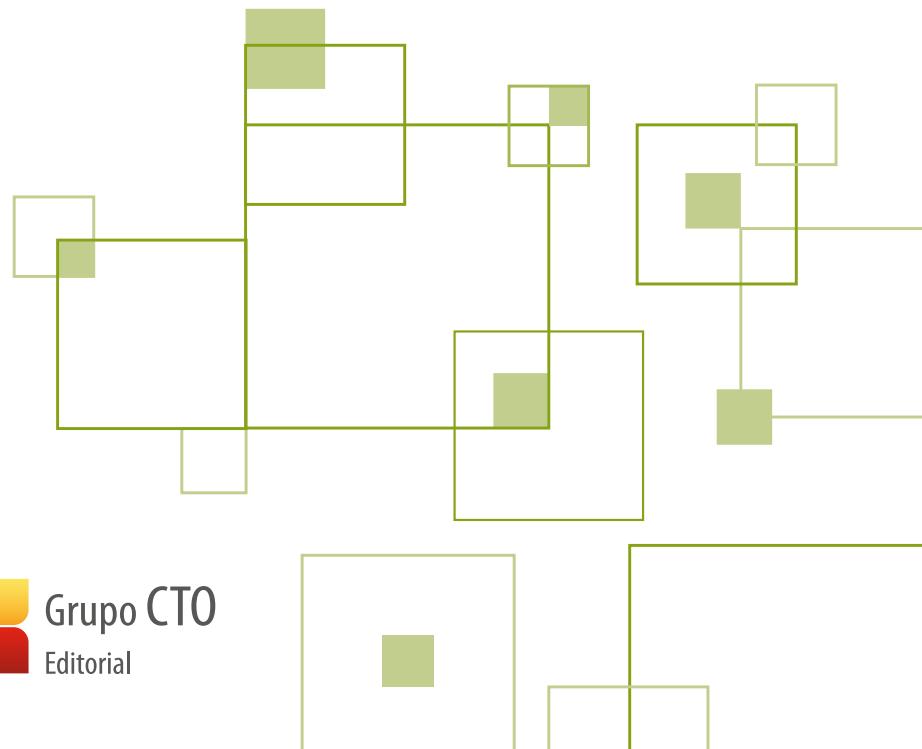
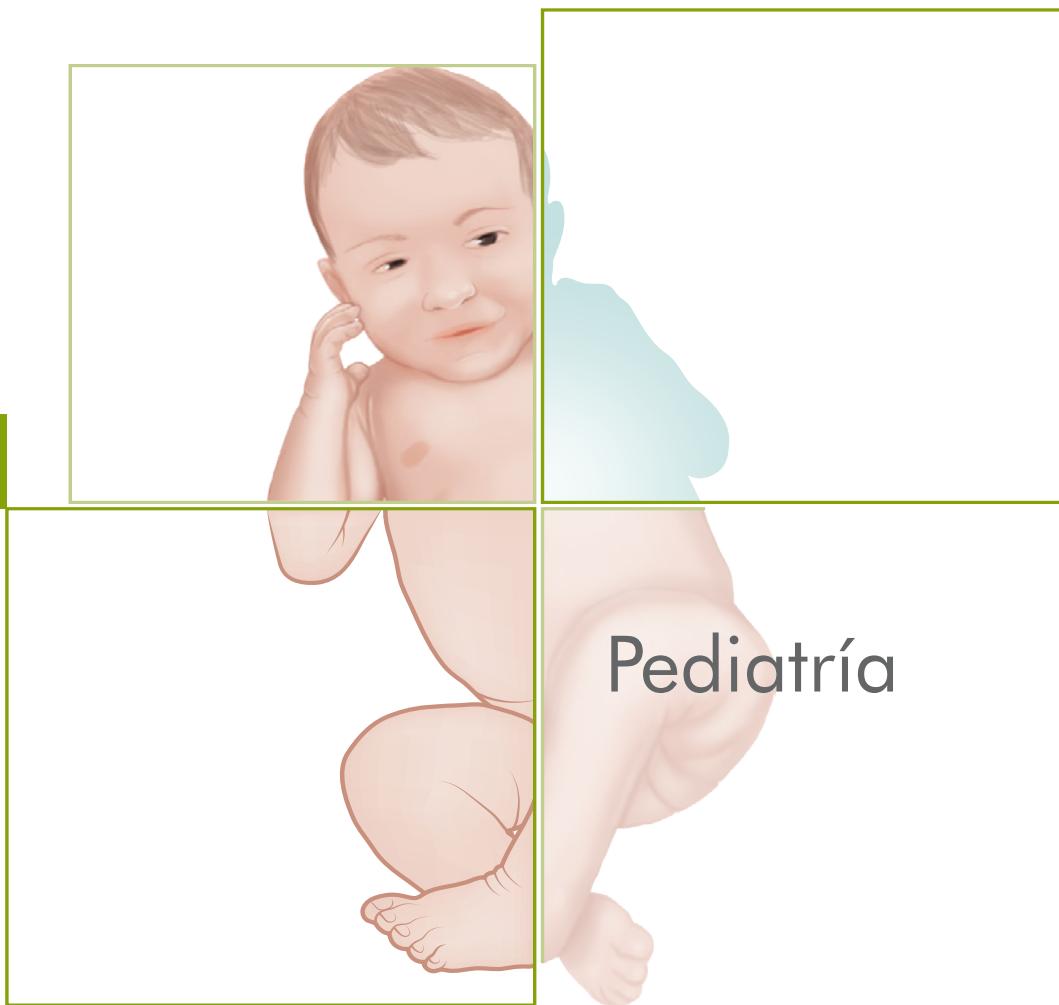


11.^a
edición

Manual CTO de Medicina y Cirugía



Grupo CTO
Editorial



Pediatria

11.a
edición

Manual CTO de Medicina y Cirugía

Coordinadora

Blanca Toledo del Castillo

Autores

José Antonio Alonso Cadenas
David Andina Martínez
Paula Carrascosa García

Beatriz Corredor Andrés
Rebeca Gregorio Hernández
Alicia Hernanz Lobo

Cristina Lillo Díaz
Ben Raza
Blanca Toledo del Castillo

Directores de la obra

Juan José Ríos Blanco
Luis Cabeza Osorio

NOTA

La medicina es una ciencia sometida a un cambio constante. A medida que la investigación y la experiencia clínica amplían nuestros conocimientos, son necesarios cambios en los tratamientos y la farmacoterapia. Los editores de esta obra han contrastado sus resultados con fuentes consideradas de confianza, en un esfuerzo por proporcionar información completa y general, de acuerdo con los criterios aceptados en el momento de la publicación. Sin embargo, debido a la posibilidad de que existan errores humanos o se produzcan cambios en las ciencias médicas, ni los editores ni cualquier otra fuente implicada en la preparación o la publicación de esta obra garantizan que la información contenida en la misma sea exacta y completa en todos los aspectos, ni son responsables de los errores u omisiones ni de los resultados derivados del empleo de dicha información. Por ello, se recomienda a los lectores que contrasten dicha información con otras fuentes. Por ejemplo, y en particular, se aconseja revisar el prospecto informativo que acompaña a cada medicamento que deseen administrar, para asegurarse de que la información contenida en este libro es correcta y de que no se han producido modificaciones en la dosis recomendada o en las contraindicaciones para la administración. Esta recomendación resulta de particular importancia en relación con fármacos nuevos o de uso poco frecuente. Los lectores también deben consultar a su propio laboratorio para conocer los valores normales.

No está permitida la reproducción total o parcial de este libro, su tratamiento informático, la transmisión de ningún otro formato o por cualquier medio, ya sea electrónico, mecánico, por fotocopia, por registro y otros medios, sin el permiso previo de los titulares del *copyright*.

© CTO EDITORIAL, S.L. 2019

Diseño y maquetación: CTO Editorial

C/ Albaracín, 34; 28037 Madrid
Tfno.: (0034) 91 782 43 30 - Fax: (0034) 91 782 43 43
E-mail: ctoeditorial@ctoeditorial.com
Página Web: www.grupocto.es

ISBN obra completa: 978-84-17861-76-6
ISBN Pediatría: 978-84-17861-55-1
Depósito legal: M-23234-2019



11.^a
edición

Manual CTO de Medicina y Cirugía

Índice

01. Neonatología	1	04. Patología digestiva pediátrica	52
<i>Rebeca Gregorio Hernández, Cristina Lillo Díaz</i>			
1.1. Clasificación del recién nacido normal	1	4.1. Atresia y fistula traqueoesofágica	52
1.2. Fisiología del recién nacido	1	4.2. Hernias diafragmáticas congénitas	53
1.3. Reanimación neonatal.		4.3. Reflujo gastroesofágico	54
Hipoxia perinatal	2	4.4. Estenosis hipertrófica de píloro	56
1.4. Atención del recién nacido sano	4	4.5. Estreñimiento funcional y enfermedad de Hirschprung	57
1.5. Exploración del recién nacido	5	4.6. Divertículo de Meckel	59
1.6. Trastornos respiratorios del recién nacido	11	4.7. Invaginación intestinal	60
1.7. Trastornos digestivos del recién nacido	15	4.8. Alergia a las proteínas de la leche de vaca	61
1.8. Ictericia neonatal	17	4.9. Anafilaxia	62
1.9. Trastornos hematológicos del recién nacido	20	4.10. Diarrea aguda	63
1.10. Trastornos metabólicos del recién nacido	21	4.11. Diarrea crónica	63
1.11. Sepsis neonatal	23	4.12. Síndrome de Reye	66
1.12. Infecciones connatales	24	4.13. Niño con fallo de medro	66
1.13. Tóxicos durante el embarazo.			
Síndrome de abstinencia	26		
02. Desarrollo y nutrición	31	05. Patología nefrourológica pediátrica	70
<i>Beatriz Corredor Andrés, José Antonio Alonso Cadenas</i>			
2.1. Crecimiento y desarrollo	31	5.1. Infección del tracto urinario	70
2.2. Alimentación del lactante	33	5.2. Reflujo vesicoureteral	72
2.3. Malnutrición, desnutrición y obesidad	35	5.3. Escroto agudo	73
2.4. Deshidrataciones	37	5.4. Patología prepucial y uretral	74
2.5. Talla baja	38	5.5. Mal descenso testicular	75
03. Patología respiratoria pediátrica	41	5.6. Síndrome nefrótico idiopático	75
<i>David Andina Martínez, Blanca Toledo del Castillo</i>			
3.1. Estridor congénito (laringomalacia y traqueomalacia)	41	5.7. Síndrome hemolítico urémico	76
3.2. Laringitis	41	5.8. Litiasis urinaria	77
3.3. Epiglotitis aguda	42		
3.4. Traqueítis bacteriana	43		
3.5. Bronquiolitis aguda	43		
3.6. Tos ferina	45		
3.7. Fibrosis quística	46		
3.8. Aspiración de cuerpo extraño	50		
06. Oncología pediátrica	79		
<i>Ben Raza, Paula Carrascosa García</i>			
6.1. Tumores en la infancia: generalidades	79		
6.2. Neuroblastoma	79		
6.3. Tumor de Wilms o nefroblastoma	81		
07. Enfermedades infecciosas	84		
<i>Alicia Hernanz Lobo, David Andina Martínez</i>			
7.1. Enfermedades exantemáticas y afines	84		
7.2. Infección por el VIH en la infancia	92		
7.3. Púrpura de Schönlein-Henoch	94		

08.	Síndrome de la muerte súbita del lactante	96	10.	Vacunas	101
<i>Blanca Toledo del Castillo, Rebeca Gregorio Hernández</i>			<i>Cristina Lillo Díaz, Alicia Hernanz Lobo</i>		
8.1.	Definición.....	96	10.1.	Generalidades.....	101
8.2.	Fisiopatología y epidemiología.....	96	10.2.	Calendario vacunal.....	102
8.3.	Factores de riesgo	96	10.3.	Vacunación en situaciones especiales.....	103
8.4.	Prevención.....	97	10.4.	Vacunación en el adulto.....	104
09.	Maltrato infantil	98	Bibliografía.....		
<i>Blanca Toledo del Castillo, Ben Raza</i>			108		
9.1.	Definición.....	98			
9.2.	Factores de riesgo	98			
9.3.	Indicadores de malos tratos.....	98			
9.4.	Diagnóstico/pruebas complementarias	99			
9.5.	Tratamiento	99			
9.6.	Abuso sexual	99			

01



ORIENTACIÓN MIR

Dentro de la asignatura de pediatría, la neonatología es uno de los temas más específicos, pues sus patologías más representativas no se encuentran en otras etapas de la vida. Tradicionalmente, ha sido uno de los temas pediátricos más preguntados en el MIR y, aunque el número de preguntas ha descendido en los últimos años, sigue siendo uno de los prácticamente fijos en el examen. Son frecuentes las preguntas en forma de casos clínicos. Hay que centrarse en los cuadros clínicos de las principales enfermedades respiratorias del recién nacido (para ello resultará muy útil la tabla resumen al respecto), de la enterocolitis necrotizante y de la atresia de vías biliares. Es fundamental, asimismo, conocer los beneficios de la administración prenatal de corticoides. De la patología umbilical, es importante diferenciar la gastosquisis y el onfalocele. En cuanto a la ictericia, distinguir entre hiperbilirrubinemia fisiológica e isoimmune. Repasar la prevención de la isoimmunización anti-D. Al respecto de las enfermedades infecciosas, hay que dominar sepsis, citomegalovirus y toxoplasmosis congénitas.

1.1. Clasificación del recién nacido normal

Los recién nacidos (RN) se clasifican según varios factores:

- **Edad gestacional (EG) o edad posmenstrual (EPM):**
 - RN pretérmino. EG inferior a 37 semanas (prematuro tardío, 34-36 semanas; prematuro extremo, < 28 semanas).
 - RN a término. EG entre 37-42 semanas.
 - RN postérmino. EG superior a 42 semanas.
 - **Peso al nacimiento**, en función de la EG:
 - RN de peso bajo para EG. Peso por debajo del p10.
 - RN de peso adecuado para EG. Peso comprendido en el intervalo p10-p90.
 - RN de peso elevado para EG. Peso por encima del p90.
- En general, los niños se consideran de:
- Bajo peso (< 2.500 g).
 - Muy bajo peso (< 1.500 g).
 - Extremadamente bajo peso (< 1.000 g).
 - Elevado peso (> 4.000 g).

1.2. Fisiología del recién nacido

Después del nacimiento, comienza una fase de adaptación a la vida extrauterina con cambios a distintos niveles:

- **Termorregulación.** El RN no es capaz de regular correctamente su temperatura, por lo que debe ser protegido tanto del frío como del calor ambiental. En los más inmaduros, se utilizan con este fin incubadoras (que calientan y humidifican).
- **Sistema circulatorio** (**Figura 1** y **Vídeo 1**). Se pasa de la circulación fetal a la circulación posnatal, produciéndose el cierre de los cortocircuitos fetales (*ductus venoso*, *ductus arterioso* y *foramen oval*) y la caída de las resistencias vasculares pulmonares (elevadas a nivel suprasistémico durante la vida fetal). La frecuencia cardíaca neonatal (valor normal: 130-140 lpm) es mayor que la del niño mayor y la del adulto. Puede ser más elevada todavía en RN pretérmino. En el electrocardiograma (ECG), el eje todavía se encontrará desplazado a la derecha durante los primeros días.
- **Sistema respiratorio.** Se reabsorbe el líquido pulmonar y comienzan los primeros ciclos respiratorios, con insuflación del pulmón y establecimiento de la capacidad residual funcional. La frecuencia respiratoria es elevada (30-40 rpm) y es normal que intercalen períodos de respiraciones superficiales (respiración periódica).

- **Aparato digestivo.** La boca se encuentra adaptada a la lactancia (callo de succión, ausencia de dientes) y la coordinación de la succión-deglución está perfectamente desarrollada en el niño a término (aparece a las 32-34 semanas de EG).

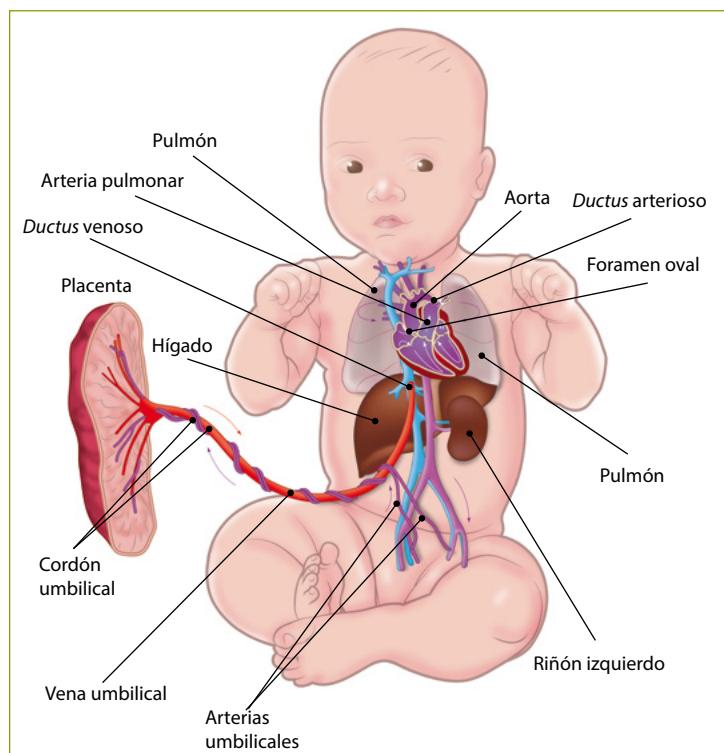
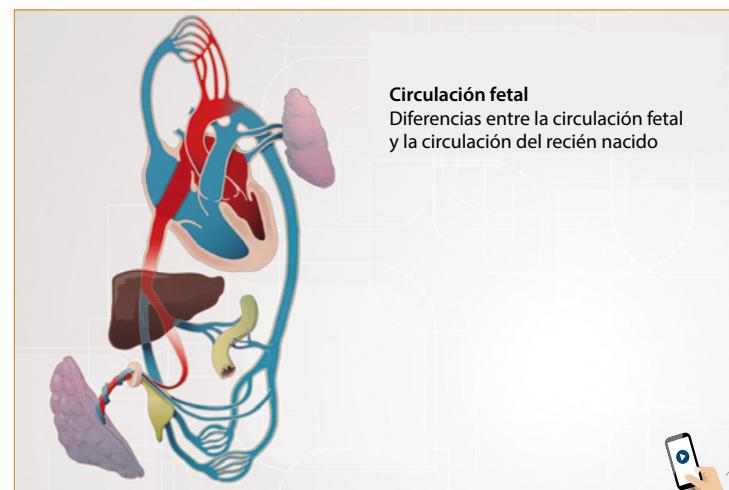


Figura 1. Circulación fetal



Vídeo 1. Fisiopatología de la circulación fetal

Las funciones secretora y enzimática (lactasa) están bien desarrolladas al nacimiento; no tanto la función motora, por lo que el reflujo gastroesofágico es fisiológico y las heces son de consistencia blanda. El meconio se debe eliminar en las primeras 48 horas.

- **Aparato genitourinario.** La diuresis suele establecerse en las primeras 24-48 horas (más allá del segundo día sin orinar debe sospecharse alguna malformación). La función renal al nacimiento es inmadura, con dificultad para concentrar la orina, y para retener bicarbonato y sodio (tendencia a la hiponatremia y a la acidosis metabólica transitorias).
- En el niño es fisiológica la fimosis, y en ambos sexos puede observarse cierta ingurgitación mamaria transitoria, como consecuencia del paso de estrógenos maternos a través de la placenta, que en el caso de la niña puede acompañarse de flujo vaginal o incluso presentar sangrado vaginal.
- **Sangre.** Al nacimiento, la cifra de hemoglobina y de hematocrito es elevada (45-60%), y la mayor parte de la hemoglobina es de tipo fetal (HbF), con mayor afinidad por el oxígeno que la hemoglobina adulta. La hemoglobina fetal es sustituida, progresivamente, por la hemoglobina adulta durante los primeros 6 meses de vida.
- En las primeras horas de vida, existe una leucocitosis fisiológica.
- La coagulación se encuentra alterada, con alargamiento fisiológico del tiempo de protrombina.
- **Sistema nervioso.** Inmediatamente después del nacimiento, el niño mantiene un periodo de alerta de 1-2 horas de duración, tiempo en el que debe realizarse la primera toma. Posteriormente, durante las primeras 24 horas, permanece poco reactivo, para después regular las tomas y los ciclos de vigilia-sueño.
- Los reflejos arcaicos (Moro, prensil, Galant, búsqueda, succión, marcha automática) permiten evaluar la integridad del sistema nervioso. Es especialmente informativa su persistencia sobre pasados determinados límites temporales.
- El RN es capaz de seguir con la mirada caras y objetos muy llamativos. El estrabismo es fisiológico en estos primeros días, al igual que la hipermetropía (globo ocular corto).

1.3. Reanimación neonatal. Hipoxia perinatal

En el momento del parto se producen una serie de cambios fisiológicos que definen la transición de la vida fetal a la vida extrauterina. En la mayoría de los casos, dicha transición se produce sin incidencias. Sin embargo, se estima que el 10% de los RN a término requiere algún tipo de intervención de apoyo (reanimación neonatal; **Vídeo 2**), siendo este porcentaje mayor en RN de menor EG. En cada nacimiento debe estar presente personal sanitario entrenado en reanimación neonatal. Para el éxito de la reanimación, es importante el examen previo de la historia perinatal para anticiparse a posibles complicaciones, pues se estima que pueden preverse en el 50% de los casos (**MIR 15-16, 165**).



Vídeo 2. Reanimación neonatal

Valoración del recién nacido al nacimiento. Test de Apgar

A todos los RN, independientemente de su estado general al nacimiento, se les practica el **test de Apgar** (**Tabla 1**). Este test informa sobre el estado hemodinámico y respiratorio del neonato, valorando cinco parámetros. Se realiza en el primer y en el quinto minuto de vida (y se repite cada 5 minutos hasta que el resultado sea ≥ 7). En ningún caso sirve para decidir si hay que iniciar o no la reanimación. Un test de Apgar cuyo resultado sea < 3 indica depresión neonatal grave; y ≥ 7 indica un buen estado al nacimiento.

Recuerda

Regla: A-P-G-A-R:
Apariencia (color).
Pulso (frecuencia cardíaca).
Gesto o mueca (respuesta a estimulación).
Actividad (tono muscular).
Respiración (calidad de la misma, ¡no frecuencia respiratoria!).

Reanimación neonatal

La reanimación del **RN** (**Figura 2**) se define como el conjunto de medidas estandarizadas y de aplicación secuencial que tienen como finalidad evitar la hipoxia. Incluye medidas generales que se aplican a todos los RN y una serie de medidas específicas. En toda reanimación neonatal, se efectúa una primera valoración inicial que debe responder a tres preguntas:

- ¿Es una gestación a término?
- ¿El RN llora o respira?
- ¿Tiene buen tono?

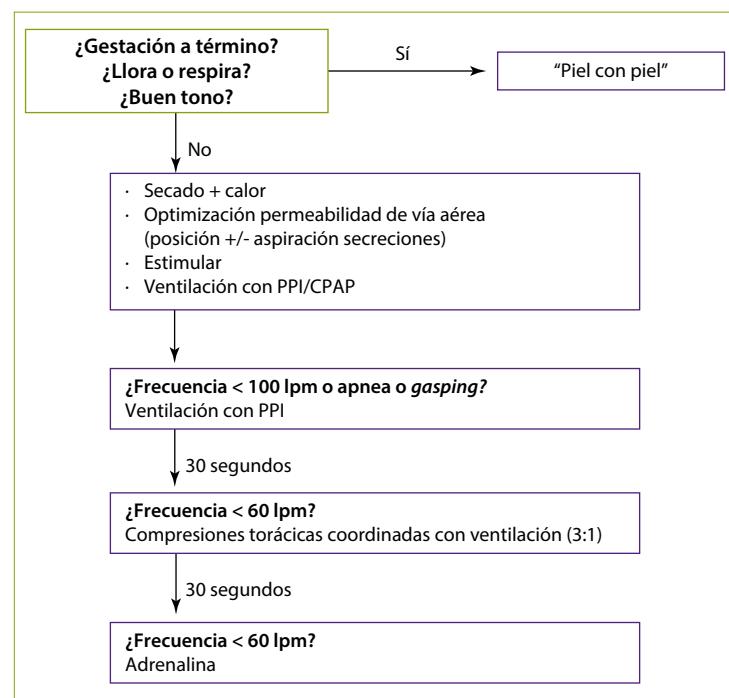
	0	1	2
Apariencia (color cutáneo)	Palidez, cianosis central	Acrociánosis	Sonrosado
Pulso (frecuencia cardíaca)	Ausente	< 100 lpm	> 100 lpm
Gesto (respuesta a estímulos)	Ausente	Flexión	Tos, estornudo o retirada a la estimulación
Actividad (tono muscular)	Ausente	Flexión de extremidades	Movimiento activo
Respiración (cuantitativo)	Ausente	Irregular, lenta	Llanto

Tabla 1. Test de Apgar

Si las tres respuestas son afirmativas, se debe favorecer el contacto “piel con piel” del neonato sobre su madre. Con ello, se facilita el vínculo afectivo, la colonización cutánea por bacterias no patógenas y la lactancia en la primera hora de vida, que mejora el control glucémico y prolonga la lactancia materna. Si, por el contrario, alguna de las tres respuestas fuera negativa, habría que proceder a la estabilización inicial: colocar bajo fuente de calor, secar, estimular, reposicionar y permeabilizar vía aérea en posición de “olfateo” (**Figura 2**) (puede requerir la aspiración de secreciones) y evaluar la respiración (ausente, dificultosa o normal) y la frecuencia cardíaca (por encima o por debajo de 100 lpm). Tras estos pasos iniciales, se pueden dar varios escenarios:

1. Frecuencia cardíaca > 100 lpm y respiración normal. Proceder de nuevo a piel con piel y reevaluar frecuentemente.
2. Frecuencia cardíaca > 100 lpm y respiración dificultosa. Iniciar presión continua en la vía aérea (PEEP o CPAP) mediante mascarilla facial.
3. Frecuencia cardíaca < 100 lpm y/o apnea o *gaspings*. Iniciar ventilación con presión positiva intermitente (PPI) mediante mascarilla facial, sustituyendo a la respiración natural del RN. Es fundamental iniciar la ventilación en el primer minuto de vida (minuto de oro). Se recomienda empezar la reanimación con aire ambiente ($\text{FiO}_2 21\%$) e ir ajustándola según la monitorización de la saturación de oxígeno. Puesto que la saturación normal de oxígeno del RN no alcanza el 90% hasta los 10 minutos de vida, se recomienda monitorizar en territorio preductal (es decir, en la mano derecha, ya que el tronco braquicefálico derecho sale de la aorta antes del *ductus arterioso*).
4. Si después de 30 segundos de ventilación con PPI persiste la bradycardia < 60 lpm, el siguiente paso es el **masaje cardíaco**. Cuando se pueda realizar, es más efectiva la técnica de los dos pulgares. La relación compresión/ventilación debe ser 3:1. En este paso es cuando se valora, además, la intubación endotracheal.
5. Por último, transcurridos 30 segundos de masaje cardíaco, si la frecuencia cardíaca continúa < 60 lpm, se administra adrenalina, preferentemente por vía intravenosa. La vía intratraqueal se acepta mientras se consigue un acceso vascular adecuado (vena umbilical), porque es fácil de administrar, pero no se considera de elección por su absorción irregular.
6. Si tras estas maniobras no mejora la situación del RN, se debe plantear la posibilidad de que exista un neumotórax, hipovolemia, ventilación inadecuada u otros diagnósticos.

En la reanimación neonatal la frecuencia cardíaca es el parámetro más importante: será fundamentalmente valorando ésta como se indicará el inicio de la reanimación y la escalada de un paso al siguiente (**Figura 3**).



A día de hoy, existe controversia sobre cuándo parar la reanimación si no hay respuesta. Las recomendaciones actuales sugieren que si, tras 10 minutos de RCP realizada correctamente, el RN presenta un Apgar de 0, si la frecuencia cardíaca continúa indetectable, puede ser razonable interrumpir la RCP, aunque la decisión debe ser individualizada (**MIR 18-19, 178**).

Reanimación en situaciones especiales

Deben mencionarse las siguientes situaciones especiales:

- **Líquido amniótico teñido de meconio.** Actualmente, se recomienda reanimar a este grupo de niños con el mismo algoritmo y sólo realizar aspiración de meconio de tráquea mediante intubación a aquellos que no respondan a la ventilación (sospecha de obstrucción traqueal).
- **RN prematuro** (especialmente, < 32 semanas de EG). Es el grupo de pacientes que con mayor frecuencia precisa reanimación al nacimiento. La estabilización térmica es esencial (incluyendo la utilización de bolsas de polietileno, gorritos...), y todos los menores de 30 semanas precisarán soporte con CPAP (evita el colapso alveolar).

