



BMJ 2009;338:B1081

Parto prematuro espontáneo y recién nacido pequeño para la edad gestacional en mujeres que dejaron de fumar al comienzo del embarazo: estudio de cohorte prospectivo

Spontaneous preterm birth and small for gestational age infants in women who stop smoking early in pregnancy: prospective cohort study

McCowan LME, Dekker GA, Chan E, Stewart A, Chappell LC, Hunter M, Moss-Morris R, North RA, On behalf of the SCOPE consortium

Objetivo. Comparar los resultados del embarazo entre las mujeres que dejaron de fumar al comienzo del embarazo y aquellas que no fumaron o continuaron fumando.

Diseño. estudio de cohorte prospectivo. Lugar: Auckland, Nueva Zelanda y Adelaida, Australia.

Población. 2.504 mujeres nulíparas que participaron en el estudio de Pesquisa de Variables de Interés en el Embarazo (SCOPE por las siglas en inglés de *Screening for Pregnancy Endpoints*), fueron agrupadas según su condición con respecto al tabaquismo a las 15 ± 1 semanas de gestación.

Variables principales. Parto prematuro espontáneo y recién nacido pequeño para su edad gestacional (peso al nacer < 10^o percentilo). Comparamos los *odds ratio* de estas variables entre las que dejaron de fumar y las no fumadoras, y entre las fumadoras y las que dejaron de fumar, mediante regresión logística ajustada por variables demográficas y factores clínicos de riesgo.

Resultados. 80% (n: 1992) de las mujeres fueron no fumadoras, 10% (n: 261) habían dejado de fumar y 10% (n: 251) siguieron fumando. No hubo diferencias en la frecuencia de parto prematuro espontáneo (4%, n: 88 y 4%, n: 10; OR ajustado 1,03, IC 95% 0,49 a 2,18; p: 0,93) ni en la de nacidos pequeños para la edad gestacional (10%, n: 195 y 10%, n: 27; OR 1,06, IC 95% 0,67-1,68; p: 0,81) entre las madres no fumadoras y las que dejaron de fumar. Las fumadoras tuvieron mayor frecuencia de parto prematuro espontáneo (10%, n: 25 y 4%, n: 10; OR 3,21, IC 95% 1,42-7,23; p: 0,005) y de recién nacidos pequeños para la edad gestacional (17%).

Conclusión. Las mujeres que dejaron de fumar antes de las 15 semanas de gestación, no tuvieron diferencias en la frecuencia de partos prematuros espontáneos y de nacidos pequeños para la edad gestacional con respecto a las no fumadoras, indicando que estos efectos adversos graves del tabaquismo pueden revertirse si el mismo se suspende tempranamente en el embarazo.

Comentario

Los efectos adversos del tabaquismo sobre la salud se conocieron primero en adultos con enfermedad coronaria y cáncer de pulmón. La fisiopatología de la isquemia crónica por la acción del tabaco naturalmente no es exclusiva de la circulación coronaria y pronto se comprendió la importancia de este efecto en otros sistemas.

En las primeras campañas de prevención de muerte súbita del lactante en Nueva Zelanda por los años 90, se pidió que los niños menores de un año durmieran en posición no prona, sin objetos sueltos en la cuna, en ambientes no calurosos y libres de tabaco. Este último aspecto fue el más difícil de modificar.¹ Detrás del hábito del tabaquismo hay aspectos psicológicos y de dependencia, que requieren mucho más que el simple conocimiento para ser abandonados.

El embarazo es una etapa de especial vulnerabilidad porque los órganos fetales se encuentran en formación y aquello que afecte la circulación placentaria repercute sobre el normal crecimiento y desarrollo fetal. En esta circunstancia, la supervivencia fetal se "paga" a costa de restringir el crecimiento y con el acortamiento de la expectativa de vida futura.²

En este estudio, McCowan y colaboradores señalan que el grupo de madres que no dejó de fumar presentó diferencias significativas en menor edad, pareja inestable, menor escolaridad, menor inserción laboral, desnutrición, e índices mayores de depresión, ansiedad y percepción de estrés.

El resultado positivo sobre la disminución de los nacimientos prematuros y el aumento de peso al nacer de los niños no expuestos al tabaco debe ser un argumento motivador para las embarazadas. Pero para modificar conductas nocivas, se requiere un enfoque más global que incluya la salud individual en sus aspectos psicológicos y la salud pública en sus aspectos socioeconómicos.

