente aceptable. La vaginoplastia se realiza utilizando una de las 4 técnicas: la inversión pene-

Figura 1. TC Implantes mamarios en personas transmujer



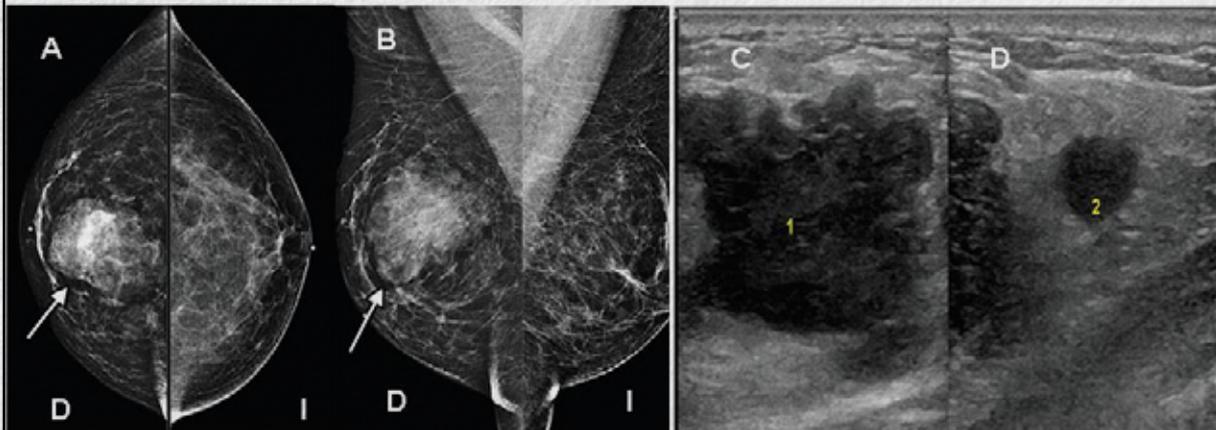
Implantes mamarios de silicona subglandulares, 5 días postoperatorio con aire subcutáneo (flechas)



Implantes mamarios de silicona subpectoriales con desarrollo inadecuado de mamas después de terapia hormonal

(Modificado de Radiographics 2019;39:1368-1392)

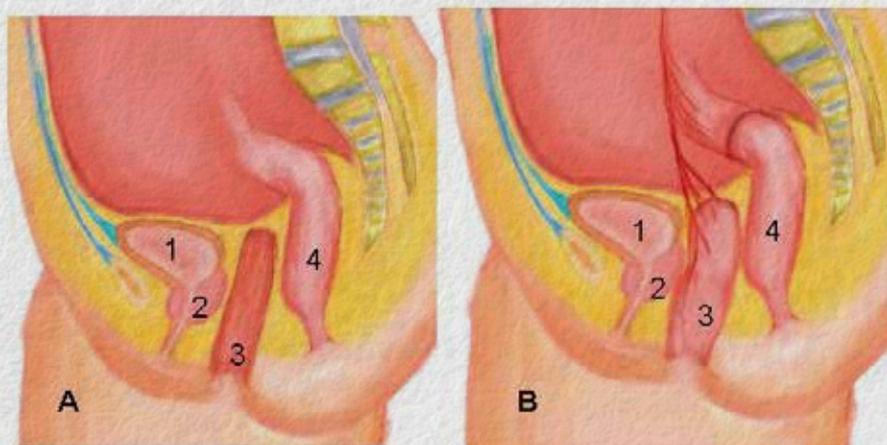
Figura 2. Mamografía craneo-caudal y oblicua medio lateral. Ecografía mama derecha



A. Mamografía craneo caudal B. proyección oblicua medio lateral de paciente transmujer de 60 años en tratamiento con estradiol, muestra masa retroareolar (flecha) en mama derecha en correlación con masa palpable .C. Ecografía de la masa de contorno irregular, hipoecoica y D una segunda masa adyacente. La biopsia mostró un carcinoma ductal invasivo pobre diferenciado en ambos nodulos

Modificado de Radiographics 2020;40:13-27)

Figura 3. Esquemas gráficos de vaginoplastias



A. Vaginoplastia con inversión pene-escrotal. B. Vaginoplastia con interposición intestinal. 1 vejiga, 2 próstata, 3 neovagina, 4 recto

(Modificado de Radiographics 2019,39:1368-1392)

escrotal, la interposición intestinal, la vaginoplastia peritoneal o el uso de injertos cutáneos.(figura 3)

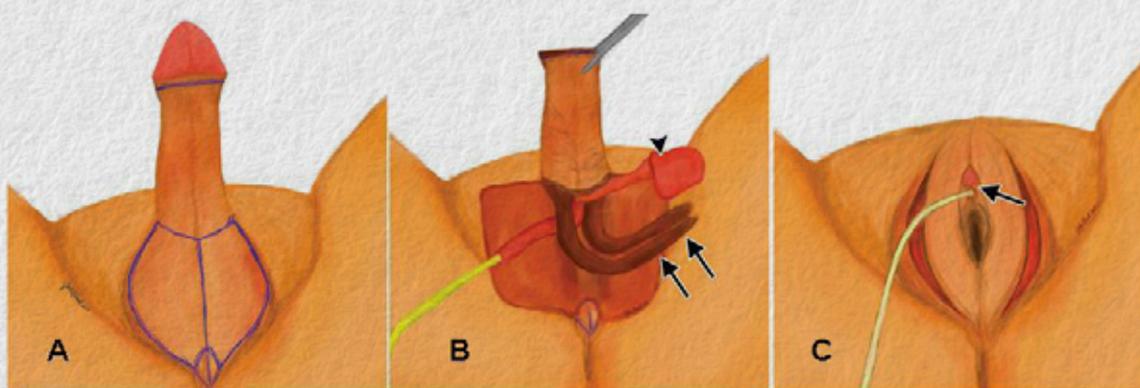
Inversión pene-escrotal.- Es la técnica quirúrgica más utilizada. La orquiectomía, el desarmado del pene, el acortamiento de la uretra y la reposición se realizan simultáneamente. El remanente del pene, la piel escrotal y perineal se invierten y se pliegan hacia atrás alineándose con el túnel vaginal que se crea con una disección roma entre el perineo y espacio retroprostático (figura 4). La parte lateral del escroto forma los labios mayores. El colgajo uretral y la piel del pene no circuncidado forman los labios menores. El colgajo neovaginal puede suturarse a los ligamentos sacroespinosos para prevenir el colapso y ampliar la profundidad neovaginal. Se considera la inversión pene-escrotal la técnica que tiene menos complicaciones y con una evolución estética y funcional más satisfactoria.(figura 5 en página siguiente)⁴

Interposición intestinal.- En ciertas circunstancias se usa un segmento pediculado rectosigmoideo del colon para

creas una neovagina con anastomosis coloperineal (figura 3 B). Aunque la interposición intestinal es segura y eficaz, generalmente se reserva como una opción de segunda línea a la inversión pene-escrotal. Las transmujer que han recibido hormonas supresoras de la pubertad de niños o adolescentes pueden tener unos genitales menos desarrollados con menos tejido de pene y escrotal para injertos y pueden beneficiarse de la interposición intestinal o de la vaginoplastia peritoneal³

Características de la imagen después de vaginoplastia.- Habitualmente la neovagina está colapsada y es difícil de evaluar en la TC de rutina. Si la clínica requiere su evaluación, se utiliza un instrumento dilatador de silicona asequible comercialmente, que está hueco centralmente, y distiende la cavidad neovaginal, mejorando su visualización (figura 6 A, en página siguiente). Los parámetros neoantropométricos radiológicos que pueden valorarse en las imágenes incluyen la profundidad vaginal, el ángulo del eje neovaginal y el grosor del septo rectovaginal.

Figura 4. Creación de vaginoplastia con inversión pene-escrotal



A. Pene y escroto marcado con los lugares de incisión (líneas azules). B. Desarmado del pene con extracción de los tejidos eréctiles (cuerpos cavernosos y esponjosos (flechas). El glande (cabeza de flecha) se reduce de tamaño, conservándose el haz neurovascular dorsal para crear un neoclítoris sensible C. Uretra acortada y colocada posterior el neoclítoris (flecha). La piel del cuerpo del pene y escroto remanente después del desarmado y orquiectomía se invierte y pliega hacia atrás alineándose con el tunel neovaginal creado por disección roma del perineo y espacio retroprostático

(Modificado de Radiographics 2019,39:1368-1392)

La *profundidad vaginal* es importante para aquellos pacientes que desean tener relaciones con penetración. Una profundidad vaginal de al menos 7.9 cm es consistente con la profundidad vaginal promedio en pacientes con sexo femenino asignado al nacimiento, La cantidad de piel del pene determina la adquisición de una profundidad neovaginal adecuada. En los pacientes con longitudes pequeñas de pene puede suplementarse con injertos de piel.

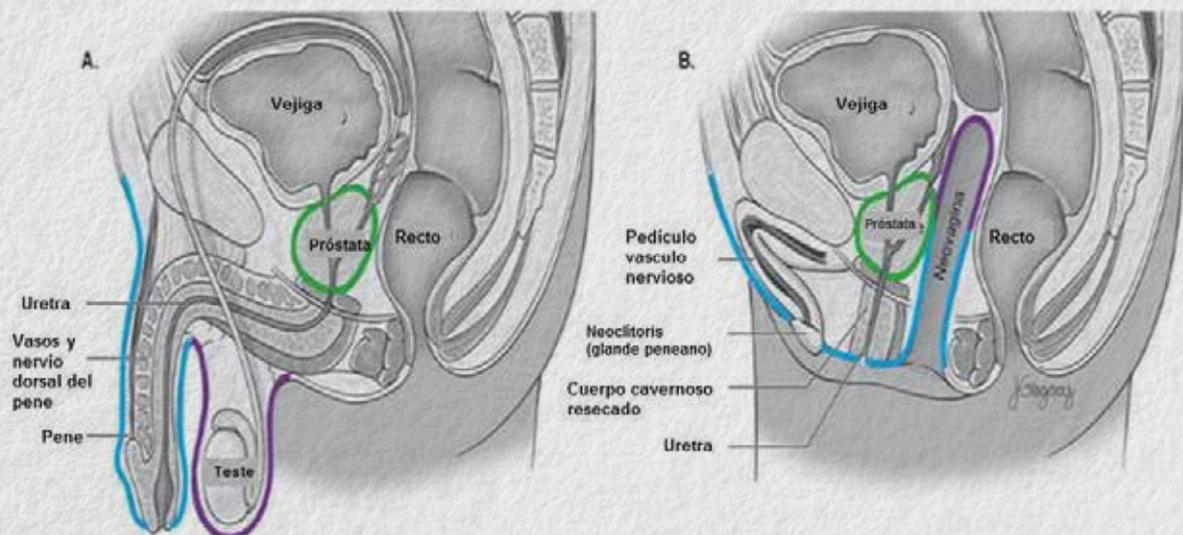
El *ángulo de inclinación* afecta a la funcionalidad neovaginal y se determina dibujando unas líneas de referencia en las imágenes sagitales medias, desde la parte inferior del pubis al extremo del cóccix y paralela al eje longitudinal de la neovagina (figura 7). Un ángulo normal se ha definido como de 54º (rango 30º-70º) ligeramente mayor que el de las mujeres cisgénero.

El *grosor del septo rectovaginal* la profundidad neovaginal y la anchura resultan de una amplia disección roma del espacio retroprostático y rectal anterior. El grosor del espacio rectovaginal debe ser

al menos de 3-4 mm.

Las complicaciones de la vaginoplastia pueden ser inmediatas, pueden manifestarse precozmente (días a semanas) o tardíamente (meses a años) post operatorio (Tabla II, en paginas siguientes)³. Estas pueden dividirse en las relacionadas con la herida, genitourinarias y gastrointestinales. Mientras que algunas complicaciones pueden reconocerse en el examen físico, los estudios de imagen pueden utilizarse para delimitar su extensión. La fuente más común de sangrado es el tejido eréctil periuretral residual, mientras que las infecciones son más frecuentes en los pacientes con diabetes. Las estenosis neovaginales y del introito son las complicaciones tardías más frecuentes, las cuales pueden diagnosticarse clínicamente. Las lesiones rectales pueden diagnosticarse intraoperatoriamente y tratarse con cierre primario, pero pueden predisponer al paciente a fístulas rectoneovaginales. La mayoría de los pacientes con fístulas rectoneovaginales presentan síntomas de flato neovaginal o descarga fecal

Figura 5. Vaginoplastia con inversión pene-escrotal



A. Preoperatorio cis-hombre. B. Postoperatorio trans-mujer.

Las líneas de colores representan los cambios pre y postquirúrgicos que se ven en los lugares anatómicos de la vaginoplastia con inversión del pene (**azul**) y el uso de colgajo de piel peneoescrotal (**morado**) para formar la cúpula o bóveda vaginal. La próstata se conserva (**verde**)

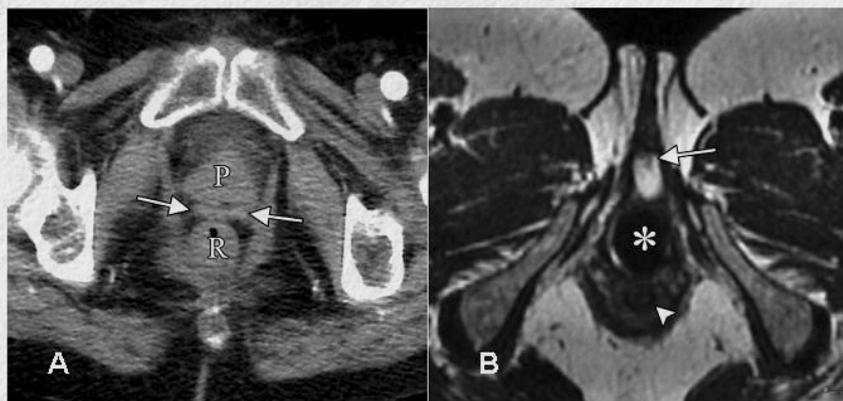
(Modificado de AJR 2019;213:1194-1203)

Otras Modificaciones Quirúrgicas De La Cirugía De Afirmación De Género

CONTORNO MAXILOFACIAL.- Las personas transgénero pueden requerir la masculini-

zación o feminización facial como parte de la terapia de afirmación de género. En la feminización facial existen una variedad de procedimientos que incluyen: osteotomía de los senos frontales, suavizado del cartílago tiroides, reducción del ángulo man-

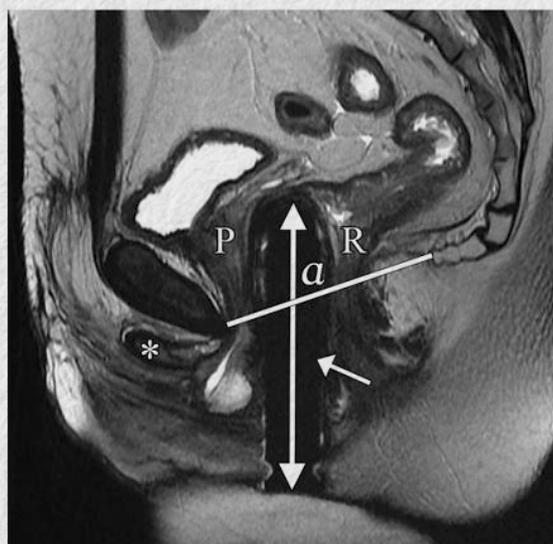
Figura 6. Imágenes de la apariencia normal de la anatomía neovaginal después de inversión pene-escrotal



A. TAC axial de transmujer muestra la situación normal de la próstata (P) y recto (R) con la neovagina (flechas) entre ambas. B. RM axial T2 muestra la neovagina con un dilatador (asterisco) en vagina, entre la uretra (flecha) y el ano (cabeza de flecha)

(Modificado de Radiographics 2019;39: 1368-1392)

Figura 7. RM sagital T2 con tutor en neovagina para medir ángulo de inclinación



P = próstata, R = recto, α = ángulo de inclinación, flecha doble cabeza = profundidad de neovagina, flecha = neovagina, asterisco = neoclitoris y haz neurovascular dorsal del pene

(Modificado de Radiographics 2019; 39: 1368-1392)

dibular, osteotomía bimaxilar y genioplastia (figura 8) En la masculinización facial los pacientes pueden requerir: aumento del seno frontal, rinoplastia, genioplastia o mentoplastia, aumento mandibular, aumento del cartílago tiroides (figura 9). Junto a estos procedimientos pueden requerir ortodoncia. Pueden realizarse otras opciones cosméticas como el avance de la línea del pelo, la elevación de cejas, cirugía de párpados y contorno labial⁴

CONTORNO CORPORAL.-Puede incluir cirugía torácica, ya sea con reducción de mama o mamoplastia aumentadora, aumento de grasa en cintura y región glútea o una combinación de estos procedimientos (figura 10)⁴

Resultados

Los esquemas e imágenes de las diversas técnicas de imagen, permiten entender las diferentes opciones quirúrgicas que existen y sus complicaciones, extraídas de los diferentes trabajos revisados⁵

Conclusiones

Con el aumento creciente de disforia de género y el aumento en el número de pacientes que se someten a cirugía de afirmación de género, es fundamental que los Pediatras estén al día de las cirugías habituales y sus complicaciones asociadas así como su apariencia de imagen.

Los pacientes pueden presentarse años después de la cirugía de afirmación de género, con imágenes para valorar la causa de dolor u otros síntomas relacionados al abdomen, sin historia previa de afirmación de género.