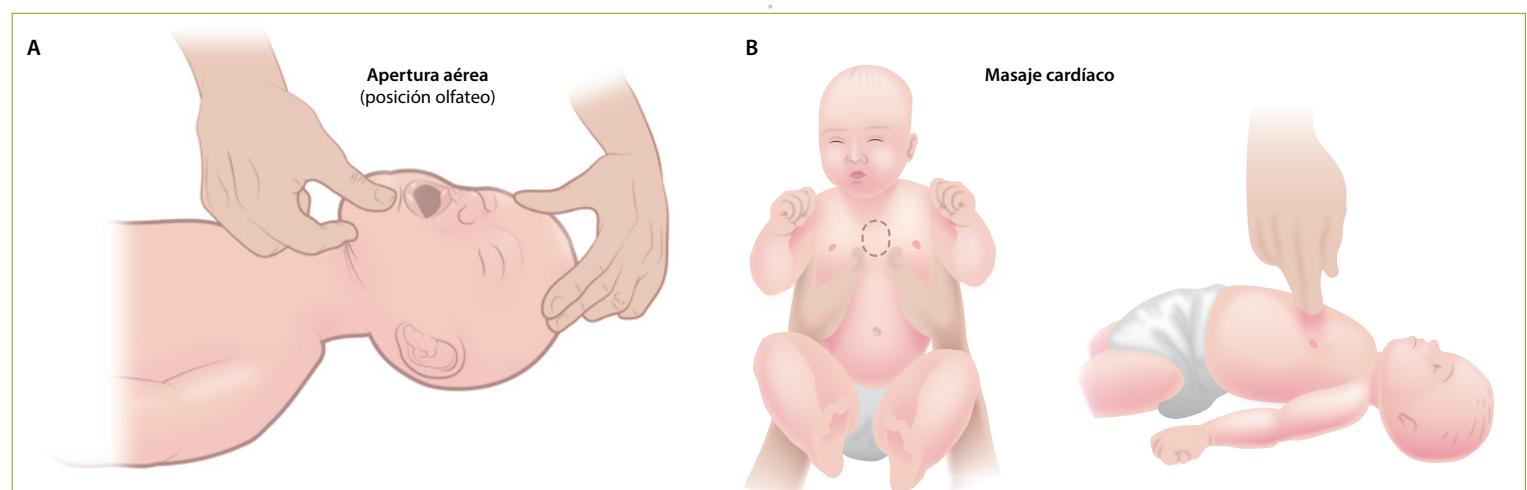


Figura 2. Maniobras de RCP en recién nacidos

Salvo estas diferencias, la reanimación se realiza de manera similar al RN a término, pudiéndose valorar la administración de surfactante endotraqueal si presenta hipoxemia refractaria.

Hipoxia neonatal

Hay que distinguir:

- **En los RN pretérmino,** la hipoxia produce una afectación de la matriz germinal. Ésta es una estructura transitoria, presente en el cerebro inmaduro (en la cabeza del núcleo caudado, cerca de los ventrículos laterales) hasta la semana 34 de gestación. Dado que está compuesta de vasos, su lesión produce hemorragia. Clínicamente, cursa con deterioro del estado general, pausas de apnea, bradicardia, hipovenitilación, convulsiones, hipotonía y fontanela a tensión. Se diagnostica mediante ecografía cerebral. Puede derivar en la aparición de leucomalacia periventricular, que se manifiesta como diplojía espástica y/o hidrocefalia.
- **En los RN a término,** la hipoxia ocasiona una afectación difusa, que se conoce como encefalopatía hipoxicisquémica. Supone la causa principal de crisis convulsivas en los RN. Su diagnóstico se basa en la exploración neurológica alterada de un RN al nacimiento tras un evento centinela (p. ej., prolapsode cordón) que ha precisado reanimación al nacimiento y ha presentado una puntuación de Apgar menor de 7 o acidosis en la muestra de sangre umbilical. El tratamiento se basa en la realización de hipotermia activa, que consiste en mantener al RN a 33,5 °C durante 72 horas; este tratamiento ha disminuido significativamente las tasas de parálisis cerebral y mortalidad de esta patología.

Recuerda

Hay que sospechar una lesión hemorrágica de la matriz germinal si se está ante un paciente pretérmino que sufre, de forma súbita, hipotensión, anemia y abombamiento fontanelar.

1.4. Atención del recién nacido sano

La atención del RN sano requiere una serie de intervenciones y procedimientos aplicados en las primeras 24-48 horas de vida destinados a prevenir complicaciones en el RN.

Cuidado del cordón umbilical

Mantener el cordón limpio (agua y jabón) y seco es tan efectivo para prevenir la onfalitis como el uso de antisépticos como el alcohol, la clorhexidina o la sulfadiazina de plata (que pueden retrasar la caída del cordón), por tanto es la recomendación actual en nuestro medio.

Prevención de la enfermedad hemorrágica del recién nacido

El RN es deficitario en los factores de coagulación dependientes de vitamina K (II, VII, IX y X) lo que le predispone a tener hemorragias, especialmente en las primeras 24 horas de vida. Esto es más frecuente en niños que reciben leche materna, debido a que ésta contiene menos vitamina K que la leche de fórmula, y en hijos de madres tratadas con anticonvulsivos (fenitoína,

fenobarbital) o antituberculosos (rifampicina, isoniacida). Una dosis de 1 mg de vitamina K intramuscular es efectiva para la prevención de la enfermedad hemorrágica del RN.

Profilaxis de la infección vertical por el virus de la hepatitis B (**Tabla 2**)

La capacidad de cronificar del virus de la hepatitis B (VHB) es inversamente proporcional a la edad a la que se produce la infección, es decir, precisamente mayor cuanto menor sea la edad del paciente (> 90% en infección vertical).

Es fundamental valorar el estado de portador de todas las madres gestantes mediante la determinación del antígeno de superficie (HBsAg). Cuando éste es positivo, independientemente de la fase de enfermedad materna, hay que administrar:

- Vacuna de la hepatitis B intramuscular en las 12 primeras horas.
- Inmunoglobulina específica frente a hepatitis B. Se administra en una localización diferente a la vacuna.

La lactancia estará transitoriamente contraindicada hasta que se lleven a cabo estas medidas (**MIR 10-11, 230**).

HBsAg	Madre	Vacuna al nacimiento	Ig anti-VHB	Lactancia materna
+	Portadora VHB	Sí	Sí	No hasta profilaxis
-	No portadora VHB	No necesariamente	No	Sí

Tabla 2. Profilaxis neonatal de la hepatitis B

Profilaxis de la conjuntivitis neonatal

Las dos formas principales de conjuntivitis neonatal son la gonocócica y la no gonocócica (fundamentalmente, la causada por *Chlamydia*). Se utilizan pomadas antibióticas aplicadas en paritorio, sobre todo de macrólidos (eritromicina) o tetraciclinas.

Cribado metabólico

Cuando una enfermedad es relativamente frecuente, tiene un tratamiento eficaz y su instauración en fase presintomática tiene claras ventajas pronósticas, puede ser sometida a cribado poblacional. Entre estas enfermedades, destacan fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, anemia falciforme e hiperplasia suprarrenal congénita, así como otros errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos o de los ácidos grasos (aciduria glutárica tipo 1, etc.). Las cuatro primeras están incluidas en el cribado metabólico de todas las Comunidades Autónomas. Para ello, se obtiene una muestra de sangre capilar del talón, a las 48 horas de vida, después de haber iniciado la nutrición oral.

Cribado auditivo

La hipoacusia congénita afecta a 1-3/1.000 RN aparentemente sanos y es mucho más frecuente en prematuros. Su detección antes de los 6 meses de vida y, si es posible, su consiguiente tratamiento (p. ej., mediante un implante coclear) previene alteraciones del neurodesarrollo (habla, lenguaje).

Los **factores de riesgo de hipoacusia neonatal** se resumen en la **Tabla 3**.

Factores de riesgo de la hipoacusia

- Prematuridad-bajo peso
- Hiperbilirrubinemia (cifras elevadas)
- Infecciones (citomegalovirus, toxoplasma, rubéola). Meningitis
- Hipoxia-isquemia perinatal
- Malformaciones craneofaciales
- Fármacos ototóxicos (vancomicina, aminoglucósidos, furosemida)
- Ventilación mecánica prolongada

Tabla 3. Factores de riesgo de hipoacusia neonatal

En la actualidad, se recomienda el cribado universal. Existen dos técnicas para ello:

- Otoemisiones acústicas (OEA). Explora hasta la cóclea.
- Potenciales evocados auditivos de tronco cerebral (PEATC). Explora hasta el mesencéfalo.

Ambos se pueden emplear para el cribado auditivo, en función de las posibilidades de cada centro, aunque el patrón de referencia del diagnóstico de sordera en el neonato y en el lactante son los PEATC. En caso de no superar el cribado, el RN debe ser derivado a un Servicio de Otorrinolaringología.

1.5. Exploración del recién nacido

A todos los RN se les debe realizar, en las primeras 72 horas de vida, una exploración física completa que permitirá encontrar la mayoría de las malformaciones y otras anomalías.

Piel

La inspección de la piel puede dar una idea de la EG del RN (**Figura 4**):

- **RN pretérmino.** La piel es delgada y suave, y es posible que esté cubierta por un vello escaso y fino, denominado lanugo, que le confiere protección térmica y que desaparece en unas semanas.
- **RN a término.** La piel tiene mayor espesor y está cubierta por el vérnix caseoso (especie de crema blanquecina con fines protectores).
- **RN postérmino.** La piel tiene un aspecto apergaminado. La descamación de palmas y plantas es habitual en estos RN.

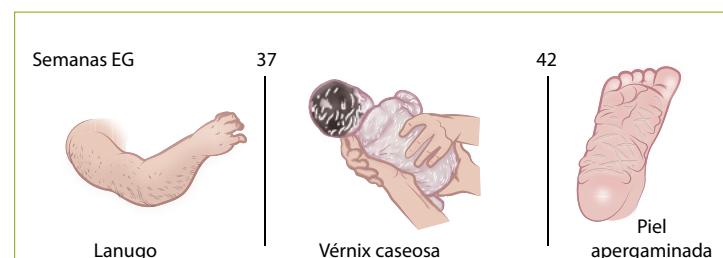


Figura 4. Características de la piel del RN según su edad gestacional

Pueden existir manifestaciones de inestabilidad vasomotora (acrocianosis, cutis marmorata, fenómeno del arlequín). La aparición de fenómenos como la cianosis generalizada, la ictericia precoz, el color grisáceo y la palidez suponen un signo de alarma que es necesario estudiar. El cutis reticular puede deberse al frío, pero también a una hipovolemia o a una sepsis.

La presencia de determinadas alteraciones, como los quistes de *millium*, la melanocitosis dérmica congénita o mancha mongólica (nevus pigmentado azul en nalgas, espalda o muslos que palidece durante el primer año de vida y desaparece antes de los 4 años) o las malformaciones capilares

(antiguamente mancha salmón), no tiene ninguna significación patológica. Las malformaciones capilares suelen aparecer en párpados, frente o nuca, y tienden a desaparecer con el tiempo, aunque algunas veces persisten para toda la vida, especialmente las localizadas en zona cervical posterior. La mancha en vino de Oporto es un tipo especial de malformación venular que afecta habitualmente a una hemicara, de coloración más oscura, que cambia con el llanto del bebé, persiste en el tiempo y puede ir asociada a patología neurológica (**Figura 5**).



Figura 5. Mancha en vino de Oporto (malformación vascular)

El eritema tóxico consiste en vesículo-pústulas sobre base eritematosa que suelen respetar palmas y plantas, formadas por un infiltrado de eosinófilos, con tendencia a desaparecer en la primera semana. La melanosis pustulosa es una erupción con vesículo-pústulas que suele afectar a palmas y plantas, formada por un infiltrado de polimorfonucleares, con tendencia a desaparecer en varias semanas. Ambos son fisiológicos (**Tabla 4**).

	Eritema tóxico	Melanosis pustulosa
Aparición	1-3 días	Nacimiento
Localización	<ul style="list-style-type: none"> • Variable • No palmoplantar 	<ul style="list-style-type: none"> • Variable • Sí palmoplantar
Frotis	Eosinófilos	Neutrófilos
Cultivo	Estéril	Estéril

Tabla 4. Eritema tóxico frente a melanosis pustulosa del RN

La existencia de edemas periféricos en un RN pretérmino es normal, pero si aparecen en un RN a término, se asocian a *hydrops*, síndrome de Turner, hijo de madre diabética, nefrosis congénita, insuficiencia cardíaca e hipoproteinemia idiopática.

El neonato es muy vulnerable a los cambios de temperatura del entorno; la hipotermia o la fiebre obligan a considerar, además del exceso de calor o de frío del entorno, un origen infeccioso o neurológico. La pérdida de peso excesiva puede causar un aumento de la temperatura corporal.

Cráneo

El cráneo puede aparecer moldeado debido al paso a través del canal del parto, pero recupera su forma normal en una semana. En caso de persistir el moldeamiento, debe sospecharse la presencia de una craneosinostosis (fusión precoz de las suturas craneales). De ellas, la más frecuente es la escafocefalia (fusión precoz de la sutura sagital), que condiciona un cráneo alargado. El diagnóstico de confirmación es radiológico.

Es necesario valorar también la permeabilidad de las fontanelas y su tamaño, ya que unas fontanelas anormalmente grandes o retrasadas en su cierre pueden deberse, entre otras causas, a hidrocefalia, hipotiroidismo, acondroplasia o rubéola congénita. Lo habitual es palpar una fontanela anterior, mayor o bregmática que se cierra entre los 9-18 meses, y una posterior, menor o lambdoidea que lo hace entre las 6-8 semanas (**Figura 6**).

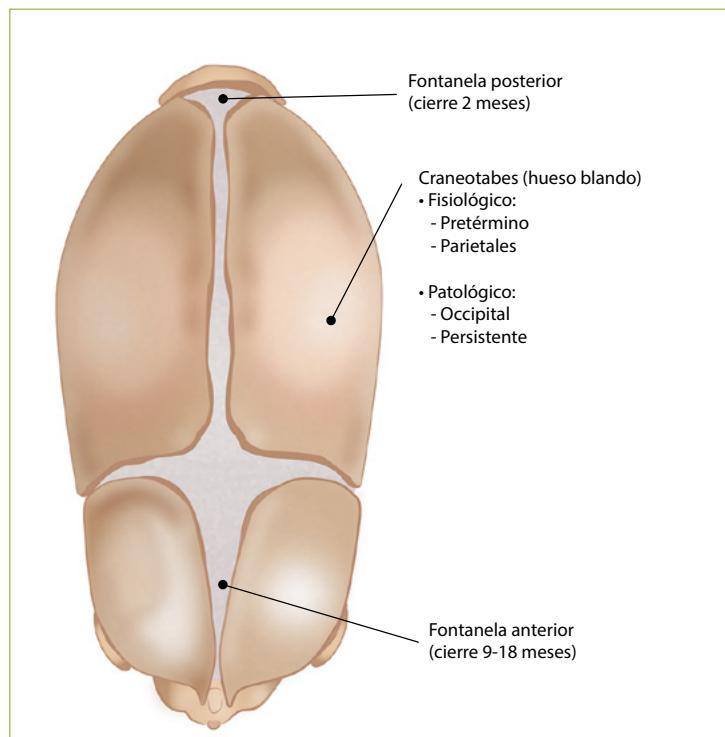


Figura 6. Exploración del cráneo del RN

Es frecuente, sobre todo en los RN pretérmino, palpar a nivel de los parietales unas áreas de reblanecimiento óseo, que corresponden a la denominada craneotabes fisiológica; la presencia de craneotabes occipital es patológica y puede estar relacionada con cuadros similares a los que originan una fontanela anterior aumentada de tamaño.

En el contexto de un parto traumático se pueden objetivar lesiones como el *caput succedaneum* (**Figura 7A**) o el cephalohematoma (**Figura 7B** y **Tabla 5**), así como fracturas, que suelen ser lineales (**Figura 8**).

Recuerda

El cephalohematoma es una colección de sangre entre el periostio y el hueso; por el contrario, el *caput* es un edema difuso del tejido celular subcutáneo. (REGLA mnemotécnica; *succedaneum* = *subcutaneum*)

	Caput succedaneum	Cefalohematoma
Definición	Edema de tejido celular subcutáneo	Hemorragia subperióstica
Inicio	En el momento del parto	Horas después del parto
Respeto suturas	No	Sí
Resolución	En unos días	2 semanas-3 meses
Piel suprayacente	Equimótica a veces	Normal

Tabla 5. *Caput succedaneum* frente a cefalohematoma



Figura 7. (A) *Caput succedaneum*. (B) Cefalohematoma

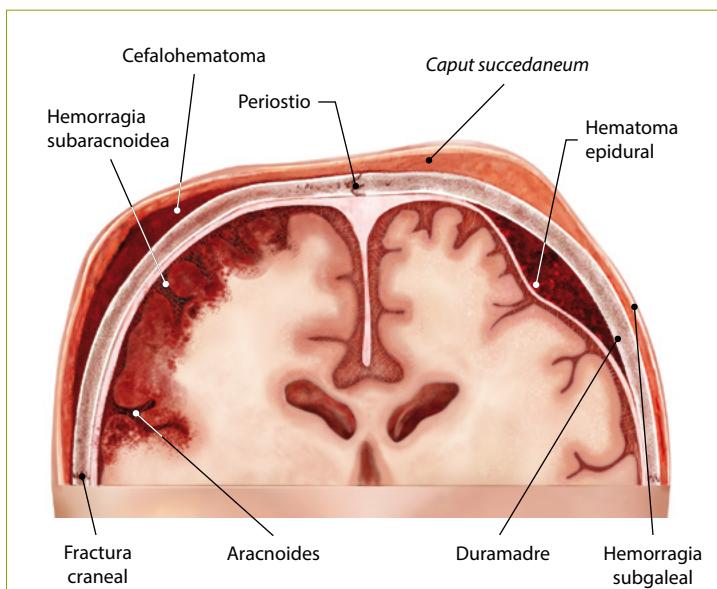


Figura 8. Lesiones obstétricas craneales

Cara

Debe valorarse la simetría facial para descartar cuadros como la parálisis facial o la hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca. La parálisis facial suele ser una complicación de partos distócicos o instrumentados (fórceps) (**Figura 9A**).

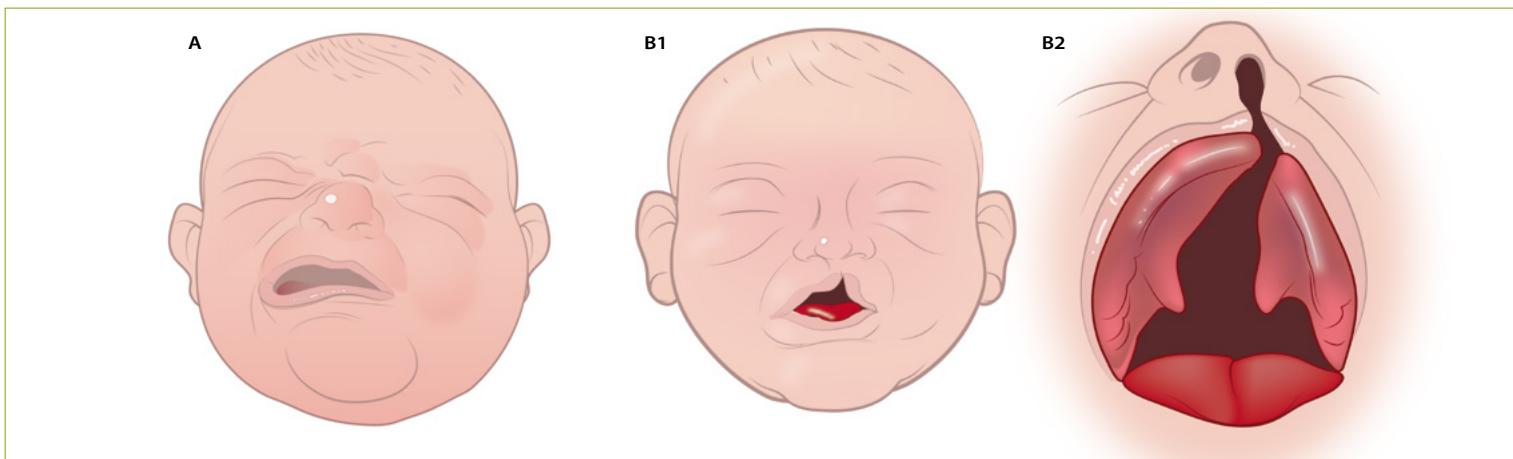


Figura 9. (A) Parálisis facial izquierda. (B1 y B2) Labio leporino

La presencia de petequias o pequeñas hemorragias conjuntivales es normal, sobre todo en los partos vaginales. La aparición de leucocoria debe hacer pensar en catarata congénita, retinoblastoma, retinopatía de la prematuridad o coriorretinitis grave. La no apertura de un ojo al alta ha de sugerir sospecha de glaucoma congénito y es una urgencia oftalmológica.

Ante la presencia de anomalías en la línea media facial (localizadas en el triángulo que forman el puente nasal, la nariz y el *filtrum*), hay que descartar malformaciones cerebrales.

A nivel de la boca, hay que comprobar la integridad del paladar para descartar la fisura labiopalatina congénita (**Figura 9B**). Esta malformación puede afectar a 1/600 RN vivos. En función de la afectación, pueden precisar varias cirugías. El labio leporino suele repararse hacia los 3-6 meses y el paladar hendido entre los 6-18 meses. Puede estar relacionado con el consumo de tóxicos durante la gestación (alcohol o fármacos anticonvulsivantes) o con trastornos genéticos. Estos niños requieren un abordaje multidisciplinar, ya que pueden tener problemas en la alimentación, el crecimiento, las infecciones (especialmente, otitis agudas recurrentes) o la dentición (**MIR 18-19, 182**).

Es posible encontrar unos quistes puntiformes blanquecinos, por retención de moco, que corresponden a las perlas de Ebstein, y que también pueden verse sobre las encías y recibir el nombre de nódulos de Bohn.

Asimismo, es posible observar cúmulos de grasa que ayudan a la labor de succión como son las almohadillas de succión (sobre las mejillas) o el callo de succión (sobre el labio superior); todos ellos fisiológicos (**Figura 10**). Es posible que existan algunos dientes, que puede ser preciso extraer si dificultan la lactancia o tienen riesgo de aspiración.



Figura 10. Callo de succión

Cuello

Es necesario descartar la presencia de masas cervicales, cuya ubicación puede ser:

- **Medial.** La masa medial más frecuente es el quiste del conducto tiroglosa, que se mueve sincrónicamente con los movimientos de la lengua o con la deglución.
- **Lateral.** A este nivel, es posible encontrar quistes branquiales, hemangiomas, adenopatías o hematomas del esternocleidomastoideo, como el llamado nódulo de Stroemayer, cuyo tratamiento es rehabilitador (**Figura 11**).



Figura 11. Nódulo de Stroemayer

Además, en el cuello se han de palpar las clavículas, dado que es el hueso que más se fractura en el contexto de un parto traumático. Ante una fractura de clavícula (asimetría con o sin crepitación a la palpación), hay que comprobar si existe parálisis braquial superior o inferior (**Figura 12**).

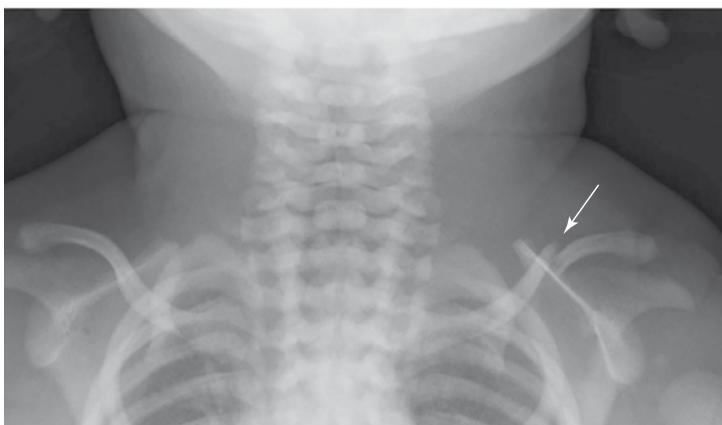


Figura 12. Fractura de clavícula izquierda (radiografía)

Tórax

La auscultación cardiopulmonar es importante para detectar algunas patologías cardíacas, aunque muchos soplos a esta edad son de base no patológica y transitoria (*ductus del RN*, desproporción entre tronco y ramas de la arteria pulmonar). Por el contrario, la auscultación de soplito cardíaco junto con la palpación débil o ausente de pulsos arteriales a nivel femoral debe hacer sospechar una coartación de aorta.

A la inspección puede observarse una discreta congestión mamaria debida al paso transplacentario de estrógenos maternos. A veces, incluso puede aparecer una pequeña secreción láctea (“leche de brujas”). El eritema, la induración y el dolor deben hacer pensar en mastitis o absceso mamario. Para prevenir la infección local, debe evitarse la manipulación (**Figura 13**).



Figura 13. Mastitis

Abdomen

La palpación del abdomen permite descartar la presencia de masas o visceromegalias. Es normal palpar el borde del hígado por debajo del reborde costal. La masa abdominal más frecuente en un RN se debe a la hidronefrosis, que es una dilatación de las pelvis renales. Otras masas a tener en cuenta son las siguientes:

- **Trombosis de la vena renal.** Se objetiva una masa sólida junto con hipertensión arterial (HTA), hematuria y trombopenia, y está relacionada con cuadros de deshidratación, policitemia, hijo de madre diabética y sepsis.

- **Hemorragia suprarrenal.** Hay que sospecharla en RN macrosómicos, nacidos mediante parto de nalgas, que sufren progresivo deterioro de su estado general, trastornos iónicos (hiponatremia con hipertotasemia), hipoglucemia persistente, anemización e ictericia (todo ello debido a la hemorragia y la falta de cortisol y aldosterona sintetizadas a nivel de la glándula suprarrenal) (**Figura 14**). Su diagnóstico se confirma por medio de ecografía abdominal. Su tratamiento es de soporte.

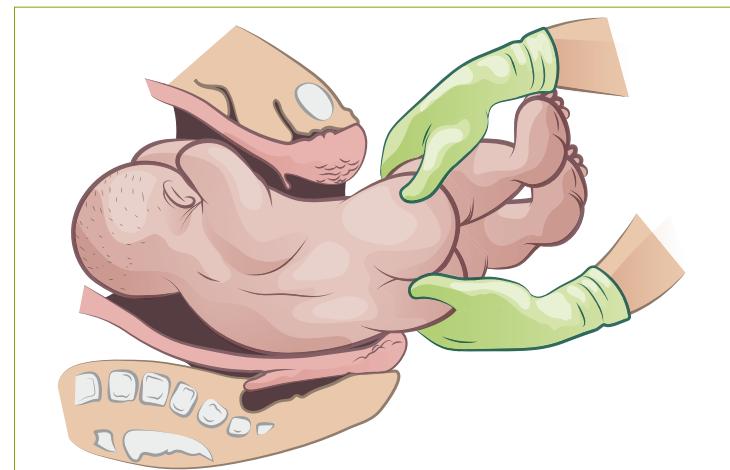


Figura 14. Mecanismo de lesión en el traumatismo suprarrenal

Por otro lado, conviene tener en cuenta que la víscera abdominal que más se lesiona en un parto traumático es el hígado. Sólo los desgarros hepáticos importantes requieren cirugía. La segunda víscera que más se daña en un parto traumático es el bazo, e igualmente es excepcional la necesidad de cirugía.

A. Patología umbilical

En el abdomen del RN, es muy importante explorar el ombligo. El cordón umbilical de un niño sano tiene dos arterias, una vena, dos vestigios (el del alantoides y el del conducto onfalomesentérico) y la gelatina de Wharton (**Figura 15**). El cordón umbilical se desprende en los primeros 15 días de vida.

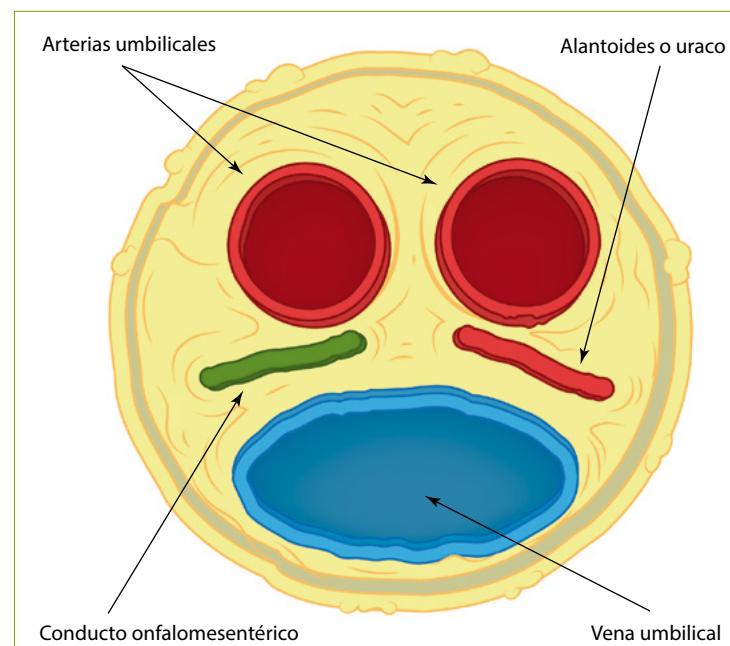


Figura 15. Estructura del cordón umbilical

La patología umbilical se puede clasificar en tres grupos: problemas estructurales, patología infecciosa u onfalitis, y masas umbilicales.

Los **problemas estructurales** del cordón umbilical son los siguientes:

- **Arteria umbilical única.** Si bien lo más frecuente es que no concurren otras malformaciones (30% de casos), se ha descrito asociada a malformaciones renales, vasculares, cardíacas y a la trisomía 18.
- **Persistencia del conducto onfalomesentérico.** El conducto onfalomesentérico es una comunicación entre la pared abdominal y la luz intestinal durante la vida fetal. Generalmente, se oblitera y queda totalmente cerrado. Su patología más común es el divertículo de Meckel, que ocurre cuando la parte más proximal (cercana a la luz ileal) permanece abierta. La persistencia del conducto onfalomesentérico en el periodo neonatal da lugar a una fistula que exuda una sustancia de pH alcalino (materia fecal) y a la auscultación se objetivan ruidos hidroaéreos. Para el diagnóstico de confirmación, se realiza fistulografía antes de proceder a la resección quirúrgica.
- **Persistencia del uraco.** Provoca una fistula que exuda un líquido amarillo transparente de pH ácido similar a la orina. A veces se asocia a un pólipos o a un quiste. En el diagnóstico, son útiles la ecografía y la fistulografía para definir su extensión real. El tratamiento es quirúrgico.
- **Retraso en la caída del cordón umbilical.** Puede desprenderse entre los 3 días-2 meses de vida, siendo lo más frecuente alrededor de los 15 días de vida. El retraso puede deberse a un trastorno en la quimiotaxis de los neutrófilos y asociar infecciones de repetición a nivel del cordón umbilical (es necesario vigilar la aparición de eritema, inflamación, secreción sanguinolenta, purulenta o maloliente).