Dra. Norma Rossato
Servicio de Neonatología
Sanatorio Trinidad

1. Mitchell EA, Tuohy PG, Brunt JM, Thompson JM, et al. Risk factors for sudden infant death syndrome following the prevention campaign in New Zealand: a prospective study. *Pediatrics* 1997;100(5):835-40.
2. Evnsen KA, Steinshamn S, Tjønnhaug AE, et al. Effects of preterm birth and fetal growth retardation on cardiovascular risk factors in young adulthood. *Early Hum Dev* 2009;85(4):239-45.

N ENG J MED 2009;360:902-11

Preservación de la fertilidad en pacientes con cáncer

Preservation of fertility in patients with cancer

Jeruss JS, Woodruff TK.

Resumen

La dualidad sin par involucrada en afrontar un diagnóstico que compromete la vida mientras, en forma simultánea, se considera el deseo profundo de tener descendencia, es conflictiva tanto para los pacientes con cáncer cuanto para los clínicos.

No obstante, con la mejoría en las tasas de supervivencia en los jóvenes con cáncer y la reciente translación, del laboratorio a la cama del paciente, de nuevas técnicas para preservar la fertilidad, se están ofreciendo opciones de planificación familiar a los pacientes con este diagnóstico. Las preocupaciones acerca de la fertilidad son similares para los hombres y las mujeres, pero difieren sus oportunidades para la intervención. Esta revisión, describe opciones establecidas y otras nuevas para la preservación de la fertilidad en pacientes con cáncer, y aporta una estructura conceptual para manejar los aspectos relacionados con la fertilidad en el momento del diagnóstico. La comunidad biomédica enfrenta cuatro desafíos principales relacionados con la preservación de la fertilidad en pacientes con cáncer: la mejora de los tratamientos personalizados preservadores de la vida; la identificación y disminución de la amenaza que el tratamiento del cáncer produce a la fertilidad; el aumento de las opciones seguras y eficaces para el tratamiento de la fertilidad; y la creación de planes para el manejo de los síntomas de quienes pierden la función endocrina de las gónadas como consecuencia del tratamiento del cáncer. Los métodos actuales de preservación de la fertilidad incluyen la estimulación hormonal en mujeres y, para el hombre, el depósito de semen en bancos. En el horizonte se encuentran nuevos métodos para las mujeres, como la maduración *in vitro* de los folículos y técnicas para el trasplante tisular. Las decisiones sobre el manejo del cáncer pueden ayudar a limitar los efectos colaterales del tratamiento, por ejemplo, reduciendo la dosis de radiación y eliminando agentes alquilantes, etopósido o bleomicina de los regímenes quimioterapéuticos en niños con enfermedad de Hodgkin de bajo riesgo. Tales modificaciones del tratamiento pueden ayudar a preservar la fertilidad sin comprometer el cuidado del cáncer. La meta es proveer y desarrollar métodos de preservación de la fertilidad encadenados a un plan de tratamiento multidisciplinario, que permitan una gama de opciones para los pacientes hasta que los tratamientos para el cáncer puedan ser dirigidos específicamente a las células cancerosas.

Comentario

En la Argentina se esperan entre 1.600 y 1.800 nuevos casos anuales de cáncer en menores de 20 años. Los más frecuentes: leucemias y linfomas y tumores del sistema nervioso central.¹ Los tratamientos utilizados comprometen en diferente grado la fertilidad futura de los pacientes. Este tema es muchas veces soslayado por

los oncólogos y desconocido o desestimado por padres y pacientes ante el impacto del diagnóstico y el temor a un desenlace fatal.

Con diagnósticos más tempranos y nuevas alternativas de tratamiento, las tasas de supervivencia se han incrementado hasta llegar a un porcentaje global del 80%. Por otra parte, se han producido grandes avances en la preservación de tejidos y en los tratamientos de fertilidad asistida.