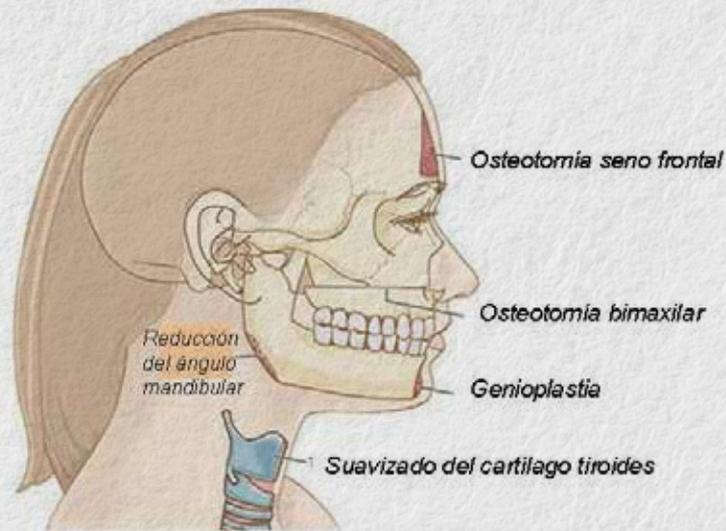
Una masa prostática en un paciente operado de hombre a mujer puede mal diagnosticarse si no se pone una cuidadosa atención al origen anatómico de la masa.

Similarmente sin una historia de afirmación de género, una neovagina posterior a la próstata puede diagnosticarse erróneamente de un absceso o colección líquida.

Tabla II. Complicaciones de la vaginoplastia³

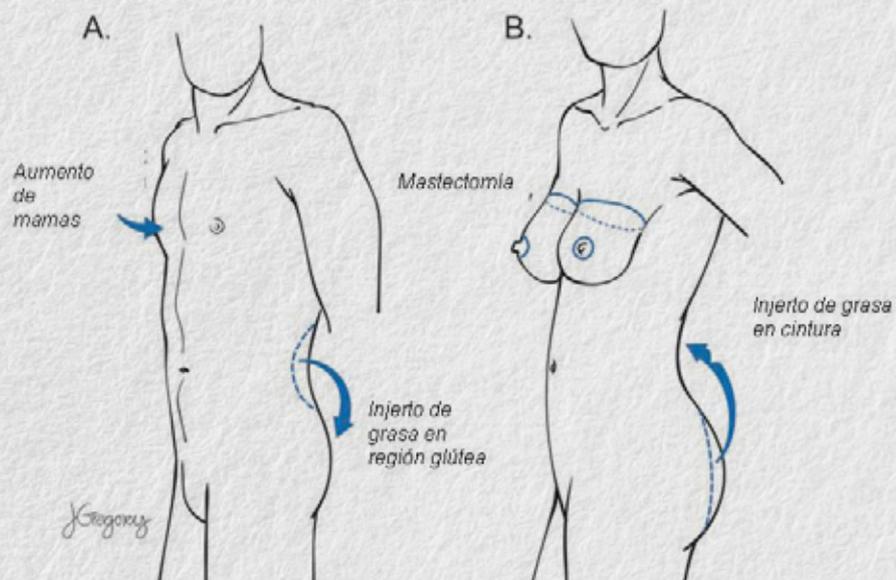
INTRAOPERATORIAS
- Lesión rectal
- Lesión vesical o lesión uretral
POSTOPERATORIAS PRECOCES (DÍAS A SEMANAS)
- Hematoma o hemorragia
- Infección de la herida y/o absceso
- Dehiscencia del colgajo y/o necrosis
- Estenosis uretral y/o retención urinaria
POSTOPERATORIAS TARDÍAS (MESES A AÑOS)
- Retracción neovaginal y/o estenosis
- Estenosis del introito
- Fístula rectoneovaginal
- Fístula uretroneovaginal
- Necrosis uretral o neoicloritis
- Prolapso neovaginal
- Tejido residual corporal

Figura 8. Contorno maxilofacial feminizante



(Modificado de AJR 2019,213: 1194-1203)

Figura 10. Contorno corporal. A. Feminización B. Masculinización



(Modificado de AJR 2019,213: 1194-1203)

Bibliografía

1. Fernandez Fernandez S., Moron Hodge S., Agueda Martin S., Zarbakhsh S., Fernández E., Acosta Velázquez K., Gil Vallano R., Sánchez Montoro F., Alegría Hidalgo P., Laz Santos E., Martín Hervás C. Gender affirming genitourinary surgeries. What surgeons do and what we need to know. (GUEE-27) RSNA-2022
2. Parikh U., Mausner E., Chhor C., Gao Y., Karrington I., Heller S. Breast imaging in transgender patients: What the Radiologist should know, *Radiographics* 2020;40:13-27
3. Stowell JT, Grimstad FW, Kirkpatrick DL, Brown ER, Santucci RA, Crane C, Patel AK, Phillips J, Ferreira MA, Ferreira FR, Ban AH, Baroni RH, Wu CC, Swan KA, Scott SA, Andresen KJ. Imaging findings in transgender patients after gender-affirming surgery. *Radiographics* 2019;39:1368-1392
4. Doo FX, Khorsandi A, Anderson MA, Avanessian B, Katabathina US, Bowers M, Somwaru AS. Gender of affirmation surgery: A primer on imaging correlates for the Radiologist. *AJR* 2019; 213:1194-1203 Shergill A,
5. Camacho A, Nimhurchartaigh JN, Horowitz J, Jha P, Poder L, Ascher S, Berchmans E, Lebedis C, Slama J, Nougaret S, Wasnik A, Maturen K, Robbins J, Phillips J, Dighe M, Wang C, Shah S, Reinhold C, Glanc P, Bhosale P, Menias C, Brook O. Imaging of transgender patients: What Radiologists need to know (MS-165) RSNA-2018

Visite nuestras páginas web



<https://scptfe.com/>



<https://www.pediatraslaspalmas.com/>

Importancia de que los padres lean cuentos a los niños desde que nacen

Margarita Monge Zamorano, *Santiago López Mendoza

Centro de Salud de Tacoronte. *Departamento de Pediatría, Hospital Nuestra Señora de Candelaria. Tenerife

Resumen

Los pediatras deben animar a los padres a leer a sus hijos todos los días, porque estimula el desarrollo cerebral y fortalece las relaciones padre-hijo. El éxito educativo está fuertemente mediado por las habilidades de alfabetización temprana. Además, el estrés tóxico debido a la adversidad en la primera infancia puede disminuirse mediante la lectura.

Palabras clave: alfabetización, niños, leer, relación padre-hijo, pediatra

The importance of parents reading stories to their babies as soon as they are born Summary

Pediatricians should encourage all parents to read to their children every day, because it stimulates brain development and strengthens parent-child relationships. Educational success is strongly mediated by early literacy skills. In addition, toxic stress because early childhood adversity, may be decreased by reading.

Key words: health literacy, children, reading, parent-child relations, pediatrician

Leer junto con los hijos desde su nacimiento, es una de las recomendaciones para padres, que hace la Asociación Americana de Pediatría (AAP). Los tres primeros años de vida son el periodo más importante para el desarrollo del lenguaje. La plasticidad del cerebro a esta edad, hace que las experiencias de aprendizaje temprano sean muy eficaces para el futuro¹.

Desconocemos muchas cosas del desarrollo cerebral, pero se sabe que el recién nacido, e incluso el feto, pueden distinguir la voz de su madre de la de un extraño. Y que entre los seis y los doce meses, el cerebro comienza a volverse más sensible a los sonidos de su idioma materno; aunque con el tiempo, se puede perder la capacidad de discriminar los sonidos en los idiomas a los que no se esté expuesto.

Se sabe también, que hablar al bebé aumenta el flujo de sangre al lóbulo frontal del cerebro, y que las conexiones sinápticas se fortalecen con los sonidos; así, los niños que han pasado su primera década escuchando idiomas asiáticos, en los que los fonemas R y L son intercambiables, no pueden diferenciarlos. En este mismo sentido, las tomografías por emisión de positrones (PET) han demostrado que los sonidos R y L se decodifican en

partes separadas del cerebro en las personas de habla inglesa, pero, sin embargo, se procesan en la misma parte del cerebro en las personas en cuyo idioma nativo no se diferencian estos fonemas (asiáticos). De forma similar, las tomografías PET demuestran que, cuando un niño crece hablando dos idiomas, toda la actividad del lenguaje se encuentra en el mismo lugar del cerebro, mientras que los niños que aprenden un segundo idioma a una edad más avanzada, muestran dos focos de actividad lingüística. Probablemente esto es parte de la explicación de porqué, cuándo los dos idiomas se aprenden en la primera infancia, se hablan ambos con una construcción gramatical y un acento similar a los nativos, mientras que cuando el segundo idioma se aprende posteriormente, en la escuela o en la adolescencia, no se adquiere el acento ni la construcción gramatical de los nativos².

La vinculación entre analfabetismo y pobreza está bien documentada desde hace tiempo, y también la importancia de la alfabetización temprana en el éxito escolar posterior³ (figura 1)

En USA, uno de cada tres niños comienza la escuela sin las habilidades suficientes para aprender a leer. Entre los niños que viven bajo el umbral de la pobreza, el porcentaje

de los que no alcanzan suficiente comprensión lectora cuando termina el 3º grado (8-9 años), es del 80 % ⁴.

Además, cuando se ingresa al jardín de infancia con habilidades de lectura subóptimas, se tiene un riesgo significativamente mayor de ingresar también con habilidades peores de lectura y matemáticas al llegar a la escuela primaria y secundaria, y también de estar entre los que no completan la escuela secundaria⁵.

El nivel de lectura es tan importante porque permite adquirir nuevos conocimientos y desenvolverse en la sociedad. El 75 % de los trabajos actuales requieren al menos un nivel de lectura correspondiente al noveno grado (14-15 años, 4º ESO), y el empleo es un camino esencial hacia la seguridad económica. Se denomina alfabetización temprana, o prealfabetización, a las actividades relacionadas con la lectura y la escritura en el periodo que va, desde el nacimiento hasta que se logra la lectura en solitario; incluye manejar libros, mirar y reconocer imágenes en ellos, memorizar y repetir rimas o estribillos e inventar historias.

Se entiende por alfabetización el uso de información impresa y escrita en el idioma propio.

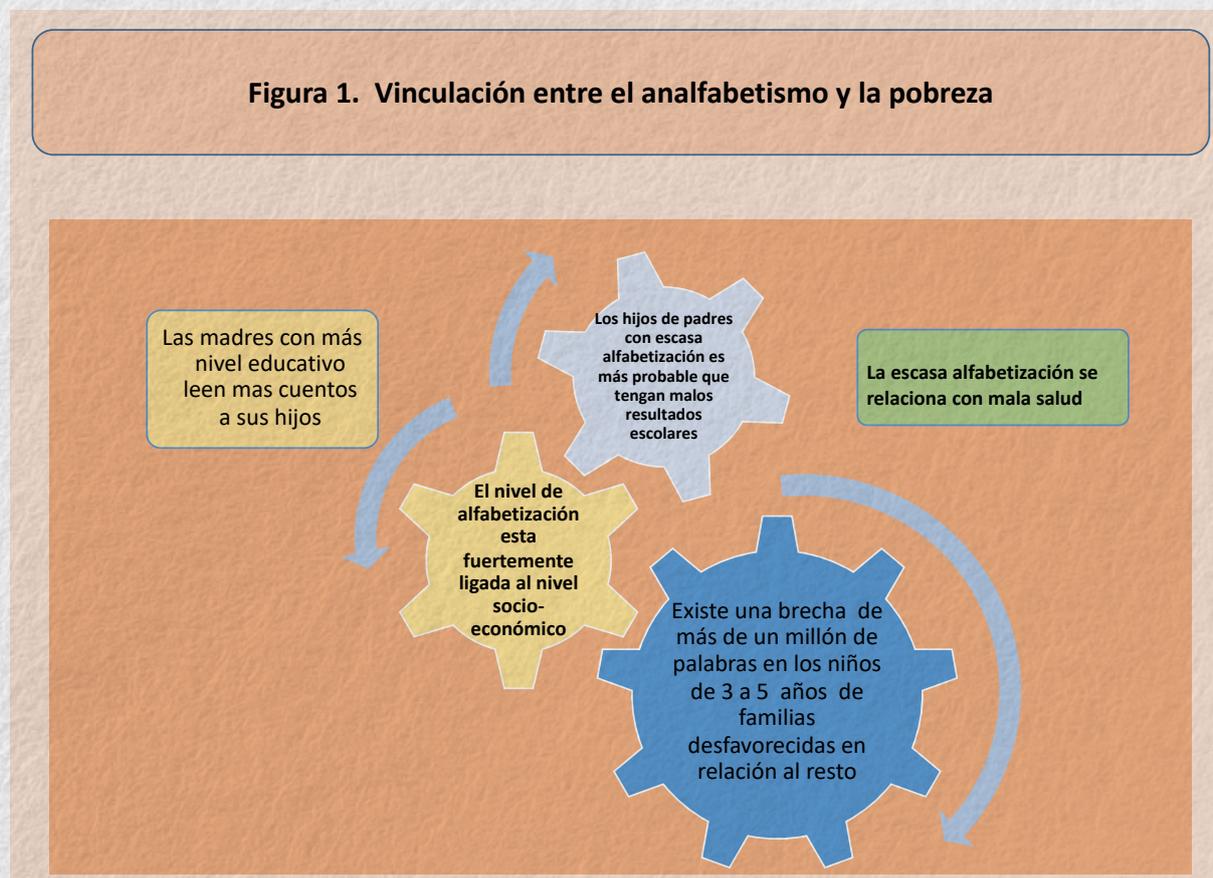
Es necesaria para funcionar en la sociedad, lograr las metas y desarrollar el conocimiento y el potencial propios⁶. Las habilidades de lectura, no están codificadas en una única área del cerebro y requieren la reutilización e inclusión de otros circuitos y habilidades para permitir el proceso de decodificación del texto.

Antes de los 3 años de edad, la mayoría de los niños no entienden la información que el texto impreso ofrece; después de los tres años, los niños que han estado expuestos a la información escrita generalmente entienden que la letra tiene un significado para ser descifrado, incluso sin conocer las letras, por eso es necesario aconsejar a los padres que lean cuentos a los niños. Además, los efectos de la lectura (desarrollo cerebral, mejora del lenguaje, la alfabetización y las habilidades socio-emocionales) perdurarán para toda la vida⁷.

El efecto que produce leer a los niños es tan importante, que el mayor índice de desventaja para un niño, no es la escasez de ingresos familiares, como podría parecer, sino con qué frecuencia le leen cuentos⁸.

Se calcula que los padres que leen con sus hi-

Figura 1. Vinculación entre el analfabetismo y la pobreza



jos todos los días, los exponen a unas 78.000 palabras cada año; esto supone que, a lo largo de los cinco primeros años de vida, escuchan 1,4 millones de palabras acumuladas más, que los niños a los que nunca se les lee; sin embargo, el 25 % de los padres o cuidadores nunca lee un libro a los niños⁹.

Es también un hecho conocido, que las madres con menor nivel cultural leen menos cuentos a sus hijos de forma rutinaria. Así, las probabilidades de que les lean en voz alta, aumentan con cada año de educación de las madres¹⁰.

La efectividad de que los padres lean en alto a los niños está fuertemente respaldada por múltiples estudios desde hace muchos años.

Además de la lectura de cuentos, hay otras cuatro actividades más que deben también recomendarse; forman las llamadas cinco "Rs" por sus iniciales en inglés: read, rhyme, rewards, routines, relationship (en español: leer; arrullarles, recompensarles cuando hacen algo bueno; establecer rutinas respecto a comidas, sueño, baño etc. y desarrollar una relación padre-hijo sólida). Estas cinco actividades ayudan a un desarrollo saludable del cerebro y disminuyen el estrés tóxico⁴.

En 2014, la AAP hizo un llamamiento a los pediatras a nivel nacional, para que incluyeran la alfabetización temprana como una actividad más, en la consulta del pediatra de Atención Primaria (AP), y aconsejaran a los padres leer en voz alta a los niños, como parte de su rutina diaria, desde el nacimiento hasta la entrada en el jardín de infancia (cinco años) como mínimo. También solicitaba la AAP a los pediatras que explicaran la eficacia de esta medida en la mejora del lenguaje, en la alfabetización posterior y en la mejora de las relaciones padre-hijo; y que se esforzaran en facilitar libros infantiles a las familias más desfavorecidas, bien a través de donaciones o de fondos gubernamentales³.

En España también la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap) ha hecho llamamientos a los pediatras para recordar a los padres la importancia de la lectura a los niños¹¹.

En relación a los libros electrónicos, cuando se seleccionan y utilizan correctamente, los niños desarrollan habilidades de alfabetización igualmente bien y, a veces, mejor que con los libros impresos¹².

En 1989 nació el movimiento *Reach Out and Read* (ROR) en el *Boston Medical Center Hospital* (entonces Boston City Hospital). Un grupo de pediatras liderados por Barry Zuckerman y, su entonces residente, Robert Needleman comenzaron un proyecto de investigación que consistió en un estudio retrospectivo que demostró que las madres que recibían libros en las visitas previas de salud de pediatría, tenían seis veces más probabilidades de leerles a sus hijos, en comparación con las madres que no recibieron libros. Basados en esta evidencia, crearon el movimiento ROR que se ha extendido por todo el país, y aprovechando el sistema de atención médica existente, distribuye 7,4 millones de libros nuevos a 4,8 millones de niños cada año. Su objetivo principal consiste en integrar el consejo de leer en voz alta a los niños, utilizando los controles rutinarios de salud. Así ha conseguido llegar a 4,2 millones de niños en todo EEUU; una cuarta parte de ellos pertenecen a familias de bajos ingresos¹³. Se ha calculado que el tiempo empleado en dar este consejo puede ser, entre 30 segundos y dos minutos². El éxito de esta intervención ha sido tan importante que tanto La Academia Americana de Pediatría, como la Sociedad Canadiense de Pediatría recomiendan a los pediatras que incorporen este consejo de leer a los niños en voz alta, en el programa de salud infantil, y se recomienda a los docentes de los futuros pediatras, que los formen y capaciten en la promoción de la alfabetización, ya que se ha convertido en un nuevo estándar de atención pediátrica¹⁴. A la vista del buen resultado con el consejo de la lectura, ROR ha comenzado a desarrollar un programa para facilitar a los niños el aprendizaje de las matemáticas¹⁵ (figura 2).