Recuerda

La persistencia del uraco da lugar a la salida de una sustancia de pH ácido (orina), y la persistencia del conducto onfalomesentérico ocasiona la salida de una sustancia de pH alcalino (heces).

La **onfalitis** se debe sospechar ante la presencia de eritema, edema, calor, fetidez y secreción purulenta en el ombligo. Puede dar lugar a abscesos hepáticos, peritonitis y a sepsis. Los patógenos que la provocan más comúnmente son *Staphylococcus aureus*, *Staphylococcus epidermidis*, estreptococos del grupo A y *Escherichia coli*. El tratamiento de elección es la asociación de cloxacilina y gentamicina intravenosas, aunque en las formas leves y muy localizadas se puede empezar con antibióticos tópicos (**Figura 16**).



Figura 16. Onfalitis

Por lo que respecta a las **masas umbilicales**, se pueden clasificar, según su tamaño, en los siguientes tipos:

- **Masas grandes (Tabla 6).** Reciben un nombre distinto en función de cuál sea su envoltura externa:

- **Hernia umbilical (Figura 17).** Está cubierta por piel y desaparece espontáneamente al cerrarse el anillo umbilical fibromuscular durante los primeros 3 años de vida en la mayoría de los casos. Es más frecuente en la raza negra, en prematuros y en ciertas patologías (trisomías 13 o 18 y síndrome de Down, hipotiroidismo congénito). Es una tumoración blanda, no dolorosa y fácilmente reducible, que se hace más evidente con las maniobras de Valsalva. El tratamiento de entrada es conservador y sólo precisará cierre quirúrgico (herniorrafia) si persiste más allá de los 3-4 años, la hernia se complica (muy infrecuente) o sin ser grandes (> 1,5 cm de diámetro).
- **Onfalocele (Figura 18A).** Es un defecto congénito, con evantración de vísceras abdominales a través del anillo umbilical. Estas vísceras estarán recubiertas por un saco formado por amnios y peritoneo (**MIR 13-14, 86**). Además de asas intestinales, no es rara la presencia de hígado, bazo y gónadas. Se asocia a malformaciones cardíacas, cromosomopatías (13, 18 y 21) y síndrome de Beckwith-Wiedemann (onfalocele, macroglosia, hemihipertrofia, visceromegalias e hipoglucemia por hiperplasia de islotes pancreáticos). Para evitar la rotura del saco estará indicada la cesárea en los más grandes o si contienen hígado. El tratamiento es quirúrgico.
- **Gastrosquisis (Figura 18B).** Se eventran las asas intestinales no recubiertas por peritoneo (**MIR 13-14, 86**). A diferencia del onfalocele, es rara la presencia de otras vísceras abdominales. En el 10% existe atresia intestinal y en todos los casos malrotación intestinal (que se puede complicar con un vólvulo). Su localización es yuxtaumbilical (el ombligo está conservado). El manejo es quirúrgico.

	Hernia	Onfalocele	Gastrosquisis
Localización	Umbilical	Línea media (anillo umbilical)	Paraumbilical (+ frecuente derecho)
Recubrimiento	Sí (piel)	Sí (peritoneo)	No
Evisceración hepática	No	Frecuente	Rara
Malformaciones asociadas	No	Frecuente	Rara
Asociación sindrómica	No	Frecuente	Rara
Lesión intestinal	No	Rara	Frecuente

Tabla 6. Masas umbilicales grandes: hernia, onfalocele y gastrosquisis



Figura 17. Hernia umbilical



Figura 18. (A) Onfalocele. (B) Gastrostomia

- **Masas pequeñas (Tabla 7).** Se identifican, además, por su color rojo. Son las dos siguientes:
 - **Granuloma (Figura 19).** Aparece al caerse el cordón, por infección leve o por epitelización incompleta. Es un tejido blando, granular, vascular, rojizo o rosado, no doloroso, que sangra con facilidad y que puede tener a veces una secreción mucopurulenta. Se trata mediante cauterización con nitrato de plata.
 - **Pólipo.** Rojo, brillante y duro. Se produce por persistencia de la mucosa intestinal en el ombligo. El tratamiento es quirúrgico.

Pólipo	Granuloma
Duro	Blando
Rojo brillante	<ul style="list-style-type: none"> • Rojo pálido o rosado • Secreción mucosa
Quirúrgico	Cauterización con nitrato de plata

Tabla 7. Comparativa granuloma frente a pólipos



Figura 19. Granuloma umbilical

Extremidades

Es importante descartar la luxación congénita de cadera mediante las maniobras de Barlow (que busca comprobar la luxabilidad de una cadera) y de Ortolani (trata de reducir una cadera luxada).

Recuerda

Barl-OW: cadera OUT (la maniobra de Barlow luxa caderas potencialmente luxables). Ortola-NI: cadera IN (la maniobra de Ortolani reduce una cadera luxada).

En cuanto a los miembros superiores, es posible encontrarse con parálisis braquiales (**Figura 20 y Tabla 8**). Inicialmente, el tratamiento es conservador con inmovilización del brazo para mantener al bebé confortable pero con movimientos pasivos frecuentes, con el objetivo de evitar contracturas. El tiempo de evolución con tratamiento conservador hasta que se indica la cirugía es controvertido, aunque la mayoría de los neurocirujanos intervienen hacia los 3-6 meses.

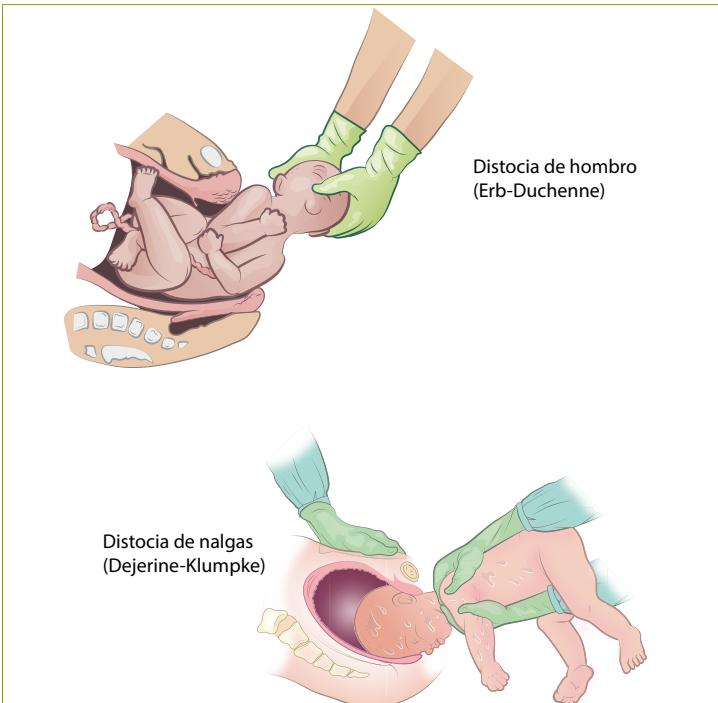


Figura 20. Mecanismos de lesión de las parálisis braquiales

	Plexo braquial superior	Plexo braquial inferior
Nombre	Erb-Duchenne	Dejerine-Klumpke
Raíces afectadas	(C4)-C5-C6	C7-C8-(T1)
Tipo de distocia	Hombros	Nalgas
Actitud	Rotación interna, aducción, codo en extensión, pronación del antebrazo	Mano caída
Reflejos arcaicos	Moro asimétrico, palmar presente	Moro normal, palmar ausente
Posibles lesiones asociadas	Parálisis diafragmática (C4)	Síndrome de Horner (T1)
Frecuencia	+++	+

Tabla 8. Características de las parálisis braquiales

Región lumbosacra

La presencia de un mechón de pelo a este nivel o la existencia de una fosita sin fondo debe hacer sospechar la presencia de algún defecto del tubo neural oculto (**MIR 12-13, 234**).



1.6. Trastornos respiratorios del recién nacido

Apnea

Se considera apnea a la ausencia de flujo respiratorio mayor de 20 segundos de duración. Puede ser central, obstructiva (vía aérea) o mixta. La apnea de la prematuridad está asociada a inmadurez de los mecanismos que regulan la respiración y es tanto más frecuente cuanto menor sea la EG. Por debajo de las 28 semanas de EG, la prevalencia es prácticamente del 100%.

Ante un RN con episodios de apnea, hay que descartar que sean secundarios a infección, anemia, fármacos, dolor, reflujo gastroesofágico, alteraciones metabólicas o de la temperatura..., antes de iniciar tratamiento farmacológico, que se basa en la estimulación del centro respiratorio y la contractilidad diafragmática con metilxantinas (cafeína, teofilina). También ha demostrado ser útil el uso de CPAP. Conviene mantener el tratamiento y la monitorización al menos hasta 7 días después del último episodio.

Dificultad respiratoria

Para evaluar la dificultad respiratoria en el RN, se emplea el test de Silverman (**Tabla 9**), así como la presencia o no de polipnea, definida por una frecuencia respiratoria de más de 60 rpm.

En el diagnóstico diferencial de la dificultad respiratoria pulmonar neonatal se incluyen:

- **Causas médicas:** sepsis, taquipnea transitoria, enfermedad de membrana hialina, síndromes de aspiración, neumonía.
- **Causas quirúrgicas:** hernia diafragmática, malformación adenomatoida quística, enfisema lobar congénito.

La puntuación de la dificultad respiratoria es la siguiente:

- 0 puntos: no dificultad respiratoria.
- 1-3 puntos: dificultad respiratoria leve.
- 4-6 puntos: dificultad respiratoria moderada.
- 7-10 puntos: dificultad respiratoria grave.

Valoración	0	1	2
Disociación tórax-abdomen	Normal	Tórax fijo, se mueve el abdomen	Respiración con balanceo
Retracción xifoidea	Ausente	Discreta	Intensa
Quejido respiratorio	Ausente	Se oye con fonendo	Se oye a distancia sin fonendo
Aleteo nasal	Ausente	Discreto	Intenso
Tiraje	Ausente	Intercostal	Intercostal, supra e infraesternal

En el Apgar, a mayor puntuación mejor, al contrario que el Silverman, que a mayor puntuación, peor.

Regla para recordar parámetros del test de Silverman:

- DI-RE QUE ATLE-TI:
- DIsociedad toracoabdominal
 - REtracción xifoidea
 - QEjido
 - ALeteo nasal
 - Tiraje

Tabla 9. Test de Silverman

A. Taquipnea transitoria (pulmón húmedo, maladaptación pulmonar o síndrome de distrés respiratorio tipo II)

- **Patogenia.** Es la causa más habitual de distrés respiratorio neonatal (frecuencia superior al 40%). Aunque se desconoce con detalle la patogenia de este cuadro, la teoría más extendida lo relaciona con un retraso del aclaramiento del líquido pulmonar que conlleva el descenso de la distensibilidad pulmonar y, por tanto, un retraso en el proceso de adaptación a la vida extrauterina. El paciente típico es un RN a término (o prematuro tardío de 35-36 semanas de EG) nacido por cesárea o por parto vaginal rápido.
- **Clínica.** Generalmente, se manifiesta como un distrés respiratorio leve-moderado, de inicio inmediato tras el parto (menos de 6-8 horas) y que mejora al administrar pequeñas cantidades de oxígeno. La auscultación de estos niños suele ser normal. Habitualmente, se recuperan en un plazo que oscila entre horas y 2-3 días.
- **Diagnóstico.** Se realiza fundamentalmente por:
 - **Radiografía.** Se observa refuerzo de la trama broncovascular perihilic, líquido en las cisuras, discreta hiperinsuflación y, a veces, derrame pleural. No existe broncograma aéreo (**Figura 21**).
 - **Hemograma.** Normal.
 - **Gasometría.** Muestra una discreta hipoxemia e hipercapnia que se normalizan precozmente.
- **Tratamiento.** Oxigenoterapia hasta la resolución del cuadro. A veces se benefician de CPAP aunque, en general, estos pacientes responden a la administración de oxígeno en pequeñas cantidades. Si existen factores de riesgo de sepsis (cultivo rectovaginal positivo, fiebre materna, bolsa rota prolongada...) o pruebas de laboratorio sugestivas de ella o el distrés no mejora en 4-6 horas, se debe valorar antibioterapia ante la sospecha de que el distrés se deba a una sepsis neonatal precoz. Si el distrés es muy importante, es necesario retrasar la nutrición enteral o valorar la alimentación por sonda nasogástrica (SNG).

Recuerda

En la radiografía de la taquipnea transitoria, aparece líquido en las cisuras.

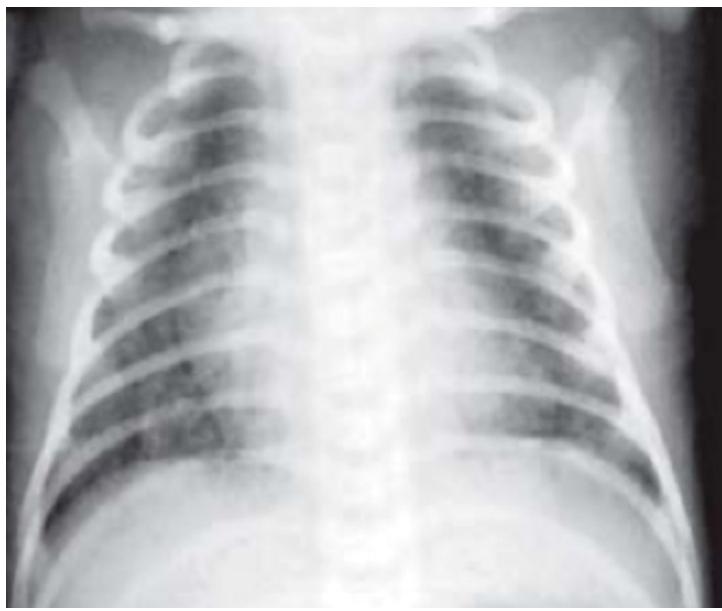


Figura 21. Radiografía de taquipnea transitoria

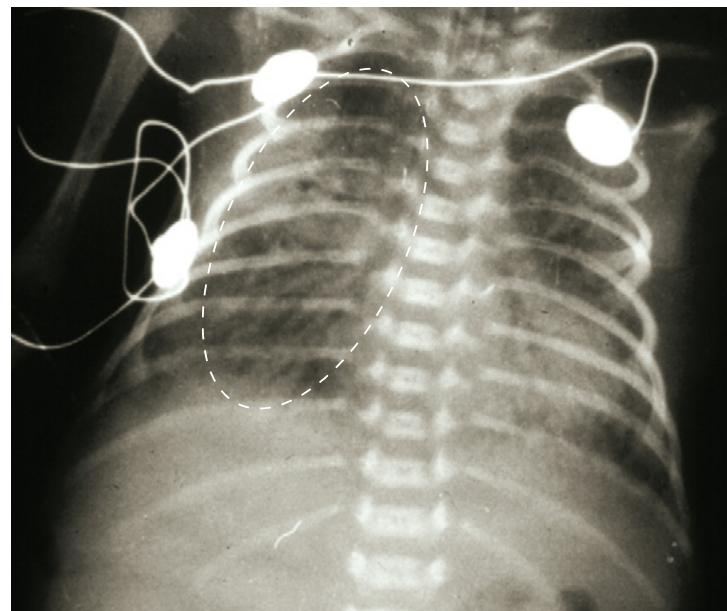


Figura 22. Radiografía de enfermedad de membrana hialina (patrón reticulogranular e imágenes de broncograma aéreo)

B. Enfermedad de la membrana hialina (SDR tipo I)

- **Patogenia y fisiopatología.** La enfermedad de la membrana hialina (EMH) es la causa más frecuente de distrés respiratorio en el RN pretérmino. Se debe a un déficit de surfactante, que no alcanza plenamente la superficie pulmonar hasta la semana 34-35. Este déficit produce un aumento de la tensión superficial y una tendencia de los pulmones al colapso. Además, estos neonatos presentan inmadurez estructural pulmonar (**MIR 11-12, 141**). La síntesis de surfactante varía en distintas situaciones: aumenta con las situaciones de estrés (rotura precoz de membranas, consumo de opiáceos, HTA y vasculopatía renal materna) y disminuye en el *hydrops* fetal y en la diabetes materna. La EMH afecta sobre todo a RN pretérmino, siendo la frecuencia inversamente proporcional a la EG. Es más habitual en hijos de madres diabéticas y en embarazos múltiples.
- **Clínica.** Distrés respiratorio de inicio inmediato tras el parto (en menos de 6 horas), que se manifiesta en forma de taquipnea, quejido intenso, aleteo nasal, retracciones intercostales y subcostales y cianosis parcialmente refractaria a la administración indirecta de oxígeno. En la auscultación de estos niños, suelen aparecer crepitantes en ambas bases con hipoventilación bilateral. Si se produce un deterioro rápido, hay que sospechar neumotórax por ruptura alveolar. En ausencia de tratamiento, los síntomas suelen ir progresando hasta alcanzar un máximo hacia el tercer día para, posteriormente, ir mejorando (generalmente, esta mejoría va precedida de un aumento de la diuresis y de la posibilidad de ventilar con menores concentraciones de O₂).
- **Diagnóstico:**
 - **Radiografía de tórax.** Se aprecia infiltrado reticulogranular con broncograma aéreo en unos pulmones poco ventilados (**patrón en vidrio esmerilado**). En los casos más graves, es posible encontrar atelectasias (imagen del pulmón blanco [**Figura 22**]).
 - **Gasometría.** Se objetiva hipoxemia importante, hipercapnia y acidosis respiratoria.

Recuerda

La presencia de broncograma aéreo no sólo es atribuible a una neumonía; también puede aparecer en la enfermedad de la membrana hialina.

- **Prevención.** Consiste en la administración de dos dosis de dexametasona o β-metasona intramuscular (los corticoides que atraviesan la barrera fetoplacentaria) separadas por 24 horas y 48-72 horas antes del parto a mujeres embarazadas de 24 a 34 semanas, en las que se considera probable el parto en el plazo de una semana. El momento óptimo del parto es entre 24 horas y 7 días tras el tratamiento. Su administración disminuye la incidencia de la EMH. Además, reduce la incidencia de hemorragia de la matriz germinal, *ductus* arterioso persistente (DAP), enterocolitis necrotizante (NEC) y el riesgo de muerte neonatal sin aumentar el riesgo de infecciones. La β-metasona es el corticoide de elección por ser más efectiva que la dexametasona en la prevención de la leucomalacia periventricular.

Recuerda

Los corticoides prenatales disminuyen la incidencia de EMH, hemorragia intraventricular, DAP, NEC y riesgo de muerte neonatal sin aumentar el riesgo de infecciones.

Tratamiento:

- **Sopporte respiratorio.** Pueden precisar soporte respiratorio invasivo (mediante intubación endotraqueal) o no invasivo, y la tendencia actual es minimizar el uso de ventilación mecánica y aportar la mínima concentración de oxígeno posible, ya que la hiperoxia produce daño pulmonar en forma de displasia broncopulmonar, disminuye más la producción de surfactante, reduce el flujo cerebral y se asocia a retinopatía del prematuro.
- **Administración endotraqueal de surfactante.** Mejora la oxigenación y la función pulmonar. Disminuye la incidencia, la gravedad y las complicaciones. Se puede pautar de forma profiláctica o terapéutica. Actualmente, se recomienda la terapia de rescate precoz (primeras 2 horas de vida). Puede precisar 2-3 dosis separadas por un mínimo de 6-12 horas. Mejora la supervivencia de la EMH, aunque no se ha visto que disminuya la incidencia de displasia broncopulmonar. Si el paciente no precisa ventilación mecánica, se puede administrar mediante técnicas mínimamente invasivas (LISA o MIST, mediante sondas específicas) o

se puede proceder a la intubación sólo para la administración de surfactante, con extubación posterior a gafas nasales o CPAP (técnica INSURE: intubación-surfactante-extubación).

- **Antibióticos (ampicilina + gentamicina).** Deben administrarse hasta tener los resultados de los cultivos, ya que una sepsis con participación pulmonar puede dar un cuadro clínico y radiológico prácticamente indistinguible de la EMH.
- **Complicaciones.** Cabe destacar las siguientes:
 - **Ductus arterioso persistente.** Muchos de los factores que favorecen la EMH provocan, asimismo, un retraso en el cierre del *ductus*, permitiendo que a través de éste pueda producirse paso de sangre, cuyo sentido dependerá de la diferencia de presiones entre la arteria pulmonar y la aorta. Suele manifestarse como apneas inexplicables en un RN que se recupera de una EMH, pulsos saltos, soplo sistólico o continuo subclavicular izquierdo, aumento de las necesidades de O₂ y/o hepatomegalia. En la radiografía de tórax se aprecia cardiomegalia e hiperflujo pulmonar. El diagnóstico es con ecocardiograma Doppler. Para su tratamiento, además del aporte adecuado de líquidos y de soporte respiratorio, en casos de deterioro progresivo, está indicado el cierre farmacológico con inhibidores de la producción de prostaglandinas (ibuprofeno), siempre que no existan contraindicaciones tales como hemorragia activa, trombopenia, enterocolitis o insuficiencia renal. En caso de contraindicación, se está empezando a emplear el paracetamol. Si fracasa el tratamiento médico, la alternativa es la ligadura quirúrgica.
 - **Neumotórax (Figura 23).**
 - **Displasia broncopulmonar.**
 - **Retinopatía de la prematuridad.** Anomalía del desarrollo de la retina y del vítreo debida a una angiogénesis anormal, en la que los vasos sanguíneos retinianos dejan de crecer o crecen de manera anómala, lo que puede conducir a trastornos visuales graves y a ceguera. Los cuatro factores principales que se asocian a la retinopatía del prematuro son grado de prematuridad, uso de oxígeno, sexo masculino y raza blanca (MIR 14-15, 176).

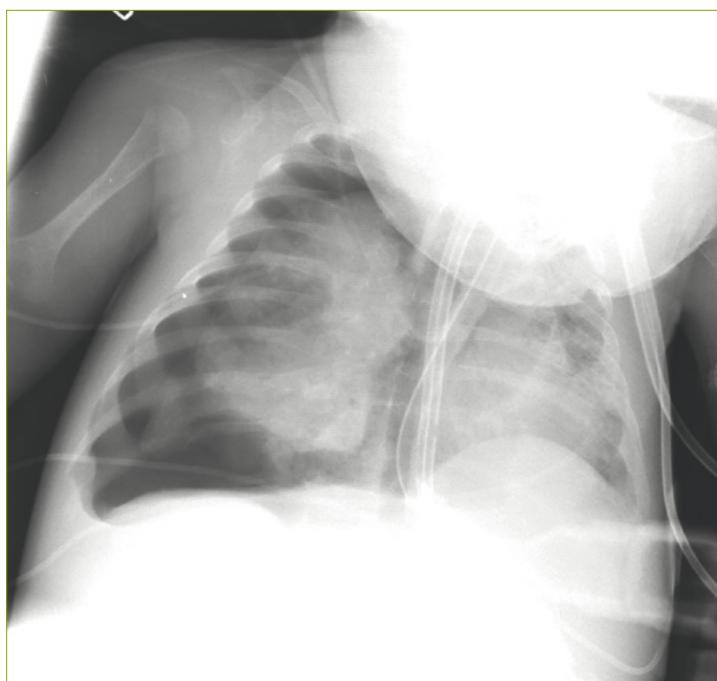


Figura 23. Neumotórax en RN

C. Síndrome de aspiración meconial

- **Patogenia.** El síndrome de aspiración meconial (SAM) es una patología típica del RN postérmino (puede ocurrir también en el RN a término, pero es excepcional en el RN pretérmino) que ha padecido un sufrimiento fetal agudo (HTA, neuropatías crónicas, enfermedades cardiovasculares, tabaco, retraso del crecimiento intrauterino), hecho que estimula el peristaltismo intestinal y la liberación *intratrahera* de meconio. El meconio denso, mezclado con el líquido amniótico, pasa hacia los pulmones, donde obstruye las vías aéreas de menor calibre, formando tapones que ejercen un mecanismo valvular, favoreciendo el atrapamiento de aire. Cuando la obstrucción es completa, puede dar lugar a atelectasias. Además, el meconio es un agente irritante y estéril que va a provocar la aparición de una neumonitis química en las primeras 24-48 horas de vida, lo que conlleva una disminución de la producción de surfactante y un aumento de las resistencias pulmonares. Todo ello predispone a la aparición de sobreenfacciones bacterianas, siendo *E. coli* el germe más frecuente.
- **Clínica.** La gravedad del cuadro variará dependiendo del grado de insuficiencia respiratoria. En las primeras horas de vida, el RN va a presentar distres respiratorio con taquipnea, tiraje, quejido, cianosis e hiperinsuflación torácica.
- **Diagnóstico.** Se realiza mediante:
 - **Radiografía.** En ella se observa hiperinsuflación pulmonar (por atrapamiento aéreo), **infiltrados algodonosos** parcheados y diafragmas aplazados (Figura 24). En algunos casos, puede aparecer también neumotórax o neumomediastino (10-40% de los casos).
 - **Gasometría.** Muestra hipoxemia, hipercapnia y acidosis.



Figura 24. Síndrome de aspiración meconial

- **Prevención.** La recomendación actual indica que el RN con líquido amniótico teñido de meconio se debe reanimar siguiendo el algoritmo habitual (ventilación con mascarilla facial) en caso de hipotonía y apnea. Si no responde a dichas medidas y se piensa que puede tener meconio obstruyendo la tráquea, es cuando se debe plantear intubación para aspirar meconio de la vía aérea y, posteriormente, continuar la reanimación.
- **Tratamiento.** Medidas generales y ventilación asistida, si fuese necesario. En algunos centros se administra antibioterapia profiláctica hasta que se descarte una posible infección. Si el cuadro se perpetúa

túa, se puede utilizar surfactante, que mejora la mecánica pulmonar de estos pacientes, disminuyendo las complicaciones pulmonares (no de uso sistemático). En caso de hipertensión pulmonar persistente, puede ser útil el empleo de óxido nítrico inhalado.

- **Complicaciones:**

- Neumotórax (más frecuente que en la EMH).
- Persistencia de la circulación fetal.
- Complicaciones de la instrumentación durante el parto.
- Hipertensión pulmonar.

Recuerda

La EMH suele afectar a RN pretérmino; la taquipnea transitoria, a RN a término y a prematuros casi término (36 semanas); y el SAM, a pacientes postérmino.

D. Persistencia de la circulación fetal (hipertensión pulmonar persistente del recién nacido)

- **Etiopatogenia y fisiopatología.** Las resistencias vasculares pulmonares son elevadas durante la vida fetal, y su caída por debajo de las sistémicas forma parte de la transición de la circulación fetal a la posnatal. Cuando este descenso no se produce, se habla de hipertensión pulmonar persistente del RN o persistencia de la circulación fetal (PCF), ya que, como consecuencia de la mayor resistencia en el lado pulmonar, se produce un cortocircuito derecha-izquierda a través del *ductus* o del foramen oval con aparición de hipoxemia y cianosis. Esta patología es más frecuente en RN a término y postérmino. Se asocia a asfixia perinatal, aspiración de meconio, infecciones y anomalías del desarrollo pulmonar.
- **Clínica.** Se manifiesta entre las 6-12 horas de vida en forma de cianosis intensa acompañada de taquipnea con hipoxemia refractaria a oxígeno y acidosis. Si existe patología pulmonar asociada, aparecerán signos de distrés respiratorio acompañantes.
- **Diagnóstico.** Se realiza mediante las siguientes pruebas:
 - **Radiografía de tórax.** Es normal o presenta signos de la enfermedad de base.
 - **Pulsioximetría.** Hipoxemia intensa y desproporcionada a los hallazgos radiológicos con gradiente de oxigenación preductal y posductal (una diferencia de saturación de oxígeno superior al 5% es compatible con un cortocircuito derecha-izquierda). Además, la hipoxemia es más intensa durante el llanto.
 - **Prueba de la hiperoxia.** Se administra O₂ indirecto al 100%. Si se trata de una PCF o de una cardiopatía con un *shunt* derecha-izquierda, la PaO₂ no alcanzará valores superiores a 100 mmHg, traduciéndolo por tanto una hipoxemia refractaria al oxígeno, ya que aun aumentando la concentración de oxígeno en la luz alveolar, la disminución de la perfusión de las unidades alveolares condiciona un pobre intercambio gaseoso. Si se produce un aumento significativo, se estará ante una enfermedad parenquimatosa pulmonar.
 - **Gradiente preductal-posductal en gasometría arterial.** Se determina la PaO₂ en la arteria radial derecha (ya que el tronco braquicefálico derecho abandona la aorta antes del *ductus* arterioso) y en la arteria umbilical (que a su vez es posductal). Si el gradiente es mayor de 20 mmHg, es indicativo de la existencia de PCF.
 - **Ecocardiografía.** Es necesaria para descartar cardiopatía estructural cianosante, además de graduar la hipertensión pulmonar mediante datos indirectos como la insuficiencia tricuspídea o la rectificación del tabique interventricular.

- **Tratamiento.** Es fundamental el oxígeno (que es un potente vasodilatador pulmonar). En casos severos, es necesaria la ventilación mecánica invasiva, el óxido nítrico inhalado o incluso la oxigenación con membrana de circulación extracorpórea (ECMO), además de medidas generales como sedación, inotrópicos...