Algunas de estas posibilidades están al alcance de los enfermos en el ámbito privado. Es el momento de iniciar el tratamiento del tema desde el punto de vista clínico, ético y legal, con la conformación de equipos interdisciplinarios y la búsqueda de alternativas en el sector público para brindar igualdad de oportunidades a todos los enfermos. Existen opciones ya comprobadas, como la preservación de esperma, que deben llevarse a cabo antes de iniciar el tratamiento. Muchas otras alternativas para mujeres y varones prepuberales se encuentran en diferentes etapas de desarrollo.^{2,3}

Aunque en muchos casos no hay datos suficientes para predecir ajustadamente los riesgos y el momento de diagnóstico de una enfermedad grave puede no parecer adecuado, el compromiso de la fertilidad es un aspecto importante a tratar cuando se informa al paciente y su familia sobre los efectos adversos de la enfermedad y su terapéutica.

Dra. Susana Rodríguez de Schiavi

Clínica pediátrica

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

1. ROHA Registro oncopediátrico hospitalario argentino. Resultados 2000-2002. Fundación Kaleidos.
2. Lee SJ, Schover LR, Partridge AH, et al. American Society of Clinical Oncology Recommendations on Fertility Preservation in Cancer Patients. *J Clin Oncol* 2006;24:2917-2931.
3. Fallat ME, Hutter J and the Committee on Bioethics, Section on Hematology/Oncology and Section on Surgery. Preservation of Fertility in Pediatric and Adolescent Patients With Cancer. *Pediatrics* 2008;121:e1461-e1469 DOI:10.1542/peds2008-0593

ARCH DIS CHILD 2009;94:220-3

El arroz: una causa común de enterocolitis grave inducida por proteínas de la dieta

Rice: a common and severe cause of food protein-induced enterocolitis syndrome

Mehr SS, Kakaskios AM, Kemp AS.

Resumen

Objetivo. Examinar y comparar las características de la enterocolitis inducida por proteínas de la dieta (ECIPD) causadas por arroz y leche o soja.

Diseño. Estudio retrospectivo de los niños que presentaron ECIPD en el Hospital de Niños de

Westmead, NGS, Australia, durante un período de 16 años.

Resultados. Hubo 14 niños con 26 episodios de ECIPD por arroz comparados con 17 niños con 30 episodios de ECIPD inducidos por leche (n= 10) o soja (n= 7). Los niños con ECIPD causadas por arroz tuvieron mayores posibilidades de presentar ECIPD debidas a otros alimentos (36%) que los niños con ECIPD provocadas por leche o soja (0%). El arroz causa más episodios de ECIPD después del diagnóstico (mediana 4 [intervalo: 1-4] contra mediana 2 [intervalo: 1-4]) y desencadena reacciones más graves que requieren frecuentemente restitución de líquidos endovenosos (42% contra 17%) comparado con las reacciones producidas por la leche o la soja.

Conclusiones. Este estudio remarca la importancia del arroz, un alimento considerado habitualmente "hipoalergénico", como un desencadenante significativo de ECIPD. Los pediatras deben saber que el arroz no sólo es una causa potencial de ECIPD sino también que produce reacciones más graves que las causadas por la leche o la soja.

Comentario

El síndrome de enterocolitis inducida por proteínas de la dieta es un cuadro grave de hipersensibilidad gastrointestinal mediada por células, producido en forma típica por la leche de vaca o la soja; otros sólidos proteicos de la dieta se presentan con muy baja frecuencia.¹

El trabajo de Mehr y col. es el primero en resaltar la importancia del arroz como un inductor relativamente frecuente de reacciones de hipersensibilidad graves.

La hipersensibilidad a las proteínas de los cereales, como el arroz, tradicionalmente se relacionaron a un bajo potencial alergénico, pero éste debe ser considerado en la evaluación de pacientes con sospecha de enterocolitis inducida por proteínas de la dieta, particularmente en aquellos con hipersensibilidad previa a las proteínas de origen alimentario.²

Las manifestaciones clínicas suelen comenzar al poco tiempo de incorporar el arroz a la dieta y se asocian a crecimiento insuficiente, hipotermia, acidemia y trombocitosis. Los síntomas remiten al retirar el arroz de la alimentación, pero recurren con la reexposición; aproximadamente dos horas después se presentan vómitos, diarrea y, en los casos más graves, letargo e hipotensión.³ Asimismo, aumentan los leucocitos polimorfonucleares. El incremento del riesgo relativo de hipotensión y shock es significativamente mayor en pacientes hipersensibles al arroz, comparados con los de la leche o la soja (IRR 59,7%; IC95%: 42,2-76,8), lo que implica que 1 de cada 5 pacientes afectados presenta un episodio adicional que requiere reanimación con líquidos endovenosos (NNT 5; IC95%: 1-9).