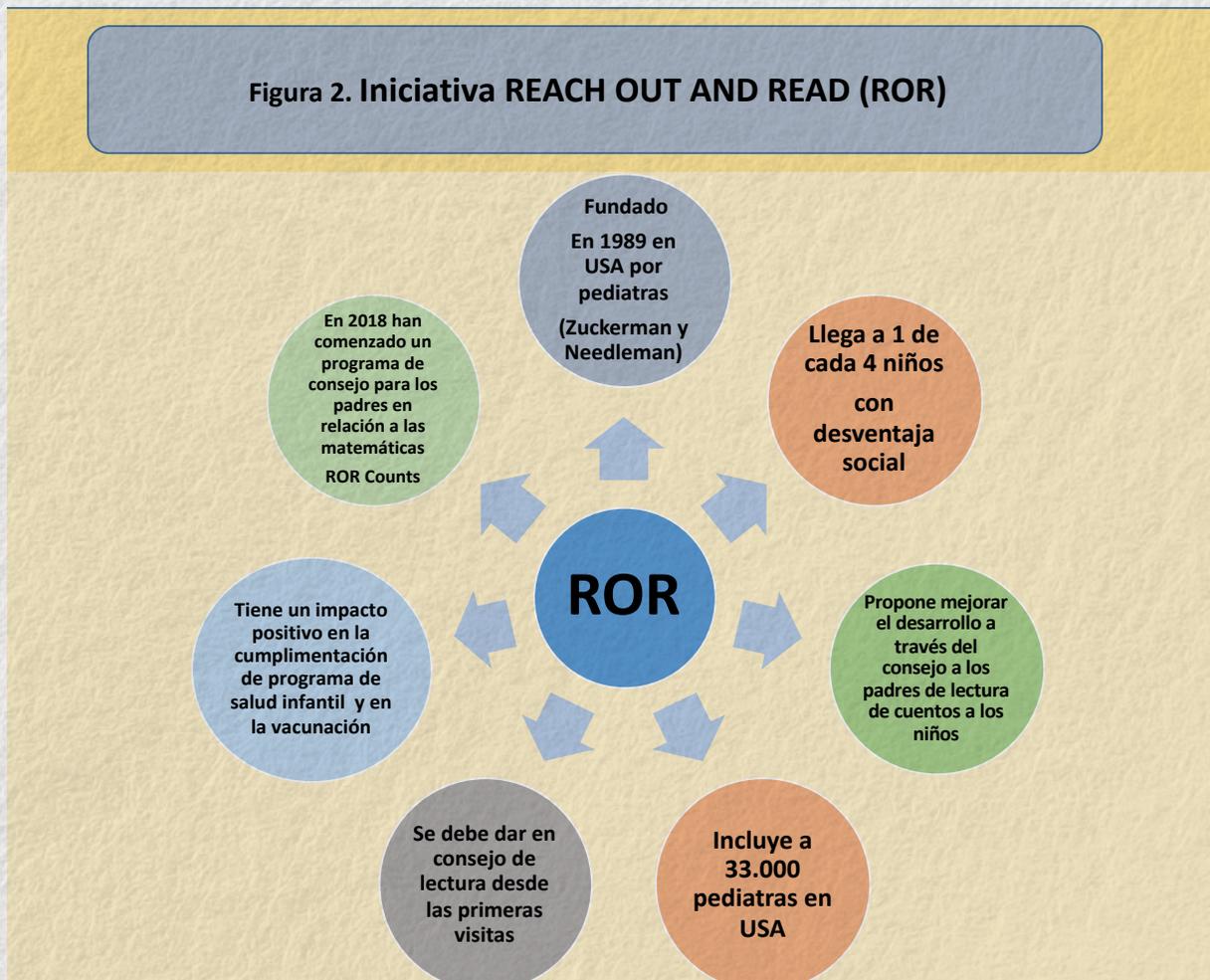
Los pediatras debemos conocer y ser conscientes de la importancia de que los padres lean cuentos a los niños de forma rutinaria, y hacer la recomendación en nuestras consultas desde las primeras visitas.

Bibliografía

1. Council on Early Childhood; High PC, Klass P. Literacy promotion: an essential component of primary care pediatric practice. *Pediatrics* 2014; 134:404-409. doi: 10.1542/peds.2014-1384
2. Zuckerman B, Khandekar A. Reach Out and Read: evidence based approach to promoting early child development. *Curr Opin Pediatr* 2010; 22:539-544. doi: 10.1097/MOP.0b013e32833a4673
3. Willis E, Kabler-Babbitt C, Zuckerman B. Early literacy interventions: reach out and read. *Pediatr*

- Clin North Am 2007; 54:625-642. doi: 10.1016/j.pcl.2007.02.012.
4. Early literacy. American Academy of Pediatrics. Accesible en: <https://www.aap.org/en/patient-care/early-childhood/early-childhood-health-and-development/early-literacy/>. Último acceso 20-02-2023
 5. Hernandez DJ. Double Jeopardy: How third-grade reading skills and poverty influence high school graduation. Annie E. Casey Foundation 2011. Accesible en: <https://eric.ed.gov/?id=ED518818> Último acceso 20-feb 2023
 6. Literacy. UNESCO. Accesible en <https://uis.unesco.org/node/3079547>. Último acceso 15-02-2023
 7. Council on early childhood, High PC, Klass P. Literacy promotion: an essential component of primary care pediatric practice. Pediatrics 2014; 134:404-409. doi: 10.1542/peds.2014-1384
 8. Navsaria D, Sanders LM. Early literacy promotion in the digital age. Pediatr Clin North Am 2015; 62:1273-1295. doi: 10.1016/j.pcl.2015.06.002
 9. Logan JAR, Justice LM, Yumuş M, Chaparro-Moreno LJ. When children are not read to at home: The million word gap. J Dev Behav Pediatr 2019; 40:383-386. doi: 10.1097/DBP.0000000000000657
 10. Raikes H, Pan BA, Luze G, Tamis-LeMonda CS, Brooks-Gunn J, Constantine J et al. Mother-child bookreading in low-income families: correlates and outcomes during the first three years of life. Child Dev 2006; 77:924-953. doi: 10.1111/j.1467-8624.2006.00911.x
 11. Los pediatras de Atención Primaria recuerdan la importancia de la lectura para favorecer el desarrollo cognitivo desde la infancia. AEPap. Accesible en https://www.aepap.org/sites/default/files/noticia/archivos-adjuntos/np_fomento_lectura_def.pdf
 12. López-Escribano C, Valverde-Montesino S, García-Ortega V. The impact of e-Book reading on young children's emergent literacy skills: An analytical review. Int J Environ Res Public Health 2021; 18:6510. doi: 10.3390/ijerph18126510. PMID: 34208785; PMCID: PMC8296384
 13. Zuckerman B. Promoting early literacy in pediatric practice: twenty years of reach out and read. Pediatrics 2009; 124:1660-1665. doi: 10.1542/peds.2009-1207
 14. Kinney JE, Jimenez ME, Mandel Morrow L, Pai S. Training pediatric residents in literacy promotion: Residency directors' perspectives. Teach Learn Med 2020; 32:45-52. doi: 10.1080/10401334.2019.1598866
 15. ROR counts. Accesible en: <https://reachoutandread.org/wp-content/uploads/2020/07/ROR-Counts-Overview-for-Clinicians.pdf>. Último acceso: 20-02-2022

Figura 2. Iniciativa REACH OUT AND READ (ROR)



Epónimos en pediatría (27). ¿Quién fué Marino Ortolani?

Miguel Ángel Zafra Anta¹, Francesco Savini², Belén Belmonte Martín de Santa Olalla³, Víctor M. García Nieto⁴

1. Pediatra. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. Comité de Historia de la AEP

2. Estudiante de Medicina. 6º curso de 'Medicine & Surgery' en la Universidad 'Alma Mater Studiorum, Università di Bologna'

3. MIR Pediatría del Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid

4. Coordinador del Grupo de Historia de la Pediatría de la AEP

.....

*“La cirugía ortopédica comenzó con la medicina ortopédica.
Nosotros creemos que debería iniciarse en la actualidad con la
medicina ortopédica preventiva”*

Año 1925. Robert Bayley Osgood (1873-1956).
Cirujano ortopeda estadounidense

Introducción. Definiciones

El término displasia del desarrollo de la cadera (DDC) describe un espectro de condiciones relacionadas con la alteración en el desarrollo de la cadera en bebés y niños pequeños. Abarca el desarrollo anormal del acetábulo y del fémur proximal y la inestabilidad mecánica de la articulación de la cadera¹. Se denominó “Luxación congénita de cadera” hasta los años 70-80 del siglo pasado. El cambio de denominación se debió a la toma de conciencia de que no siempre está presente la luxación al nacer².

En Italia, en ortopedia, sobre la historia de la DDC destacan un pediatra (Ortolani) y también al menos dos cirujanos ortopedas (Putti y Galeazzi).

Marino Ortolani (1904-1983) fue un pediatra italiano que descubrió en 1936 el valor para el diagnóstico precoz de la DDC de una maniobra en la exploración física de las caderas desde el primer día de vida; investigó, publicó y difundió lo que se conoce como maniobra de Ortolani para el diagnóstico y el tratamiento precoz de la cadera luxada y reducible, dentro de la DDC³⁻⁵.

Thomas Geoffrey Barlow (1915-1975) fue un cirujano ortopeda inglés. Desarrolló la

maniobra que lleva su nombre (publicada en 1961); contribuyó a la comprensión, manejo y tratamiento de la DDC⁶.

Muchos recién nacidos (RN) pueden presentar una laxitud fisiológica de la cadera e inmadurez del acetábulo durante las primeras semanas de vida, que en la mayoría de los casos se resuelven. Los factores de riesgo más importantes para la DDC son el sexo femenino, la posición de nalgas a las ≥ 34 semanas de gestación y los antecedentes familiares de DDC. Algunas técnicas de cuidado de los lactantes pueden ser también un factor de riesgo por la mecánica articular, como el “swaddling” o enfajado; que fue una costumbre habitual en el siglo XVIII. El “swaddling” es una práctica con la que se envuelve a los bebés, que limita la movilidad de la cadera y la posiciona en aducción y extensión. Puede constituirse en riesgo para el desarrollo de la DDC; es común en culturas de Oriente y cada vez más en Occidente, pues parece disminuir el llanto excesivo⁷. Otros factores que se asocian, pero no son de por sí un factor de riesgo son: torticolis, plagiocefalia, oligohidramnios, macrosomía al nacer, gestación múltiple, metatarso aducto¹.

Con la evaluación de los factores de riesgo, la exploración física seriada de las caderas y el uso adecuado de los estudios de imagen, la mayoría de los niños con caderas patológicas pueden ser diagnosticados y

tratados correctamente sin secuelas a largo plazo^{1,8-10}; cuanto más tardío es el diagnóstico, más complejo es el tratamiento.

La DDC típica generalmente se produce en bebés por lo demás sanos. La incidencia es de 2-20/1.000 RN. Además de la DDC, existe una displasia y luxación teratológica de cadera, que se produce en asociación con varios síndromes (p. ej., Ehlers-Danlos, síndrome de Down, artrogriposis), frecuentemente requiere tratamiento quirúrgico. Se describe una displasia neuromuscular de cadera, secundaria a debilidad y/o espasticidad en algunos o todos los grupos musculares de la cadera (p. ej., en la espina bífida o la parálisis cerebral)¹.

Actualidad del diagnóstico de la displasia del desarrollo de la cadera

Actualmente, para detectar la DDC las sociedades médicas recomiendan la exploración dirigida comenzando en el período neonatal y continuando en las visitas de supervisión sanitaria hasta aproximadamente los nueve meses de edad y/o hasta que el niño camine de forma independiente⁸⁻¹². El examen del RN y a las dos o cuatro semanas de edad son especialmente importantes.

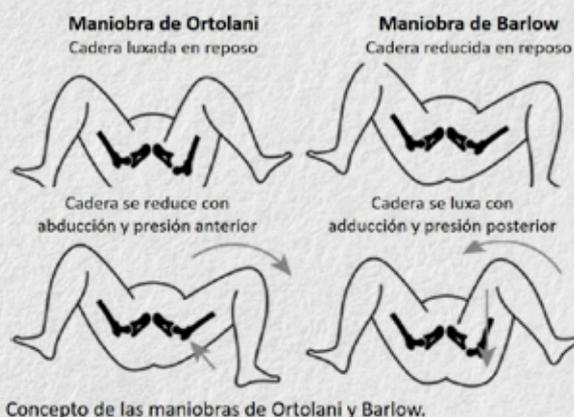
Cada cadera debe examinarse individualmente para comprobar la reducibilidad y la inestabilidad¹. El lactante debe estar sobre una superficie estable en posición supina, con la cadera flexionada a 90° y en rotación neutra. La exploración debe realizarse cuando el niño esté tranquilo y no lllore. Las caderas se examinan mejor retirando toda la ropa y los pañales de las extremidades inferiores.

Antes de los tres meses de edad tiene importancia la exploración general y neurológica, así como los signos de inestabilidad de la cadera, que se exploran con las maniobras de Ortolani y Barlow (figura 1). Después de los tres meses tienen importancia la limitación en la abducción de las caderas o el acortamiento de una extremidad, que se evidencia por ejemplo en el signo de Galeazzi (acortamiento de una rodilla en flexión).

- Maniobra de Ortolani¹ o signo del resalte de Ortolani: se sujeta el muslo

sin apretarlo con los dedos índice y corazón del examinador a lo largo del trocánter mayor y el pulgar en la cara interna del muslo. Desde una posición de adducción, se abduce suavemente la cadera mientras se levanta o empuja el trocánter mayor hacia delante con el índice. La abducción extrema debe evitarse pues disminuye la sensibilidad de la maniobra de Ortolani. Si la cadera está luxada, la maniobra de Ortolani puede reducirla y se acompaña de un ruido seco palpable. Una maniobra de Ortolani positiva significa o supone que es una cadera luxada, y que es reducible. Esta es también la descripción originaria de Ortolani, que aún conserva todo su valor doctrinal⁴.

- Se realiza también la Maniobra de Barlow¹. La cadera se sujeta de la misma manera que para la maniobra de Ortolani. La cadera se aduce suavemente, pero no se aplica presión hacia abajo, frente a las recomendaciones anteriores, y se palpa la cabeza femoral para detectar que se sale de la parte posterior del acetábulo. El examinador no debe intentar dislocar la cabeza femoral por la fuerza. Si la cadera es luxable, puede detectarse un movimiento posterior y un golpe seco palpable cuando la cabeza femoral sale del acetábulo (el “tirón de salida”). Una cadera subluxable se caracteriza por un sutil movimiento de deslizamiento o una sensación de soltura, como “una pelota de tenis que se mueve en un cuenco de sopa”. Una maniobra de Barlow positiva supone una cadera reducida que es subluxable o luxable.



Concepto de las maniobras de Ortolani y Barlow.

Figura 1. Esquema en imagen de las maniobras de Ortolani y Barlow

La sensación de reducción o dislocación es distinta y se describe mejor como un “tiron” o “clunk”. Esta sensación es diferente de la de los clicks (chasquidos) o chasquidos articulares benignos de tono alto causados por el chasquido de los tendones o ligamentos de la cadera y la rodilla. Muchos autores señalan que el término “click de la cadera” puede ser engañoso y es me-

jor evitarlo; los chasquidos aislados de la cadera no son sugestivos de DDH. Si bien el término “click” está muy extendido.