E. Displasia broncopulmonar

- **Etiopatogenia.** A partir del inicio del uso de corticoides prenatales, surfactante endotraqueal y estrategias poco agresivas de ventilación mecánica, se ha descrito una "nueva" displasia broncopulmonar (DBP), cuya etiopatogenia es diferente a la que existía previamente a los referidos tratamientos. Actualmente, se caracteriza por una interrupción del crecimiento de la vía aérea y los vasos sanguíneos distales, generando una reducción en la superficie de intercambio pulmonar. De hecho, una parte sustancial de RN con DBP no presentan distrés respiratorio grave al nacer. Puede existir también hiperreactividad bronquial e incremento de las resistencias pulmonares.
- **Clínica.** Se define por la necesidad de oxígeno al mes en un RN prematuro. A las 36 semanas de EG corregida, se evalúa la gravedad del cuadro, en función de las necesidades de soporte respiratorio que presente en ese momento.
- **Diagnóstico.** Se realiza mediante la clínica. Se emplea la radiografía de tórax (patrón en esponja). Se observa una combinación de áreas hiperclaras, pequeñas y redondeadas, que alternan con otras zonas de densidad irregular (**Figura 25**).
- **Prevención.** Ventilación mecánica el menor tiempo posible, con parámetros poco agresivos y con la mínima concentración de oxígeno requerida, evitar la sobrecarga de líquidos y tratar el *ductus* arterioso persistente. Existen estudios en curso para determinar el mejor balance beneficio-riesgo de otros tratamientos como la vitamina A y la cafeína, así como acerca de la administración de ciclos de corticoides posnatales sistémicos e inhalados.
- **Tratamiento.** Oxígeno suplementario, restricción hídrica (\pm diuréticos), adecuado soporte nutricional y corticoterapia si fuera preciso.
- **Pronóstico.** La incidencia de DBP será mayor cuanto menor sea la EG, lo que influye claramente sobre la mortalidad. Las complicaciones son:
 - Aumento de la mortalidad respecto a los prematuros sin DBP.
 - Hipertensión pulmonar y sistémica.
 - Retraso del crecimiento y del neurodesarrollo.
 - Hiperreactividad bronquial e infecciones respiratorias que con mayor frecuencia precisarán ingreso hospitalario.

En el seguimiento a largo plazo, la función pulmonar mejora, aunque es peor globalmente que en la población general.

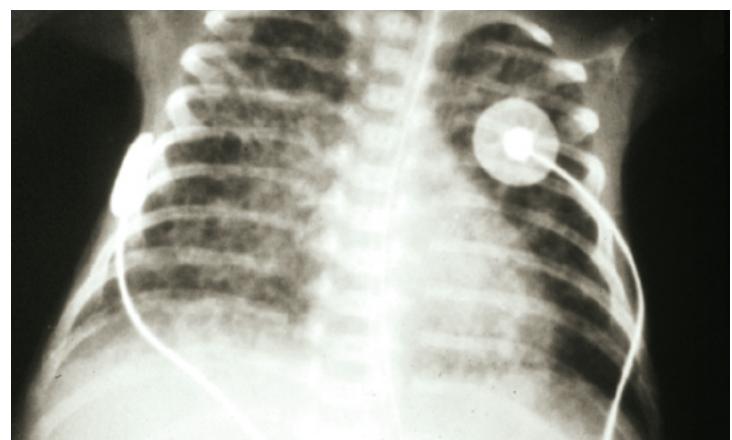


Figura 25. Displasia broncopulmonar

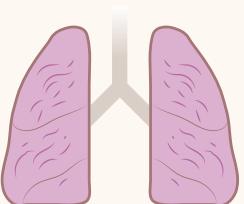
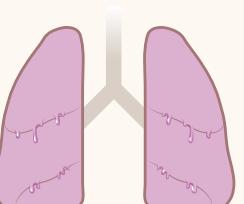
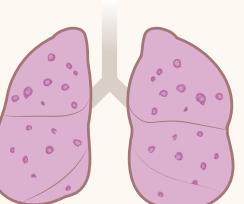
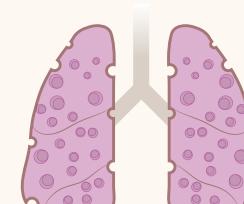
	Enfermedad de membrana hialina	Taquipnea transitoria	Síndrome de aspiración meconial	Displasia broncopulmonar
Edad gestacional	RN pretérmino (< 34 semanas)	RN a término y pretérmino tardío (34-36 semanas)	RN a término y postérmino (> 42 semanas)	RN pretérmino (> 28 días)
Factores de riesgo	<ul style="list-style-type: none"> Prematuridad Hijo de madre diabética <i>Hydrops</i> 	<ul style="list-style-type: none"> Parto vaginal rápido Cesárea 	Sufriimiento fetal agudo	<ul style="list-style-type: none"> Prematuridad Ventilación mecánica invasiva Concentraciones altas de oxígeno Exceso de aporte hídrico Presencia de DAP Malnutrición e inflamación/infección
Factores protectores	Corticoides prenatales		Optimización de los cuidados prenatales	<ul style="list-style-type: none"> Cafeína, restricción hídrica Ventilación no invasiva
Clínica	<ul style="list-style-type: none"> Dificultad respiratoria severa Insuficiencia respiratoria 	<ul style="list-style-type: none"> Dificultad respiratoria leve-moderada Autolimitada 	<ul style="list-style-type: none"> Dificultad respiratoria Insuficiencia respiratoria 	<ul style="list-style-type: none"> Dificultad respiratoria Insuficiencia respiratoria
Radiología	<ul style="list-style-type: none"> Broncograma aéreo Patrón reticulonodular Atelectasias Disminución del volumen pulmonar    	Aumento de líquido pulmonar (parénquima velado, líquido en cisuras), aumento de trama broncovascular	<ul style="list-style-type: none"> Infiltrados algodonosos (parcheados) Atrapamiento aéreo (aumento de volumen pulmonar, hiperinsuflación) 	Áreas hiperclaras, pequeñas y redondeadas, que alternan con otras zonas de densidad irregular
Complicaciones	<ul style="list-style-type: none"> <i>Ductus arterioso persistente</i> Retinopatía de la prematuridad Displasia broncopulmonar Neumotórax 		<ul style="list-style-type: none"> Fuga de aire (p. ej., neumotórax) Hipertensión pulmonar 	<ul style="list-style-type: none"> Hipertensión pulmonar y sistémica Retraso del neurodesarrollo y del crecimiento Hiperreactividad bronquial
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> Surfactante endotraqueal Antibioterapia Soporte respiratorio 	<ul style="list-style-type: none"> Observación Oxigenoterapia Ventilación no invasiva 	<ul style="list-style-type: none"> Soporte: ventilación mecánica, ECMO, oxígeno, óxido nítrico inhalado Antibióticos, surfactante (en algunos casos) 	<ul style="list-style-type: none"> Oxigenoterapia, ventilación mecánica, diuréticos Corticoides
Pronóstico	Variable	Bueno	Variable	Variable

Tabla 10. Principales cuadros de dificultad respiratoria neonatal

En la **Tabla 10** se resumen los cuadros más importantes de dificultad respiratoria.

1.7. Trastornos digestivos del recién nacido

Trastornos de la eliminación del meconio

En condiciones normales, el RN expulsa el meconio en las primeras 48 horas de vida (**Tabla 11**).

A. Tapón meconial

El tapón meconial es la ausencia de eliminación de meconio a las 48 horas de vida, sin complicaciones añadidas:

- Etiología:**

- Síndrome del colon izquierdo hipoplásico (frecuente en hijos de madre diabética).
- Fibrosis quística (FQ).
- Aganglionosis rectal.
- Drogadicción materna.
- Prematuridad.
- Tratamiento con sulfato de magnesio de la preeclampsia materna.

- Tratamiento.** Normalmente, se resuelve con estimulación rectal, enemas de glicerina o suero hipertónico, aunque en ocasiones requiere enemas de contraste hiperosmolares.

B. Íleo meconial

El íleo meconial constituye un cuadro de obstrucción intestinal congénito producido por un meconio patológicamente espeso acumulado a nivel del íleon. En el 90% de los casos, la causa subyacente es una fibrosis quística

(de hecho, el 10-15% de los pacientes con fibrosis quística debutan de esta manera).

	Tapón meconial	Ileo meconial	Peritonitis meconial
Etiología	<ul style="list-style-type: none"> Prematuros Fibrosis quística Síndrome colon izquierdo hipoplásico (madre diabética) Megacolon congénito Drogadicción materna (opiáceos) Sulfato de magnesio (eclampsia) 	Obstrucción intestinal (15% de fibrosis quística)	Perforación intestinal
Clínica	No deposición a 48 horas del nacimiento	No deposición, distensión abdominal, vómitos biliosos, masas lineales palpables	
Radiografía	Masa con patrón granular (heces)	<ul style="list-style-type: none"> Distensión asas Niveles hidroáereos Imagen en "pompa de jabón" 	<ul style="list-style-type: none"> Calcificaciones Neumoperitoneo
Tratamiento	Enemas osmolares (suero fisiológico, gastrografin, acetilcisteína)	<ul style="list-style-type: none"> Enemas Cirugía si fracasa 	<ul style="list-style-type: none"> No tratamiento si asintomático Cirugía

Tabla 11. Trastornos de eliminación del meconio

- Clínica.** Distensión abdominal junto con vómitos gástricos, meconiales o biliosos persistentes.
- Diagnóstico.** Se realiza mediante radiografía de abdomen en la que se observa distensión de las asas intestinales (imagen en pompa de jabón). En los puntos de concentración meconial, aparece un patrón granular espumoso (**Figura 26**).
- Tratamiento.** Incluye el uso de enemas hiperosmolares o la cirugía (si falla el tratamiento conservador o hay perforación). Es importante tener en cuenta que un porcentaje elevado tendrá asociada atresia intestinal e incluso válvula.



Figura 26. Ileo meconial en paciente con fibrosis quística. Niveles hidroáereos

Recuerda

El ileo meconial es una forma de debut de la fibrosis quística.

C. Peritonitis meconial

Si la perforación intestinal se produce *intratratero* y posteriormente se repara de manera espontánea, el niño al nacer se encuentra asintomático, ya que el meconio es estéril. Radiológicamente, se puede sospechar una peritonitis *intratratero* al encontrar calcificaciones peritoneales en la radiografía simple de abdomen realizada por cualquier otro motivo. Si la perforación ocurre después del nacimiento, puede cursar con clínica sugestiva de peritonitis. En la radiografía abdominal, se objetivará neumoperitoneo.

En cuanto al tratamiento, en niños asintomáticos no hace falta tratamiento. Si aparece clínica, es necesario eliminar la obstrucción intestinal y drenar la cavidad peritoneal.

Enterocolitis necrotizante

La enterocolitis necrotizante es una enfermedad inflamatoria aguda del intestino neonatal con necrosis coagulativa de la pared intestinal y riesgo de perforación. Puede afectar a todo el intestino, de forma más o menos parcheada, pero las zonas más comúnmente afectadas son el ileón distal y el colon proximal.

- Etiología.** Se produce una isquemia de la pared intestinal que lleva aumento del riesgo de sobreinfección y por tanto de sepsis de origen entérico. Se consideran causas que predisponen a la isquemia la prematuridad, la policitemia, el uso de medicación hiperosmolar o que reduce la acidez gástrica (teofilina, ranitidina). Las situaciones de bajo gasto podrían aumentar también el riesgo. Los gérmenes que con mayor frecuencia sobreinfectan las lesiones necróticas resultantes de dicha isquemia son *S. epidermidis*, enterobacterias gramnegativas y anaerobios, pero en la mayoría de los casos no se detecta ningún germe responsable. La lactancia materna es un factor protector.
- Clínica.** La edad de presentación más frecuente en prematuros es hacia la segunda-tercera semana de vida. A menor EG, más tarde suele desarrollarse. Los pacientes presentan distensión abdominal (que sería el primer signo) y deposiciones sanguinolentas en la segunda semana de vida. Con frecuencia, es un cuadro de inicio insidioso, que acaba dando lugar a una sepsis y puede terminar en shock y muerte (**Figura 27**).
- Diagnóstico.** Se realiza mediante:
 - Radiografía simple de abdomen.** Se aprecia aire en la pared intestinal, signo llamado neumatosis intestinal (es el más típico de la enterocolitis necrotizante), edema de asas, patrón en migas de pan, asa fija; si existe perforación, se objetiva neumoperitoneo (**Figura 28**).
 - Detección de sangre oculta en heces.**
 - Control analítico y hemocultivo** (leucocitosis o leucopenia, y trombopenia, elevación de la proteína C reactiva [PCR] y acidosis metabólica).
- Tratamiento.** Es médico en las fases iniciales y se basa en tres pilares: dieta absoluta, sonda nasogástrica de descompresión y antibioterapia empírica de amplio espectro. En caso de mala evolución con tratamiento conservador o de perforación intestinal, se recurre a la cirugía (**Tabla 12**).

- Pronóstico.** En el 20% de los pacientes, el tratamiento médico es insuficiente, existiendo en este grupo una elevada mortalidad. Otras complicaciones son estenosis intestinales (cursa como cuadros subocclusivos) y desarrollo de un intestino corto (cursa como diarrea malabsortiva) en los pacientes sometidos a resección intestinal y/o derivación.



Figura 27. Enterocolitis necrotizante

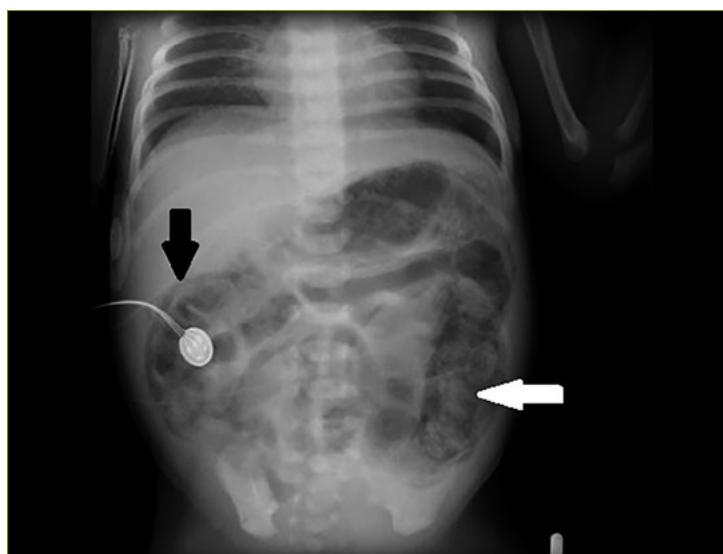


Figura 28. Enterocolitis necrotizante: neumatosis intestinal (flecha negra) y patrón en miga de pan (flecha blanca)

Precoz	Intermedio	Tardío
<ul style="list-style-type: none"> Distribución anormal aire Edema asas Asa fija 	<ul style="list-style-type: none"> Neumatosis intestinal Patrón en miga de pan 	<ul style="list-style-type: none"> Gas en vena porta* Neumoperitoneo
<ul style="list-style-type: none"> Dieta absoluta, sueroterapia i.v. Sonda nasogástrica Antibiótico amplio espectro 		Cirugía. *La aparición de gas en la vena porta es indicación relativa de cirugía

Tabla 12. Tratamiento de la enterocolitis necrotizante

Recuerda

La enterocolitis necrotizante cursa con distensión abdominal, deposiciones hemorrágicas y su signo radiológico más típico es la neumatosis intestinal.

1.8. Ictericia neonatal

La ictericia es la coloración amarillenta de piel y mucosas que aparece cuando la cifra de bilirrubina es > 5 mg/dl en el RN. Es una condición muy frecuente en el neonato y, en la mayoría de las ocasiones, un proceso transitorio normal. Sin embargo, puede ser un signo de enfermedad grave ya que cuando las cifras de bilirrubina (indirecta) son muy elevadas, se acumula en el sistema nervioso central (SNC), produciendo una encefalopatía grave no reversible (*kernicterus*).

Cuando se evalúa a un RN icterico lo primero que hay que determinar es si se está ante un caso de:

- Hiperbilirrubinemia directa.** Aumento de bilirrubina directa (colestasis).
- Hiperbilirrubinemia indirecta.** Aumento de bilirrubina indirecta (más frecuente).

Hiperbilirrubinemia directa (colestasis)

Se considera colestasis neonatal cuando la cifra de bilirrubina directa es superior a 2 mg/dl o supone más del 20% de la total (independientemente de las horas de vida). Se debe sospechar, y por tanto solicitar al laboratorio su determinación, ante ictericia prolongada (> 15 días de vida) o presencia de signos como la coluria o la hipocolia/acolia (Figura 29) (MIR 13-14, 173). La colestasis neonatal puede deberse a causas intrahepáticas o extrahepáticas:

- Colestasis neonatal intrahepática.** Nutrición parenteral prolongada, infecciones, metabolopatías (galactosemia), colestasis intrahepática familiar, déficit de α_1 -antitripsina, hemocromatosis neonatal, panhipopituitarismo, daño hepático secundario a enfermedad crítica.

El síndrome de Alagille también es una causa de colestasis neonatal en la que existe atresia de vías biliares intrahepáticas. Es un síndrome de herencia autosómica recesiva, que asocia malformaciones cardíacas (estenosis pulmonar), facies típica ("cara de pájaro": frente abombada, mentón/nariz prominente y ojos hundidos, cara triangular), defectos vertebrales (vértebras "en mariposa") y oculares (embriotoxón posterior).

- Colestasis neonatal extrahepática.** Atresia de vías biliares extrahepáticas y quiste de colédoco.



Figura 29. Heces acólicas

La colestasis cursa con ictericia verdínica (color amarillento verdoso, que sugiere complicaciones en la excreción biliar y, por tanto, un problema hepático), coluria y acolia o hipocolia. Puede existir una hipoprothrombinemia y déficit de vitaminas liposolubles: A (alteraciones visuales y sequedad de piel), D (raquitismo), E (ataxia y neuropatía periférica) y K (coagulopatía).

El tratamiento de la colestasis se fundamenta en el tratamiento de la causa, la administración de fármacos que faciliten el flujo biliar (fenobarbital, ácido ursodesoxicólico) y en paliar las consecuencias de un déficit de bilis en la luz intestinal; se administran vitaminas liposolubles (A, D, E y K) que en estas condiciones no se absorben en cantidad adecuada. Es importante el suplemento de calcio y fósforo, y aumentar el aporte calórico de la nutrición mediante ácidos grasos de cadena media.

A. Atresia de vías biliares extrahepáticas

La atresia de vías biliares extrahepáticas se caracteriza por la obliteración progresiva de los conductos biliares extrahepáticos. Actualmente, constituye la principal indicación de trasplante hepático infantil y la causa más frecuente de hepatopatía en la infancia. La etiología es desconocida, aunque se sabe que no es una enfermedad hereditaria.

El cuadro clínico típico es el de un RN a término, sano, con fenotipo y peso normales, que desarrolla ictericia con acolia en las primeras 2 semanas de vida. A la exploración, presenta hepatomegalia firme con desarrollo posterior de signos de hipertensión portal (incluyendo importante esplenomegalia). Puede evolucionar a cirrosis e insuficiencia hepática.

Es importante el diagnóstico precoz porque determina el pronóstico. En la analítica, presenta un patrón de colestasis con coagulación normal en fases iniciales. En la ecografía, son hallazgos sugestivos la ausencia/disminución del tamaño de la vesícula biliar. En la gammagrafía hepatobilial con Tc-99 (HIDA), el hígado capta el trazador pero no se observa flujo hacia el intestino en las 24 horas siguientes. Si se realiza biopsia hepática, los hallazgos serán de proliferación ductal y fibrosis portal, así como de colestasis. El diagnóstico de certeza se consigue mediante laparotomía exploradora con realización intraoperatoria de colangiografía, que, de confirmar una vía biliar atrésica, permitiría continuar en el mismo acto quirúrgico con la cirugía correctora. El diagnóstico debe ser complementado con el estudio histológico del remanente biliar extirpado. Aún no se ha establecido la utilidad de otras técnicas como la colangiografía retrógrada endoscópica o la colangioresonancia magnética.

Su tratamiento definitivo es el trasplante hepático. Como tratamiento puente, previo al trasplante, se realizará la portoenterostomía de Kasai (cuya complicación más frecuente es la colangitis aguda bacteriana). La edad de la cirugía es el factor más importante para el restablecimiento del flujo biliar, por lo que es prioritaria antes de los 2 meses de vida. Sin cirugía, la mortalidad es del 100% antes de los 3 años.

Recuerda

El tratamiento de la atresia de vías biliares extrahepáticas es la portoenterostomía de Kasai inicialmente. La atresia de vías biliares extrahepática es la causa más frecuente de trasplante hepático, que es el tratamiento definitivo (**MIR 16-17, 176**).

Hiperbilirrubinemia indirecta

La hiperbilirrubinemia indirecta puede ser:

- **No hemolítica.**
- **Hemolítica.** A su vez, puede ser:
 - **Inmune.** Isoinmunización por incompatibilidad de grupo entre madre e hijo.

- **No inmune.** Debida a defectos eritrocitarios (esferocitosis, elioterocitosis, déficit de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa G6PD, hemoglobinopatías) o mecánica (microangiopática, CID).

Esta división (inmune/no inmune) de la ictericia hemolítica depende del resultado del test de Coombs. El test de Coombs indirecto detecta anticuerpos plasmáticos circulantes (se realizará en sangre materna), mientras que el test de Coombs directo localiza anticuerpos adheridos a la membrana celular de los eritrocitos que se están hemolizando (se hará en sangre del neonato).

Otras causas de hiperbilirrubinemia indirecta son:

- **Reabsorción de hematomas** (hepático, esplénico, suprarrenal, cefalocefálico...).
- **Policitemia.** Por liberación de bilirrubina tras destrucción de los hematíes sobrantes.
- **Infecciones.** Bacterianas (especialmente gramnegativos) y tipo TORCH. En estos casos, también puede elevarse la bilirrubina directa.
- **Lactancia materna.**
- **Disminución de la circulación enterohepática** (obstrucción gastrointestinal, íleo). Deshidratación.
- **Hipotiroidismo.**
- **Síndromes de Crigler-Najjar o de Gilbert.**
- **Enfermedades metabólicas.** Hijo de madre diabética o galactosemia (fase precoz).

El tratamiento se basa en el uso de fototerapia, que se indicará teniendo en cuenta cuatro factores con los cuales se interpretan los normogramas que permiten predecir qué paciente está en riesgo de desarrollar una hiperbilirrubinemia severa:

- **Edad** (horas/días de vida).
- **Cifra de bilirrubina.**
- **Edad gestacional o posmenstrual.**
- **Presencia/ausencia de factores de riesgo y etiología** (isoinmunización por incompatibilidad de grupo...).

Cuando la cifra de bilirrubina sobrepasa determinados límites (que también dependen del tiempo de vida, factores de riesgo) se realiza una exanguinotransfusión como terapia de rescate.

A. Ictericia fisiológica

La ictericia fisiológica es un proceso transicional normal, secundario a un aumento de producción de bilirrubina en un momento en que la capacidad excretora del hígado es baja. Tras el nacimiento, se produce una hemólisis fisiológica con el objetivo de destruir el exceso de hematíes, que ya no son útiles después de la vida fetal. Esta hemólisis fisiológica (que tiene su pico a las 48 horas de vida) libera gran cantidad de bilirrubina, la cual debería ser conjugada y eliminada por el hígado, todavía funcionalmente inmaduro, de forma que transitoriamente los niveles de bilirrubina sanguínea aumentan (a expensas de la fracción indirecta).

Las características de la ictericia NO fisiológica son:

- Inicio en las primeras 24 horas de vida.
- Duración superior a 10-15 días.
- Incremento de la bilirrubina superior a 5 mg/dl/24 horas.
- Bilirrubina directa mayor de 2 mg/dl o superior al 20% de la bilirrubina total.
- Síntomas como vómitos, letargia, excesiva pérdida de peso...

En los RN pretérmino, la ictericia fisiológica suele ser de inicio algo más tardío que en el RN a término, habitualmente es algo más prolongada, y también puede alcanzar niveles más altos (**Tabla 13** y **Tabla 14**). Los valores a partir de los cuales precisa fototerapia vienen determinados por tablas que relacionan los niveles plasmáticos con la edad cronológica, la edad gestacional y los factores de riesgo.

Tipo	Aparición	Duración	Tipo	Tratamiento
Patológica	Primeras 24 horas	> 15 días	Directa o indirecta	• Según causa • Exanguinotransfusión/ fototerapia
Fisiológica	2º o 3º día	< 15 días	Indirecta	No precisa
Lactancia materna	Fin de la 1.ª semana	3-6 semanas	Indirecta	No precisa

Tabla 13. Tipos de ictericia

	RNT	RNPT
Inicio	2-3 días	3-4 días
Duración	5-7 días	6-8 días

Tabla 14. Ictericia fisiológica del recién nacido

El diagnóstico se establece por exclusión y, al ser una situación transitoria y leve, no suele requerir tratamiento.

Son raros los casos de prolongación de una ictericia fisiológica durante más de 10-15 días, hecho que debe hacer sospechar patologías como un hipotiroidismo congénito o una estenosis pilórica.

B. Ictericia por lactancia materna

Este tipo de ictericia tiene una incidencia de aproximadamente 1/200 RN alimentados al pecho.

- Etiología.** El mecanismo es desconocido, pero se sospecha que alguna sustancia presente en la leche materna, como los pregnanos, interfiere con el metabolismo de la bilirrubina, en concreto con la enzima glucuroniltransferasa.
- Clínica.** Normalmente, comienza a manifestarse entre el quinto y el séptimo día de vida. La ictericia suele ser moderada, siempre con valores inferiores a 15 mg/dl. El pico máximo de bilirrubina se alcanza en la tercera semana de vida. A partir de entonces, las cifras de bilirrubina descienden progresivamente hasta que la ictericia desaparece entre el mes y el mes y medio de vida.
- Tratamiento.** La lactancia materna no debe suspenderse. Si se interrumpiera durante 48 horas se observaría un drástico y rápido descenso de las cifras de bilirrubina. El diagnóstico es de exclusión, una vez descartadas otras etiologías posibles.

C. Ictericia por incompatibilidad Rh

En el 90% de los casos, el antígeno implicado es el antígeno D del factor Rh.

- Patogenia.** La enfermedad hemolítica se produce cuando una madre Rh(-) alberga un feto Rh(+). La madre se sensibiliza frente al antígeno D cuando hay paso de hematíes fetales a la circulación materna; ésta produce entonces anticuerpos anti-D que atraviesan la placenta y destruyen los hematíes fetales. El feto en el primer embarazo no se afecta, ya que los títulos de anticuerpos no son muy elevados y son de tipo IgM (es la primera vez que el sistema inmunológico materno se expone al antígeno D). En posteriores gestaciones, dosis menores

de antígeno inducen una mayor respuesta de anticuerpos que además serán de la clase IgG (atraviesan la placenta) y, por tanto, aumenta el riesgo de afectación fetal (**MIR 15-16, 46-IG**).

- Clínica (Figura 30).** Se manifiesta como:

- Ictericia.
- Anemia hemolítica, que puede ser grave.
- *Hydrops fetal*.

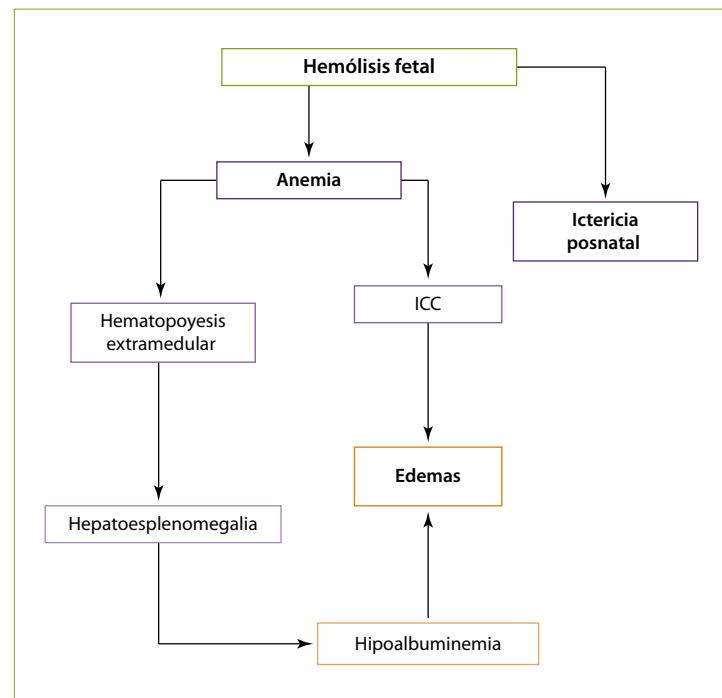


Figura 30. Fisiopatología de la clínica en la incompatibilidad Rh

• Diagnóstico:

- Prenatal:

- Test de Coombs indirecto. La positividad de este test indica que la madre está sensibilizada frente al antígeno D.
- Seguimiento ecográfico gestacional. En madres sensibilizadas al antígeno D, se vigilará la presencia de signos de alarma:
 - La presencia conjunta de polihidramnios y aceleración en el flujo de la arteria cerebral media indica anemia fetal.
 - La presencia de edemas generalizados señala *hydrops fetal*.

- Posnatal:

- Grupo y Rh del RN.
- Hemoglobina y hematocrito.
- Coombs directo.
- Bilirrubina.

- Prevención.** Se realiza mediante inyección de inmunoglobulina anti-D (de tipo IgG) a las 28 semanas de gestación y en las primeras 72 horas después del parto, de un aborto o de cualquier procedimiento *intruterino*, si se confirma que el RN es factor Rh(+), con madre Rh(-). La inmunoglobulina previene la síntesis de anticuerpos por parte de la madre. La profilaxis se hará sólo si el test de Coombs indirecto de la gestante es negativo; de ser positivo, la madre ya se ha sensibilizado previamente y la profilaxis es inútil (**Figura 31**). El efecto sólo dura un cierto tiempo por lo que es necesario repetir el proceso en gestaciones posteriores.