El cuadro clínico es fácilmente confundido con patologías quirúrgicas intraabdominales, shock y sepsis; por lo tanto, el pediatra deberá estar atento, a fin de re-

trazar el tratamiento oportuno y evitar procedimientos diagnósticos molestos e innecesarios.

Dra. Raquel A. Furnes

Sección de Gastroenterología y Nutrición

Servicio de Pediatría y Neonatología, Hospital Privado de Córdoba

1. Nowak-Wegrzyn A, Sampson HA, Wood RA, Sicherer SH. Food protein-induced enterocolitis syndrome caused by solid foods proteins. *Pediatrics* 2003;111:829-35.
2. Sicherer SH. Food protein-induced enterocolitis syndrome: case presentations and management lessons. *J Allergy Clin Immunol* 2005; 115:149-56.
3. Mehr S, Kakakios A, Frith K, Kemp AS. Food protein-induced enterocolitis: 16 year experience. *Pediatrics* 2009;123:e459-64.

PEDIATR PULMONOL 2009 APR;44(4):379-86

Herramienta clínica para predecir falla en la respuesta al tratamiento en niños con neumonía grave

A clinical tool to predict failed response to therapy in children with severe pneumonia

Mamtani M, Patel A, Hibberd PL, et al.

Resumen

La neumonía grave en niños menores de 5 años continúa siendo una importante entidad clínica con tasas de fracaso terapéutico de hasta el 20%. Allí donde las neumonías graves son comunes, las herramientas predictivas de la falla del tratamiento, como la radiografía de tórax y la oximetría de pulso, no están disponibles. Por lo tanto, es menester desarrollar herramientas clínicas simples, precisas y económicas para predecir el fracaso terapéutico.

Mediante los datos clínicos, radiológicos y de oximetría de pulso de 1.702 niños incorporados en el estudio APPIS (*Amoxicillin Penicillin Pneumonia International Study*: Estudio internacional sobre amoxicilina y penicilina en la neumonía), se desarrolló y validó una herramienta clínica simple. Para el desarrollo, se seleccionó aleatoriamente una muestra de desarrollo (n= 889). La herramienta, que se basó en los resultados de modelos de regresión logística, fue validada en una muestra separada de 813 niños. La herramienta clínica desarrollada, en su forma final, contiene tres predictores clínicos: edad del niño, exceso de frecuencia respiratoria en relación a la edad al ingreso y a las 24 h de hospitalización.

Esta herramienta mostró 70% y 66% de precisión predictiva en las muestras de desarrollo y validación, respectivamente. La herramienta se presenta como un nomograma de fácil empleo. Es

posible predecir la posibilidad de fracaso del tratamiento en niños con neumonía grave en base a elementos clínicos de obtención simple y económica.

Comentario

A pesar de los avances logrados con la implementación del manejo normatizado para el tratamiento de la neumonía en la infancia, en una proporción no desdeñable de casos el tratamiento puede fracasar. Esto puede alcanzar hasta el 20% de los casos, especialmente cuando se trata de la neumonía considerada "grave", según la definición de la Organización Mundial de la Salud.¹

En este estudio, Mamtani y col. desarrollan un modelo que podría predecir el fracaso del tratamiento en un momento tan temprano como a las 24 h de su inicio. La ventaja que aporta es que se basa exclusivamente en la magnitud de la taquipnea y no requiere recurrir a estudio complementario alguno, lo que lo hace particularmente atractivo para su empleo en escenarios donde la radiología o la medición de la saturación de O₂ no están fácilmente disponibles.

El estudio dispone de un adecuado procesamiento estadístico y de llamativos nomogramas que surgen de sus datos, pero es preciso prestar atención a las limitaciones de esta herramienta, que los mismos autores reconocen. Entre ellas, quizás, la más importante sea que su impacto sobre la toma de decisiones clínicas aún no ha sido valorado.

Dr. Fernando Ferrero

Docencia e Investigación

Hospital General de Niños "Dr. Pedro de Elizalde",

Buenos Aires

1. Cardoso MR, Nascimento-Carvalho CM, Ferrero F, et al. Penicillin-resistant pneumococcus and risk of treatment failure in pneumonia. *Arch Dis Child* 2008;93(3):221-5.