La combinación de las maniobras de Barlow y Ortolani tiene una alta especificidad (estimada en aproximadamente un 98 a 99 %) en la detección de la inestabilidad de la cadera. La sensibilidad oscila entre el 87

Tabla 1. Hitos en el estudio y tratamiento de la Displasia del Desarrollo de la Cadera

Año	Autor	Observación-Temática
Hacia 300 a.C.	Hipócrates	Articulación dislocada en el útero
1564	Ambroise Paré	Francés. Disección necrópsica de una cavidad articular poco profunda con ligamentos elongados. Uno de los padres de la cirugía.
1742	Nicolas Andry	Francés. Descripción de la “marcha de pato”. Utilizó una faja para tratar al niño. Acuñó el término “ortopedia”.
1783	Giovanni Battista Palleta	Cirujano jefe del Ospedale Maggiore de Milán, Italia. Primera descripción de la patología de un niño de 15 días con una cadera dislocada en una necropsia
1826	Guillaume Dupuytren	Francés. Numerosos estudios sobre DDC. La primera descripción moderna de la DDC
1838	Charles Gabriel Pravaz	Lyon, Francia. Primera descripción del tratamiento de la DDC
1839	Gerard Vrolik	Ilustración de la patología de la DDC en un texto
1864	Wilhelm Roser	Descripción de una prueba de inestabilidad neonatal de la cadera. Wilhelm Roser (1817-1888).
1895	Friedrich Trendelenburg	Alemania. Descripción de la insuficiencia abductora del niño si está en pie sobre cadera luxada
1896	Wilhelm C. Roentgen	Wurzburg, Alemania. Descubrimiento de los rayos X. Se desarrolla rápidamente la radiología de la cadera con la descripción de valores patológicos y signos de severidad. Epónimos describen la línea de Hilgenreiner, Perkins, Shenton, ángulos de Sharp, de Wiberg, clasificación de Severin, otras.
1890-1920	Agostino Paci (1845-1902). Adolf Lorenz (1854-1946). Jean François Calot (1861-1944).	Maniobra de reducción de la cadera luxada, para realizar tratamiento ortopédico. Descritas por Agostino Paci, italiano, en 1890-92 y Adolf Lorenz, vienés, en 1920. Calot, francés, cirujano ortopeda describe en 1905 una técnica del “tratamiento de la luxación congénita de cadera.
1908-1912	Pierre Le Damany (1870-1963)	En Rennes, Francia, comenzó a utilizar un examen clínico en la maternidad. Similar a la maniobra de Barlow (de 1962).
1936	Marino Ortolani (1904-1983)	Ferrara, Italia. Instituto Provincial de la Infancia. Descripciones de la maniobra en 1936-1937.
Desde 1920-1956	Le Damany (1923), Putti (1929), Frejka (1941), von Rosen (1956)	Francia. Métodos de tratamiento infantil con correas/almojadas/placas. Vittorio Putti (1880-1940) fue un ortopeda italiano, de reconocida autoridad en su época.
1958	Arnold Pavlik (1902-1965)	Checoslovaquia. Primer arnés (cuero) para tratamiento. Publicación con 1912 casos.
1961	Thomas Geoffry Barlow (1915-1975)	Manchester, Inglaterra. Maniobra de Barlow que complementa a la de Ortolani. Test en 7.742 recién nacidos en 1961.
1978	Reinhard Graf (1978) Tönnis D (1990)	Graf primeros Estudios de Ecografía en DDC. Tönnis: Dortmund, Alemania. Primeros estudios de cribado de DDH con ecografía.

DDC: displasia del desarrollo de la cadera

Tomado de Wenger¹³, Rang¹⁷, Dickson¹⁸, Mubarc^{3,14}, Graf¹⁹, Tönnis²⁰.

Vídeo explicativo sobre la Ecografía de Cadera por R. Graf en: https://www.youtube.com/watch?v=rakGya8Y3E&ab_channel=Dr.Pabinger

y el 97 por ciento; pero varía en función de la destreza del examinador, el número de exámenes realizados y el estándar de diagnóstico (p. ej., ultrasonografía, radiografías).

La confirmación de la DDC se realiza con ecografía como estudio de imagen de elección en menores de 4-6 meses de edad. La radiografía simple tiene utilidad sobre todo por encima de los 4-6 meses^{1,8-12}.

Hitos históricos en el estudio de la displasia del desarrollo de la cadera

La DDC en la historia de la medicina fue ignorada hasta prácticamente el siglo XIX, en gran medida ya que no ponía en peligro la vida, rara vez era dolorosa y no impedía el desempeño de las actividades básicas de la vida diaria.

Los grandes avances en el estudio de la DDC han sido:

- Descripción clínica. Diagnóstico precoz, desde el periodo neonatal. La principal figura es Marino Ortolani (1904-1983). También se puede situar en este apartado a Le Damany (1870-1963), Thomas G. Barlow (1915-1975), R. Galeazzi, otros.
- Diagnóstico con radiología simple. Vittorio Putti (1880-1940), Hilgenreiner, Perkins y otros.
- Diagnóstico ecográfico. Reinhard Graf, D. Tönnis.
- Tratamiento. Arnold Pavlik (1902-1962), Putti, Frejka.

Mercer Rang en su texto clásico, *The Story of Orthopedics* (1984), desarrolló una línea de tiempo histórico para el tratamiento de la DDC, así como algunos descubrimientos de los signos diagnósticos de la DDC¹³ (véase la tabla I). Hitos en el estudio y tratamiento de la DDC.

Una vez que el diagnóstico infantil se hizo común, se desarrollaron varios métodos de fijación y almohadas (almohadillas, cojines) de abducción, a los que contribuyeron los previamente nombrados Le Damany, Putti, Frejka y Rosen. En 1958, el

checoslovaco Arnold Pavlik (1902-1965) publicó un informe sobre 1912 niños con DDC infantil tratados con un arnés que permitía la hiperflexión y abducción controlada, pero que mantenía un movimiento constante (patadas) del niño. El padre de Pavlik era un fabricante de arneses para caballos y fabricó la primera versión, hecha de cuero. Su método se utiliza ahora en todo el mundo^{14,15}. En UpToDate¹⁶ y en el texto de Wenger¹³ se revisa el devenir de los tratamientos recientes y actuales.

Marino Ortolani (26 de julio, 1904; 19 de enero, 1983) (figura 2)

Nació en Altedo, una aldea agrícola entre Bolonia y Ferrara, en el noreste de Italia, en 1904. Era hijo de una familia de trabajadores del campo, aparceros: Valentino y Adalgisa Marescalchi. Fue el primero de cuatro hermanos. Una vez terminadas las clases, siempre tenía que ayudar a sus padres en las tareas del campo.

Para sus estudios universitarios recibió una ayuda económica del párroco de la aldea. En 1923 se licenció en el Liceo Luigi Galvani (Bolonia) y, en 1929, se graduó



Figura 2. Marino Ortolani explorando a un lactante en el Hospital de Sao Paulo, Brasil, en 1972³

en Medicina y Cirugía, en la Universidad de *Bologna*. Los conciudadanos de Altedo le reconocieron con una medalla de oro como primer licenciado en Medicina del pueblo²¹.

Al día siguiente de la graduación, fue nombrado ayudante en el Brefotrofito de Ferrara, *Pio Luogo degli Esposti*, una institución para niños expósitos. Gracias a sus esfuerzos, el Brefotrofito gradualmente se transformó primero en Instituto Provincial del Niño y sucesivamente en el primer hospital pediátrico de la ciudad, asociado al Arcispedale S. Anna, llegando a tener hasta 150 camas, además de la atención ambulatoria^{3,21,22}. Desde el primer día, luchó para “maternizar” el centro ofreciendo trabajos en la estructura y apoyos financieros pudo acercar las madres a sus hijos. Con ello se disminuía el riesgo de desnutrición y mejoraban las condiciones de vida de los niños.

Era un estudioso infatigable. Se levantaba muy temprano para revisar y estudiar sus libros, antes de iniciar la jornada de trabajo. Esto le permitió especializarse en pediatría (1933) y en puericultura (1936). En el propio Instituto Provincial de la Infancia, fue ascendiendo lentamente, siendo nombrado director en marzo de 1938, y en 1948, director permanente.

Llamado a filas con el grado de capitán médico en el ejército italiano, pasó un año en el frente ruso durante la Segunda Guerra Mundial^{4,21}. Fue destinado en 1943 como capitán médico para dirigir el hospital de campaña de la “División Pasubio”, cercano a la ciudad de Gorlovka, en Ucrania, en la cuenca del río Don, en la región del Donetz (en el año de 2022, controlada por el ejército ruso). Allí enfermó gravemente de malaria, por lo que fue repatriado.

Tuvo otras intervenciones durante la Segunda Guerra Mundial, ya en Italia. Por los bombardeos a Ferrara, debieron evacuarse los niños del Instituto Provincial a la ciudad cercana de Copparo, aunque allí un bombardeo produjo víctimas entre bebés, madres y el personal sanitario. En la postguerra, volvieron a reconstruir el Instituto de la Vía Savonarola, en Ferrara. En las propias instalaciones hasta tuvo su residencia, con su familia (la mujer, Lina Stagni, y los dos hijos: Valentina y Marco). Este último fue ortopeda y profesor asociado de la Universidad de Padua, fallecido en 2008.

Signo de Ortolani. Investigación originaria y aplicación como cribado

La luxación congénita de cadera era muy frecuente en Italia, especialmente en la zona del Delta del río Po. Ya en 1929, Vittorio Putti (1880-1940) ortopeda, autoridad italiana e internacional en su época²³, había propuesto el examen radiográfico sistemático a todos los RN. Pero la radiografía no resolvía el problema, pues en los primeros meses de vida los signos radiográficos patológicos (la llamada “triada de Putti”) no estaban tan claros; además entonces esta dosis de radiación no se tenía en cuenta. Por otro lado, no era un cribado factible pues la mayoría de los bebés nacían en su domicilio, no acudían al médico salvo enfermedades, y no había en muchos casos acceso a instalaciones radiológicas ni hospitalarias. Se hacía evidente la necesidad de un método menos invasivo pero fiable, que pudieran detectar todos los profesionales de salud, incluso no sólo médicos, pediatras u ortopedas.

¿Cómo nació el chasquido o maniobra de Ortolani? El descubrimiento tiene un origen de lo más simple y clínico, pues se realizó durante la anamnesis^{4,22}. El propio Ortolani refería que fue escuchando a las madres. “Se aprende mucho de las madres - solía decir - ... ¿quién conoce a su hijo mejor que ellas?”.

Un día de enero de 1935 la madre de unos gemelos de seis meses de edad que padecían talasemia, enfermedad por la que consultaban con frecuencia en el Instituto Provincial de Ortolani, le señaló que cuando realizaba la higiene perianal habitual, en un gemelo tenía la sensación de un extraño “estallido” (chasquido) en una cadera. Inmediatamente Ortolani quiso comprobarlo y lo apreció. Realizó entonces una radiografía, que efectivamente revelaba un estado de preluxación congénita.

Desde ese día, comenzó a buscarlo sistemáticamente en todos los bebés que llegaban a su observación. Además, adiestró en esta maniobra a las asistentes sanitarias, con lo que llegó a todos los estratos de la sociedad de su entorno. Muchas madres nunca habrían acudido a un hospital, pero confiaban en estas “visitadoras domiciliarias”. Así, en poco tiempo, tendría contro-

lada la población pediátrica de la región. En los primeros 19 meses había recogido 810 bebés examinados, y en 31 de ellos, la positividad del “signo del chasquido” - como lo bautizó desde el principio - resalte o escalón, se asoció con claros indicios radiográficos de la preluxación congénita de la cadera. En 1936 empezó a publicar su investigación^{5,24} (figura 3).

Ortolani había sido atraído por la ortopedia desde sus estudios universitarios. De hecho, recibió el “Premio Vittorio Emanuele II” por su tesis de graduación, con el raquitismo como tema.

El propio Ortolani recordó que una maniobra similar, de reducción de la cadera luxada, había sido ideada años antes por dos cirujanos ortopedas: el italiano Agostino Paci (1845-1902) en 1890-92, y también por el vienés Adolf Lorenz (1854-1946) en 1920²⁵. Sin embargo, no mencionó a Pierre Le Damany (1870-1963), doctor en medicina francés y profesor de clínica^{3,18} en Rennes, Francia, que comenzó a utilizar un examen clínico en la maternidad. Le Damany realizó publicaciones en 1908, en alemán; y en 1910 y 1912, en francés. Su maniobra entonces (« signe du ressaut » pour dépister l’instabilité néonatale des hanches) era similar a la que luego describiría Barlow en 1962.

Ortolani fue el precursor de la búsqueda sistemática del signo del resalte en el periodo neonatal y lo propagó como una herramienta eficaz al alcance de todos. Siguió verificando su validez con estudios anatómicos. Acumuló piezas anatómicas displásicas. Formó una verdadera colección anatómica, que se conserva como museo en la Clínica ortopédica de Padua^{4,25}. En 1948 publicó una monografía de 130 páginas

con datos, criterios diagnósticos, profilácticos y correctores. Transcurrieron más de doce años para que el mundo de la ortopedia diera reconocimiento a su signo.

En 1946, creó el “Centro de diagnóstico, profilaxis y terapia de la luxación congénita de cadera”, el primero del mundo. Médicos de todo el mundo acudieron allí a conocer su organización. El profesor Ortolani es recordado por “su hospitalidad, su atención humana y sus enseñanzas tanto en este centro como en los diversos congresos y reuniones internacionales a los que asistió” dice Stanislavjevic²⁶.

Ortolani trabajó y publicó durante toda su vida profesional sobre el tema de la DDC. En una carta al Editor de Lancet en 1978 postulaba que para un diagnóstico adecuado de la displasia de cadera no sólo se precisaba la exploración de RN, sino que “requiere la colaboración del personal pediátrico con el ortopeda, y la repetición del cribado en el primer mes de vida”²⁷. Y más allá de esa fecha.

Fue ponente en congresos internacionales de Pediatría (Lisboa, Viena, El Cairo, Ciudad de México...). Hablaba también francés y tuvo que superar sus dificultades con el inglés y el alemán. Para presentar y difundir más ampliamente su trabajo, también realizó una mini-película de la maniobra, que fue traducida a ocho idiomas.

Las competencias sobre el tema de la DDC le permitieron avanzar también en nuevas estrategias y herramientas en el campo de la terapia. Propuso sistemas retractores más sencillos (cojín-silla, cojín-bola) y ortesis dinámicas similares a la de Arnold Pavlik, ortopeda checoslovaco, y rígidas como la de James Milgram, ortopeda de Chicago (figuras 4 y 5).

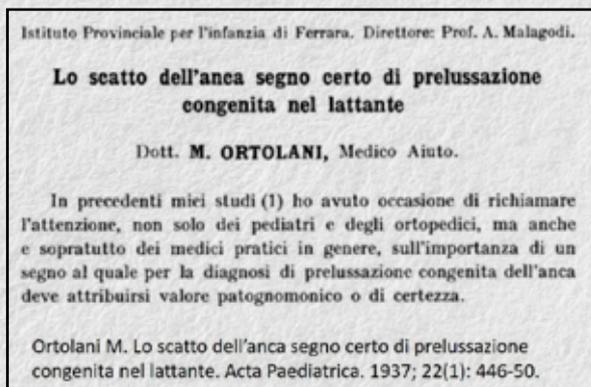


Figura 3. Publicación original de Ortolani, 1937

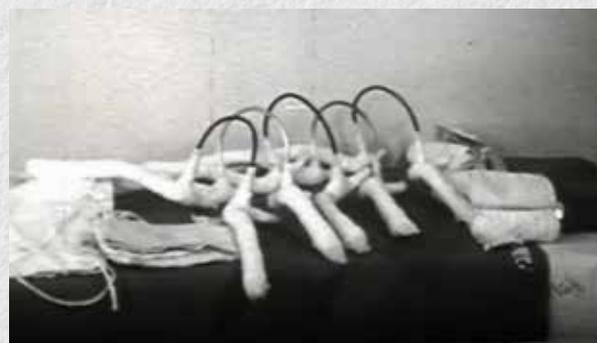


Figura 4. Ortesis de Marino Ortolani. Disponible en sus videos divulgativos de 1952 de la DDC³

Figura 5. “La Bretella” (tirante) uno de los primeros divaricadores (separadores) dinámicos, ideado por Ortolani⁴



También investigó sobre la maniobra opuesta a la reducción de la cabeza del fémur en el acetábulo, “... llevando los muslos flexionados desde la posición de abducción a la de aducción, obteniendo así la protrusión parcial o total de la cabeza...”. Lo llamó un “gatillo de salida”, pero la historia habría acreditado Thomas G. Barlow en esta maniobra⁴. En la época actual, un examinador hábil combina los métodos de Ortolani y Barlow cuando examina a un bebé para detectar una posible DDC.

Thomas Geoffrey Barlow (1915-1975)



Figura 6. Thomas Geoffrey Barlow²⁸

Barlow fue un cirujano ortopeda inglés (figura 6). No debe ser confundido con Sir Thomas Barlow, primer baronet (1845-1945), pediatra del *Hospital for Sick Children*, Great Ormond Street, Londres.

Thomas Geoffrey Barlow no sólo desarrolló la maniobra que lleva su nombre, sino que también contribuyó a la comprensión, manejo y tratamiento de la displasia congénita de cadera.

Barlow estudió en Manchester y se graduó en la universidad Victoria de dicha ciudad. Durante la Segunda Guerra Mundial, trabajó en la *Royal Air Force*, fundamentalmente en el hospital de la RAF de Rauceby. En 1956 fue nombrado cirujano ortopeda de los hospitales *Ashton Hyde* y *Glossop*.

Maniobra de Barlow. La presentó en 1961 en un artículo a la *British Orthopaedic Association* en Manchester, tras examinar 7.742 niños en la primera semana de vida en el *Hope Hospital*, Salford, Manchester. Publicó en el *Journal of Bone and Joint Surgery* en 1962 su test como una modificación del de Ortolani para detectar casos más sutiles de cadera luxable o inestable^{6,28} (figura 7).

Barlow mismo señaló que en 1948, en Malmö, Suecia, von Rosen y colegas habían iniciado la exploración de la cadera en RN con la maniobra de Ortolani. Entonces, en Malmö casi todos los bebés nacían en el departamento de obstetricia. Para Barlow, el test de Ortolani era muy satisfactorio en bebés un poco más mayores, pero ocasionalmente la cadera neonatal podía parecer normal, y propuso una modificación del test de Ortolani para incrementar las posibilidades diagnósticas.

Barlow además comenta en este artículo que el descubrimiento del test de Ortolani inicialmente recibió poca atención por la clase médica occidental desafortunadamente, quizá por haber sido publicado en una revista italiana pediátrica⁶.

Ricardo Galeazzi (1866-1952)

Fue un médico cirujano ortopeda italiano. Trabajó como director de la clínica ortopédica de la Universidad de Milán durante 35 años. Sus áreas de interés fueron su tra-

bajo en luxación congénita de cadera, escoliosis, tuberculosis ósea, osteocondritis juvenil, acondroplasia y otros. Trató más de 12.000 luxaciones congénitas de cadera desde 1911. Como epónimo es conocido sobre todo por caracterizar en 1934 la fractura que lleva su nombre²⁹. Se describe el signo de Galeazzi, de acortamiento de una rodilla del lactante cuando ambas están en flexión, pero es un signo tardío.