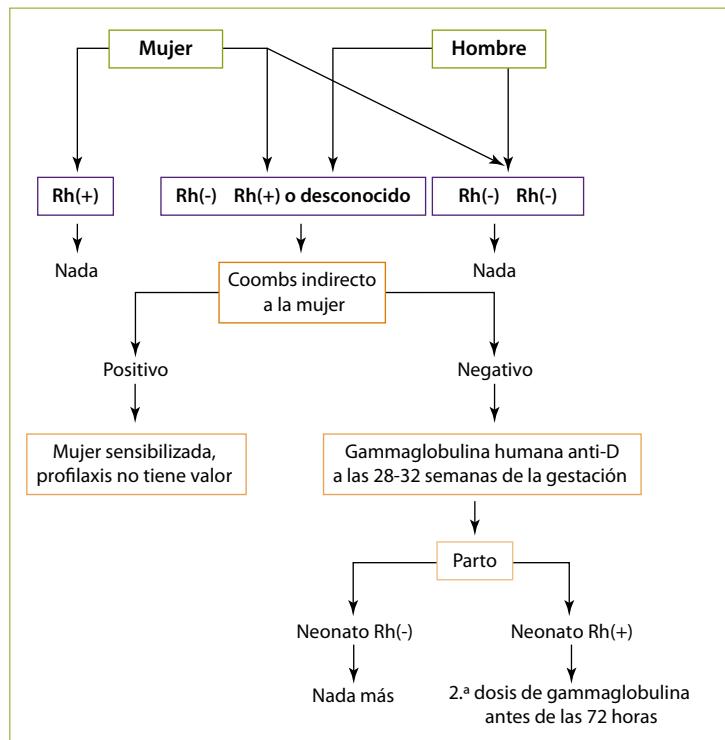


Figura 31. Profilaxis de la isoimunización Rh

- Tratamiento.** Se lleva a cabo fototerapia, cuando es necesario. Es excepcional que se precise realizar una exanguinotransfusión.

Recuerda

La incompatibilidad de grupo ABO puede afectar a primogéritos. La isoimunización anti-D nunca se da en el primer embarazo.

Las diferencias entre incompatibilidad ABO y Rh se ilustran en la **Tabla 15**.

	Incompatibilidad ABO	Incompatibilidad Rh
Grupo madre	0	Rh(-)
Grupo RN	A/B/AB	Rh(+)
Frecuencia	Mayor	Menor
Gravedad	Menor	Mayor
Primer embarazo	Posible	No posible
Coombs indirecto	+	+
Coombs directo	+/-	+
Tratamiento	Observación/fototerapia	Fototerapia/exanguinotransfusión
Prevención	No posible	Gammaglobulina (Ig anti-D en madres Rh(-) no sensibilizadas = Coombs indirecto -)

Tabla 15. Diagnóstico diferencial de la ictericia por incompatibilidad ABO y Rh

1.9. Trastornos hematológicos del recién nacido

Anemia neonatal

Los valores hematológicos normales varían en función de la EG y de la edad cronológica pero, en general, cifras inferiores a 13 g/dl se consideran anómalas tanto en RN a término como en pretérmino (**Tabla 16**).

	Niveles de hemoglobina al nacimiento	Niveles mínimos de hemoglobina
RN a término	14-20 g/dl	9-11 g/dl (8-12 semanas)
RN pretérmino	12-18 g/dl	7-9 g/dl (6 semanas)

Tabla 16. Hemoglobina al nacimiento

La causa más frecuente de anemia durante el primer año de vida es la ferropénica. Durante los primeros 3 meses de vida, se produce una “anemización fisiológica” que alcanza el mínimo entre las 6-9 semanas posnatales. Se debe a la disminución de la eritropoyetina tras el nacimiento, secundaria a mayor oxigenación en la aorta, además de la hemólisis que se produce durante los primeros días de vida para eliminar los hematíes sobrantes. En el caso de los prematuros, si hay repercusión clínica, puede estar indicada la transfusión, e incluso la utilización de eritropoyetina humana recombinante junto con aportes de hierro oral. Para prevenir la anemia de la prematuridad (secundaria a menor reserva férrica), está indicado en todos los prematuros administrar suplementos de sulfato ferroso desde el primer mes de vida hasta que cumplan un año o hasta que la alimentación complementaria suministre las cantidades necesarias.

D. Ictericia por incompatibilidad ABO

Es una forma mucho más frecuente y menos grave de isoimunización. Aparece cuando la madre es 0 y el RN es A o B (generalmente A1). A diferencia de lo que ocurría en la isoimunización anti-D, el primer feto puede resultar afectado, ya que existen anticuerpos “naturales” de la clase IgG frente a los grupos contrarios.

- Clínica.** Las manifestaciones suelen ser poco importantes. Puede aparecer ictericia o anemia leve.
- Diagnóstico.** Se realiza de la siguiente manera:
 - Grupo sanguíneo materno y del RN.
 - Coombs indirecto positivo.
 - Coombs directo ligera o moderadamente positivo, aunque en algunos casos es negativo.

Recuerda

Al igual que en el adulto, la causa más frecuente de anemia en el primer año de vida es la anemia ferropénica, a excepción de los primeros días, donde se combinan varios mecanismos.

Policitemia neonatal

Los pacientes con policitemia neonatal muestran un hematocrito central o venoso mayor o igual al 65% y/o una hemoglobina mayor de 20 g/dl. El hematocrito capilar no sirve para definir la presencia de policitemia, ya que puede ser hasta un 20% mayor que el venoso. La viscosidad sanguínea aumenta de forma exponencial cuando el hematocrito venoso supera el 65%, provocando dificultad para el flujo sanguíneo en los distintos órganos.

- Clínica.** Aunque puede ser asintomática, lo más frecuente es que exista clínica, como temblores (por hipoglucemias o hipocalcemia asociadas), acroclanosis (por mala perfusión periférica), letargia, rechazo del alimento, taquipnea, priapismo e ictericia. El signo clínico más característico es la pléthora en mucosas, plantas y palmas.
- Tratamiento (Tabla 17):**
 - Exanguinotransfusión parcial por la vena umbilical para conseguir un hematocrito del 50%.
 - Control estrecho de la glucemia y vigilancia de la diuresis, así como de la tolerancia digestiva.

Sintomático por hiperviscosidad	Considerar exanguinotransfusión parcial
	Hto. > 70%: exanguinotransfusión parcial
Asintomático	Hto. 65-70%: fluidoterapia (dilución), monitorización cardiorrespiratoria, glucosa, calcio y clínica

Tabla 17. Tratamiento de la policitemia (hematocrito > 65%)

Recuerda

La definición de policitemia neonatal viene condicionada por el valor del hematocrito central o venoso.

1.10. Trastornos metabólicos del recién nacido

Hijos de madre diabética (HMD)

La hiperglucemia materna secundaria al déficit de insulina provocará hiperglucemia fetal, que, a su vez, inducirá un aumento compensador de producción de insulina por el feto. La insulina es un factor de crecimiento y además los niveles elevados pueden tener efectos teratógenos. Los problemas observados frecuentemente en HMD (**Figura 32** y **Figura 33**) son los siguientes:

- Mayor mortalidad fetal y neonatal.
- Polihidramnios.

- Macrosomía con visceromegalia, si la madre no tiene vasculopatía; si la tiene, crecimiento intrauterino retardado (CIR).
- EMH, por disminución de la síntesis de surfactante.
- Alteraciones metabólicas: hipoglucemias (máxima entre las 3-6 horas de vida y, con frecuencia, asintomática) e hipocalcemias.
- Policitemia y sus consecuencias:
 - Las malformaciones más frecuentes en el HMD son las cardíacas: estenosis subaórtica con hipertrofia septal asimétrica.
 - La malformación digestiva más frecuente es el colon izquierdo hipoplásico.
 - La malformación más característica es la agenesia lumbosacra y la holoprosencefalía.

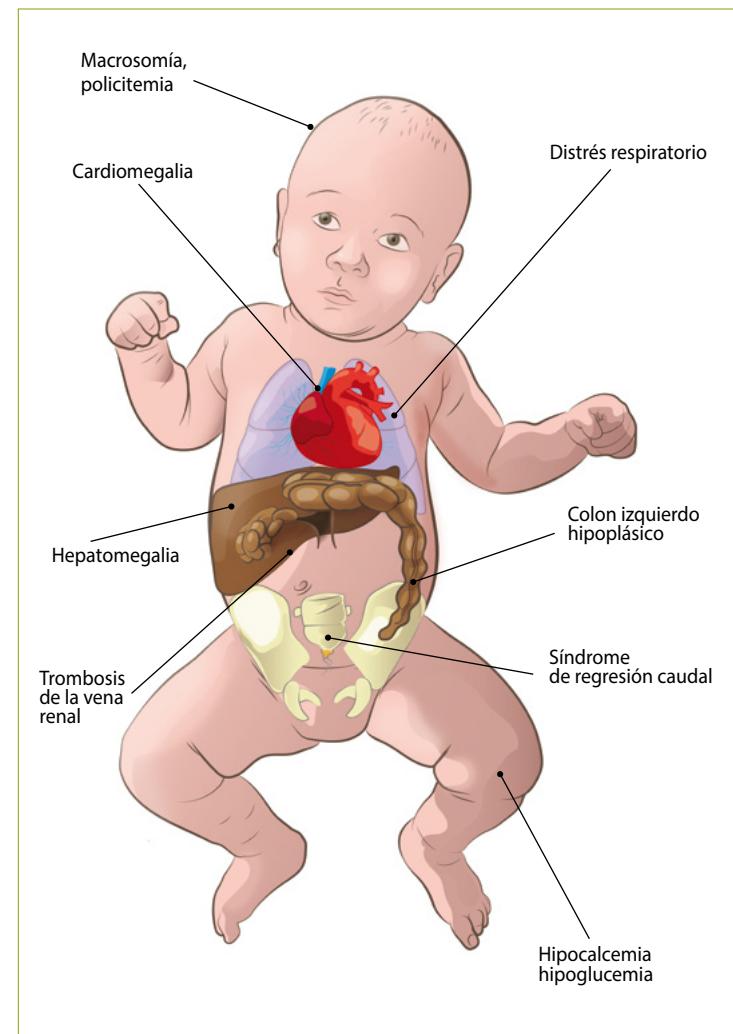


Figura 32. Morbilidad fetal de la diabetes gestacional

El tratamiento consiste en las siguientes medidas:

1. Control de la diabetes materna, que disminuye los riesgos de muerte fetal y de malformaciones congénitas y el resto de asociaciones propias del HMD.
2. Durante el parto, el control de la glucemia materna reduce el riesgo de hipoglucemias neonatales (que, a su vez, es secundaria a la hiperinsulinemia fetal que se describió anteriormente).
3. Inicio precoz de la alimentación.
4. Si a pesar de realizar una adecuada nutrición enteral no se remonta la hipoglucemias, se deberá proceder a la infusión de glucosa intravenosa.



Figura 33. Hijo de madre diabética



Figura 34. Facies peculiar del hipotiroidismo congénito

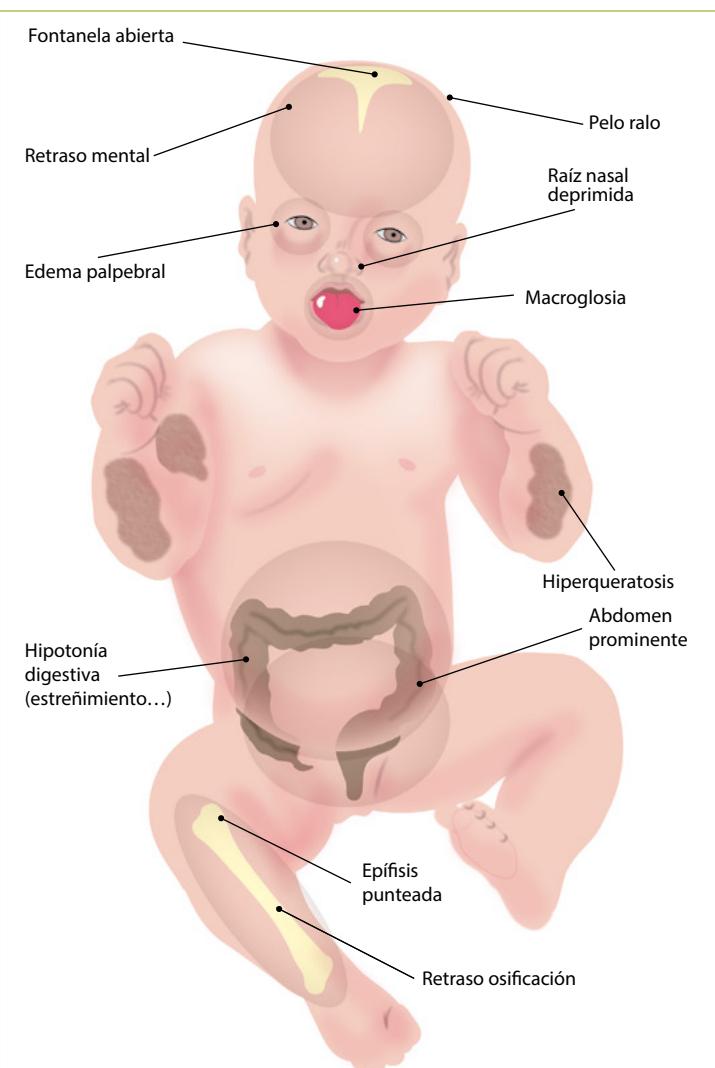


Figura 35. Manifestaciones principales del hipotiroidismo congénito

Hipotiroidismo congénito

A. Etiología

La causa más frecuente de hipotiroidismo congénito es la disgenesia tiroidea (80-90% de los casos) en forma de agenesia, hipoplasia o ectopia (la localización más habitual es la sublingual). Otras causas menos frecuentes son las dishormonogénesis o el bloqueo de los receptores por autoanticuerpos maternos (MIR 16-17, 178).

B. Clínica

La clínica del hipotiroidismo congénito es de instauración progresiva. Aparece facies peculiar (cara tosa con párpados y labios tumefactos, nariz corta con base deprimida, hipertelorismo con boca abierta y macroglosia), estreñimiento, ictericia prolongada, letargia, hernia umbilical, fontanelas amplias, retraso en la maduración ósea y retraso mental (Figura 34 y Figura 35).

Sin embargo, el diagnóstico clínico es actualmente poco frecuente gracias al cribado neonatal, que se realiza determinando los valores de TSH en sangre obtenida a los 2 días de vida. Se recomienda repetir la toma de muestra 2 semanas después del nacimiento en prematuros, RN de bajo peso, enfermos críticos y en gemelos.

Recuerda

La presencia de ictericia, hernia umbilical, hipotonía y fontanelas amplias es sugestiva de hipotiroidismo congénito.

C. Diagnóstico

Ante la sospecha de hipotiroidismo congénito por valores elevados de TSH ($> 50 \text{ mU/l}$), se debe proceder al estudio mediante pruebas de imagen,

incluidas ecografía de tiroides y gammagráfia de tiroides (¹I-123 o Tc-99), lo antes posible. En caso de encontrarse los niveles de TSH entre 10-50 mU/l, se considera dudoso y se recomienda repetir la determinación.

D. Tratamiento

Se realiza con levotiroxina sódica sintética (L-T4) vía oral. El retraso en el inicio del tratamiento puede condicionar una lesión cerebral definitiva que condiciona un retraso mental irreversible. Posteriormente, se llevarán a cabo controles clínicos y analíticos (el primero, a las 2 semanas de iniciar el tratamiento).

1.11. Sepsis neonatal (Tabla 18)

La incidencia de sepsis neonatal en nuestro medio es de 1-10/1.000 RN vivos. La clínica es insidiosa e inespecífica, por lo que se requiere una evaluación cuidadosa y un alto grado de sospecha.

Tipos

Los tipos de sepsis neonatal son los siguientes:

- **Sepsis precoz.** Se define como la que se inicia en los primeros 3-5 días de vida. Su origen es una infección ascendente a partir del canal del parto por bacterias que colonizan la piel, las mucosas y el tracto gastrointestinal del RN. Las bacterias principalmente implicadas son estreptococo B (*Streptococcus agalactiae*) y *E. coli*. Otras son enterococo y *Listeria monocytogenes*. Su incidencia es decreciente en los últimos años. Debido a la profilaxis sistemática frente a *S. agalactiae*, las infecciones relacionadas con este germen son cada vez menos frecuentes y *E. coli* es actualmente el más implicado. Cursa con rápida afectación multiorgánica.
- **Sepsis tardía no nosocomial.** Se presenta tras la primera semana de vida y hasta los 3 meses de edad. El origen de la infección puede

encontrarse tanto en el tracto genital materno como en el contacto posterior con el medio. El germen primero coloniza al niño (aparato respiratorio, ombligo, piel) y luego se disemina. Es frecuente la meningitis. Los gérmenes más frecuentes son estreptococo B serotipo III y *E. coli* serotipo K1. También pueden estar implicados *S. aureus* y *S. epidermidis*, enterococo y *Candida*. Está aumentando en los últimos años.

- **Sepsis nosocomial.** Aparece en el ámbito hospitalario y se debe, fundamentalmente, a *S. aureus*, *S. epidermidis*, *Pseudomonas aeruginosa* y *Candida albicans*.

Recuerda

Los dos agentes más comúnmente implicados en la sepsis precoz son *S. agalactiae* y *E. coli*.

Factores de riesgo

Los factores de riesgo serán diferentes en función del tipo de sepsis:

- **Sepsis precoz.** Prematuridad y bajo peso al nacer, bolsa rota prolongada, fiebre materna intraparto, colonización materna por estreptococo del grupo B (SGB), datos de corioamnionitis (fiebre, leucocitosis materna y dolor uterino), infección del tracto urinario (ITU) en el tercer trimestre de embarazo, hijo previo afecto de sepsis precoz.
- **Sepsis tardía.** El único factor bien establecido es la prematuridad.
- **Sepsis nosocomial.** Prematuridad, neonatos portadores de dispositivos extraanatómicos (vías centrales, tubo endotraqueal...), uso de antibioterapia de amplio espectro.

Clínica

Los síntomas y signos son variados e inespecíficos y afectan a diversos órganos con mayor o menor severidad:

	Factores de riesgo	Etiología	Clínica	Curso	Pronóstico	Tratamiento
Sepsis precoz (0-7 días)	<ul style="list-style-type: none"> • RN prematuro o de bajo peso • Hijo previo afecto de sepsis precoz • Colonización materna por <i>S. agalactiae</i> • Corioamnionitis • Fiebre materna • Bolsa rota prolongada (> 12 h) 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>S. agalactiae</i> • <i>E. coli</i> • <i>Listeria monocytogenes</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • Más afectación respiratoria (quejido, polipnea, tiraje, aleteo, cianosis), ictericia • Listeria: granulomas en faringe, petequias 	Fulminante	<ul style="list-style-type: none"> • Muy malo (mortalidad 30%) • La listeriosis es muy grave (mortalidad 40-80%) 	Ampicilina + gentamicina (ampicilina + cefotaxima, si meningitis)
Sepsis tardía (7-90 días)	RN prematuro o de bajo peso	<ul style="list-style-type: none"> • <i>S. agalactiae</i> serotipo III • <i>E. coli</i> serotipo K1 	<ul style="list-style-type: none"> • Más afectación del SNC (meningitis neonatal) • Focalizan más 	Menos fulminante	<ul style="list-style-type: none"> • Menor mortalidad • Alta morbilidad 	
Sepsis nosocomial	<ul style="list-style-type: none"> • RN prematuro o de bajo peso • Antibioterapia prolongada • Dispositivos extraanatómicos (sonda vesical, vías centrales, tubo endotraqueal) 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>S. epidermidis</i> • <i>S. aureus</i> • <i>P. aeruginosa</i> • <i>C. albicans</i> 	Variable	Variable	Variable	Vancomicina + amikacina + anfotericina B (si sospecha de infección fúngica) Si meningitis: vancomicina + ceftacidima + anfotericina B

Tabla 18. Sepsis neonatal

- Aparato respiratorio: taquipnea, apnea, dificultad respiratoria, hipoxemia, hipercapnia.
- Sistema circulatorio: taquicardia, bradicardia, hipotensión, palidez/color terroso/cutis reticular, mala perfusión periférica, bajo gasto cardíaco sistémico, hipertensión pulmonar.
- Metabólicos: hipo/hiperglucemia, acidosis metabólica, aumento del ácido láctico, ictericia.
- Neurológicos: letargia, irritabilidad, hipotonía, fontanela abombada, convulsiones, focalidad.
- Digestivos: mala tolerancia.
- Hipotermia, fiebre.

Diagnóstico

Para el diagnóstico de certeza se requiere un hemocultivo positivo, aunque lograrlo es más difícil en neonatos que en adultos. Según la situación clínica, se debe valorar la realización de una punción lumbar. El cultivo y análisis citoquímico del líquido cefalorraquídeo (LCR) permite establecer el diagnóstico de meningitis, lo que implica cambios en el tratamiento antibiótico. En los casos de sepsis tardía también tiene valor el urocultivo. En las sepsis precoces se deben recoger también cultivos de superficie (ótico, conjuntival, umbilical...). Pueden servir otros parámetros bioquímicos como la PCR o la procalcitonina. En cuanto al hemograma, lo más específico es la leucopenia/neutropenia y la desviación izquierda reflejada en un índice infeccioso elevado que es un valor muy sensible (índice infeccioso = formas leucocitarias inmaduras/neutrófilos maduros totales > 0,16 en < 24 horas).

Tratamiento

El tratamiento de la sepsis debe iniciarse ante la más mínima sospecha, porque la infección puede ser fulminante:

- **Sepsis precoz y sepsis tardía no nosocomial:**
 - Sin meningitis: ampicilina + gentamicina.
 - Con meningitis: ampicilina + cefotaxima (los aminoglucósidos no atraviesan la barrera hematoencefálica).
- **Sepsis nosocomial:**
 - Sin meningitis: vancomicina + amikacina +/- anfotericina B (si sospecha de infección fúngica).

- Con meningitis: vancomicina + ceftacídima +/- anfotericina B (+/- caspofungina o fluconazol).

Posteriormente, y en función del germe aislado, se instaura el tratamiento definitivo.

Profilaxis en gestantes colonizadas por estreptococo del grupo B

El cribado de colonización materna durante la gestación se realiza mediante el cultivo de una muestra rectovaginal alrededor de la semana 35-37 de embarazo. El resultado se considera válido durante 5 semanas al cabo de las cuales, si no se ha producido el nacimiento, habría que repetirlo. Si éste es positivo, se realiza quimioprofilaxis con un betalactámico (penicilina, ampicilina) intraparto, lo que reduce la colonización e infección neonatales. Esta profilaxis también se administra en caso de haber tenido un hijo afecto de sepsis por SGB o bacteriuria SGB positiva durante el embarazo, independientemente del resultado del cultivo rectovaginal.

1.12. Infecciones connatales (Tabla 19)

Orientación diagnóstica

- **Sospecha clínica.** Hay que sospechar una infección connatal ante la presencia de CIR tipo I simétrico o armónico: fetos con crecimiento retardado de forma uniforme incluyendo el perímetrocefálico; hepatoesplenomegalia, adenopatías, ictericia, anemia y trombopenia en un RN.
- **Microbiología.** La reacción en cadena de la polimerasa (PCR) específica detecta el material genético del microorganismo y es la prueba de elección para confirmar la mayoría de las infecciones congénitas en el RN. La serología es de escasa utilidad, ya que las IgG pueden ser de origen materno. Sin embargo, una IgM positiva específica o títulos en aumento de la IgG orientan también hacia infección congénita. En algunos casos, como la sífilis o el VHS, se puede aislar el microorganismo en muestras del RN, confirmando también la infección.

	Momento de adquisición	Vía de adquisición	Estigmas característicos
CMV (la más frecuente)	<ul style="list-style-type: none"> • Más grave en 1.^{er} trimestre: más clínica • Más frecuente en 3.^{er} trimestre 	Placentaria, canal, leche	<ul style="list-style-type: none"> • Calcificaciones periventriculares cerebrales, microcefalia, coriorretinitis • Muchos asintomáticos (con o sin secuelas tardías: la más frecuente es la hipoacusia neurosensorial)
Toxoplasmosis	<ul style="list-style-type: none"> • Más grave en 1.^{er} trimestre • Más frecuente (menos grave) en el 3.^{er} trimestre 	Placentaria	<ul style="list-style-type: none"> • Calcificaciones cerebrales periféricas • Tetrada de Sabin: coriorretinitis, hidrocefalia, convulsiones, calcificaciones
Rubéola	Sobre todo 1. ^{er} trimestre	Placentaria	<ul style="list-style-type: none"> • Tríada de Gregg: catarata, sordera/cardiopatía (<i>ductus</i> sobre todo) • Otros: microcefalia, coriorretinitis, retinopatía sal-pimienta, estenosis pulmonar periférica, púrpura trombopénica
VHS (VHS-2 más frecuente)	Más frecuente en parto	Canal, transplacentario, posparto (90%)	<ul style="list-style-type: none"> • Precoz: CIR, vesículas, alteraciones neurológicas y oculares (queratoconjuntivitis) • Tardía (en parto): sepsis, encefalitis con lesión del lóbulo temporal, alteración ocular (sobre todo queratoconjuntivitis y vesículas cutáneas)
Varicela	<ul style="list-style-type: none"> • Más grave en 1.^{er} trimestre • Si se presenta en el 3.^{er} trimestre, es más grave cuanto más cerca del parto 	Placentaria	<ul style="list-style-type: none"> • Precoz: cicatrices, atrofia de miembros, malformaciones oculares y cerebrales • Tardía: vesículas, afectación visceral y dificultad respiratoria
Sífilis	Sobre todo en 3. ^{er} trimestre	Placentaria	<ul style="list-style-type: none"> • Precoz (< 2 años): pénfigo sifilitico, hepatoesplenomegalia, rinitis (tríada de la sífilis precoz) • Tardía (> 2 años): tríada de Hutchinson (sordera + queratitis + alteraciones dentarias), articulación de Clutton, periostitis

Tabla 19. Infecciones connatales

En general, es más grave la infección adquirida durante el primer trimestre pero es más habitual adquirirla en la segunda mitad del embarazo.

Citomegalovirus

El citomegalovirus (CMV) es la causa más frecuente de infección congénita. La infección materna en la primera mitad del embarazo da lugar a un cuadro sintomático que se caracteriza por coriorretinitis, calcificaciones periventriculares y microcefalia. Si la infección se adquiere en la segunda mitad de la gestación (lo más habitual), el neonato no suele presentar síntomas al nacimiento pero puede desarrollar más tarde hipoacusia neurosensorial bilateral.

- Diagnóstico.** Los estudios que se han de realizar en el RN en caso de alta sospecha de infección congénita por CMV son los siguientes:
 - PCR de CMV en sangre y orina (también en LCR en caso de clínica neurológica).
 - Hemograma, bioquímica con transaminasas, fondo de ojo (coriorretinitis) y ecografía cerebral.
- Tratamiento.** En caso de confirmarse el diagnóstico y de que el RN presente sintomatología, debe iniciarse tratamiento con valganciclovir oral o ganciclovir intravenoso (**MIR 18-19, 230**).

Recuerda

Regla CMV: C (Coriorretinitis, Colecistitis acalculosa), M (Microcefalia) y V (calcificaciones periVentriculares; en contraposición al toxoplasma, que son dispersas).

Toxoplasmosis congénita

El riesgo de toxoplasmosis en el feto es directamente proporcional a la EG en la que se produce la infección; sin embargo, la gravedad lo es inversamente a la madurez fetal:

- Si la infección de la madre ocurre en el primer trimestre, el RN puede presentar la tétrada de Sabin (coriorretinitis, que es la manifestación más frecuente, aunque habitualmente aparece de forma tardía; calcificaciones intracraeales difusas; hidrocefalia, y convulsiones) o incluso puede llevar a la muerte fetal.
- La infección en el segundo y en el tercer trimestre es más frecuente que en el primero, pero el RN suele presentar síntomas leves o enfermedad subclínica.

Por lo que respecta al diagnóstico y tratamiento:

- Diagnóstico.** Los estudios que se han de realizar en el RN con alta sospecha de toxoplasmosis congénita son los siguientes:
 - Estudio anatomopatológico de la placenta para examen parasitario.
 - PCR de *Toxoplasma* en sangre, orina y LCR.
 - Hemograma, bioquímica con transaminasas, fondo de ojo (coriorretinitis), punción lumbar (hiperproteinorraquia) y ecografía cerebral.
 - Serología (IgM e IgG, determinando los títulos de IgG, que irán aumentando progresivamente en caso de infección congénita).
- Tratamiento.** Todo RN infectado debe ser tratado precozmente con pirimetamina, sulfadiacina y ácido folínico durante al menos 12 meses (**MIR 18-19, 169**). Se puede añadir prednisona en casos demostrados de coriorretinitis.

Recuerda

Las calcificaciones intracraeales periventriculares son propias de la infección connatal por CMV; las difusas, de la toxoplasmosis congénita.

Sífilis congénita

Las mujeres con mayor probabilidad de tener hijos afectos de sífilis congénita son las no tratadas con sífilis primaria, secundaria o latencia precoz. La transmisión puede ocurrir durante todo el embarazo, pero lo más habitual es que suceda en el tercer trimestre.

Las manifestaciones clínicas se pueden dividir en dos grupos:

- Sífilis congénita precoz** (durante los primeros 2 años de vida). La manifestación más frecuente es la hepatomegalia. Otros síntomas son lesiones mucocutáneas polimorfas con afectación palmarplantar, rino-rréa y lesiones óseas con afectación perióstica (que, al producir dolor, da lugar a una falsa parálisis, la pseudoparálisis de Parrot), así como alteraciones hematológicas (anemia y trombopenia)..
- Sífilis congénita tardía** (desde los 2 años en adelante). Muestra la tríada de Hutchinson (queratitis –síntoma más frecuente–, hipoacusia y alteraciones dentarias), deformidades óseas (tibia en sable) y articulares (rodilla de Clutton), paresia juvenil (equivalente de la parálisis general progresiva), tabes juvenil (equivalente de la tabes dorsal).

El tratamiento requiere la administración de penicilina por vía parenteral.

Recuerda

Sífilis PRECOZ:

- Pénfigo sifilítico.
- Rinitis.
- Hepatoesplenomegalia (manifestación más frecuente) (tríada típica).
- Condiloma plano.
- Óseas (pseudoparálisis de Parrot).

Sífilis TARDÍA. No ve, no oye, no habla; para recordar la tríada de Hutchinson: queratitis, hipoacusia y dientes en tonel o de Hutchinson.