ARCH DIS CHILD. Published online 23 Apr 2009; DOI:10.11.36/ADC.2008.149823

Opciones: Por qué los padres concurren a la guardia para consultas no urgentes

Making choices: Why parents present to the emergency department for non-urgent care

Williams AL, O'Rourke P y Keogh SJ.

Resumen

Objetivos: Este estudio se propone comprender mejor las motivaciones y acciones de los padres de niños con lesiones o enfermedades no urgentes, que buscan atención en el área de emergencias de un hospital pediátrico de tercer nivel.

Diseño: Estudio prospectivo basado en un cuestionario efectuado a 355 padres, dirigido a obtener información acerca de los cuidados brin-

dados por los padres y la búsqueda de atención antes de concurrir con su hijo al departamento de emergencias.

Resultados: Se encuestaron 355 padres, que representan el 8% de los padres/cuidadores que concurren al departamento de emergencias en un período de tres meses, por una consulta no urgente para su niño. Los factores identificados fueron: los padres calificaron el cuadro de su hijo como de moderado a muy grave (242 - 68%); dos tercios de los padres (234 - 66%) buscaron ayuda antes de concurrir al departamento de emergencias; 54% (77) de los 137 niños que concurren a emergencias con una lesión lo hicieron rápidamente (por ejemplo, dentro de las 4 h de la lesión), mientras que de los 216 que presentaban una enfermedad el 41% (88) lo hizo entre 2-7 días del comienzo de la enfermedad.

Conclusiones: Este estudio muestra la exactitud de la "selección (triage) parental", es decir, la evaluación paterna de la salud de sus niños, y que generalmente buscan y administran cuidados adecuados antes de concurrir a la guardia pediátrica. Se destacan las deficiencias en los servicios de atención primaria disponibles para las familias y la percepción de que no todos los casos considerados como no urgentes por el departamento de emergencias, pueden ser solucionados dentro del sistema de atención primaria.

Comentario

En el presente estudio, la percepción por parte de los padres de una gravedad mayor que la real fue la causa más frecuente de las consultas no urgentes a los servicios pediátricos de emergencias. Entre otros hallazgos, interesa observar que dos terceras partes de los pacientes fueron atendidos previamente por médicos generalistas, pediatras de cabecera o en centros de atención primaria, desde donde se los derivó inadecuadamente al área de emergencias, o bien acudieron a ella en busca de una segunda opinión. La población estudiada (concurrentes a un hospital pediátrico de referencia en Australia) reúne características diferentes a las de la que concurre a nuestros hospitales públicos (grado de instrucción, nivel socioeconómico, cobertura de salud), por lo que otras hipótesis podrían explicar el porqué de la demanda inapropiada en los servicios de emergencias locales.

En nuestro medio es frecuente que los padres acudan a la guardia a pesar de saber que el motivo de consulta no constituye una urgencia. Argumentan dificultades horarias debido a sus ocupaciones o falta de turnos en otros ámbitos de atención.

La evaluación y orientación inicial efectuada por profesionales convenientemente entrenados y una mayor accesibilidad a distintos niveles de atención, puede evitar la sobrecarga de los servicios de emergencias y contribuir a una eficiente labor.

Ante la consulta de un pequeño traído a la guardia por una afección banal, a horas inusuales, por familias

que han interrumpido su descanso o abandonado para ello el confort de sus hogares, es importante tener presente que, en tal situación, puede subyacer un conflicto que requiera ser adecuadamente investigado y tratado.

Dr. Antonio Latella
Área de Emergencias

Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

N ENGL J MED 2009; 160:329-38

Prednisona oral en niños preescolares con sibilancias inducidas por infección viral aguda

Oral prednisone for preschool children with acute virus-induced wheezing

Panickar J, Lakhanpaul M, Lambert PC, et al.

Antecedentes: Las crisis de sibilancias inducidas por infecciones respiratorias virales son comunes en niños preescolares entre los 10 meses y 6 años. Un curso breve de prednisona se emplea ampliamente para tratar a niños preescolares con sibilancias que concurren a un hospital, pero los datos respecto de su eficacia en este grupo etario son contradictorios.

Métodos: Se realizó un estudio aleatorizado, a doble ciego, controlado con placebo, que comparó un curso de 5 días de prednisona oral (10 mg una vez al día para niños de 10-24 meses de edad y 20 mg una vez al día para niños mayores) con placebo en 700 niños de entre 10 meses y 60 meses. Los niños acudieron a tres hospitales ingleses con una crisis de sibilancias asociada con infección viral; 687 niños se incluyeron en el análisis por intención de tratar (343 en el grupo prednisona y 344 en el grupo placebo). La variable predeterminada principal fue la duración de la hospitalización.