Otros ámbitos de interés, investigaciones y publicaciones de Ortolani

- *La talasemia, "enfermedad de Cooley"*

La talasemia era una enfermedad de alta prevalencia en la provincia de Ferrara. Se preocupó por el asesoramiento familiar, y por el tratamiento, por lograr mantener los niveles altos de hemoglobina con transfusiones. El mismo Instituto de Ferrara se organizó también como "Centro para el tratamiento y la prevención de la enfermedad de Cooley"^{4,21,22}.

Publicó su primer trabajo sobre anemia de Cooley en 1935. Animado por Silvestroni y Bianco, inició un programa de

prevención de la anemia de Cooley basado en un cribado poblacional y consejo genético. La provincia de Ferrara se convirtió en la primera zona del mundo en lograr una alta detección para la prevención de la anemia de Cooley³⁰.

Considerazione intorno ad oltre 100 casi studiati presso l'Istituto provinciale per l'infanzia di Ferrara, in Atti del XVII Congresso italiano di pediatria, Napoli 20-25 maggio 1940, a cura di G.B. Allaria - E. Egidi, Il, Varallo Sesia 1941, pp. 515-519.

- *La pediatría social*

Se dedicó desde sus inicios profesionales a la atención y acogida de los niños "ilegítimos", así como de la atención posthospitalaria. Además, abogó por la presencia de las madres con los niños ingresados⁴. Fue de los primeros en Italia. Incluso contrató a profesores jóvenes para atender educativamente a los pacientes cuyas estancias hospitalarias se prolongaban largamente (tuberculosis, poliomielitis, meningitis...). Para Ortolani, cualquier enfermedad que padecía el niño tenía la dimensión de un problema social⁴.

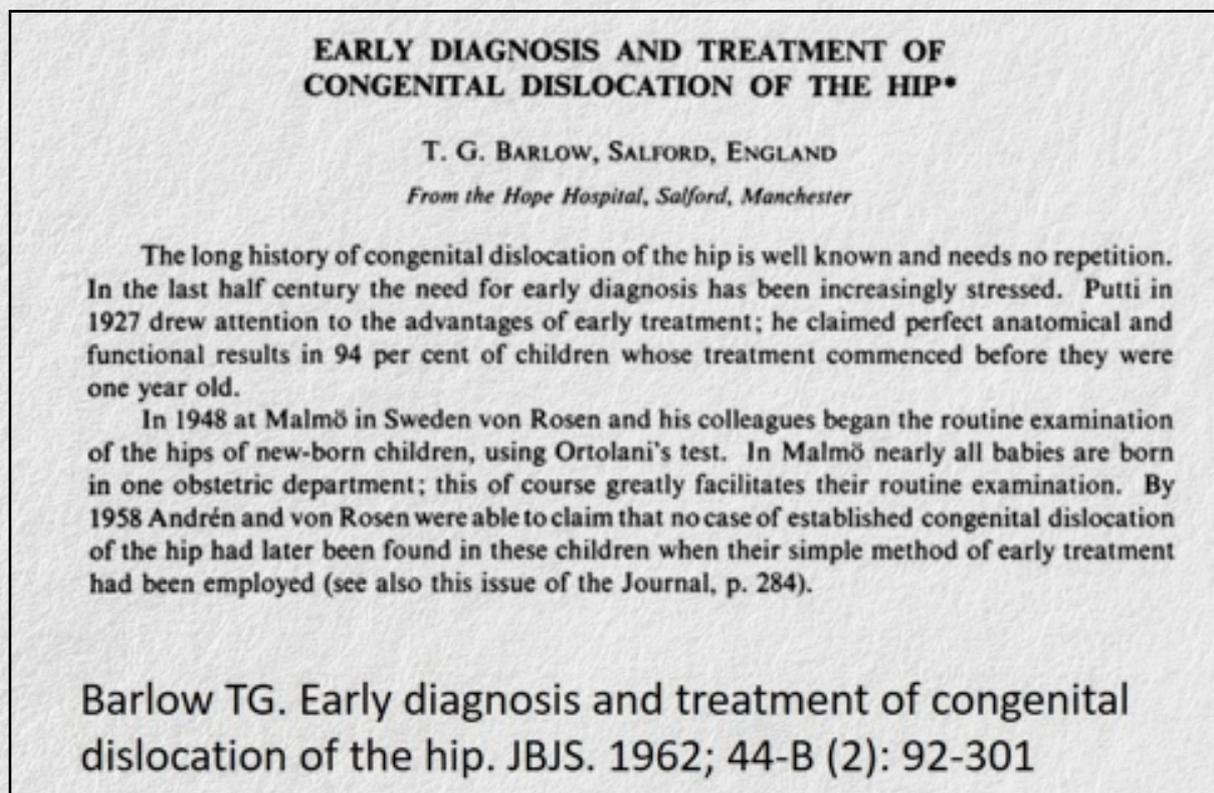


Figura 7. Publicación original de Barlow

Publicó la asistencia postoperatoria en el marco de la enfermedad social del niño en Italia. Presentó una de las dos ponencias generales en el XXII Congreso Italiano de Pediatría que se celebró en Florencia del 12 al 14 de octubre de 1952, sobre el tema de la atención posthospitalaria en razón social del niño en Italia. En las Actas del Congreso (editadas por A. Galeotti Flori - C. Cocchi, 1952), Ortolani escribió varios capítulos.

- Docencia

En 1938 fue acreditado para la docencia universitaria en pediatría, y en 1940 en obstetricia. Desde 1955 y durante cinco años, Ortolani fue profesor de obstetricia y pediatría en la Universidad de Ferrara²⁵.

Se retiró en 1972 por límite de edad. Murió en Ferrara el 19 de enero de 1983.

Reconocimientos a Marino Ortolani

- Concedida la Medalla de Plata al Mérito de la Salud Pública, el 8 de noviembre de 1974⁴
- Medalla de la Sociedad de Pediatría de Brasil en 1976, Sao Paulo
- Celebración en 1988 de un Simposio Internacional sobre la "Luxación congénita de cadera hoy", inspirado en él y sus estudios, en la Universidad de Padua.
- Sello postal conmemorativo del centenario de nacimiento, por el Centro Numismático de Ferrara, 2004
- Premio a su memoria en 2005, por la Sociedad Ortopédica Pediátrica de Norteamérica, recogido en Ottawa por su hijo, Marco
- Nombramiento de calles con su nombre, en Ferrara y Altedo (Malalbergo). Se colocó en 1984 una placa en la Vía Savonarola de Ferrara, en una de las paredes del antiguo Instituto Provincial de la Infancia, con palabras dedicatorias. Nombre del "Centro Marino Ortolani per la diagnosi e la terapia della

LCA" di Ferrara

- Está entre los top de la investigación pediátrica italiana²²

Primeras publicaciones en español sobre "luxación congénita de cadera"

En España podemos encontrar estudios sobre luxación congénita, desde 1911, en la revista *La Medicina de los Niños*, de Andrés Martínez Vargas³¹: "Luxación congénita unilateral de la cadera". Comentada por el alumno D, Mario Ferro y Ferro. 1911; 2:50-54. También el tema de luxación congénita de cadera fue tratado en el I Congreso Nacional de Pediatría de 1914. Lo expuso Arquellada, médico del Hospital del Niño Jesús de Madrid.

Podemos referir este tema tratado en revistas pediátricas españolas surgidas en la postguerra:

- Ribo Rius L. Diagnóstico precoz de la luxación congénita de la cadera. *Rev Esp Pediatr* 1951; 7:257-264
- Maestre Herrero J. Diagnóstico, terapéutica y problemas sociales de la luxación congénita de cadera en la primera y segunda infancia. *Acta Pediatr Esp* 1949; 7: 1321-1350

Epílogo

Cuando hablamos de cribado neonatal, que incluye actualmente sordera, enfermedades metabólicas, hematológicas, fibrosis quística, se nos olvida mencionar el diagnóstico de la DDC, que se hace de forma mínimamente invasiva, con las manos, con adecuado entrenamiento: las maniobras de Ortolani y Barlow, son de muy alta sensibilidad en una patología muy prevalente. Con un seguimiento y tratamiento adecuado se evitan secuelas graves.

Fue un mérito de Ortolani potenciar una señal que quizás alguien más había visto antes, pero lo había interpretado como un fenómeno accesorio, sin codificarlo y sin darle la importancia que merecía. Consiguió, además, generalizar su uso en RN y lactantes. Había encontrado el camino adecuado para el diagnóstico precoz. Como pediatra entró en el campo de la

terapéutica y la prevención de la luxación de la cadera, un campo hasta entonces exclusivo de la especialidad quirúrgica de la ortopedia

La vida profesional de Ortolani se enmarca de pleno en su sociedad y su época. Partiendo de la puericultura y la atención social al niño abandonado se dio protagonismo de la pediatría preventiva y especializada en el diagnóstico de patología ortopédica.

Podemos pensar que, en cierta forma, Ortolani fue un precursor de un concepto ideológico actual respecto a la relación entre el médico y el paciente, en cuanto a la centralidad y la participación del paciente en el *decision making process*. Esta visión rompe el modelo paternalista y vertical de esa relación, en favor de un sistema horizontal, en el que el paciente se convierte en co-productor de salud: un socio autónomo en la prevención, tratamiento y curación de enfermedades. De hecho, estas dos entidades, el médico y el paciente, tienen diferentes campos de "experiencia": uno centrado en la etiología, el diagnóstico, el pronóstico y las opciones de tratamiento, y el otro en las experiencias personales de la enfermedad, las circunstancias sociales, la actitud ante el riesgo, los valores y las preferencias. La genialidad de Ortolani fue también estar atento a comprender esta forma de conexión médico-paciente: a través de la escucha de las madres y de una apertura total a la sociedad, a su pueblo, fue cómo descubrió e investigó sobre un signo diagnóstico de la luxación congénita de cadera, y cómo lo implementó a la población en sus circunstancias socio-sanitarias. Instruyó a las madres, a las matronas y a los asistentes sanitarios para que realizaran la maniobra y reconocieran la positividad del signo. Esto le permitió llegar a todos los estratos de la sociedad.

Además, Ortolani tenía una visión global de la salud, que estaría en línea con la definición actual de la OMS, incluyendo los aspectos físico, mental y social de la persona. Luchó desde el principio por la maternalización de los hospitales pediátricos, pues consideraba que la presencia de las madres era fundamental para aliviar el dolor, mejorar la nutrición y facilitar el proceso de tratamiento. Su investigación se centró en una enfermedad

endémica de la zona del Delta del Po, que afecta a la población tanto desde el punto de vista físico como social. Esto vale para sus dos ámbitos de interés principal: la displasia del desarrollo de la cadera y también para la talasemia.

Todo su trabajo y todos sus esfuerzos le valieron un gran reconocimiento y respeto a nivel internacional, en el ámbito médico-científico, tanto ortopédico como pediátrico; pero también y sobre todo una gran estima a nivel humano, entre el pueblo llano, que, todavía durante años después de su muerte, seguía llevando a los niños "a Ortolani", al antiguo Brefotrofito, por cualquier problema de salud y, en general, siempre que había necesidad.

Bibliografía

1. Rosenfeld SB, Philips WA, Torchia MM. Developmental dysplasia of the hip: clinical features and diagnosis. UpToDate 2021. Disponible en www.uptodate.com. Noviembre 2021
2. Tarpada SP, Girdler SJ, Morris MT. Developmental dysplasia of the hip: a history of innovation. *J Pediatr Orthop B* 2018; 27:271-273
3. Mubarak SJ. In search of Ortolani: The man and the method. *J Pediatr Orthop*. 2015; 35: 210-216
4. Spina M. Marino Ortolani da Ferrara: uno "scatto" per entrare nella storia. *G.I.O.T.* 2009; 35: 99-106. (*Giornale Italiano di Ortopedia e Traumatologia*). Disponible en: <http://www.unastoriaferrarese.it/public/docs/Biografia%20Prof%20M%20Ortolani.pdf>
5. Ortolani M. Un segno poco noto e sua importanza per la diagnosi precoce di prelussazione congenita dell'anca. *La Pediatr* 1937; 2:129-136
6. Barlow TG. Early diagnosis and treatment of congenital dislocation of the hip. *JBSJ* 1962; 44-B:92-301
7. Clarke NM. Swaddling and hip dysplasia: an orthopaedic perspective. *Arch Dis Child* 2014; 99:5-6
8. Shaw BA, Segal LS. Section on Orthopaedics. Evaluation and referral for development Dysplasia of de Hip in infantas. *Pediatrics* 2016; 138:e20163107
9. Valenzuela Molina O, Sánchez Ruiz-Cabello FJ; Grupo Previnfad/PAPPS. Recomendaciones para el diagnóstico precoz de la displasia evolutiva de cadera. *Form Act Pediatr Aten Prim*. 2016; 9:186-192. Disponible en: https://fapap.es/files/639-1444-RUTA/09_Recomendaciones_displasia.pdf
10. Moraleda L, Albiñana J, Salcedo M, González-Moran G. Displasia del desarrollo de la cadera. *Rev*

- Esp Cir Ortop Traumatol 2013; 57:67-77. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-cirugia-ortopedica-traumatologia-129-pdf-S1888441512001701>
11. Sanidad de Canarias. Protocolo de displasia de cadera. Disponible en: https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/dacf93b8-b579-11dd-954a-5f407b1fae81/11_Cribadodisplasiacadera.pdf
 12. Escribano García C, Bachiller Carnicero L, Marín Urueña SI, Del Mar Montejo Vicente M, Izquierdo Caballero R, Morales Luengo F et al. Developmental dysplasia of the hip: Beyond the screening. Physical exam is our pending subject. *An Pediatr (Engl Ed)* 2021; 95:240-245
 13. Wenger DR, Bomar JD. Historical aspects of DDH. *Indian J Orthop* 2021; 55:1360-1371. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s43465-021-00470-x>
 14. Mubarak SJ, Bialik V. Pavlik: The man and his method. *J Pediatr Orthop* 2003; 23:342-346
 15. Bialik V. Arnold Pavlik (1902–62): an autobiography. *J Med Biography* 2006; 14:3-7
 16. Rosenfeld SB, Philips WA, Torchia MM. Developmental dysplasia of the hip: treatment and outcome. *UpToDate* 2021. Disponible en www.uptodate.com. Noviembre 2021
 17. Rang, M. *The Story of Orthopaedics*, 1st ed. Saunders 2000
 18. Dickinson JW. Pierre Le Damany on Congenital Dysplasia of the Hip. *Proc R Soc Med* 1969; 62:575-577
 19. Graf R. The diagnosis of congenital hip-joint dislocation by the ultrasonic Compound treatment. *Arch Orthop Trauma Surg* (1978) 1980; 97:117-133
 20. Tonnis D, Storch K, Ulbrich H. Results of newborn screening for CDH with and without sonography and correlation of risk factors. *J Pediatr Orthop* 1990; 10:145-152
 21. Farnetani I, Ortolani, Marino. En: *Dizionario Biografico degli Italiani* 2013, vol. 79. Disponible en: [www.treccani.it/enciclopedia/marino-ortolani_\(Dizionario-Biografico\)/](http://www.treccani.it/enciclopedia/marino-ortolani_(Dizionario-Biografico)/)
 22. Farnetani I, Farnetani F. La top twelve della ricerca pediatrica italiana (una “spigolatura storica”). *Mi-nerva Pediatr* 2015; 67:473-450
 23. Spina M. La lussazione congenita dell'anca: parole e opere dell'apostolo Putti! *G.I.O.T.* 2017; 43:54-63
 24. Ortolani M. Lo scatto dell'anca segno certo di pre-lussazione congenita nel lattante. *Acta Paediatrica* 1937; 22:446-450
 25. Stecco D, Porzionato A, Macchi V, Fantoni I, Ortolani L, De Caro R. Marino Ortolani: “Does That Baby's Hip Go Click? *Perspect Biol Med* 2014; 57:538-546
 26. Stanisavljevic S. Tribute to Marino Ortolani. *Clin Orthop Relat Res* 1976; 119:4-5
 27. Ortolani, M. Detecting the dislocated hip. *Lancet* 1978; 1:506-507
 28. Rogers J, Cadogan M. Thomas Geofrey Barlow. Disponible en: <https://litfl.com/thomas-geoffrey-barlow/>
 29. Sebastin SJ, Chung KC. A historical report on Riccardo Galeazzi and the management of Galeazzi fractures. *J Hand Surg Am* 2010; 35:1870-1877
 30. Vullo C, Wiedemann HR. Marino Ortonani (1904-1983). The pioneers of pediatric medicine. *Eur J Pediatr* 1988; 147:340
 31. Reche Andrés J. La Pediatría española a través de la revista “La Medicina de los Niños”, 1900-1936. Tesis doctoral. Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Medicina, Área de Historia 1980. Disponible en: <https://eprints.ucm.es/52396/1/5309854783.pdf>



Historia de la pediatría en Canarias (4)

Comentarios al trabajo "Tratamiento coadyuvante de la sepsis neonatal". Presentado por Domenéch E, Castro R, Cortabarría C, Hernández Borges A, Ormazábal C y Méndez A, al XVIII Congreso Nacional de Pediatría y I Congreso Extraordinario de la ALAPE. Publicado en An Esp Pediatr 1992; 36, Suppl 49:184-187.

Eduardo Doménech Martínez. Socio de Honor de la SCP y Catedrático de Pediatría (jubilado)

Hace ya 21 años de la publicación de este trabajo y se han producido notables avances en el diagnóstico y el tratamiento de la sepsis neonatal, por lo que estoy seguro de que a los jóvenes pediatras les puede llamar la atención algunos de los tratamientos utilizados, pero lo que nos planteábamos era, qué podíamos hacer cuando nuestros neonatos con sepsis empeoraban a pesar de administrarles el tratamiento estándar, con la intención de disminuir la mortalidad por la sepsis neonatal.