Rubéola congénita

Esta enfermedad es más grave y más frecuente si la madre se infecta durante el primer trimestre de gestación. Si la infección ocurre en el primer trimestre de embarazo, puede aparecer la tétrada sintomática de Gregg (hipoacusia neurosensorial, que es la manifestación más habitual; cardiopatía, en forma de *ductus arterioso persistente* o *estenosis pulmonar*; anomalías oculares, como cataratas, glaucoma, retinitis en sal y pimienta; y alteraciones óseas, pero en este caso sin periostitis).

Recuerda

Regla para tétrada de Gregg, rubéola es el C-O-C-O:

- Cabeza (microcefalia).
- Ojo (catarata, glaucoma, retinitis sal y pimienta).
- Corazón (*ductus arterioso persistente*).
- Oído (lo más frecuente: sordera).

Varicela congénita

Hay que distinguir en virtud del momento en que se infecta la madre:

1. **Madre se infecta durante el primer trimestre de embarazo.** Hay riesgo de fetopatía, caracterizada por aparición de cicatrices lineales deformantes de distribución metamérica, anomalías oculares (cataratas, coriorretinitis, microtalmia), genitourinarias, neurológicas (encefalitis, atrofia cortical, microcefalia), gastrointestinales (hipoplasia de colon izquierdo, atresia de colon), esqueléticas (hipoplasia de extremidades). Para evitar lo anteriormente citado, se puede administrar Ig anti-VVZ entre 3-5 días postexposición a las gestantes no inmunizadas. Durante el embarazo, no pueden ser vacunadas por tratarse de una vacuna de gérmenes vivos atenuados, pero una vez que hayan dado a luz, tendrán que vacunarse aquellas mujeres no inmunes (**MIR 14-15, 164**).
2. **Madre se infecta entre la semana 20 de gestación y hasta 3 semanas antes del parto.** Generalmente, no hay afectación fetal.
3. **Madre presenta varicela en el intervalo entre 5 días antes del parto y 2 días después del mismo.** Hay un alto riesgo de que el RN desarrolle un cuadro muy grave de varicela con afectación visceral (hemorragias cutáneas, neumonitis, hepatitis, meningoencefalitis). La prevención consiste en administrar Ig anti-VVZ al RN en las primeras horas de vida.

Para confirmar el diagnóstico, se debe demostrar la presencia del virus mediante cultivo, serología (IgM) o PCR de las lesiones vesiculares o de muestras biológicas como sangre o LCR. En cuanto al tratamiento, en caso de varicela neonatal se administrará aciclovir intravenoso.

Infección por herpes simple

El herpes neonatal se transmite principalmente por contacto con secreciones genitales maternas en el momento del parto. Tradicionalmente, el serotipo 2 ha sido el principalmente implicado, aunque está aumentando la incidencia del serotipo 1. El herpes neonatal da lugar a manifestaciones muy similares a la varicela neonatal. Además, puede haber queratitis. Para su prevención, es necesario evitar el paso a través del canal del parto, mediante la realización de una cesárea (además hay que eludir la monitorización interna y la rotura prolongada de membranas). El riesgo es mayor si la gestante sufre una primoinfección herpética. Para el diagnóstico, en caso de sospecha, se deben realizar las mismas pruebas que las referidas en el apartado de la varicela. El tratamiento consiste en aciclovir intravenoso.

1.13. Tóxicos durante el embarazo. Síndrome de abstinencia

Opiáceos: heroína y metadona

El abuso de heroína y otros opiáceos tiene relación con:

- **Complicaciones obstétricas** (bajo peso, retraso de crecimiento intrauterino, aborto).
- **Síndrome de abstinencia neonatal.** En el caso de la heroína, suele ocurrir en las primeras 48 horas de vida. Los síntomas van a depender de la dosis, la duración de la exposición fetal y del tiempo que haya

transcurrido desde el último día de consumo. La escala de Finnegan ayuda a valorar de forma objetiva el síndrome de abstinencia neonatal. Los síntomas son:

- Irritabilidad, temblores, hiperreflexia, rigidez, hipertonía, diarrea y/o vómitos, rechazo de tomas, pérdida de peso.
- Febrícula.
- Rinorrea, estornudos, bostezos, lagrimeo.
- Apnea, taquipneia.
- Palidez, cianosis, cutis reticular.
- Sacudidas mioclónicas y/o convulsiones.
- Ante la sospecha de consumo materno o clínica compatible con síndrome de abstinencia, se debe recoger orina del RN para identificar tóxicos.
- Son raras las malformaciones congénitas.
- En hijos de madre adicta a heroína, la incidencia de EMH e hiperbilirrubinemia es menor.
- Para su tratamiento se utilizan:
 - **Métodos no farmacológicos.** Contención física, favorecer un entorno tranquilo, succión nutritiva frecuente en pequeñas cantidades.
 - **Métodos farmacológicos.** Actualmente, los opioides como la metadona o la morfina son el tratamiento de primera elección. La naloxona está contraindicada por la posibilidad de desencadenar un síndrome de abstinencia agudo y grave (convulsiones).

Cocaína

La cocaína no suele producir síndrome de abstinencia, aunque sí puede provocar complicaciones durante la gestación debido a la acción vasoconstrictora de la misma y a su facilidad para atravesar la barrera placentaria (aborto, prematuridad, desprendimiento de placenta...). En el RN puede provocar CIR, distrés respiratorio, microcefalia, hemorragias intracraneales, anomalías digestivas y renales, muerte súbita y alteraciones neurológicas y de conducta.

Síndrome alcohólico fetal

El alcohol, sobre todo en el primer trimestre, causa un síndrome malformativo congénito, el síndrome alcohólico fetal, cuyo diagnóstico se basa en hallazgos a tres niveles, pues muchas veces el consumo no es reconocido o simplemente los pacientes afectos ya no conviven con sus madres biológicas por cuestiones sociales asociadas al consumo de alcohol:

- **Rasgos faciales típicos (Figura 36):** filtrum plano, labio superior fino, blefarofimosis (fisura palpebral estrecha), epicanto (pliegue cutáneo en el canto interno del ojo), hipoplasia maxilar, micrognatia, nariz corta con puente bajo, microcefalia.
- **Retraso del crecimiento** (intrauterino simétrico y posnatal).
- **Síntomas neurológicos.** Es una causa frecuente de retraso mental identificable, hiperactividad, otras alteraciones del neurodesarrollo, sordera, alteraciones del habla y convulsiones.

Se asocia con anomalías óseas y articulares (artrogriposis, escoliosis, alteraciones de los pliegues palmares) y a malformaciones viscerales (defectos del tabique cardíaco, fisura palatina, hidronefrosis...). El consumo de alcohol durante el embarazo también puede motivar complicaciones obstétricas (aborto, parto prematuro, desprendimiento de placenta) y aumenta el riesgo de muerte súbita del lactante.

El síndrome de abstinencia es raro, salvo que la ingesta haya sido muy cercana al parto. En ese caso, puede haber temblores e irritabilidad

durante 2 días, hipoglucemia y acidosis. Luego, se sigue de un periodo de letargia (3 días).

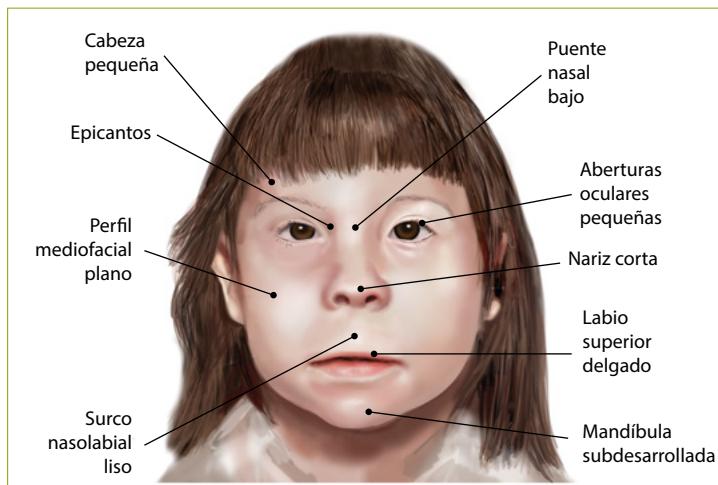


Figura 36. Facies peculiar del síndrome alcohólico fetal

Preguntas

MIR

- MIR 18-19, 169, 178, 182, 230
- MIR 16-17, 176, 178
- MIR 15-16, 46-IG, 165
- MIR 14-15, 164, 176
- MIR 13-14, 86, 173
- MIR 12-13, 234
- MIR 11-12, 141
- MIR 10-11, 230

Atlas de imagen



Recuerda

Es conveniente fijarse en que los opiáceos no dan malformaciones y sí un síndrome de abstinencia muy florido, al contrario que la cocaína y el síndrome alcohólico fetal.

Ideas

Clave

- ✓ El RN se clasifica según su EG (pretérmino < 37 semanas, término ≥ 37 semanas, postérmino > 42 semanas de gestación) y su peso (< p10 bajo para EG, > p90 elevado para EG).
- ✓ En la evaluación inicial del RN en paritorio hay que contestar tres preguntas: ¿es una gestación a término?, ¿el RN llora o respira?, ¿tiene buen tono? Si la respuesta a las tres es afirmativa, no es necesario iniciar la reanimación neonatal.
- ✓ El test de Apgar se realiza a todos los RN al minuto y 5 minutos de vida. Valora cinco parámetros (frecuencia cardíaca, calidad de la respiración, tono muscular, respuesta a estímulos y color). No se evalúa frecuencia respiratoria.
- ✓ A todo RN se le practica una serie de actuaciones preventivas: administración de vitamina K (enfermedad hemorrágica), antibióticos oculares (conjuntivitis neonatal), y cribados auditivo y metabólico. Una exploración física completa en las primeras horas permite descartar otras malformaciones.
- ✓ La parálisis braquial ocurre en partos distóxicos por lesión de las raíces del plexo braquial (C5-C8). La más común es la de las raíces superiores (Erb-Duchenne), que cursa con rotación interna, aducción, codo en extensión, pronación del antebrazo y reflejo de Moro ausente en el lado afecto.
- ✓ En el RN es frecuente la aparición de lesiones cutáneas transitorias y benignas como el eritema tóxico y la melanosis pustulosa.
- ✓ El onfalocele es una eventración del contenido abdominal a través de un defecto del anillo umbilical recubierto por peritoneo. En la gastosquisis, por el contrario, las asas intestinales se eventran sin cubierta peritoneal por un defecto paraumbilical.
- ✓ La taquipnea transitoria del RN se caracteriza por un cuadro de dificultad respiratoria, generalmente leve, autolimitado, que afecta típicamente a RN a término nacidos por cesárea o parto vaginal rápido. En la radiografía de tórax es típico el hallazgo de líquido en cisuras.
- ✓ La enfermedad de membrana hialina (EMH) es típica del gran prematuro. Cursa con insuficiencia respiratoria severa y progresiva secundaria a un déficit de surfactante. Los hallazgos radiológicos son patrón reticulonodular, broncograma aéreo y disminución del volumen pulmonar. El tratamiento consiste en la administración intratraqueal del surfactante.
- ✓ La administración de corticoides prenatales, en caso de riesgo de parto prematuro, reduce la incidencia de EMH, enterocolitis necrotizante y hemorragia de la matriz germinal/intraventricular, sin aumentar el riesgo de infección.

- ✓ El síndrome de aspiración meconial (SAM) es propio de RN a término con sufrimiento fetal agudo y de RN postérmino. Es típico el atrapamiento aéreo con fugas de aire (neumotórax) y el desarrollo de hipertensión pulmonar. En la radiografía se observan infiltrados algodonosos e hiperinsuflación.
- ✓ La displasia broncopulmonar es propia de RN prematuros. Se define como la necesidad de oxígeno suplementario al mes de vida, y se evalúa la gravedad a las 36 semanas de EG corregida.
- ✓ El *ductus arterioso* persistente cursa con hiperflujo pulmonar, al caer las resistencias pulmonares. Se manifiesta como soplito continuo y pulsos periféricos saltones. La diferencia entre la TAS y la TAD está aumentada. Se diagnostica por ecografía. Se puede tratar con inhibidores de las prostaglandinas (ibuprofeno).
- ✓ La enterocolitis necrotizante es una enfermedad típica del RN prematuro que se manifiesta con distensión, dolor abdominal y hemorragia digestiva baja. El área más comúnmente afectada es el ileón distal y el colon proximal. Es muy característica la neumatosis intestinal. En caso de perforación (neumoperitoneo), el tratamiento quirúrgico es obligado. El tratamiento conservador consiste en dieta absoluta, descompresión intestinal y antibioterapia de amplio espectro.
- ✓ La ictericia fisiológica nunca ocurre en las primeras 24 horas de vida, no se produce a expensas de bilirrubina directa, ni dura más de 15 días.
- ✓ La isoimunización por diferencia de grupo AB0 es frecuente y está mediada por anticuerpos naturales; puede aparecer en el primer embarazo. La isoimunización anti-D es más infrecuente pero más grave; ocurre en hijos Rh(+) nacidos de madre Rh(-), siempre que la madre se haya sensibilizado previamente (Coombs indirecto positivo). La prevención de la isoimunización anti-D puede realizarse en madres Rh(-) no sensibilizadas (Coombs indirecto negativo) con inmunoglobulina anti-D en la semana 28-32 de gestación, con una segunda dosis 48-72 horas después del parto, aborto o amniocentesis si el feto/RN es Rh(+).
- ✓ El tratamiento de la atresia de vías biliares es quirúrgico: restablecimiento del flujo biliar (portoenterostomía de Kasai) y trasplante hepático como tratamiento definitivo (es la causa más frecuente de trasplante de hígado en la infancia).
- ✓ El hipotiroidismo congénito suele ser secundario a disgenesias glandulares. Empieza a manifestarse al final del primer mes de vida. Se puede diagnosticar precozmente mediante cribado neonatal. El retraso en el inicio del tratamiento sustitutivo puede condicionar una lesión cerebral definitiva con retraso mental.
- ✓ La hipoglucemia del hijo de madre diabética (HMD) se da secundariamente a una situación de hiperinsulinismo relativo. Suele ser asintomática. El máximo riesgo de hipoglucemia en estos pacientes tiene lugar durante las primeras 3-6 horas de vida. Para evitarlas, es preciso iniciar la alimentación de forma precoz.
- ✓ La infección por citomegalovirus (CMV) es la infección viral congénita más frecuente. La mayoría de los RN infectados están asintomáticos al nacimiento. Entre los cuadros sintomáticos al nacer está la tríada calcificaciones periventriculares, microcefalia y coriorretinitis.
- ✓ La mayoría de los RN infectados por toxoplasma están asintomáticos al nacimiento. Entre los cuadros sintomáticos al nacer está la tétrada de Sabin (calcificaciones cerebrales, hidrocefalia, convulsiones y coriorretinitis). El tratamiento está indicado en todo RN infectado, independientemente de la presencia o no de clínica.
- ✓ Tanto la infección por CMV como por toxoplasmosis suelen ser secundarias a primoinfección materna durante la gestación. En ambos casos, el riesgo de infección fetal es mayor si la infección materna ocurre en el tercer trimestre, aunque más grave si ésta tiene lugar en el primer trimestre de gestación.
- ✓ El consumo materno de cocaína durante el embarazo se asocia a malformaciones congénitas, mientras que los opiáceos suelen cursar con síndrome de abstinencia neonatal. El síndrome de alcohol fetal asocia retraso mental, malformaciones cardíacas, artrogriposis y rasgos faciales característicos.

Casos

Clínicos

Recién nacido de 24 días de vida, que desprendió el cordón umbilical a los 8 días, y cuyo ombligo no ha cicatrizado. Presenta a nivel de éste una tumoración roja, prominente, circular y que segregó un contenido alcalino. La madre a veces nota en ella ruido de gases. El diagnóstico más probable será:

- 1) Persistencia del conducto onfalomesentérico.
- 2) Fístula vesicoumbilical.

- 3) Granuloma umbilical.
- 4) Onfalocele.

RC: 1

Recién nacido de 24 días de vida, que desprendió el cordón umbilical a los 8 días. No ha cicatrizado el ombligo, existe una granulación sin epitelizar y segregó un líquido ácido. El diagnóstico más probable debe ser:

- 1) Persistencia del conducto onfalomesentérico.
- 2) Quiste del uraco o persistencia del uraco.
- 3) Infección local con granuloma umbilical.
- 4) Onfalocele.

RC: 2

Recién nacido a término de 40 semanas y peso estimado de 3.800 g. Presenta al nacimiento frecuencia cardíaca de 30 latidos por minuto y no se observa esfuerzo respiratorio. Se inicia reanimación con intubación, masaje cardíaco y tres dosis de adrenalina intravenosa. A los 15 minutos de vida, no presenta signos vitales. ¿Cuál considera que es la actuación adecuada?

- 1) Como no responde bien a las maniobras de reanimación, se debe cambiar el tubo endotraqueal.
- 2) Continuar con la reanimación y administrar más dosis de adrenalina intravenosa.
- 3) Iniciar tratamiento con hipotermia pasiva.
- 4) Interrumpir las maniobras de reanimación.

RC: 4

El tratamiento prenatal con corticoides reduce la incidencia de todas las complicaciones siguientes, EXCEPTO una. Señálela:

- 1) Síndrome de distrés respiratorio (SDR).
- 2) Infección nosocomial.
- 3) Hemorragia intraventricular.
- 4) Ductus arterioso.

RC: 2

Un prematuro de 32 semanas, a la hora de vida, presenta una disnea progresiva con cianosis y tiraje. En la radiografía hay un patrón de vidrio esmerilado y broncograma aéreo. A pesar de la ventilación, el oxígeno y los antibióticos, continúa mal. ¿Qué terapéutica añadiría en primer término?

- 1) Surfactante endotraqueal.
- 2) Indometacina oral.
- 3) Prednisona intravenosa.
- 4) Bicarbonato intravenoso.

RC: 1

La indicación quirúrgica es obligada en un paciente afectado de enterocolitis necrotizante, cuando presente uno de estos signos clínicos:

- 1) Heces mocosanguinolentas.
- 2) Vómitos biliosos.
- 3) Distensión abdominal.
- 4) Neumoperitoneo.

RC: 4

Lactante de 3 meses de vida que, desde hace 1 mes, presenta episodios intermitentes de distensión abdominal, dolores de tipo cólico y algunos vómitos. Tendencia al estreñimiento. Entre sus antecedentes personales, hay que destacar que fue prematuro, pesó 900 g al nacimiento, y tuvo dificultad respiratoria importante que precisó ventilación asistida durante 15 días. ¿Cuál es el diagnóstico más probable de su cuadro clínico?

- 1) Estenosis cólica secundaria a enterocolitis necrotizante.
- 2) Megacolon congénito.
- 3) Vólvulo intestinal intermitente.
- 4) Enteritis crónica por rotavirus.

RC: 1

Un niño de 5 días de edad, nacido con 1.200 g de peso, muestra mal aspecto general, gran distensión abdominal, intolerancia para la alimentación enteral, y deposiciones hemorrágicas. En la radiografía simple, hay distensión de asas abdominales, y se ve aire en la pared del intestino, pero no en el peritoneo. ¿Qué diagnóstico sugiere este cuadro clínico?

- 1) Íleo meconial por fibrosis quística.
- 2) Estenosis o atresia de duodeno.
- 3) Enterocolitis necrotizante.
- 4) Atresia de ano.

RC: 3

Un recién nacido de 1.600 g, con signos de asfixia y repetidos episodios de apnea, comienza el tercer día con vómitos, distensión abdominal y deposiciones hemorrágicas. Sobre el diagnóstico que sospecha, señale la opción correcta:

- 1) La fórmula de leche de prematuro protege de esta patología.
- 2) El tratamiento es quirúrgico.
- 3) El diagnóstico se realiza mediante ecografía.
- 4) La prematuridad y las patologías asociadas a bajo gasto cardíaco son factores de riesgo.

RC: 4

Recién nacido de 36 semanas de edad de gestación, con 7 días de vida, que desde el tercero presenta una ictericia que ha ido en aumento. La madre es primigesta, tiene un grupo sanguíneo A (Rh negativo) y el niño es O (Rh positivo). El 7.º día tiene una bilirrubina total de 12 mg/dl, a expensas de la fracción indirecta. El niño tiene buen estado general y los valores de hematocrito, hemoglobina y reticulocitos son normales. ¿En qué causa de hiperbilirrubinemia, entre las siguientes, hay que pensar en primer lugar?

- 1) Ictericia fisiológica.
- 2) Hepatitis neonatal.
- 3) Enfermedad hemolítica Rh.
- 4) Atresia de vías biliares.

RC: 1

Recién nacido de 39 semanas de edad gestacional, que a las 36 horas de vida comienza con distrés respiratorio, polipnea, taquicardia, color terroso de piel y decaimiento. Sobre la patología que sospecha, señale la respuesta INCORRECTA:

- 1) El germen más frecuentemente implicado es *E. coli*.
- 2) Es necesario realizar urocultivo.
- 3) La antibioterapia empírica será ampicilina + gentamicina si la punción lumbar es normal.
- 4) El tiempo de bolsa rota prolongado es factor de riesgo.

RC: 2

Un niño nacido con 42 semanas de gestación y alimentado al pecho, sigue claramente icterico a los 15 días de vida. En la exploración se observa una hernia umbilical, tono muscular disminuido y una fontanela anterior grande. Señale el diagnóstico más probable:

- 1) Galactosemia.
- 2) Enfermedad de Gilbert.
- 3) Atresia de vías biliares.
- 4) Hipotiroidismo congénito.

RC: 4

02



2.1. Crecimiento y desarrollo

Para evaluar el crecimiento y el desarrollo de un paciente, todas las medidas antropométricas que se tomen deben valorarse en relación con las tablas de percentiles por edad y sexo.

Los indicadores principales de crecimiento son el peso, la talla y el perímetrocefálico; también son útiles la velocidad de crecimiento y la edad ósea. Se consideran dentro de la normalidad los valores que se encuentran entre la media y +/- 2DS.

Peso en el recién nacido a término

Para la evaluación de los parámetros de crecimiento en los RNP, se debe utilizar la edad corregida hasta aproximadamente los 2 años:

$$\text{Edad corregida} = \text{Edad cronológica} - (40 \text{ semanas} - \text{EG al nacimiento})$$

Respecto al peso del RN a término, resulta conveniente recordar los siguientes datos:

- Al nacimiento: 2.500-4.000 g.
- Cuarto-quinto mes: duplican el peso del nacimiento.
- Al año: triplican el peso del nacimiento.
- A los 2 años: cuadruplican el peso del nacimiento.
- Durante el periodo neonatal se habla de bajo peso si está por debajo del percentil 10. Más allá del periodo neonatal, se habla de bajo peso por debajo del percentil 3 para la edad.

Recuerda

P512 = el peso del niño se duplica al 5.^º mes de vida, se triplica en 1 año y se cuadruplica a los 2 años.

En la primera semana de vida, el peso del RN puede disminuir entre un 5-10% (se considera patológica una pérdida superior al 10%) (**MIR 14-15, 171**), en relación con la distinta proporción de agua corporal respecto al adulto, así como por una ingesta escasa.

A medida que mejoran tanto la calidad de las tomas como la alimentación, los lactantes recuperan el peso del nacimiento entre el séptimo y el décimo día. En los meses siguientes, reducirán ligeramente el ritmo de ganancia ponderal, situándose en torno a los 20 g/día los primeros 3-4 meses y a 15-20 g/día el resto del año (**MIR 13-14, 175**).

ORIENTACIÓN MIR

Tema algo complejo por su diversidad, pero preguntado en los últimos años. Lo más rentable es el estudio de la lactancia materna, la comparación entre la leche de vaca y la materna, y los tipos de talla baja idiopática. Respecto al desarrollo psicomotor, han aparecido preguntas en varias convocatorias, pero es un epígrafe difícil y con muchos datos que memorizar; conviene hacerse una idea general y aprender los hitos del desarrollo más relevantes.

Para el cálculo del peso de un niño normal entre 1-6 años, se puede usar la siguiente fórmula:

$$\text{Edad (años)} \times 2 + 8$$

Talla en el recién nacido a término

Respecto a la talla:

- Al nacimiento: 50 cm, aproximadamente.
- Durante el primer año, suelen crecer un 50% de la talla al nacimiento (unos 25 cm). Crecen 8 cm el primer y el segundo trimestre, y 4 cm el tercero y el cuarto.
- A los 4 años, duplican la talla del nacimiento.
- Durante el periodo neonatal se habla de talla baja si está por debajo del percentil 10. Más allá del periodo neonatal, se habla de talla baja, por debajo del percentil 3 para esa edad.

Recuerda

T4 = la Talla del nacimiento se duplica a los 4 años.

Hasta los 4 años, la velocidad de crecimiento estatural es la mayor de cualquier periodo de la vida posnatal. Desde los 4 años hasta la pubertad, crecen alrededor de 5-7 cm/año. Al llegar a la pubertad, se produce un incremento de la velocidad de crecimiento, que es algo más precoz en las niñas (suele coincidir con el inicio del desarrollo mamario o estadio Tanner II) que en los varones (Tanner III-IV).

El crecimiento se detiene hacia los 4 años del comienzo de la pubertad (en los varones continúa después de la pubertad durante 2-3 años a nivel del tronco). El indicador más sensible para detectar precozmente las alteraciones del crecimiento es la **velocidad de crecimiento**.

En las últimas generaciones, se observa un importante aumento de la talla media poblacional, debido, fundamentalmente, al mejor aporte alimentario.

Perímetro cefálico en el recién nacido a término

El perímetro cefálico al nacimiento es de 35 cm aproximadamente y es mayor que el perímetro torácico. Al final del primer año ambos perímetros se igualan y posteriormente el perímetro torácico es mayor.

Maduración ósea

La edad ósea es un parámetro que refleja fielmente la edad biológica y que se correlaciona estrechamente con otros fenómenos madurativos como los

cambios puberales. Los núcleos de osificación distal del fémur y proximal de la tibia suelen estar presentes al nacer; posteriormente, para valorar la edad ósea, se comparan los núcleos de osificación con los atlas de Greulich y Pyle, utilizando en los niños menores de 1 año una radiografía lateral de tobillo-pie izquierdo; y, en los mayores de esa edad, una radiografía de muñeca izquierda (**Figura 1**).

Se considera patológica la existencia de un decalaje entre la edad ósea y la cronológica mayor de 2 años.

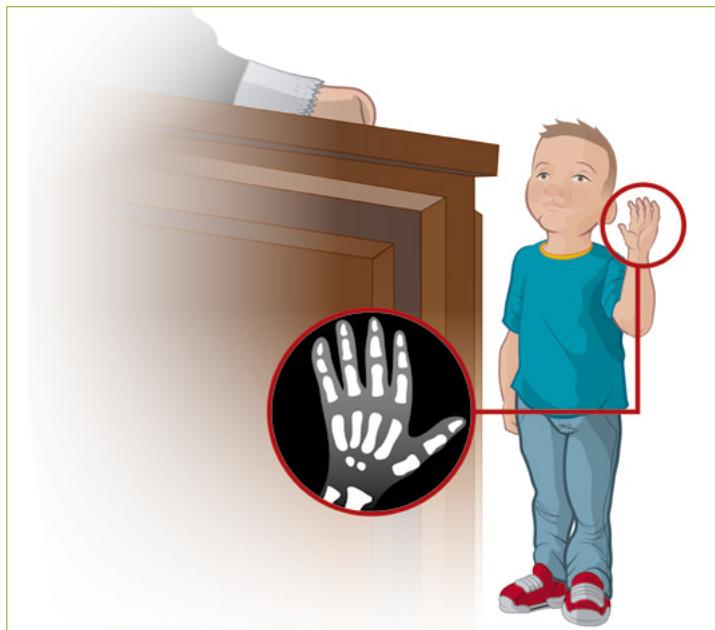


Figura 1. Edad ósea: radiografía de muñeca izquierda

Dentición

La erupción dentaria comienza con los **incisivos centrales inferiores** a los 6-8 meses. A los 2 años generalmente están todos los dientes. La caída empieza alrededor de los 6 años, seguida de la erupción de los primeros molares como primeros dientes definitivos.

Se considera retraso de la dentición la ausencia de piezas dentarias a los 15 meses, siendo la causa idiopática la más frecuente (**MIR 18-19, 177**).

Desarrollo psicomotor

El conocimiento de la pauta normal del desarrollo psicomotor es fundamental para detectar precozmente las desviaciones que puedan indicar la presencia de una disfunción del SNC. El desarrollo neurológico sigue una dirección cefalocaudal. Existen numerosos hitos que pueden evaluarse para valorar el desarrollo psicomotor. El test de Denver (DDST-II) fue el primer test utilizado para la valoración del desarrollo neurológico desde el nacimiento hasta los 6 años. Valora los siguientes aspectos: personal-social, lenguaje y motricidad fina-gruesa. Cada ítem se realiza en un rango de tiempo, y se considera que no se ha alcanzado el ítem cuando no se realiza a la edad del 90% de los niños de la muestra. No obstante, aunque el DDST-II haya sido la escala de desarrollo más empleada en todo el mundo, en la actualidad está en desuso y ha sido sustituido por el PEDS (*Parents' Evaluation of Developmental Status*) y el ASQ (*Age and Stages Questionnaires*), cuestionarios de desarrollo que deben llenar los padres antes de acudir a la consulta.

En prematuros hay que utilizar la edad corregida para la evaluación del desarrollo psicomotor hasta los 2 años.

Se recomienda realizar un cribado de autismo a todos los niños de 18-24 meses de edad. El cuestionario M-CHAT-R es el más utilizado.

Algunos de los hitos del desarrollo psicomotor se resumen en la **Tabla 1** y **Figura 2 (MIR 10-11, 152)**.