Las variables secundarias fueron el puntaje de la Medida de la Evaluación Respiratoria Preescolar, empleo de albuterol y puntaje de síntomas de 7 días.

Resultados: No hubo diferencia significativa en la duración de la hospitalización entre el grupo placebo y el grupo prednisona (13.9 h contra 11.0 h; razón de medias geométricas, 0,90; intervalo de confianza del 95%: 0,77-1,05) o en el intervalo entre la admisión hospitalaria y la firma del alta hospitalaria por un médico. Además, no hubo diferencia significativa entre ambos grupos de estudio para ninguna de las variables de resultado secundarias o por la cantidad de episodios adversos.

Conclusiones: En niños preescolares que concurren a un hospital sibilancias leves-moderadas asociadas con infección viral, la prednisona oral no fue superior al placebo.

Comentario

Las sibilancias asociadas a infección respiratoria aguda (IRA) de etiología viral en niños son causa frecuente de consulta en emergencias. En estas áreas, el tratamiento farmacológico habitual es el de la crisis asmática: broncodilatadores por vía inhalatoria y administración temprana de corticoides orales. Los consensos^{1,2} recomiendan este manejo en niños mayores de 2 años y se admite que existe poca evidencia que avale tal conducta. El presente estudio multicéntrico, aleatorizado y a doble ciego, compara la eficacia de la administración de prednisona oral con la del placebo en niños preescolares que consultaron al hospital por IRA. Se incluyeron 687 pacientes de 10-60 meses con enfermedad leve o moderada, 343 recibieron prednisona oral por 5 días y 344 placebo. El 68,0% y el 63,6%, respectivamente, tenían antecedentes de sibilancias. Ambos grupos fueron tratados con salbutamol. No se hallaron diferencias significativas en la duración de la hospitalización (13,9 h contra 11,0 h (IC 95%: 0,77-1,05), mejoría del puntaje clínico a los 7 días, utilización de salbutamol o readmisiones al hospital. Tampoco detectaron diferencias en niños con factores de riesgo para asma.¹

La mayoría de los niños presentaba episodios de obstrucción bronquial recurrente asociados a infecciones virales. Un grupo menor tenía síntomas por otros desencadenantes (ejercicio, cambios climáticos, etc.), compatibles con el patrón clínico del asma en niños mayores.

Este estudio es el primero en evaluar la eficacia de la prednisona en niños preescolares con sibilancias asociadas a IRA. La prednisona no fue superior al placebo, independientemente de la edad, episodios previos de sibilancias o factores de riesgo para asma. Los autores proponen algo que parece muy razonable, no indicar de rutina prednisona en niños pequeños con episodios de sibilancias leves-moderadas, asociados a IRA.

Dra. Hebe González Pena
Servicio de Neumonología

Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

1. Castro Rodríguez JA, Holberg CI, Wright AL, Martínez F. A clinical index to define risk of asthma in young children with recurrent wheezing. *Am J Respir Crit Care Med* 2000;162:1403-6.
2. Comité Nacional de Neumonología, Subcomisión de Epidemiología, Comité Nacional de Infectología, Comité Nacional de Medicina Interna. Recomendaciones para el diagnóstico y tratamiento de las infecciones respiratorias agudas bajas en menores de 2 años. *Arch Argent Pediatr* 2006;104 (2):159-176.
3. British Thoracic Society Scottish Intercollegiate Guidelines Network. British Guideline on the Management of Asthma. *Thorax* 2008;63(Supp4).

PEDIATRICS 2009;124: 982-989

Retraso del crecimiento y sospecha de errores congénitos del metabolismo

Failure to thrive: when to suspect inborn errors of metabolism?

Ficicioglu C y Haack K.

Resumen

El retraso del crecimiento (RC), generalmente identificado en los primeros 3 años de la vida, es un síntoma común, no un diagnóstico, de una gran variedad de enfermedades de la infancia. El RC suele ser producto del consumo inadecuado de energía en la dieta o deberse a baja talla constitucional, pero en algunos casos de RC se debe considerar la patología orgánica. Este artículo pretende guiar a los médicos de atención primaria respecto de la sospecha de errores congénitos del metabolismo en niños con RC.