En esos años la incidencia global de la sepsis en los países de nuestro entorno oscilaba en torno al 8 por 1000 recién nacidos vivos (RN), siendo cuatro veces más frecuente en los prematuros, y a pesar de los métodos de diagnóstico precoz (proteína C reactiva etc.), del empleo temprano de antibióticos y la puesta en marcha de las técnicas de soporte vital, la mortalidad seguía siendo inaceptablemente alta en torno al 25 %. Por ello analizamos los tratamientos coadyuvantes utilizados por diversos autores como eran la exanguinotransfusión, transfusiones de plasma, transfusiones de granulocitos, tratamiento con inmunoglobulinas, que habían mostrado buenos

resultados en diversas publicaciones, si bien los autores precisaban que era conveniente realizar más ensayos clínicos aleatorizados y con mayor número de casos. También mencionábamos someramente otros tratamientos sobre los que había todavía menos experiencia como la hemofiltración, el factor estimulante de colonias de granulocitos/macrófagos, la vitamina C, etc.

En la Tabla I se muestran nuestros resultados con algunos de dichos tratamientos en una muestra recogida durante los años 1990-91, y en la que podemos observar que teníamos una incidencia del 8,6 por 1000 RN, con una mortalidad global del 11,9 %, siendo significativamente inferior en los que realizamos exanguinotransfusión y más alta en los que recibieron transfusiones de plasma. Aun así, hacíamos referencia a los múltiples riesgos potenciales que conlleva la exanguinotransfusión, por lo que debía limitarse a casos extremos.

Como sigo siendo curioso, he revisado la bibliografía reciente, si bien es verdad que existen muy pocas publicaciones que aborden los posibles tratamientos coadyuvantes, y los

Tabla I. Tratamiento coadyuvante de la sepsis

Número de recién nacidos	4.850	
Número de sepsis	42	
Incidencia de sepsis	8,6 %	
Exitus.....	11,9 %	
Tratados con inmunoglobulinas.....	7,1 %	NS
Tratados con transfusiones de plasma	23,8 %	p < 0,009
Tratados con exanguinotransfusión	7,1 %	p < 0,004

Hospital Universitario de Canarias 1990-1991

trabajos se centran sobre todo en un mejor diagnóstico precoz y tratamiento antibiótico. Para el diagnóstico precoz se han propuesto nuevas herramientas¹ como la calculadora de riesgo de sepsis neonatal (disponible en <https://neonatalsepsiscalculator.kaiserpermanente.org>), cuyo empleo parece que podría disminuir las tasas de hospitalización y el uso de pruebas diagnósticas e indicación de antibioterapia empírica innecesarios. Para otros², la observación clínica estrecha parece una opción segura y podría disminuir la realización de pruebas complementarias, la tasa de hospitalización y el uso de antibioterapia innecesaria, en pacientes con sintomatología leve y autolimitada en las primeras horas de vida. Otros estudios³ analizan diversos marcadores para el diagnóstico precoz, como la proteína C reactiva o la procalcitonina, las citoquinas (IL-6, IL-6, IL-8, α -TNF) y la proteína inhibidora. Mas recientemente Wong et al.⁴ analizan el papel del modelo de riesgo de sepsis pediátrica (PERSEVERE) que incorpora un panel de biomarcadores de proteínas séricas, que son medidos dentro de las 24 horas, para un diagnóstico de sepsis y para estimar el riesgo inicial de mortalidad entre niños críticamente enfermos con shock séptico. Los biomarcadores PERSEVERE parecen tener utilidad para estimar el riesgo de deficiencia funcional y los resultados de calidad de vida entre los niños que sobrevivieron a la etapa aguda de sepsis y fueron dados de alta del hospital.

Otros trabajos se centran en el papel que juega la inflamación que suele acompañar a la sepsis^{5,6}. Swigart et al.⁶ sugieren un servicio de consulta multidisciplinar para manejar la disfunción multiorgánica compleja en niños con sepsis y la disfunción inmunológica asociada y han desarrollado planes de consulta estandarizados para tipos de consultas, comunes sobre inflamación crítica (como el síndrome inflamatorio multisistémico), y con tratamiento individualizado.

En cuanto a tratamientos coadyuvantes, Kharrá et al.⁷ dan una visión general de la disfunción cardiovascular en la sepsis neonatal y proponen su manejo guiado por ecocardiografía. También se han sugerido vitaminas (C, D), en dosis altas la C para el tratamiento de la sepsis y la D como protectora en enfermedades respiratorias (bronquiolitis, COVID-19), pero los estudios hasta la fecha no han sido concluyentes⁸. También se recomienda el uso de probióticos con la administración de anti-

bióticos para prevenir la enterocolitis necrotizante o de Proteína C activa en la insuficiencia multiorgánica como terapia adyuvante, pero todavía no hay estudios conclusivos. El tratamiento con pentoxifilina (un inhibidor de la fosfodiesterasa, que puede inhibir la producción del factor de necrosis tumoral alfa), puede estar asociado con una reducción de la mortalidad y la estancia hospitalaria en la sepsis neonatal⁹, al preservar el flujo sanguíneo microvascular, prevenir la insuficiencia circulatoria y la vasoconstricción intestinal, pero también precisa de más estudios.

Según una reciente publicación de Fanaroff¹⁰, la sepsis neonatal sigue siendo la tercera causa principal de mortalidad neonatal, a pesar de los avances de diagnóstico que incluyen mejores técnicas de cultivo que permiten una confirmación más rápida del diagnóstico, el advenimiento de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para diagnosticar rápidamente infecciones virales y el uso de marcadores biológicos. Desde un punto de vista terapéutico, ha habido una mayor variedad de antibióticos, antifúngicos y agentes antivirales, mejores enfoques para prevenir la sepsis, inmunoterapia específica, por ejemplo, para el virus respiratorio sincitial (RSV), y una mejor administración de antibióticos, lo que lleva a una interrupción más temprana de la terapia con antibióticos. La higiene de las manos sigue siendo el punto de referencia y el estándar de oro para la prevención de la sepsis de aparición tardía. Los desafíos futuros incluyen resistencias bacterianas cada vez mayores y virus más nuevos. Los tratamientos futuros pueden incluir nuevos antibióticos/antivirales, la terapia con células madre y otras proteínas y péptidos antimicrobianos. Un objetivo debería ser modificar el microbioma de los RN con más leche materna y una duración más corta de los antibióticos en bebés no infectados.

Bibliografía

1. Achten NB, Klingenberg C, Benitz WE, Stocker M, Schlapbach LJ, Giannoni E, et al. Association of Use of the Neonatal Early-Onset Sepsis Calculator with Reduction in Antibiotic Therapy and Safety: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Pediatr* 2019; 173:1032-1040
2. Montaner Ramón A, Castilla Fernández Y, Frick MA, Camba Longueira F, Céspedes Domínguez MC, Ribes Bautista C et al. ¿Cómo evaluar la sepsis neonatal de inicio precoz? Estudio comparativo de tres estrategias de detección. *An Pediatr* 2023; 98: 92-98

3. Yadav P, Yadav SK. Progress in Diagnosis and Treatment of Neonatal Sepsis: A Review Article. J Nepal Med Assoc 2022; 60:318-324
4. Wong HR. Pediatric sepsis biomarkers for prognostic and predictive enrichment. Pediatr Res 2022; 91: 283-288
5. Editorial. Paediatric and neonatal sepsis and inflammation. Pediatr Res 2022; 91: 267-269
6. Swigart LR, Sanchez-Pinto, LN., Nolan, BE, Seed, PC, Coates BM. A specialized multi-disciplinary care program for children with sepsis and multiple organ dysfunction-associated immune dysregulation. Pediatr Res 2022; 91: 464-46
7. Kharra A, Jain, A. Hemodynamic dysfunction in neonatal sepsis. Pediatr Res 2022; 91:413-424
8. Wald EL, Badke CM, Hintz LK, Spewa M, Sanchez-Pinto LN. Vitamin therapy in sepsis. Pediatr. Res 2022; 91:368-379
9. Tian J, Shen P, Pan K, Zhou Q. Efficacy of pentoxifylline treatment for neonatal sepsis: a meta-analysis of randomized controlled studies. Ital J Pediatr 2019; 45:108-118
10. Fanaroff AA, Fanaroff JM. Advances in Neonatal Infections. Am J Perinatol 2020; 37(S2): S5-S9



TRIPLE PROTECCIÓN

ProTech

Máxima diversidad de compuestos inmunoprotectores siguiendo el modelo de la leche materna.



Más información de la nueva fórmula ProTech en:
www.blemil.com/landings/formula-protech

BIBLIOGRAFÍA: 1. Demmelmair H, Prell C, Timby N, Lönnerdal B. Benefits of Lactoferrin, Osteopontin and Milk Fat Globule Membranes for Infants. *Nutrients*. 2017;9(8). 2. West CE, Kvistgaard AS, Peerson JM, Donovan SM, Peng YM, Lönnerdal B. Effects of osteopontin-enriched formula on lymphocyte subsets in the first 6 months of life: a randomized controlled trial. *Pediatric research*. 2017;92(1): 63. 3. Lönnerdal B, wKvistgaard AS, Peerson JM, Donovan SM, Peng YM. (2016). Growth, nutrition, and cytokine response of breast-fed infants and infants fed formula with added bovine osteopontin. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2016;62(4): 650-7. 4. Erney RM, Malone WT, Skelding MB, Marcon AA, Klemm-Leyer KM, O'Ryan ML, Ruiz-Palacios G, Hilty MD, Pickering LK, Prieto PA. Variability of human milk neutral oligosaccharides in a diverse population. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2000;30(2):181-92. 5. Reverri EJ, Devitt AA, Kajzer JA, Baggs GE, Borschel MW. Review of the Clinical Experiences of Feeding Infants Formula Containing the Human Milk Oligosaccharide 2-Fucosylactose. *Nutrients*. 2018;10(10):1346. 6. Timby N, et al. Infections in Infants Fed Formula Supplemented With Bovine Milk Fat Globule Membranes. *JPGN* 2015;60:384-9. 7. Zavaleta N, Kvistgaard AS, Graverholt G, Respicio G, Gujja H, Valencia N, Lönnerdal B. Efficacy of an MFGM-enriched complementary food in diarrhea, anemia, and micronutrient status in infants. *JPGN* 2011;53:561-8.



1 Osteopontina Láctea

Primera y única gama europea con **Osteopontina Láctea**¹⁻³ con eficacia demostrada sobre:

- **Maduración del sistema inmune.**
- **Reducción en la prevalencia de procesos infecciosos.**
- **Menor uso de fármacos.**

2 HMO³⁻⁵

Oligosacárido de la leche materna.

- **Efecto simbiótico y antimicrobiano.**
- **Estimulación del sistema inmunitario.**
- **Componente prebiótico de última generación.**

3 MFGM

Membrana del Glóbulo Graso Lácteo.

- Presente en las fórmulas infantiles Blemil desde el año 2012.
- **Otitis media:** reducción de la incidencia acumulada⁶.
- **Diarrea:** reducción de la prevalencia⁷.

Con grasa láctea. Sin aceite de palma.



AVISO IMPORTANTE:
La leche materna es el mejor alimento para el lactante. Información destinada al profesional de la salud.

Blemil[®]

SIEMPRE MÁS
www.blemil.com

El Premio Nobel de Fisiología o Medicina 1923 (18). Frederick Banting y John Macleod

Víctor M. García Nieto

.....
Dedicado a mi discípulo Roque Cardona Hernández, eminente diabético. En recuerdo de nuestro caso del "niño verde"

Prólogo. Antecedentes

Thomas Willis (1621-1675) médico de cámara de Carlos II de Inglaterra descubrió el sabor dulce de la orina de los diabéticos. Al parecer, se había descrito en la literatura sanscrita que "la orina de los enfermos es maravillosamente dulce, como bebida de azúcar o miel".

Giovanni Battista Morgagni (1682-1771) el gran patólogo italiano fue incapaz de localizar el origen de la diabetes: "Morbus in sede incerta locatus".

Claude Bernard (1813-1878) hizo célebres sus ensayos de ligadura, incluida la de páncreas. Anunció que los animales no sobrevivirían a la extirpación del páncreas.

Paul Langerhans (1847- Madeira 1888) descubrió las células insulares que llevan su nombre.



Figura 1. Frederic Banting (1891-1941)⁴

En 1889, Josef von Mering (1849-1908) y Oscar Minkowski (1858-1931) observaron las consecuencias de la extirpación total del páncreas a animales de experimentación. La investigación, realizada en el Instituto de la Clínica Médica de la Universidad de Estrasburgo, fue de gran importancia histórica porque demostró que la ausencia de páncreas es causa de diabetes. Contaba Minkowski que después de la extirpación, el perro ensuciaba muy frecuentemente el laboratorio con su orina. Reprochado el sirviente de laboratorio que no sacara al perro con más frecuencia dijo: "lo hago, pero este animal es raro, apenas vuelve al cuarto orina nuevamente, aunque ya lo había hecho afuera". Esta observación indujo a medir la composición de la orina que "tenía un 12 por ciento de glucosa"¹. Con ello, se supuso que el páncreas debía fabricar una hormona capaz de regular el nivel de la glucemia. De hecho, en 1901 Edward Albert Sharpey-Schafer (1850-1935) había sugerido que dicha hormona debía producirse en los pequeños islotes celulares pancreáticos. Esta hipotética hormona fue denominada insulina en 1909 por el investigador belga Jean de Meyer (1878-1934).

George Ludwig Zuelzer (1870-1949) fue un médico alemán de ascendencia judía que nació en Berlín. Ejerció la medicina en esa ciudad hasta que el partido nazi tomó el poder, momento en el que emigró a la ciudad de Nueva York en 1934. Sus experiencias con extractos pancreáticos se remontaban al año 1903, al preparar extractos pancreáticos de animales como equinos y bovinos que eran administrados a perros pancreatizados. Su casuística de pacientes con diabetes mellitus tratados con extractos pancreáticos fue de ocho. No solo podían reducir la glucosa y las cetonas en la orina sino, también, sacó al menos a uno de esos pacientes del coma diabético. Al

igual que Banting y Best posteriormente, se enfrentó también a problemas con los efectos secundarios como la hiperpirexia. En 1912, Zuelzer realizó un acuerdo con los laboratorios *Hoffmann La Roche*. Junto al experimentado químico Camille Reuter, lograron un extracto sumamente activo al que denominó *Acomatol*, con el que llegó a producir hipoglucemias severas acompañadas de convulsiones en los perros de experimentación. Con el estallido de la Primera Guerra Mundial en el verano de 1914, la investigación de Zuelzer se detuvo y nunca se recuperó. Años después, cuando Banting y Best obtuvieron el premio Nobel, Zuelzer publicó sus resultados en diversas revistas, reclamando su prioridad en el descubrimiento de la insulina².

Frederick Banting (1891-1941)

Frederick Grant Banting nació el 14 de noviembre 1891 en Alliston, Ontario (Canadá) (figura 1). Estudió medicina en la Universidad de Toronto, donde obtuvo su licenciatura en Medicina en 1922. Se alistó en el *Canadian Army Medical Corps*. En 1918 fue herido en la batalla de Cambrai (Francia)³. Al cesar la guerra, Banting regresó a Canadá donde fue residente en el *Hospital for Sick Children* en Toronto, de donde pasó a ser auxiliar de fisiología en la *Westen Ontario University* durante los años 1920 y 1921. Los dos años siguientes fue profesor auxiliar de farmacología en la Universidad de Toronto.

John Macleod (1876-1936)

John James Rickard Macleod nació el 6 de septiembre 1876 en Clunie, Escocia (figura 2). Estudió medicina en la Universidad de Aberdeen y obtuvo la licenciatura en 1898. Con la ayuda de una beca acudió a Leipzig (Alemania) en cuyo Instituto de Fisiología estudió bioquímica en la esa ciudad junto a los profesores Max-Siegfried y Burian. Al regresar, fue nombrado en 1900 profesor agregado del *London Medical Hospital College*. En 1903 emigró a los Estados Unidos al haber obtenido una plaza de profesor de fisiología en la *Case Western Reserve University* de Cleveland, Ohio³. Durante los siguientes quince años trabajó sobre el metabolismo de los carbohidratos. Al cesar la primera Guerra Mundial se convirtió en director del Laboratorio de la Fisiología

de la Facultad de Medicina de la Universidad de Toronto.

El descubrimiento de la insulina

Leyendo un artículo sobre la diabetes redactado por Moses Barron (1884-1974), Frederick Banting concibió una idea que resultaría de extraordinaria importancia para el futuro. Pensó que podría ser posible extraer el principio activo producido en el páncreas a condición de hacer una ligadura previa del conducto pancreático con lo que se produciría la atrofia de los acinos exocrinos y dejaría los islotes intactos⁴. Propuso a McLeod realizar los experimentos en el laboratorio que éste último dirigía en Toronto. Charles Best (1899-1978), joven fisiólogo canadiense que formaba parte el equipo de investigadores del laboratorio, fue asignado en el enorme y arduo trabajo que hubo que llevar a cabo para conseguirlo.

Los primeros experimentos en perros diabéticos se vieron coronados por el éxito. Banting y Best aislaron la "isletina" (figura 3, en página siguiente) que redujo con éxito los niveles de glucemia en perros



Figura 2. John Macleod (1876-1936)

diabéticos cuyo páncreas había sido extirpado quirúrgicamente (figura 4). Su trabajo leído en la Academia de Medicina el 7 de febrero de 1922 comenzaba así: “la inyección endovenosa de un extracto de páncreas de perro extirpado siete a diez semanas después de la ligadura de los ductos ejerce invariablemente una influencia en la reducción del porcentaje de azúcar en la sangre y en la cantidad de azúcar excretado por la orina” (figura 5) ⁵.