Edad	Hito del desarrollo psicomotor
1,5 mes	Sonrisa social
3 meses	Sostén cefálico
4 meses	Coge objetos grandes con la mano
5 meses	Presión alternante de objetos
6 meses	Inicio de sedestación, que se completa a los 8 meses
8-9 meses	Oposición del pulgar
9 meses	Percepción de permanencia de objetos (MIR 13-14, 175)
9-10 meses	Reptación
10-11 meses	Bipedestación
12-15 meses	Primeros pasos y emisión de su primera palabra real
18-21 meses	Combinaciones de dos palabras, corre, hace torres de cuatro cubos
21-24 meses	Sube y baja escaleras, apila seis cubos para formar una torre, hace frases de dos palabras, nombra partes de su cuerpo, aparecen la alegría y la tristeza, y se enfadan si no se les hace caso o no se les entiende
3 años	Entiende el concepto de ayer y mañana, hace torres de ocho cubos
5-10 años	Comprende la muerte como fenómeno permanente

Tabla 1. Hitos del desarrollo psicomotor

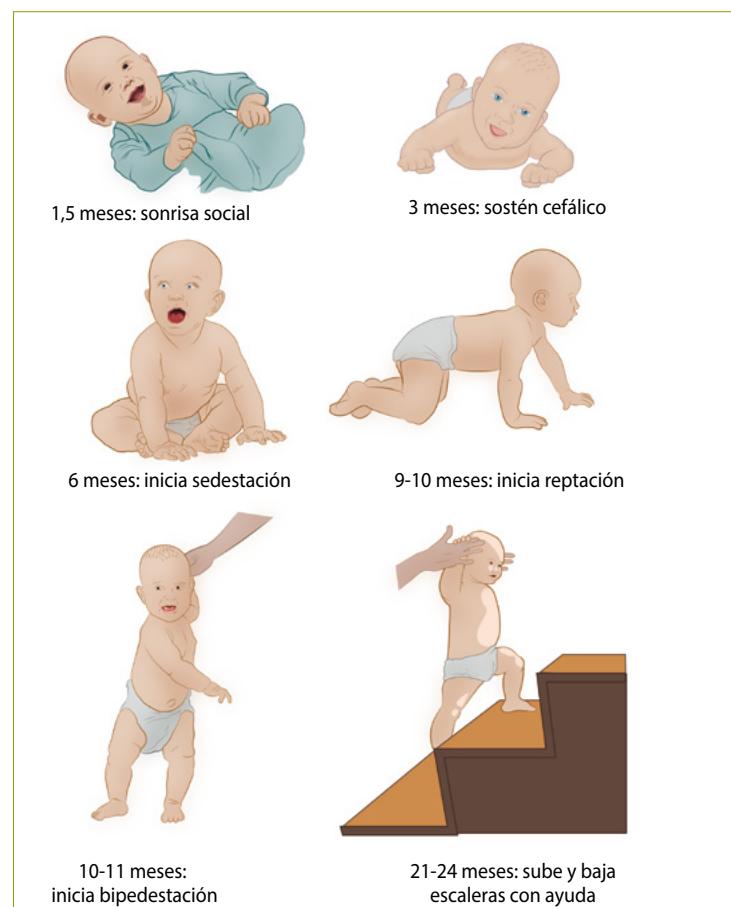


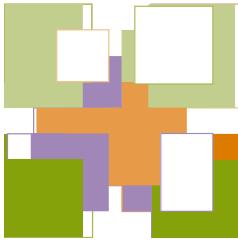
Figura 2. Principales hitos del desarrollo

Es importante también la valoración de los reflejos arcaicos o primitivos en el RN y el lactante. Algunos de ellos son los siguientes (**Tabla 2**):

- **Reflejo de Moro.** Realización de movimiento de abrazo cuando se le deja caer hacia atrás.
- **Marcha automática.** Al apoyar los pies y desplazarle ligeramente inicia la marcha.
- **Prensión palmar.** Al introducir el pulgar en su mano, flexiona los dedos. Desaparece a partir de los 3 meses (cuando empieza a coger objetos e inicia la "función de apoyo" de las manos).
- **Prensión plantar.** Al tocar la base de los dedos del pie, flexiona los mismos. Desaparece sobre los 9-10 meses, cuando empieza a desarrollar la "función de apoyo" de los pies.
- **Paracaídas horizontal.** Al mantener al niño en posición ventral, sujeto por ambos costados, si se le inclina bruscamente hacia delante, estirará los brazos para evitar la caída.

Reflejo arcaico	Edad aparición	Edad desaparición
Marcha automática	Nacimiento	2-3 meses
Búsqueda	Nacimiento	3-6 meses
Prensión palmar	Nacimiento	3-6 meses
Moro	Nacimiento	3-6 meses
Prensión plantar	Nacimiento	9-10 meses
Paracaídas horizontal	9-10 meses	Persiste de por vida

Tabla 2. Edad de aparición y desaparición de los reflejos arcaicos



Exploración de los reflejos neonatales

Apuntes del profesor

Recuerda

El sostén cefálico se inicia a los 3 meses; la sedestación, a los 6 meses; la marcha a los 12-15 meses; y la carrera, a los 18 meses.

2.2. Alimentación del lactante

Lactancia

La lactancia materna posee ventajas prácticas y psicológicas frente a la artificial, entre las que se cuenta el tratarse de un alimento natural y adaptado a las necesidades del lactante que, además de los nutrientes necesarios, proporciona sustancias bactericidas. El principal estímulo para el inicio y el mantenimiento de la lactogénesis es el vaciado regular de los pechos. La lactancia materna es a demanda en cuanto a cantidad de veces que se le ofrece el pecho y en cuanto a duración de la misma.

Es el alimento de elección de forma exclusiva hasta los 4-6 meses y el alimento principal de la dieta al menos hasta los 2 años (según indica-

ciones de la Organización Mundial de la Salud [OMS]) (**MIR 13-14, 176**). En las primeras 24-48 horas de vida del RN existen mecanismos para compensar una baja ingesta (grasa parda, calostro), por lo que no se deben dar ayudas en forma de lactancia artificial salvo en casos concretos, como en los supuestos de pérdida de peso superior al 10%, hipoglucemia que no ceda con tomas más frecuentes o que la madre presente hipogalactia (caso excepcional).

A. Comparación calostro/leche materna/leche de vaca (**Tabla 3**)

- **Calostro.** Es la leche de los primeros 2-4 días después del parto. Contiene más proteínas y minerales que la leche madura y una serie de factores inmunitarios importantes en la defensa del RN. Poco a poco, el calostro es sustituido por una leche de transición que se convierte en madura hacia la tercera o cuarta semana.
- **Leche materna/leche de vaca.** La leche constituye el alimento ideal durante los primeros 4-6 meses. Las leches industriales se elaboran a partir de la leche de vaca que necesita ser modificada para hacerla similar a la humana. Existen fórmulas de inicio (las que se emplean durante los primeros 6 meses) y de continuación (contienen más calcio, hierro y proteínas). La leche materna es más digestiva y menos alergénica. Su perfil nutricional es más favorable; además, contiene inmunoglobulinas y factores protectores frente a distintas infecciones. El hierro de la leche materna, aunque escaso en cantidad, tiene una mayor biodisponibilidad oral. La leche materna es más rica en vitaminas en general (salvo en vitaminas B y K que son más abundantes en la leche de vaca).

	Leche materna	Leche de vaca no modificada
Calorías	670 kcal/l	670 kcal/l
Proteínas	+ Caseína 40% Seroproteínas 60%	++ Caseína 80% Seroproteínas 20%
Hidratos de carbono	++ (90% lactosa)	+
Grasas	Ácidos grasos esenciales Ácidos grasos cadena larga insaturados (LC-PUFA)	Escasos ácidos grasos esenciales Ácidos grasos saturados
Minerales	+	+++
Relación calcio/fósforo	2	1
Vitaminas	+++	+ (salvo vitamina B y K)
Hierro	+(mayor biodisponibilidad)	++

Tabla 3. Comparación entre leche materna y leche de vaca

La leche de vaca presenta una composición similar a la de fórmula. Tiene mayor contenido proteico, y la relación es caseína 80% y seroproteína 20% (β -globulina).

Se ha demostrado que la lactancia materna es un factor protector frente a determinadas patologías (**Tabla 4**).

Los ácidos grasos de cadena larga (LC-PUFA) que contiene la leche materna han demostrado ser un importante componente de las membranas celulares, especialmente en las células retinianas y en las neuronas. Debido a esto, recientemente se han añadido LC-PUFA a las fórmulas comerciales, especialmente a las destinadas a los prematuros.

Factor protector
<ul style="list-style-type: none"> Enterocolitis necrotizante Displasia broncopulmonar Retinopatía de la prematuridad Sepsis neonatal Infecciones respiratorias (neumonía, bronquiolitis), OMA, ITU y diarreas infecciosas Enfermedad inflamatoria intestinal (EII), enfermedad celíaca Asma, dermatitis atópica Obesidad Síndrome de muerte súbita del lactante

Tabla 4. Patologías frente a las que protege la leche materna

Recuerda

"Mi BaCa PaKa"

Sirve para recordar que la leche de vaca contiene más Minerales, vitamina B, Calcio, Proteínas y vitamina K que la leche materna.

B. Contraindicaciones de la lactancia materna

Las contraindicaciones de la lactancia materna son:

- Galactosemia.
- Madre VIH (en países desarrollados), ya que se ha demostrado la transmisión a través de la leche materna (**MIR 12-13, 159**).
- Madre portadora del VHB, sólo hasta que el RN reciba la profilaxis adecuada.
- Infección materna por virus de la leucemia humana de células T (HTLV tipo I y II), salvo que se congele a -20 °C antes de su administración.
- Lesiones herpéticas activas en pezón o cerca de él (interrupción de la lactancia hasta que desaparezcan).
- Infección materna por virus del Ébola.
- Uso de drogas, fármacos incompatibles con la lactancia (p. ej., quimioterapia) y tratamiento con compuestos radioactivos.
- Madres con brucelosis activa.
- Madres con varicela desde 5 días antes hasta 2 días después del parto (separación física del lactante, pero se puede administrar la leche extraída).
- Tuberculosis activa en madre hasta que reciba tratamiento durante al menos 2 semanas (puede darse leche materna extraída).

No existe contraindicación para administrar lactancia materna en un RN a término cuya madre tiene IgM + CMV.

Alimentación complementaria (*beikost o weaning*)

La alimentación complementaria se debe iniciar entre el cuarto y el sexto mes en los lactantes no amamantados, y a partir del sexto mes si toman lactancia materna, pues, a partir de esa edad, la leche no satisface las demandas metabólicas en cuanto a vitaminas, minerales y hierro. La lactancia materna exclusiva prolongada más allá del sexto mes de vida se asocia con el desarrollo de anemia ferropénica.

Los alimentos deben introducirse en pequeñas cantidades de forma progresiva (**MIR 17-18, 157**). No existe una guía estricta para la introducción de alimentos, aunque se recomienda ofrecer de manera prioritaria alimentos ricos en hierro y zinc. A continuación, se exponen algunas recomendaciones:

- A los 6 meses, la alimentación complementaria debe suponer el 50% del contenido energético de la dieta. El 50% restante ha de proceder de la leche (si es posible, materna).
- Gluten.** Hoy en día, se desconoce cuál es la mejor forma de introducir el gluten para reducir el riesgo de enfermedad celíaca. La recomendación actual es introducir el gluten entre los 4-12 meses, idealmente alrededor del sexto mes, y en pequeñas cantidades al inicio.
- Alimentos potencialmente alergénicos.** Actualmente, no hay evidencia de que retrasar la introducción de alimentos potencialmente alergénicos más allá de los 6 meses prevenga el desarrollo de alergia a éstos. De esta forma, a falta de más estudios que aclaren cuál es la mejor estrategia para la prevención de alergias, se recomienda el seguimiento de las pautas de la OMS: mantenimiento de la lactancia materna e introducción progresiva de los distintos alimentos alrededor del sexto mes (nunca antes del cuarto mes), de uno en uno, según las costumbres familiares, para diversificar la dieta del lactante y mejorar su aporte nutricional.
- Verduras.** Se introducirán en forma de puré, teniendo cuidado con espinacas, acelgas, col y remolacha por el peligro de metahemoglobinemia por su alto contenido en nitratos (es recomendable retrasar su introducción hacia el año y consumir en el día).
- Leche de vaca.** No se introducirá antes de los 12 meses de vida.
- Agua.** Hasta la introducción de la alimentación complementaria, no es necesario dar agua (bastará con el líquido administrado en forma de leche).
- Zumos de fruta y fruta.** Se desaconseja que el niño duerma mientras chupa intermitente de un biberón con zumo de fruta, pues se produce la destrucción precoz de los dientes (lo que se ha definido como "síndrome del biberón") (**Figura 3**). Es preferible el consumo de fruta entera en vez de zumo.
- Frutos secos.** No se recomiendan antes de los 5 años, especialmente en menores de 3 años por el riesgo de broncoaspiración.

En los últimos años, se ha introducido un nuevo método de introducción gradual de la alimentación complementaria denominado **Baby Led Weaning (BLW)**. Se ofrece al bebé la misma comida (sana) que al resto de la familia, en trozos de alimentos de consistencia blanda y apropiados a su desarrollo psicomotor (grandes al principio, posteriormente pequeños). El bebé se alimenta por sí solo desde el principio, al comienzo con las manos y posteriormente con cubiertos.

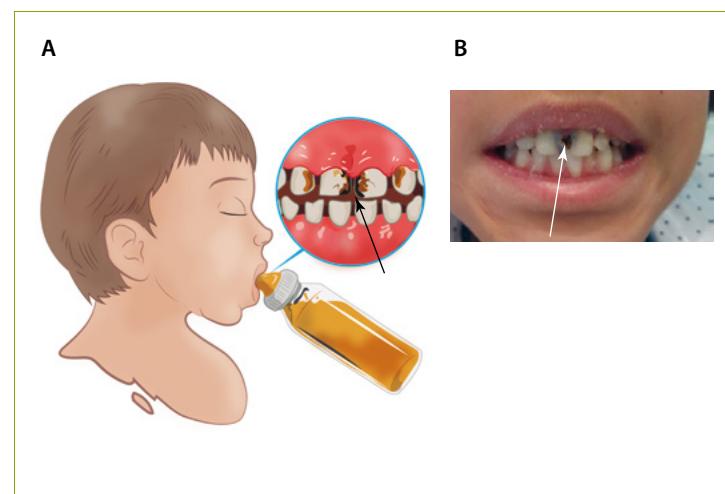


Figura 3. Síndrome del biberón (A) y caries dental (B) (destrucción del diente por la producción ácida bacteriana tras el metabolismo de los azúcares que quedan adheridos al esmalte dental)

Recuerda

El gluten puede introducirse entre el cuarto y el duodécimo mes, idealmente alrededor del sexto, y en pequeñas cantidades al inicio (se recomienda introducirlo con lactancia materna).

Suplementos

En este sentido hay que referirse a:

- **Vitamina D.** Actualmente se recomienda suplementación con 400 UI/día a todos los lactantes hasta el año de vida. Además, se debe prestar especial atención a los niños con mayor riesgo de déficit (niños con piel oscura, residentes en países con baja exposición solar, niños con inadecuada exposición solar y obesos). El rachitismo es debido, principalmente, a un déficit de vitamina D que conduce a la falta de mineralización de la matriz en las placas de crecimiento del hueso; se caracteriza por niveles disminuidos de 25-hidroxicalciferol, y elevación de la hormona paratiroidea (PTH) y de la fosfatasa alcalina (FA), mientras que fósforo y calcio pueden encontrarse normales o bajos (**MIR 17-18, 158**).
- **Hierro.** Indicado en niños de bajo peso (< 2.500 g). Se administra desde las 2-6 semanas de vida hasta la introducción de la alimentación complementaria.

Patologías relacionadas

Las dos principales son:

- **Alteración del tránsito.** La alimentación materna supone, en ocasiones, hasta una deposición por toma, siendo en la primera semana de menor consistencia, sin que ello suponga patología. La alimentación artificial produce heces más compactas y de menor frecuencia, aunque lo contrario puede no suponer patología. Aunque la mayoría de los lactantes defeca 1-2 veces al día, el hecho de hacerlo cada 36-48 horas puede que no suponga patología.
- **Cólicos del lactante.** Crisis de llanto paroxístico con encogimiento de piernas y rubefacción facial que se dan en menores de 3 meses. Son

de predominio vespertino y nocturno, y pueden durar más de 3 horas. Suelen mejorar con la eliminación de gases o con la deposición. Entre los episodios, el lactante permanece asintomático y con buen estado general. Es un cuadro benigno, autolimitado, de buena evolución y que no tiene tratamiento específico.

2.3. Malnutrición, desnutrición y obesidad

La malnutrición es el estado resultante de una dieta desequilibrada, tanto por exceso como por defecto. En nuestro medio, lo más frecuente es que se trate de una malnutrición por exceso, siendo la obesidad infantil un problema emergente que constituye el motivo de consulta más frecuente en los servicios de Endocrinología Infantil.

Desnutrición

Se suele hablar de desnutrición cuando se hace referencia a un síndrome caracterizado por un balance nutritivo negativo. Es una de las principales causas de morbilidad infantil en el mundo.

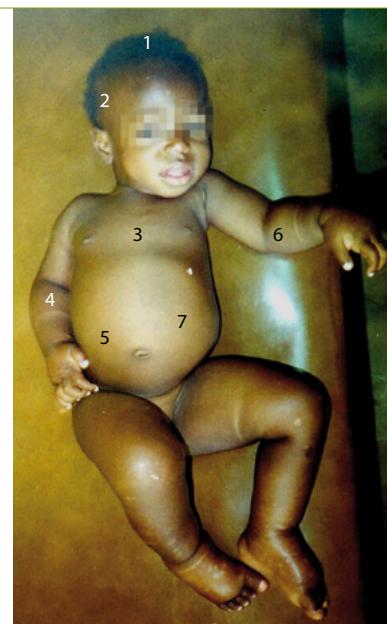
A. Etiología

Se basa en:

- Aporte deficitario (típico de países en vías de desarrollo).
- Causas orgánicas:
 - Lesiones anatómicas o funcionales del tracto digestivo.
 - Metabolopatías.
 - Infecciones crónicas o de repetición.
 - Enfermedades crónicas (cardiopatías, nefropatías...).

B. Fisiopatología

En la actualidad se habla de malnutrición proteicocalórica (MPC) edematosa (kwashiorkor) y MPC no edematosa (marasmo) (**Figura 4**).



- Pelo ralo y despigmentado (1)
- Letargia (2)
- Infecciones de repetición (3)
- Pérdida masa muscular (4)
- Hepatomegalia (5)
- Edemas (6)
- Diarrea (7)
Vómitos
Anorexia



- Hipotermia
- 1.º Irritabilidad → 2.º Apatía (1)
- Atrofia muscular (2)
- Pérdida de turgencia cutánea (3)
- Bradicardia (4)
- Abdomen distendido a plano (5)
- Hipertonía (6)
- 1.º Estreñimiento (7)
2.º Diarrea por inanición

Figura 4. MPC edematosa y MPC no edematosa

C. Clínica

Las manifestaciones clínicas son variables, dependiendo de si se trata de una MPC edematosa secundaria a hipoalbuminemia o no edematosa.

D. Evaluación del estado nutricional

Al estudiar el estado nutricional de un niño, debe hacerse:

- **Anamnesis completa**, que incluya aspectos sobre la historia dietética del paciente.
- **Exploración física**, en la que se valoren los datos antropométricos como peso, talla, perímetrocefálico, velocidad de crecimiento, índice de masa corporal (IMC), pliegues cutáneos, perímetro del brazo, entre otros.
- **Pruebas de laboratorio**. Hemograma, bioquímica, metabolismo del hierro, ácido fólico, albúmina, prealbúmina, proteína transportadora del retinol... También resultarán útiles y su indicación dependerá de cada caso particular.

E. Tratamiento

El tratamiento se realiza en tres fases:

1. **Primera fase (24-48 horas)**. Rehidratación.
2. **Segunda fase (7-10 días)**. Iniciar alimentación.
3. **Tercera fase**. Dieta hipercalórica de recuperación.

Estos pacientes son más susceptibles de presentar infecciones, por lo que se debe valorar la necesidad de antibioterapia.

Obesidad infantil

La obesidad infantil presenta una incidencia creciente cada año. Es una causa importante de morbilidad tanto a medio como a largo plazo. Actualmente, la obesidad está aumentando en los países de bajos ingresos y a nivel mundial, y aparece vinculada con un mayor número de muertes que la desnutrición.

La OMS establece las siguientes definiciones:

- Niños menores de 5 años:
 - Sobre peso: IMC > 2 DS.
 - Obesidad: IMC > 3 DS.
- Niños de 5-19 años:
 - Sobre peso: IMC > 1 DS.
 - Obesidad: IMC > 2 DS.

En términos generales, se entiende **sobre peso con IMC > p85 y obesidad > p97**. En los niños, la definición de síndrome metabólico es muy controvertida y sólo puede aplicarse en mayores de 10 años.

A. Etiología

La causa más frecuente de obesidad es el desequilibrio entre la ingesta y el gasto energético; es decir, un exceso de aporte de grasas, azúcares refinados y proteínas en la dieta, ligado al sedentarismo de la sociedad actual (**Figura 5**).

Tan sólo menos del 5% de las causas son endógenas (**MIR 12-13, 157**). Entre estas causas, se encuentran las lesiones hipotalámicas, síndromes complejos (como el síndrome de Prader-Willi) o causas genéticas.

B. Diagnóstico

Son muy importantes la historia clínica y la exploración física. Debe interro-garse acerca de costumbres dietéticas (ingesta de bebidas carbonatadas o zumos industriales, escaso consumo de frutas y verduras, ingesta de fritos, picar entre horas, no desayunar...) y hábitos de vida (horas delante de la televisión...). Se considera un factor de riesgo el bajo nivel socioeconómico.

Se deben realizar pruebas complementarias con el fin de descartar causas endógenas o complicaciones de la obesidad (hormonas tiroideas, perfil lipídico, glucemia en ayunas y HbA1c, edad ósea).

Además, en los niños con sospecha de intolerancia a los hidratos de carbono o con antecedentes familiares de diabetes, es recomendable realizar una sobrecarga oral de glucosa.

C. Tratamiento

El tratamiento incluye:

- **Medidas dietéticas**. Hacer cinco comidas diarias, sin picar entre horas y comiendo despacio. Sustituir fritos, refrescos, zumos industriales, grasas saturadas, etc., por legumbres, frutas y verduras.
- **Ejercicio**. Se recomienda realizar, al menos, 30 minutos diarios de ejercicio aeróbico.
- **Fármacos**. Metformina. Sólo en casos de insulinorresistencia asociada a la obesidad en mayores de 10 años.
- **Cirugía**. Muy poco empleada en Pediatría.

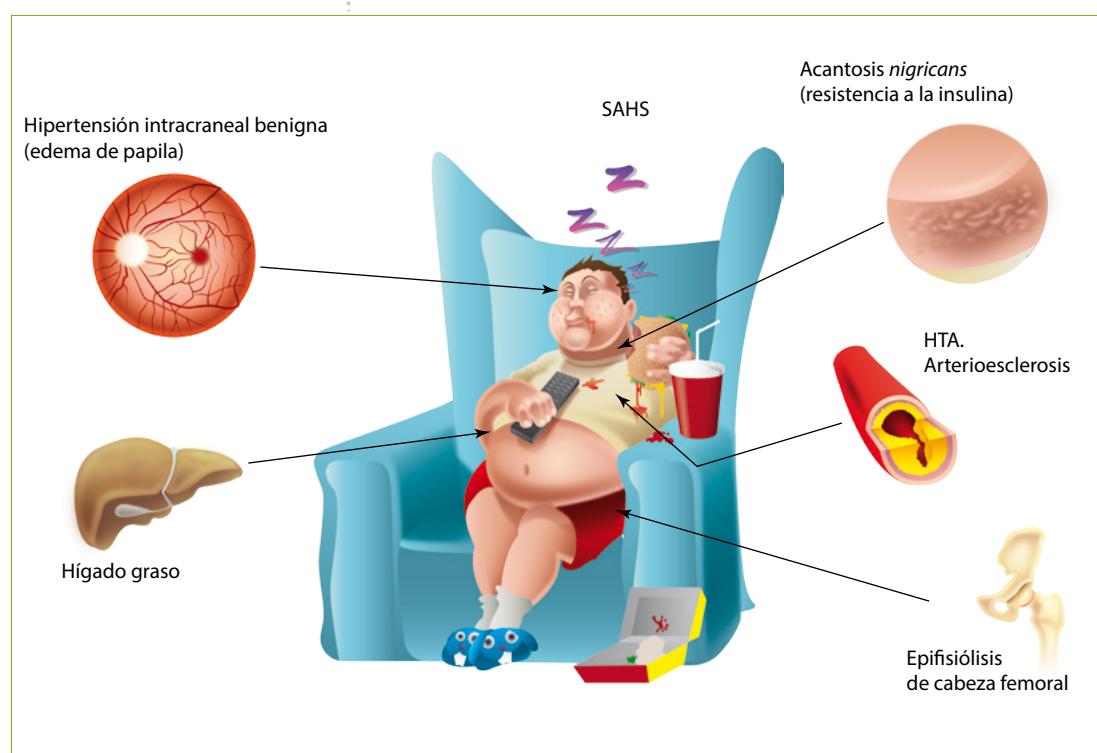


Figura 5. Complicaciones secundarias a la obesidad infantil

2.4. Deshidrataciones

Se habla de deshidratación cuando existe una situación en la que el niño presenta un balance hidrosalino negativo. Los RN y los lactantes son los pacientes con mayor tendencia a presentar alteraciones hidroelectrolíticas, ya que proporcionalmente tienen más agua corporal, mayor superficie corporal y una menor capacidad para regular la concentración de la orina.

Recuerda

Valores de laboratorio normales:

pH	7,35-7,45
pCO ₂	35-45
Bicarbonato	21-30
Exceso de bases	0 ± 2
Sodio	135-145
Potasio	3,5-5
Calcio	8,5-10,5

Causas

Las causas de deshidratación son:

- Aporte insuficiente o inadecuado de líquidos (p. ej., fórmulas lácteas hipertónicas por mala preparación de los biberones).
- Pérdidas aumentadas:
 - Digestivas: diarrea, vómitos... La causa más frecuente de deshidratación en nuestro medio es la gastroenteritis aguda, debida en la mayoría de los casos a infecciones virales (*Rota-virus*).
 - Renales: poliuria, diabetes insípida, hiperplasia suprarrenal congénita...
 - Cutáneas: fibrosis quística, quemaduras.
 - Respiratorias: polipnea.

Tipos

Los tipos de deshidratación son (**Tabla 5**):

- **Deshidratación isotónica.** Forma más frecuente de deshidratación en los países desarrollados. Se afecta el espacio extracelular, por lo que desde el punto de vista clínico, existe signo del pliegue (**Figura 6**), las mucosas están secas, la fontanela algo deprimida y, por afectación del espacio vascular, puede presentar hipotensión y oliguria.
- **Deshidratación hipotónica (hiponatrémica o hiposmolar).** Se afecta fundamentalmente el espacio extracelular, de forma más importante que en el caso anterior, por lo que los síntomas son similares, aunque de mayor gravedad.
- **Deshidratación hipertónica (hipernatrémica o hiperosmolar).** Es la más peligrosa. Se afecta fundamentalmente el compartimento intracelular. Las mucosas están más secas, aparece sed intensa y fiebre. Son más característicos los signos de afectación neurológica: agitación, irritabilidad e hipertensión. Como el espacio extracelular está relativamente protegido, el signo del pliegue es menos llamativo.

	Isotónica	Hipotónica	Hipertónica
Pérdida	Agua = solutos	Solutos > agua	Agua > solutos
Osmolaridad	285 mOsm/l	< 270 mOsm/l	> 300 mOsm/l
Na	130-150 mEq/l	< 130 mEq/l	> 150 mEq/l
Clínica	<ul style="list-style-type: none"> • Mucosas secas • Pliegue + • Fontanela deprimida • Hipotensión • Oliguria 	<ul style="list-style-type: none"> • Mucosas secas + • Pliegue ++ • Fontanela deprimida + • Hipotensión + • Oliguria + • Convulsiones 	<ul style="list-style-type: none"> • Mucosas secas ++ • Sed, fiebre • Neurológico (hemorragia subdural)

Tabla 5. Tipos de deshidratación



Figura 6. (A) Niña deshidratada, ojos hundidos, palidez, letargia. (B) Tras la rehidratación

Además de valorar el sodio, también es importante saber interpretar el equilibrio ácido-base. El pH normal oscila entre 7,35-7,45. Hay acidosis si el pH es inferior a 7,35 y alcalosis si el pH es superior a 7,45. Para conocer cuál es el origen de la alteración, hay que fijarse en el bicarbonato y la PCO₂:

- Acidosis metabólica si pH < 7,35 con bicarbonato bajo.
- Alcalosis metabólica si pH > 7,45 con bicarbonato alto.
- Acidosis respiratoria si pH < 7,35 con PCO₂ alta.
- Alcalosis respiratoria si pH > 7,45 con PCO₂ baja.

La compensación de un trastorno metabólico se hace con el pulmón. Si el niño tiene una alcalosis metabólica, hipoventilará por lo que el CO₂ aumentará.

Los trastornos respiratorios se compensan con el riñón. Si hay acidosis respiratoria los riñones eliminan H⁺ y retienen bicarbonato, por lo que éste sube. En caso de alcalosis respiratoria, los riñones retienen H⁺ y eliminan bicarbonato, por lo que éste baja.

Grados

El grado de deshidratación se corresponde con el porcentaje de peso corporal que se ha perdido, pues se asume que una pérdida aguda de peso corresponde a agua y electrólitos y no a masa corporal. En ocasiones, no se dispone del dato de peso previo, por lo que es necesario recurrir a signos clínicos que, de forma indirecta, permiten estimar el grado de deshidratación. Se puede clasificar clínicamente en tres grados (**Tabla 6**).

	Leve	Moderada	Grave
Lactantes	< 5%	5-10%	> 10%
Niños mayores	< 3%	3-7%	> 7%

Tabla 6. Grados de deshidratación en función del porcentaje de pérdida de peso

Tratamiento

Una vez detectado y valorado el grado de deshidratación, éste debe ser corregido considerando que al paciente se le han de aportar:

- Los líquidos y los electrolitos que ha perdido → déficit.
- Los que necesita para su metabolismo basal → necesidades basales.
- Los que puede continuar perdiendo → pérdidas mantenidas.