El sintagma RC se emplea ampliamente para designar el crecimiento inadecuado en la primera infancia, pero no existe consenso sobre su definición. Algunos autores lo definen en términos absolutos como el peso o la talla por debajo del tercer o quinto percentilos para la edad en más de una oportunidad.

Otros lo definen, en términos relativos para cada paciente, como las mediciones de la talla o el peso por debajo de 2 percentilos mayores cuando se emplean las tablas estándar de crecimiento. Hasta un 10% de los niños examinados en ámbitos de atención primaria muestran signos de RC. El RC es uno de los problemas más comunes que se enfrentan en la atención primaria, pero sus causas subyacentes suelen ser esquivas y difíciles de identificar. Es importante detectar la patología subyacente para comenzar el tratamiento apropiado tan pronto como sea posible, de modo de limitar las secuelas a largo plazo.

El RC suele deberse al consumo inadecuado de energía en la dieta o a baja talla constitucional o genética y rara vez es producto de una enfermedad orgánica. En la atención primaria, cuando los niños presentan un RC persistente que no responde al aumento del consumo energético en la dieta, se deben considerar las causas orgánicas, incluidos los errores congénitos del metabolismo (ECM).

Los ECM son cuadros raros, generalmente provocados por deficiencias enzimáticas parciales o totales, o por defectos de transporte que provocan la acumulación de productos tóxicos o la falta de un producto final relevante. Algunos ECM pueden ser fácilmente tratados, lo cual subraya el valor de incluirlos en el diagnóstico diferencial del RC. Los síntomas de presentación dependen de la vía metabólica particular que resulta afectada.

El RC puede ser parte del cuadro clínico de presentación de una enfermedad metabólica.

Como esos niños tienen una vía metabólica comprometida, exhiben defectos de utilización y desequilibrios nutricionales, que finalmente conducen al RC.

En este artículo se clarifica, para el ámbito de la atención primaria, cuándo se deben considerar los ECM en un paciente con RC y cuándo derivarlo a un endocrinólogo para estudios metabólicos adicionales. El diagnóstico diferencial completo de los ECM en pacientes con RC excede los objetivos de este trabajo.

Comentario

Los errores congénitos del metabolismo tienen, aisladamente, una baja prevalencia; pero, en conjunto, dan cuenta de un número importante de casos.^{1,2} La pesquisa en el recién nacido sólo abarca algunas de estas enfermedades; el diagnóstico de la mayoría se realiza sólo cuando el pediatra las sospecha. Los datos clínicos orientadores son inespecíficos, especialmente en el recién nacido o lactante pequeño, y se destacan el antecedente de hermanos fallecidos con causa dudosa, muerte súbita o con diagnóstico de sepsis, consanguinidad parental, hígado graso materno durante el embarazo, presencia de síntomas graves que amenazan la vida desencadenados por una enfermedad intercurrente leve o por cambios en la alimentación, vómitos cíclicos, diferentes síntomas neurológicos o falla del crecimiento, por mencionar algunos. La mayoría de las veces no se trata de síntomas aislados, sino que se encuentran más de uno combinados. El artículo de Ficicioglu brinda pautas sobre los errores congénitos que se presentan con falla del crecimiento y alerta al pediatra para realizar la investigación y derivación oportuna a un centro especializado. Presenta casos clínicos que ilustran los diferentes escenarios de varios errores congénitos. Ofrece pasos prácticos en la evaluación de la posibilidad de un error congénito del metabolismo en niños con falla de crecimiento.

Concluye que una falla de crecimiento leve o moderada aislada, sin hallazgos multisistémicos que la acompañen, es poco probable que requiera evaluar la existencia de un error congénito del metabolismo. En cambio, menciona muchos de los otros síntomas que pueden acompañar esta falla de crecimiento en diferentes formas de presentación de los errores congénitos.

Dra. Luisa Bay

Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

1. Sospecha de errores congénitos del metabolismo. Grupo de trabajo: Enfermedades poco frecuentes. Guía para pediatras. Arch Argent Pediatr 2007; 105(3):262-270.
2. Burton BK. Inborn errors of metabolism in infancy. A guide to diagnosis. Pediatrics 1998; 102(6):e69. Disponible en: <http://www.pediatrics.aappublications.org/cgi/reprint/102/6/e69>.