A partir de ese momento, Macleod se interesó más en la investigación y pidió al bioquímico James Collip (1892-1965) que mejorara el método para producir un extracto purificado. Además, se retomó el nombre de insulina por sugerencia del fisiólogo inglés Edward Sharpey-Schafer (1850-1935), el descubridor de la adrenalina.

Con el objeto de someter a prueba los extractos de páncreas que contenían la insulina y asegurar que su administración no causara ningún daño a los diabéticos, Banting y Best se los inyectaron primero ellos mismos. La oportunidad de tratar a un ser humano llegó en enero de 1922. Cuando el padre de Leonard Thompson, de 14 años, llevó al niño al Hospital General de Toronto, estaba al borde de la muerte. Banting describió cómo la enfermedad del niño lo había dejado “mal alimentado, pálido, con un peso de 29 kilos, cabello que se le caía, olor a acetona en el aliento... parecía aburrido, hablaba bastante despacio, dispues-

to a estar acostado todo el día”. En la tarde del 11 de enero de 1922, le inyectaron a Thompson 15 ml de extracto pancreático que había sido preparado por Best. Las esperanzas eran altas pero el efecto fue decepcionante ya que a pesar de causar una caída del 25 % de los niveles de la glucemia de Leonard, continuó produciendo cetonas, una señal segura de que el extracto solo tenía un efecto antidiabético limitado. Pero mucho más grave fue el hecho de que el extracto había desencadenado una reacción tóxica que produjo la aparición de abscesos en el lugar de la inyección. Dos semanas después, el 23 de enero, administraron a Thompson otra dosis del extracto pancreático. Esta vez, el resultado fue completamente diferente. Sus niveles de glucemia se redujeron notablemente. Pero, quizás, el resultado más importante de todos fue que esta vez no se comprobaron efectos secundarios. Este segundo lote del extracto no había sido preparado por Banting y Best sino por James Collip.

Collip era bioquímico de formación. Con su experiencia había podido eliminar suficientes impurezas del extracto pancreá-

10-hour total sugar - 3.36g
" " nitrogen - 1.20g
" " G : N ratio - 2.8
① 8 cc Isletin given

1. A.M. Blood sugar - .37.
no urine obtained by catheter
dog about same - able to
stand up + walk has not
vomited since yesterday aft
② 8 cc Isletin given.

2 A.M. Blood Sugar - .33
③ 8 cc no urine obtained

3. A.M. Blood Sugar - .29
④ 8 cc Isletin

Figura 3. Libro de trabajo de las experiencias de Banting y Best. Pude verse que los investigadores usaban inicialmente el nombre de “isletina”



Figura 4. Celebre imagen de Banting y Best junto a uno de sus perros. Disponible en: https://es.m.wikipedia.org/wiki/Archivo:Banting_and_Best.jpg

tico crudo para que, cuando se inyectara, no causara una reacción tóxica. También, había descubierto que, aunque la insulina podía salvar vidas, podía acabar con ellas, porque cuando Collip inyectó parte de su preparación purificada a animales sanos, convulsionaron, entraron en coma y, finalmente, murieron. Esto se debía a que las preparaciones de Collip ahora eran tan puras que podían provocar en los animales un choque hipoglucémico.

La primera descripción de los resultados obtenidos con el uso de la insulina en el tratamiento de la diabetes fue publicada en 1922 en el *Canadian Medical Association Journal* (figura 6)⁶. La descripción novelada del descubrimiento fue escrita por Paul de Kruif, que conoció personalmente a los investigadores⁴.

El Premio Nobel de 1923. Polémica

Hace cien años Frederick Banting y John Macleod recibieron el premio Nobel de Medicina o Fisiología. Banting tenía 32 años, por lo que constituye el científico más joven que había sido laureado con ese galardón.

Existe creó mucha controversia acerca de la autoría de la identificación de la insulina. Aunque hay una variedad de versiones sobre el asunto, todos los autores coinciden en que existió una acritud considerable por parte de todos los interesados⁷. El Comité del Premio Nobel acentuó la tensión al ignorar las contribuciones de Best y Collip. La consecuencia fue que Banting compartió el importe del premio con Best y Macleod proporcionó la mitad del suyo a Collip. La relación entre Banting y Best por un lado y Macleod, por otro lado, se deterioró rápidamente, ya que los primeros eran de la opinión que su contribución al descubrimiento de la insulina superaba con creces a la de Macleod.

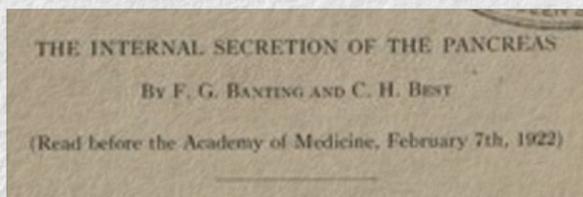


Figura 5. Portada del texto de la comunicación presentada en la Academia de Medicina el 7 de febrero de 1922⁵

La concesión se cuestionó aún más por la falta del reconocimiento otorgado al fisiólogo rumano Nicolae Paulescu (1869–1931) que ocho meses antes del artículo de Banting y Best informó del descubrimiento de un extracto de páncreas, al que denominó *pancreína*, que reducía la concentración de glucosa en sangre^{3,8}. El trabajo científico de Paulescu se vio ensombrecido posteriormente por la revelación de sus ideas antisemitas y antimasonicas. Fundó en 1919 un Grupo político cuyos objetivos eran la expulsión de los judíos de Rumania, el reagrupamiento forzado de los romaníes en centros de trabajo y la creación de una lista negra de masones.

Epílogo

A partir de 1922 Banting fue nombrado Médico consultor honorario del *Toronto General Hospital*, el *Hospital for Sick Children* de la misma ciudad y el *Toronto Western Hospital*. En 1930, el Parlamento canadiense concedió una ayuda a Banting para la instalación de un laboratorio de investigación, el *Banting Institute*, y la universidad creó una cátedra con su nombre. Allí trabajó en distintas líneas como las relacionadas con la silicosis y el cáncer, especialmente. Recibió homenajes y merecimientos de varias sociedades científicas de su país y del extranjero. En 1934, fue nombrado caballero (Sir) por el rey Jorge V. Su investigación posterior (1938) en conjunto con la Real Fuerza Aérea Canadiense se relacionó con problemas como los síncope observados en los pilotos que volaban en aviones de combate a gran altura. Durante la II Guerra Mundial fue mayor del Cuerpo Médico y Jefe de la sección médica del Consejo Nacional de Investigaciones de Canadá. En febrero de 1941 falleció a la edad de 49 años camino a Inglaterra, cuando su avión se estrelló en el puerto de Musgrave, Terranova (Canadá). Tras ello,

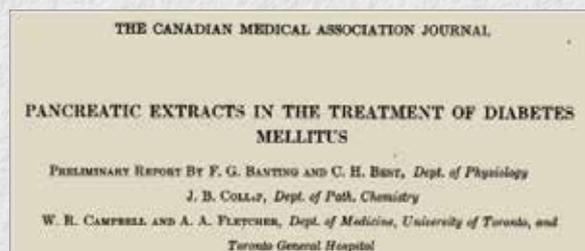


Figura 6. Portada del artículo en el que se publicó el descubrimiento de la insulina. Figuraban como autores Banting, Best, Macleod y Collip⁶

Charles Best se puso al frente del laboratorio de Toronto.

Después de 1923, John Macleod prosiguió con sus trabajos sobre el metabolismo de la glucosa en la St. Andrews Biological Station, New Brunswick, donde estudió la secreción pancreática de insulina en los peces teleósteos. En 1928 volvió a Escocia, convirtiéndose en *Regius Professor* de Fisiología y, posteriormente, Decano de la Facultad de Medicina de la Universidad de Aberdeen. Falleció en esa ciudad el 16 de marzo de 1935, a la edad de 58 años³.

Bibliografía

1. Houssay BA. El descubrimiento de la diabetes pancreática. Reproducido en *Rev Argent Endocrinol Metab* 2015; 52:2-7
2. Pérez F. George Zuelzer (1870-1949). *Rev Chil Endocrinol Diabetes* 2016; 9: 136
3. de Herder WW. Heroes in endocrinology: Nobel Prizes. *Endocrine Connections* 2014; 3:R94–R104
4. de Kruif Paul. *Hombres contra la muerte* (ed. esp.). Barcelona: Luis de Caralt ed. 1949, pp. 55-82
5. Banting FG, Best CH. The internal secretion of the pancreas. *Journal of Laboratory and Clinical Medicine* 1922; 7:465-480
6. Banting FG, Best CH, Collip JB, Campbell WR, Fletcher AA. Pancreatic Extracts in the Treatment of Diabetes Mellitus. *Can Med Assoc J* 1922; 12:141-146.
7. Hall K. La desconocida historia de egos y rivalidad detrás del descubrimiento de la insulina hace 100 años. *BBC News Mundo*. Disponible en: <https://www.bbc.com/mundo/noticias-59937796>
8. Paulescu N. Recherche sur le rôle du pancréas dans l'assimilation de nourriture. *Archives Internationales de Physiologie* 1921





50°

Reunión Conjunta de las **SOCIEDADES CANARIAS** de **PEDIATRÍA**

30 Junio - 01 Julio 2023 • HOTEL R2 RIO CALMA EN FUERTEVENTURA



Solicitada la acreditación de la Reunión por la Comisión Canaria de Formación Continua de las Profesiones Sanitarias

 **SocanpedIP**
SOCIEDAD CANARIA PEDIATRÍA LAS PALMAS

50º Reunión Conjunta de las **SOCIEDADES CANARIAS de PEDIATRÍA**

30 Junio - 01 Julio 2023 • HOTEL R2 RIO CALMA EN FUERTEVENTURA



CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos y amigas:

En nombre de la Junta Directiva de la Sociedad Canaria de Pediatría de Las Palmas (SOCANPEDLP) y del Comité Organizador de la 50º Reunión Anual Conjunta de las Sociedades Canarias de Pediatría les invito a participar en este evento, que se celebrará entre los días 30 de junio y 1 de julio de 2023 en Fuerteventura.

Esta edición posee una especial connotación, celebramos el 50º aniversario de nuestras reuniones anuales conjuntas, motivo de alegría y orgullo para todo el campo pediátrico canario. Queremos agradecer a todas las juntas directivas anteriores de ambas sociedades y a todos los participantes de las diferentes reuniones, el esfuerzo y el trabajo realizado, fruto del cual conmemoramos su 50º aniversario.

A la planificación de un programa científico multidisciplinario, conjuntamente con la Junta Directiva de la Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife, que creemos atrayente y que responde a las demandas pediátricas actuales de nuestra Comunidad, queremos que se unan en la celebración de esta emotiva reunión, con el ambiente de amistad, familiaridad, confraternidad y de profundización en las relaciones interpersonales, que siempre nos ha caracterizado y que queremos potenciar.

Hasta entonces y esperando tu presencia como congresista recibe un afectuoso saludo.

Luis Peña Quintana

Presidente de la Sociedad Canaria de Pediatría de Las Palmas

50º Reunión Conjunta de las **SOCIEDADES CANARIAS de PEDIATRÍA**

30 Junio - 01 Julio 2023 • HOTEL R2 RIO CALMA EN FUERTEVENTURA



COMITÉ ORGANIZADOR

JUNTA DIRECTIVA SOCIEDAD CANARIA DE PEDIATRÍA DE LAS PALMAS

- Presidente: Luis Peña Quintana
- Vicepresidente: Manuel Gresa Muñoz
- Secretaria: Asunción Rodríguez González
- Tesorera: Ana María Bello Naranjo
- Bibliotecaria: María Hernández Apolinario
- Vocal: Pilar Bas Suárez
- Vocal: Andrea Hernández Ortega
- Vocal: Blanca Montoro González
- Vocal: Patricia Pérez González
- Vocal: Ramiro Rial González
- Vocal: Yéssica Rodríguez Santana
- Vocal: Valewska Walis Gómez
- Coordinadora Lanzarote: Dara Boza Medina
- Coordinadora Fuerteventura: Sara Alonso Martín

SECRETARÍA TÉCNICA DE LA 50º REUNION CONJUNTA DE LAS SOCIEDADES CANARIAS DE PEDIATRÍA

VIAJES El Corte Inglés

GRUPOS

VIAJES EL CORTE INGLÉS, S.A.

AVDA. JUAN XXIII, Nº 9

35004 — LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

TELÉFONOS: 928-29 13 53 • FAX: 928- 29 18 76

CORREO: eventos_lpa@viajeseci.es • CONTACTO: OLIVIA MONROY / PATRICIA RODRÍGUEZ

50º Reunión Conjunta de las **SOCIEDADES CANARIAS de PEDIATRÍA**

30 Junio - 01 Julio 2023 • HOTEL R2 RIO CALMA EN FUERTEVENTURA



SEDE DEL CONGRESO HOTEL R2 RIO CALMA



HABITACIÓN DOBLE USO INDIVIDUAL _____ 133,75 €

HABITACIÓN DOBLE USO DOBLE _____ 214,72 €

*Precios por habitación y día con media pensión e IGIC incluidos.

INSCRIPCIONES

INSCRIPCIONES	ANTES DEL 20 DE MAYO	DESPUÉS DEL 20 DE MAYO
CONGRESISTAS SOCIOS	350.00 €	400.00 €
CONGRESISTAS NO SOCIOS	450.00 €	500.00 €
MIR SOCIOS	250.00 €	300.00 €
MIR NO SOCIOS	300.00 €	375.00 €

- **La inscripción incluye:** La asistencia a todas las reuniones científicas y zonas de exposición comercial. El derecho a la acreditación, certificado de asistencia, programa y presentar comunicaciones. Todos los servicios de restauración.
- **Para realizar la inscripción será necesario remitir el boletín adjunto a la Secretaría Técnica.** No será tenido en cuenta ningún boletín que no vaya acompañado del correspondiente justificante de transferencia o de la autorización de cargo a una tarjeta por parte del titular.

50º Reunión Conjunta de las **SOCIEDADES CANARIAS de PEDIATRÍA**

30 Junio - 01 Julio 2023 • HOTEL R2 RIO CALMA EN FUERTEVENTURA



PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes 30 de junio

- 10:00 • 14:00 ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN
- 12:00 • 13:00 **SIMPOSIO 1**
- 13:00 • 14:00 **SIMPOSIO 2**
- 14:00 • 15:30 ALMUERZO SIMPOSIOS
- 15:30 • 16:30 **COMUNICACIONES ORALES**
- 16:30 • 18:00 **1ª MESA REDONDA**
- 18:00 • 18:30 DESCANSO-CAFÉ
- 18:30 • 19:30 **SIMPOSIO 3**
- 19:30 • 20:30 INAUGURACIÓN DEL CONGRESO
- CONFERENCIA DE INAUGURACIÓN**
- 21:30 • 23:00 CENA DEL CONGRESO

Sábado 1 de julio

- 08:00 • 09:00 **COMUNICACIONES ORALES**
- 09:00 • 10:30 **2ª MESA REDONDA**
- 10:30 • 11:00 DESCANSO-CAFÉ
- 11:00 • 12:00 **SIMPOSIO 4**
- 12:00 • 13:30 **3ª MESA REDONDA**
- 13:30 • 14:30 **SIMPOSIO 5**
- 14:30 • 16:00 ALMUERZO DE TRABAJO
- 16:00 • 17:30 **COMUNICACIONES EN FORMATO PÓSTER**
- 17:30 • 19:30 ASAMBLEA GENERAL DE LAS SOCIEDADES CANARIAS DE PEDIATRÍA
- 19:30 • 20:30 **CLAUSURA DEL CONGRESO Y CONFERENCIA DE CLAUSURA**
- 21:30 • 23:00 CENA DE CONGRESO



50° Reunión Conjunta de las
SOCIEDADES CANARIAS de **PEDIATRÍA**

30 Junio - 01 Julio 2023 • HOTEL R2 RIO CALMA EN FUERTEVENTURA

XII JORNADAS CANARIAS

Actualización en Vacunas

— ABRIL 2023 —

Avanzando hacia el mejor calendario de vacunaciones e inmunizaciones posible



 Dirección Científica de las Jornadas:
Dr. Luis Ortigosa
info@doctorluisortigosa.es

 Secretaría Técnica
VIACONTE S.L.
dailos@viaconte.com

 #XIIJornadasVacunas

OBJETIVOS

Estas Jornadas están destinadas a los profesionales sanitarios interesados en el mundo de la vacunología: pediatras, médicos de familia, enfermeras, farmacéuticos, técnicos de salud, y al resto de sanitarios que estén preocupados por mantener elevadas las coberturas de vacunación en todas las edades de la vida.

Las Jornadas pretenden ofrecer respuestas, basadas en la evidencia científica, a las preguntas y dudas que se hacen las familias y profesionales sanitarios sobre las vacunaciones, en un mundo globalizado lleno de mitos y noticias falsas sobre vacunas, que se han hecho más patentes durante los años de la pandemia por SARS.Cov-2.

INFORMACIÓN E INSCRIPCIONES

Inscripción: El plazo de inscripción se cerrará al llegar a 150 inscripciones presenciales en ambas provincias. La selección se hará por riguroso orden de inscripción, según las limitaciones de aforo de los salones de actos. El resto de inscritos seguirán las jornadas a través de teleconferencia.

Se está tramitando la solicitud de acreditación de las Jornadas por la Comisión Canaria de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias.



Guía para combatir la desinformación en vacunas (salud sin bulos).

A los inscritos, que justifiquen el 100% de asistencia a las Jornadas, se les hará entrega de este práctico manual.



Dirección Científica de las Jornadas:

Luis Ortigosa

Presidente de la Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife.
Asesor interno del Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría. Miembro del Comité Asesor de Vacunas del Gobierno de Canarias.

JUEVES 27 DE ABRIL DE 2023

Colegio Oficial de Médicos de Las Palmas

Calle León y Castillo, 44

Teleconferencia con Lanzarote y Fuerteventura

VIERNES 28 DE ABRIL DE 2023

Colegio Oficial de Médicos de

Santa Cruz de Tenerife



Las Jornadas tendrán horario de:

15:30 a 21:30 h.



SECRETARÍA TÉCNICA

VIACONTE S.L.

Dailos Umpiérrez

922 290 933 · 682 094 504

dailos@viaconte.com



**SECRETARÍA
TÉCNICA**

VIACONTE S.L.

Dailos Umpiérrez



viajes y congresos tenerife, s.l.



922 290 933

682 094 504



dailos@viaconte.com

CLICK AQUÍ
INSCRIPCIÓN
LAS PALMAS

CLICK AQUÍ
INSCRIPCIÓN
TENERIFE

CON EL AUSPICIO DE:

COLABORA:

COLABORACIÓN SOLICITADA A:



Colegio Oficial de
Farmacéuticos
de Santa Cruz de Tenerife



XII JORNADAS CANARIAS ACTUALIZACIÓN EN VACUNAS

PONENTES

Abián Montesdeoca Melián

Pediatra de Atención Primaria, CS de Guanarteme. Equipo de Intervención de la Gerencia de Atención Primaria del Área de Salud de Gran Canaria. Miembro del Comité Asesor de Vacunas de la AEP.

Álvaro Torres Lana

Especialista en Microbiología Clínica, Profesor Titular de Medicina Preventiva y Jefe de la Unidad de Vigilancia Epidemiológica en Canarias.

Begoña Reyero Ortega

Enfermera. Unidad de apoyo de la Dirección General del SCS. Coordinadora de la estrategia de vacunación covid-19 en Canarias. Presidenta ACEVAC.

Federico Martínón Torres

Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Francisco Álvarez García

Pediatra de Atención Primaria, CS de Llanera. Principado de Asturias. Coordinador del Comité Asesor de Vacunas de la AEP.

Jaime Jesús Pérez Martín

Médico especialista en Medicina Preventiva. Subdirector General de Prevención, Promoción de la Salud y Adicciones. Consejería de Salud. Región de Murcia. Presidente de la Asociación Española de Vacunología.

Julián Ojanguren Llanes

Enfermero de Pediatría de Atención Primaria. Área de Salud de Fuerteventura. Vocal de la Asociación Española de Vacunología y de la Asociación Canaria de Enfermeras en Vacunología.

Luis Ortigosa del Castillo

Pediatra. Asesor Interno del CAV de la Asociación Española de Pediatría y miembro del Comité Asesor de Vacunas del Gobierno de Canarias.

PROGRAMA

 #XIIJornadasVacunas

JUEVES 27 DE ABRIL
LAS PALMAS

COLEGIO OFICIAL DE MÉDICOS DE LAS PALMAS

TELECONFERENCIA CON LANZAROTE Y FUERTEVENTURA

 **médicos**
COLEGIO
LAS PALMAS

VIERNES 28 DE ABRIL
TENERIFE

COLEGIO OFICIAL DE MÉDICOS DE SANTA CRUZ DE TENERIFE

 **cm**
Colegio Oficial de Médicos
de Santa Cruz de Tenerife

15:30 - 16:00 Entrega de Documentación

16:00 - 16:15 **INAUGURACIÓN**

José Juan Alemán Sánchez
Director General de Salud Pública. Gobierno de Canarias

Luis Ortigosa del Castillo
Director de las Jornadas

1ª MESA REDONDA

16:15 - 16:30 **2023: AVANZANDO HACIA EL MEJOR CALENDARIO DE VACUNACIONES E INMUNIZACIONES POSIBLE**

Luis Ortigosa del Castillo

16:30 - 17:00 **DESARROLLO DE UN REGISTRO VACUNAL EN LA VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA DE LAS ENFERMEDADES INMUNOPREVENIBLES**

Álvaro Torres Lana

17:00 - 17:30 **PREVENCIÓN FRENTE A LA GRIPE Y EL VIRUS RESPIRATORIO SINCICIAL EN NIÑOS**

Jaime Jesús Pérez

17:30 - 18:00 **ENFERMERÍA Y VACUNAS: PRINCIPALES DUDAS EN LA VACUNACIÓN**

Julián Ojanguren Llanes (Las Palmas)
Begoña Reyero Ortega (Tenerife)

18:00 - 18:30 Descanso - Café

2ª MESA REDONDA

18:30 - 19:00 **VACUNACIÓN FRENTE A VPH EN VARONES, ¡POR FIN!**

Francisco Álvarez García

19:00 - 19:30 **EL RETO DE LA VACUNACIÓN A PERSONAS LLEGADAS EN EMBARCACIONES PRECARIAS. LA EXPERIENCIA EN CANARIAS**

Abián Montesdeoca Melián

19:30 - 20:00 **"CANSADOS YA DE TANTAS VACUNAS"... ¿CÓMO RECUPERAR LA CONFIANZA ANTE LAS VACUNAS, POR PARTE DE LA POBLACIÓN Y DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS?**

Federico Martínón Torres

3ª MESA REDONDA

20:00 - 21:00 **PREGUNTAS Y RESPUESTAS EN 3 MINUTOS**

MODERADORES

Amós García Rojas (Las Palmas)
Luis Ortigosa (Tenerife)

Dispondremos de 60 minutos para responder las dudas de los asistentes. Entre otras, responderemos a las siguientes preguntas

- ¿Qué hay de nuevo en la prevención de la enfermedad neumocócica?
- ¿Y frente a la enfermedad meningocócica?
- ¿Dejamos de recomendar la vacunación COVID-19?
- ¿A quién se recomienda la vacunación frente a herpes zóster?
- Vacunación financiada frente a rotavirus, ¿para cuándo?
- Y muchas más preguntas... ¡Anímate a hacerlas!

21:00 - 21:30 **CLAUSURA DE LAS JORNADAS**

Normas de publicación

CANARIAS PEDIÁTRICA es el órgano de expresión fundamental de las Sociedades Canarias de Pediatría. Por ello, además de difundir las actividades de las Sociedades, pretende ser portavoz de la inquietud científica y de la problemática sanitaria pediátrica a nivel de la Comunidad Autónoma Canaria

Presentación y estructura de los trabajos

Preparación del manuscrito

El texto de los artículos observacionales y experimentales se estructurará habitualmente en las siguientes secciones: Introducción, Métodos, Resultado y Discusión.

En artículos extensos resulta conveniente la utilización de subapartados para mayor claridad del contenido.

Otro tipo de artículos, con casos clínicos, revisiones y editoriales pueden precisar una estructura distinta, que dependerán del contenido.

Para artículos originales se recomienda que la extensión de texto no supere las 3.000 palabras y el número de citas bibliográficas no sea superior a 40. Se admitirán un máximo de 8 figuras y/o tablas. Es recomendable que el número de firmantes no sea superior a seis.

Para notas clínicas se recomienda que la extensión máxima del texto sea de 1.500 palabras y el número de citas bibliográficas no sea superior a 20. Se admitirán un máximo de 4 figuras y/o tablas. Es recomendable que el número de firmantes no sea superior a cinco.

Página Titular

En la Página Titular deberá figurar la siguiente información:

- Título del artículo. Deberá ser lo más explícito y conciso posible, pero incluyendo en el mismo toda la información que maximice la sensibilidad y especificidad en su recuperación a través de búsqueda electrónica.
- Nombres de los autores y sus filiaciones institucionales.
- Nombre del departamento/s o institución/es y centros de trabajo y dirección de los mismos.
- Declaración de descargo de responsabilidad, si las hubiera.
- Nombre, dirección postal, teléfono, fax y dirección de correo electrónico del autor responsable de la correspondencia.
- Fuentes de financiación en forma de becas, equipos, medicamentos, etc.
- Recuento de palabras (excluyendo resumen, agradecimientos, leyendas de figuras y tablas).

- Fecha de envío.

Resumen y palabras clave

El resumen es la única parte del manuscrito incluida en la mayoría de las bases de datos electrónicas y de él se obtiene la información básica del estudio en los índices bibliográficos. Los autores se asegurarán de recoger en él, de la forma más exacta posible, toda la información del artículo. Los trabajos originales incorporarán resumen estructurado con extensión aproximada de 250 palabras y los siguientes apartados: Introducción y Objetivos, Material o Pacientes y Métodos, Resultados y Conclusiones. Para el resto de las secciones se adjuntará un resumen de 150-200 palabras aproximadamente.

Los autores incluirán de 3 a 10 palabras clave, ordenadas alfabéticamente, al final de la página en que figure el resumen. Se utilizarán para este fin términos que coincidan con descriptores listados en el Medical Subject Headings del Index Medicus. Disponible en : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/meshbrowser.cgi>. De no existir todavía descriptores MeSH adecuados se podrá utilizar directamente los nuevos términos.

Título, resumen y palabras clave en inglés.

Deberá incluirse una correcta traducción al inglés del título, resumen y palabras clave.

Texto

1. Introducción

Se describirá de forma resumida el propósito del artículo y la justificación del estudio, enumerándose los objetivos específicos (principal y secundarios) o hipótesis a evaluar. Únicamente se citarán las referencias bibliográficas estrictamente necesarias sin incluir datos o conclusiones del trabajo.

2. Material y métodos

Incluirá sólo la información disponible en el momento de diseñar el protocolo de estudio. La información obtenida durante el estudio será expuesta en la sección de Resultados.

Selección y descripción de los participantes:

Se describirán con claridad los procesos de selección de los sujetos de observación o experimentales (personas o animales, incluyendo los controles), los criterios de inclusión y exclusión de los mismos y su población de origen. Se recogerá en éste apartado la declaración de obtención de consentimiento informado por los padres y aprobación del estudio por los Comités de Investigación y/o Ética correspondientes.

Información técnica:

Se identificarán los métodos, aparatos (con nombre y dirección del fabricante) y procedimientos de forma suficientemente detallada como permitir la reproducción de los resultados por otros investigadores. La descripción de fármacos y sustancias químicas utilizadas se realizará de forma minuciosa, incluyendo nombres genéricos, dosis y vías de administración. En trabajos de revisión se

incluirá una sección en la que se expongan los métodos utilizados para localizar, seleccionar, extraer y sintetizar los datos.

Análisis estadístico:

Descripción detallada del método estadístico que permita la evaluación de los datos originales por un lector experto. Se especificará el programa informático utilizado, defendiendo los términos estadísticos, abreviaturas y símbolos.

Siempre que sea posible se cuantificarán y presentarán los resultados con índices estadísticos apropiados de precisión o de incertidumbre (tales como los intervalos de confianza), enviando la utilización aislada de pruebas estadísticas de hipótesis, como valores p que no proporcionan información de interés sobre la magnitud del efecto.

3. Resultados

Se presentarán los resultados mediante texto, tablas y gráficos, siguiendo una secuencia lógica, en la que los resultados más destacados del estudio aparecerán en primer lugar. No se repetirán en el texto todos los datos de las tablas e ilustraciones, enfatizándose o resumiéndose sólo las observaciones más importantes.

4. Discusión

Deberán destacarse los aspectos novedosos e importantes del estudio y las conclusiones y aplicaciones prácticas que se derivan. Se abordarán las limitaciones metodológicas que pudieran limitar su validez. Se compararán las observaciones realizadas con las descritas en la literatura. Podrán proponerse nuevas hipótesis cuando esté justificado.

5. Bibliografía

Las referencias bibliográficas se numerarán de forma consecutiva, siguiendo el orden de aparición en el texto. Aparecerán en supraíndice y sin parentesis. Las referencias en texto, tablas y leyendas se identificarán mediante números arábigos entre paréntesis. Siempre que sea posible se deben incluir las referencias a los trabajos originales, evitando también la utilización de los resúmenes como referencias bibliográficas. Se citarán todos los autores hasta un número de seis, añadiendo "et al" tras ellos, en caso de superar dicho número.

Los nombres de las revistas se abreviarán de acuerdo al estilo utilizado en el Index Medicus (disponible en www.nlm.nih.gov) El formato de los diferentes tipos de citas bibliográficas puede consultarse en www.nlm.nih.gov/bsduniform_requirements.html.

Ejemplos:

- Artículo de revista
Shusterman N, Strom BL, Murria TG, Morrison G., West SL, Maislin G. Risk factors and outcome of hospital-acquired acute renal failure. Clinical epidemiologic study. Am J Med 1987; 83:65-71.
- Autor corporativo
Diabetes Prevention Program Research Group. Hypertensión, insulina, and proinsulin in participants with impaired glucose tolerance. Hypertension 2002; 40:679-686.

- ... • Capítulo de libro
Meltzer PS, Kallioniemi A, Trent JM. Chromosome alterations in human solid tumors. In: Vogelstein B, Kinzler KW, editors. The genetic basis of human cancer. New York: McGraw 2002, pp. 93 – 113.

Tablas

Cada tabla deberá ser impresa a doble espacio, en un hoja independiente. Será comprensible por sí misma, sin necesidad de leer el texto del artículo. Se numerarán mediante números arábigos por orden de aparición en el texto, acompañándose de un breve título explicativo. Se evitarán las líneas interiores horizontales o verticales. Cada columna deberá contener un encabezamiento. Las siglas y abreviaturas se explicarán en las notas a pie de tabla. Se identificarán adecuadamente las medidas estadísticas. Cada tabla aparecerá convenientemente referida en el texto.

Figuras

Las gráficas, dibujos o fotografías, se numerarán mediante números arábigos de manera correlativa y conjunta como figuras, por orden de aparición en el texto. Deben entregarse en papel o en copia fotográfica nítida en blanco y negro, recomendándose un tamaño de 127 x 173 mm. En el dorso de la figura deberá adherirse una etiqueta en la que figuren: número de la figura, nombre del primer autor y orientación de la misma (mediante una flecha, por ejemplo). Las figuras se entregarán en un sobre, sin montar. Se admitirán también imágenes en ficheros electrónicos que permitan su reproducción el alta calidad (JPEG o GIF).

Eventualmente es posible la reproducción de fotografías o dibujos en color, siempre que sea aceptado por el Equipo de Dirección y Redacción y exista acuerdo previo económico de los autores con la Editorial.

Cuando se utilicen fotografías de pacientes, éstos no deben ser identificables y, si lo son, deben acompañarse las mismas de un permiso escrito de los padres que autorice su reproducción.

Leyendas de las ilustraciones

Las figuras se acompañarán del correspondiente pie, escrito a doble espacio en hoja incorporada al texto. Cuando se utilicen símbolos, flechas, números o letras para referirse a ciertas partes de la ilustración, se identificará su significado en la leyenda.

Responsabilidades éticas

El crédito de autoría en la realización de publicaciones biomédicas deberá fundamentarse en el cumplimiento conjunto de los siguientes requisitos:

1. Sustancial contribución a la concepción y diseño, obtención de datos o análisis e interpretación de los mismos.
2. Redacción del manuscrito o revisión crítica con aportaciones intelectuales.
3. Aprobación de la versión finalmente publicada. La obtención de financiación, recogida de datos o supervisión general del equipo de investigación, por sí solas, no justifican la autoría.

El contenido de la publicación deberá ser completamente original y no haber sido enviado previamente a otra revista. Ello no impide que puedan remitirse manuscritos rechazados por otra revista, trabajos presentados como resumen o póster en reuniones científicas o publicados en libros de actas de congresos.

Los autores son responsables de obtener, mediante solicitud al autor y a la editorial, los permisos de reproducción de gráficos, tablas, figuras, o cualquier otro material previamente publicado.

Los estudios experimentales deberán cumplir los requisitos éticos de los correspondientes comités (institucionales y nacionales) de evaluación de la experimentación con seres humanos y de la Declaración de Helsinki en su versión revisada del año 2000.

Envío de Originales

Los trabajos originales podrán remitirse, por correo electrónico a cualquiera de las siguientes direcciones:

vgarcianieto@gmail.com
mongemargarita@gmail.com
mgresa@ono.com

El manuscrito se acompañará de una carta de presentación, firmada por todos los autores del trabajo, que incluirá:

- Declaración de que todos los autores han leído y aprobado el manuscrito, cumplen los requisitos de autoría y garantizan la honestidad de su contenido.
- Información acerca de la publicación previa o duplicada o el envío de cualquier parte del trabajo a otras revistas (sólo en caso de publicación redundante)
- Declaración de posibles relaciones económicas o de otro tipo que pudiera ser motivo de conflicto de interés.
- Cesión de los derechos de publicación a la revista Canarias Pediátrica.

El Consejo Editor acusará recibo de los trabajos enviados a la Revista e informará acerca de su aceptación o rechazo razonado de los mismos.

Las Normas de Publicación de Canarias Pediátrica están basadas en los requisitos de uniformidad para manuscritos enviados a revistas biomédicas del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas (www.icmje.org) La traducción, no oficial, al castellano ha sido publicada en Rev Esp Cardiol 2004; 57: 538-556.

Las opiniones expresadas en los artículos publicados son las de los autores, y no necesariamente compartidas por el Consejo Editor la revista, ni solidarias con la opinión de las Sociedades Canarias de Pediatría.

Los trabajos aceptados por Canarias Pediátrica quedan como propiedad permanente de la misma, no estando permitida su reproducción parcial o total sin su autorización.