En un niño deshidratado, la mejor forma de valorar la respuesta al tratamiento es midiendo la diuresis, que aumentará progresivamente conforme se restaure el déficit hídrico.

La tendencia actual es emplear, en la medida de lo posible, la rehidratación vía oral, por ser más adecuada y fisiológica, reservando la intravenosa para cuando la oral esté contraindicada (deshidratación grave, inestabilidad hemodinámica, íleo paralítico o abdomen potencialmente quirúrgico, trastorno de conciencia o fracaso de la rehidratación oral).

- **Rehidratación oral.** En los países desarrollados, se emplean soluciones hiposódicas ($\text{Na} 60 \text{ mEq/l}$) (MIR 13-14, 180).
- **Rehidratación intravenosa.** En los pacientes con deshidratación moderada en la que ha fracasado la rehidratación oral, o grave, se utilizará un suero fisiológico con glucosa. Posteriormente, el tipo de deshidratación marcará el tipo de fluido a utilizar y la rapidez de su administración.

Recuerda

En las deshidrataciones no isotónicas la rehidratación se ha de hacer lentamente, por el riesgo de:

- Mielinólisis central pontina si se corrige rápido una deshidratación hipotónica. Se debe reponer en 24 horas.
- Edema cerebral si se corrige rápido una deshidratación hipertónica. Se debe reponer en 48-72 horas.

2.5. Talla baja

Se considera talla baja cuando el niño se encuentra por debajo de -2 DS o menos del p3 para su edad y sexo (afecta al 3% de la población). Los datos que hay que tener en cuenta al evaluar una talla baja son la velocidad de crecimiento, la talla de los padres y el desarrollo puberal (estadios de Tanner). La velocidad de crecimiento es el marcador más sensible para la detección precoz de patologías del crecimiento (MIR 09-10, 166). Se considera hipocrecimiento cuando la velocidad de crecimiento es menor al p25 o -1 DS de manera continuada.

Se puede clasificar en dos grandes grupos:

- **Variantes de la normalidad o talla baja idiopática** (80% del total):
 - Talla baja familiar.
 - Retraso constitucional del crecimiento y del desarrollo.
- **Patológicos:**
 - **Armónicos** (proporciones corporales normales):
 - > Prenatal. CIR (cromosomopatías, tóxicos, infecciones congénitas...).
 - > Posnatal. Enfermedades sistémicas crónicas, enfermedad celíaca, desnutrición, alteraciones metabólicas y endocrinas (déficit de GH, hipotiroidismo, Cushing, pseudohipoparatiroidismo...). En el déficit de GH congénito el crecimiento prenatal es normal, ya que *intratuero*, la hormona más implicada en el crecimiento es la insulina.
 - **Disarmónicos** (desproporción de segmentos corporales). Desplazamientos óseos, raquitismo, cromosomopatías (Turner), otros síndromes (MIR 16-17, 179).

Dentro del estudio de talla baja, se suele solicitar:

- Analítica de sangre: hemograma, bioquímica, gasometría, marcadores de celiaquía, hormonas tiroideas e IGF1 e IGBP3.
- Edad ósea.
- Cariotipo en algunos casos.

Talla baja familiar

Es la causa más frecuente de talla baja. La talla del RN es algo inferior a la media de la población general. Existe historia familiar de talla baja. La curva de crecimiento es igual o inferior al p3, discurriendo de forma paralela. La pubertad se produce a la edad habitual, pero el estirón puberal es igual o inferior a la media. La talla adulta final es baja, pero dentro de los límites de lo esperado para su talla genética. Todas las pruebas de laboratorio son normales y no existe discordancia entre la edad ósea y la cronológica.

Recuerda

Se define talla baja a la que está por debajo del percentil 3 según la población de referencia.

Retraso constitucional del crecimiento y del desarrollo

La talla y el peso son normales al nacimiento y durante el primer año de vida. Entre este momento y hasta los 2-3 años, el crecimiento sufre una desaceleración transitoria, quedando la talla y el peso en el p3 o por debajo. A partir de entonces, vuelven a recuperar una velocidad de crecimiento normal para su edad (aproximadamente 5 cm/año). Típicamente, la edad ósea está ligeramente retrasada con respecto a la cronológica; este retraso se inicia en el periodo de desaceleración transitoria del crecimiento (MIR 16-17, 176).

Generalmente, existe una historia familiar de talla baja durante la infancia y de retraso de la pubertad. El pronóstico de talla para estos niños es bueno pudiendo alcanzar los valores de la normalidad en el 80-90% de los casos (Figura 7 y Tabla 7).

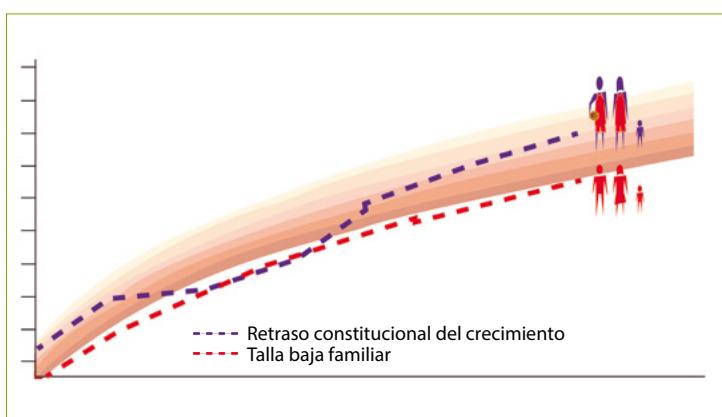


Figura 7. Patrones de crecimiento

	Talla baja familiar	Retraso constitucional del crecimiento
Talla RN	Menor de la normal	Normal
Velocidad de crecimiento	Normal	Menor de lo normal, luego normal
Antecedentes familiares	De talla baja	De pubertad retrasada
Edad ósea	Igual a edad cronológica	Retrasada respecto a la edad cronológica
Talla final	Disminuida	Normal

Tabla 7. Talla baja familiar frente a retraso constitucional del crecimiento

Preguntas

MIR

- MIR 18-19, 177**
- MIR 17-18, 157, 158**
- MIR 16-17, 176, 179**
- MIR 14-15, 171**
- MIR 13-14, 175, 176, 180**
- MIR 12-13, 157, 159**
- MIR 10-11, 152**
- MIR 09-10, 166**

Atlas de imagen



ideas Clave

- ✓ Los valores antropométricos normales al nacimiento son los siguientes: peso 2.500-4.000 g, talla 50 cm y perímetro cefálico 35 cm.
- ✓ El desarrollo psicomotor sigue una dirección cefalocaudal: el sostén cefálico se inicia a los 3 meses, la sedestación a los 6 meses, la marcha a los 12-15 meses y la carrera a los 18 meses. Con respecto a los reflejos arcaicos, el reflejo de marcha automática desaparece a los 2-3 meses y el de Moro a los 6 meses.
- ✓ La leche materna contiene menos fenilalanina, menos proteínas, menos vitaminas B y K, menos sales minerales y menos calcio que la leche de vaca. La administración de leche materna se ha de hacer a demanda. La lactancia materna exclusiva prolongada más allá del sexto mes se asocia con el desarrollo de anemia ferropénica. Según la legislación vigente en la actualidad, las fórmulas artificiales de continuación deben estar enriquecidas con hierro. Los cereales con gluten no han de introducirse antes del cuarto mes ni más tarde de los 12 meses. Todos los menores de 1 año deben estar suplementados con vitamina D.
- ✓ El *Baby Led Weaning* es un nuevo método de introducción gradual de la alimentación complementaria, en el cual es el bebé quien dirige el proceso desde el inicio.
- ✓ La obesidad es el tipo de malnutrición más frecuente en nuestro medio, considerándose tal cuando el IMC es superior al p97 para la edad.
- ✓ La causa más frecuente de deshidratación en nuestro medio es la gastroenteritis. Existen tres tipos de deshidratación: hiponatrémica, isonatrémica e hipernatrémica, en función del valor de sodio (normal: 135-145 mEq/l). Una vez caracterizada la deshidratación, lo siguiente es valorar el pH del paciente. El pH normal oscila entre 7,35-7,45. Habrá acidosis si el pH es inferior a 7,35 y alcalosis si el pH es superior a 7,45. Tras consultar el pH se debe valorar el bicarbonato (valores normales: 21-30 mEq/l). Si el bicarbonato está bajo y el paciente tiene una acidosis, el origen de ésta será metabólico; de igual modo, si el bicarbonato estuviese alto y el paciente padeciera una alcalosis, el origen de la misma sería metabólico. La compensación de un trastorno metabólico se hace con el pulmón. Si el paciente tiene una acidosis metabólica, hiperventilará para compensarla, por lo que el CO₂ disminuirá; de forma inversa, si el niño tiene una alcalosis metabólica, el pulmón hipoventilará, por lo que el CO₂ aumentará.
- ✓ La mejor vía de rehidratación, siempre que se pueda, es la oral, mediante administración de suero oral hiposódico. En el proceso de rehidratación, se administrarán las necesidades basales, el déficit estimado y lo que pueda seguir perdiendo (pérdidas mantenidas). Cuando se rehidrata al paciente, el primer parámetro que se remonta es la diuresis; cuando la rehidratación se ha culminado, se recupera el peso de partida.
- ✓ Se define como talla baja aquella que está por debajo del p3 o en -2 DS con respecto a la población de referencia. La velocidad de crecimiento es el parámetro más sensible para la detección de un crecimiento patológico. La talla baja familiar (en la que la edad ósea coincide con la cronológica) es la forma más frecuente de talla baja. El retraso constitucional del crecimiento y del desarrollo (con edad ósea levemente retrasada respecto a la edad cronológica) es la segunda causa más frecuente; dado que el estirón puberal está diferido en este caso, la talla final puede acercarse a valores normales.

Casos
Clínicos

Una niña de 10 años de edad acude para valoración de un posible hipocrecimiento. Su talla actual se encuentra en el percentil 10 de la población general. Su talla genética está situada en el percentil 15 de la población de referencia. Su desarrollo sexual corresponde a una pubarquia 1 y a una telarquia 1 de Tanner. Su edad ósea es de 9 años. La velocidad de crecimiento del último año ha sido de 5 cm/año. ¿Qué situación cree usted que presenta la niña?

- 1) Crecimiento normal.
- 2) Hipocrecimiento por deficiencia de la hormona del crecimiento.
- 3) Hipocrecimiento por una enfermedad celíaca.
- 4) Hipocrecimiento por un síndrome de Turner.

RC: 1

Un lactante de 5 meses presenta deshidratación con los siguientes datos analíticos en sangre: Na: 142 mEq/l; K: 4,5 mEq/l; Cl: 115 mEq/l; pH: 7,25; HCO₃⁻: 15 mEq/l; PaCO₂: 28 mEq/l. El diagnóstico preciso es una deshidratación:

- 1) Isonatrémica aislada.
- 2) Hipernatrémica aislada.
- 3) Isonatrémica con alcalosis metabólica.
- 4) Isonatrémica con acidosis metabólica.

RC: 4

Niña de 13 años que acude a su consulta de Endocrinología tras reciente diagnóstico de tiroiditis de Hashimoto. La madre de la paciente le comenta además que su hija es la más bajita de la clase y que “no ha pegado el estirón”. A la exploración, usted encuentra que la paciente presenta un fenotipo peculiar, destacando un cuello alado, edema de extremidades y *genu valgo*. El estadio de Tanner es de 1. Ante la patología que sospecha, la actitud inicial será:

- 1) Extracción de analítica sanguínea completa, cariotipo y estudio de edad ósea.
- 2) Extracción de analítica sanguínea con hormonas tiroideas y derivación a Traumatología.
- 3) Administración de análogos de GnRH y revisión en 6 meses.
- 4) Extracción de analítica sanguínea para estudio de función tiroidea de la paciente y su madre.

RC: 1

Un niño de 7 meses deshidratado, con vómitos, diarrea y fiebre presenta la siguiente analítica: Hb: 11,6 g/dl; Hto: 39%; leucocitos: 14.900/mm³ (neutrófilos: 63%; linfocitos: 30%; monocitos: 7%); plaquetas: 322.000/mm³; osmolaridad: 295 mOs/l; Na: 137 mEq/l; K: 5,6 mEq/l; Ca iónico: 1,2 mmol/l; pH: 7,20; PCO₂: 25 mmHg; HCO₃⁻: 11 mEq/l; EB: -19 mEq/l; lactato: 5,3 mmol/l; creatinina: 0,42 mg/dl. ¿Cuál es la valoración metabólica de esta deshidratación?

- 1) Deshidratación isotónica con acidosis mixta.
- 2) Deshidratación hipotónica con acidosis metabólica.
- 3) Deshidratación isotónica con acidosis metabólica.
- 4) Deshidratación hipertónica con acidosis metabólica.

RC: 3

Lactante varón de 6 meses que acude a Urgencias con cuadro de 3 días de evolución de siete deposiciones líquidas diarias sin productos patológicos. No ha tenido vómitos. A la exploración, mucosas algo secas, ojeroso, diuresis conservada. ¿Cuál cree usted que es la primera opción terapéutica a realizar con este paciente?

- 1) Alta a domicilio con indicaciones higiencodietéticas.
- 2) Ingreso en planta de Pediatría para rehidratación intravenosa lenta dada su corta edad.
- 3) Inicio de rehidratación oral con solución de rehidratación hiposódica y si tolera adecuadamente, valorar alta a domicilio según estado de hidratación.
- 4) Extracción de analítica sanguínea completa y coprocultivo y valorar posteriormente tratamiento según resultados.

RC: 3

03



Recuerda

Palabras clave en el MIR:

- Vía aérea superior → estridor INSpiratorio
- Vía aérea inferior → estridor ESPiratorio
- Tráquea → estridor INSpiratorio/ESPiratorio

3.1. Estridor congénito (laringomalacia y traqueomalacia)

La laringomalacia se define como una inmadurez en mayor o menor grado de la epiglotis, que supone una flacidez de las estructuras que colapsan a nivel supraglótico en la inspiración, produciendo un típico estridor inspiratorio. Esta misma situación se puede producir a nivel traqueal, con una debilidad de las paredes que pueden colapsar en inspiración o espiración y producir un típico estridor bifásico. Éstas son las causas más frecuentes de estridor congénito.

Manifestaciones clínicas

La principal manifestación es el estridor con tono alto, inspiratorio en el caso de la laringomalacia y acompañado de sibilancias o ruidos espiratorios en el caso de presentar traqueomalacia. Suele estar presente desde los primeros días o semanas de vida. Habitualmente se escucha, sobre todo, cuando el niño está en decúbito supino, llorando o haciendo esfuerzos. Generalmente es leve y va desapareciendo con el paso del tiempo. Algunos pacientes asocian dificultad respiratoria importante.

Diagnóstico

Normalmente el diagnóstico es clínico, no siendo precisas pruebas diagnósticas complementarias salvo que sea un estridor importante, continuo o con datos de dificultad respiratoria, en cuyo caso el diagnóstico se hace por laringoscopia directa o por fibroendoscopia.

Es importante realizar un diagnóstico diferencial con malformaciones de la vía aérea, malformaciones vasculares, bocio...

Tratamiento

En más del 80% de los casos el proceso se resuelve espontáneamente y no precisa tratamiento específico.

ORIENTACIÓN MIR

La patología respiratoria es el motivo de consulta más frecuente en pediatría. Es importante saber diferenciar la clínica de cada cuadro y conocer más profundamente la bronquiolitis, la laringitis y la tos ferina, por ser altamente frecuentes. Respecto a la fibrosis quística, es importante saber cómo sospecharla y diagnosticarla.

Sólo si produce dificultad respiratoria significativa requiere tratamiento quirúrgico o instrumental (*stent*).

3.2. Laringitis

La laringitis es un cuadro de obstrucción de la vía aérea superior caracterizado por la presencia de tos perruna o metálica, afonía, estridor inspiratorio y dificultad respiratoria. También conocido clásicamente como *crup*, este cuadro puede dividirse en laringitis vírica o aguda y laringitis espasmódica o estridulosa. Desde el punto de vista práctico, no hay diferencias a efectos de tratamiento entre ambas laringitis, que afectan principalmente a niños con edades comprendidas entre 3 meses y 5 años.

Laringitis vírica o aguda

- **Etiología.** Está causada por virus *parainfluenzae* (sobre todo el 1, que supone el 75% de los casos), virus *influenza A y B*, virus respiratorio sincitial (VRS), adenovirus y rinovirus. La etiología bacteriana es poco frecuente, aunque algunos casos se han relacionado con *Mycoplasma pneumoniae*. Tiene predominio estacional, produciéndose la mayoría de las veces en otoño (*parainfluenza*) e invierno.
- **Clínica.** Se presenta como un cuadro de catarro de vías altas de 2-3 días de evolución, apareciendo posteriormente de forma progresiva la clínica clásica de la laringitis con tos perruna/metálica, afonía, estridor de predominio inspiratorio y dificultad respiratoria variable, cuadro que empeora claramente por la noche y con el llanto o la agitación. Es posible que se acompañe de fiebre.
- **Tratamiento:**
 - **Oxigenoterapia.** Si presenta hipoxemia o dificultad respiratoria marcada.
 - **Corticoides.** La dexametasona (v.o./i.m./i.v.) constituye el tratamiento de elección, preferentemente por vía oral para evitar la agitación del niño. La budesonida nebulizada puede ser útil en un paciente sin tolerancia oral.
 - **Adrenalina nebulizada.** Se administra junto con la dexametasona en procesos moderados-graves. Su efecto es inmediato y dura aproximadamente 2 horas, pudiendo presentar "efecto rebote", por lo que se debe dejar al paciente en observación tras la administración.
 - **Heliox.** Gas medicinal formado por oxígeno y helio. Puede ser útil en el manejo de las laringitis graves.
 - **Intubación y ventilación mecánica.** En casos de gravedad y falta de respuesta.
 - **Ambiente húmedo y frío.** Se usa empíricamente (su utilidad no está avalada por ensayos clínicos).

Laringitis espasmódica o estridulosa

La laringitis espasmódica es una hiperreactividad laríngea ante estímulos inespecíficos:

- **Etiología.** Se desconoce, si bien en ella pueden participar diversos factores, entre los que cabe citar el estrés, la atopia, el reflujo gastroesofágico (RGE) y el antecedente de laringitis vírica. Tiene predominio familiar y es más frecuente en niños entre 2-6 años.
- **Clínica.** Tiene un debut brusco y nocturno. El niño se despierta agitado, con tos metálica, estridor inspiratorio y dificultad respiratoria. No suele haber fiebre. Al día siguiente, habitualmente, el paciente muestra mejoría, aunque el proceso puede ser recurrente.
- **Tratamiento.** Se utiliza el mismo tratamiento ya expuesto en el caso de la laringitis vírica.

3.3. Epiglotitis aguda

Etiología y epidemiología

La etiología y la epidemiología de esta enfermedad han cambiado enormemente tras la instauración de la vacuna conjugada contra *Haemophilus influenzae* tipo B (Hib), que era el patógeno causante de la mayor parte de los cuadros. Actualmente, la incidencia global de la enfermedad ha disminuido drásticamente. La epiglotitis por otros gérmenes (*Streptococcus pyogenes*, *Streptococcus pneumoniae* y *Staphylococcus aureus*) es poco frecuente y más benigna. Sin embargo, no debe olvidarse *H. influenzae* tipo B en aquellos pacientes no vacunados o con pauta incorrecta de vacunación. Afeta a niños entre 2-6 años, con una incidencia máxima entre los 2-3 años.

Recuerda

H. influenzae tipo B, agente clásico de la epiglotitis aguda, ha sido desplazado en la actualidad por otros patógenos, como *S. pyogenes*, *S. pneumoniae* y *S. aureus*.

Clínica

Comienza con fiebre alta; el niño presenta mal estado general, babeo, dificultad respiratoria y estridor inspiratorio. Empeora con el llanto y con el decúbito supino, haciendo que el niño permanezca en "posición de trípode" (Figura 1), es decir, sentado con el cuello en hiperextensión, la boca abierta con protrusión de la lengua y babeo. No suele existir tos, ni afonía y el estridor no es tan llamativo como en las laringitis. Los niños de mayor edad pueden quejarse previamente de disfagia y de dolor de garganta. Es posible que la evolución hacia una situación de shock sea rápida, con palidez, cianosis, alteración de la conciencia y muerte.

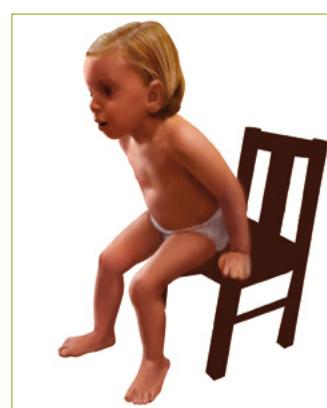


Figura 1. Posición de trípode

Diagnóstico

Ante la sospecha de una epiglotitis es necesario:

- Evitar la manipulación de la cavidad oral y de la faringe. El niño debe permanecer en una postura cómoda en presencia de los padres, ya que el llanto y la posición de decúbito supino favorecen la obstrucción de la vía aérea. Por el mismo motivo, deben evitarse canalizaciones de vía y realización de analítica en el primer momento.
- Realizar un examen laríngeo en quirófano y, si se confirma el diagnóstico (mediante visualización de una epiglotis grande, hinchada, de color "rojo cereza", Figura 2), se procederá a la intubación para asegurar la vía aérea.
- Se puede hacer, en casos de sospecha leve, una radiografía lateral de faringe, en la que se visualizará tumefacción del espacio supraglótico o "signo del dedo pulgar" (Figura 3).
- En la analítica aparece leucocitosis con neutrofilia y elevación de reactantes de fase aguda. El hemocultivo tiene una rentabilidad muy alta.

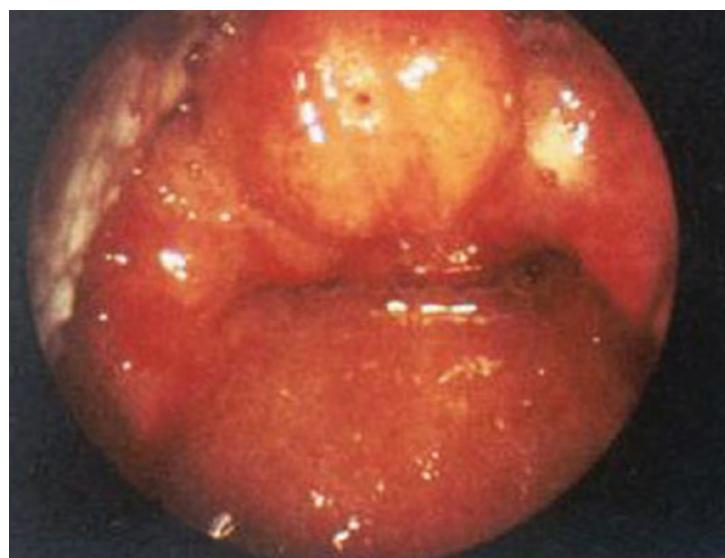


Figura 2. Color "rojo cereza" característico de la epiglotitis

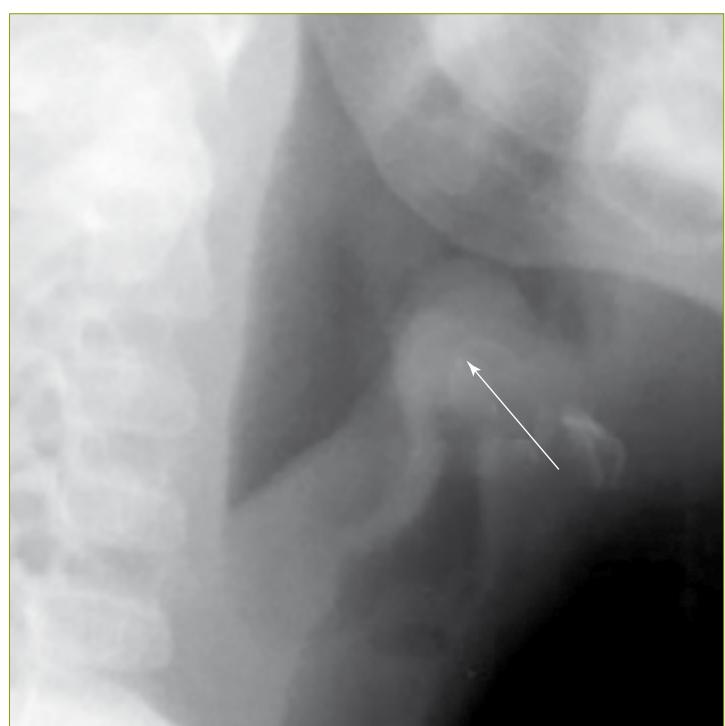


Figura 3. Epiglotitis

Tratamiento

En el tratamiento es necesario:

- Asegurar una vía aérea permeable mediante intubación en condiciones de seguridad (quirófano, UCI).
- Antibióticos: cefalosporina 3.^a (ceftriaxona o cefotaxima) + vancomicina.

Pronóstico

La epiglotitis no tratada presenta una mortalidad de hasta el 25%, pero si se hace un diagnóstico y un tratamiento adecuados en las primeras fases de la enfermedad, el pronóstico es excelente.

3.4. Traqueítis bacteriana

- **Etiología.** El principal agente etiológico es *S. aureus*, aunque existen otros como *Moraxella* o *Haemophilus influenzae*.
- **Clínica.** Es un cuadro que comparte características con la laringitis y la epiglotitis. Habitualmente, tras un cuadro de infección respiratoria de las vías altas, se produce un empeoramiento progresivo, con fiebre, dificultad respiratoria de intensidad creciente y aparición de estridor mixto al afectarse la tráquea (inspiratorio y espiratorio).
- **Diagnóstico.** Es esencialmente clínico. Dependiendo de la gravedad, se debe proceder de forma similar a como se hace en la epiglotitis, con aislamiento precoz de vía aérea y exploración en quirófano. En el hemograma se observa leucocitosis con desviación izquierda y elevación de reactantes de fase aguda.
- **Tratamiento:**
 - Hospitalización del niño.
 - Oxigenoterapia a demanda.
 - Antibióticos: cefalosporina 3.^a (cefotaxima o ceftriaxona) + vancomicina.
 - Intubación, si aparece gran dificultad respiratoria.

Recuerda

El estridor inspiratorio es típico de la afectación de la laringe y el estridor mixto (inspiratorio y espiratorio) lo es de la afectación de la tráquea.

La **Tabla 1** y la **Figura 4** resumen las diferentes entidades comentadas en los apartados anteriores.

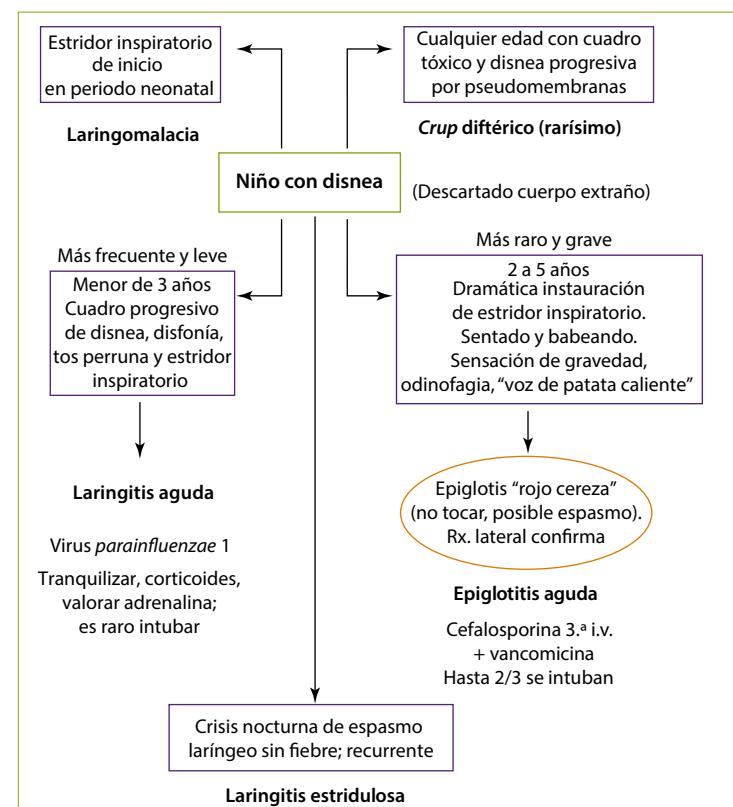


Figura 4. Patología de vía aérea superior

3.5. Bronquiolitis aguda

La bronquiolitis se define como el primer episodio de dificultad respiratoria con sibilancias, de causa infecciosa, en un niño de menos de 2 años (bronquiolitis aguda típica). El segundo o ulteriores episodios de hipereactividad de la vía aérea constituyen cuadros distintos denominados sibilantes recurrentes o broncoespasmos de repetición. La bronquiolitis es la causa más frecuente de hospitalización en menores de 1 año.

Etiología

El virus respiratorio sincitial (VRS) es el agente causal que presenta mayor incidencia (60-80%). El resto de casos lo provocan otros agentes, como rinovirus, metapneumovirus, adenovirus, *parainfluenzae*, *influenzae* y bocavirus, entre otros.

	Laringitis espasmódica	Laringitis vírica	Epiglotitis aguda	Traqueítis bacteriana
Etiología	Multifactorial/desconocido	Virus <i>parainfluenzae</i> 1 (el más frecuente)	Cocos grampositivos	<i>S. aureus</i>
Antecedentes	No hay (a veces RGE)	Catarro vías altas	–	Catarro vías altas
Clínica	• Espasmo laringeo recortado (generalmente nocturno) • No fiebre	Fiebre, tos perruna, disfonía, disnea alta, estridor inspiratorio	Fiebre alta + babeo + disfagia + disnea + cabeza extendida	Fiebre alta + tos + estridor mixto
Duración	1-2 noches	Días-semanas	Fulminante	Días-semanas
Tratamiento	• Ambiente tranquilo • Corticoides • Adrenalina nebulizada		• Asegurar vía aérea + oxígeno • Antibiótico i.v. • Tratamiento en UCI	• Oxígeno • Valorar intubación • Antibiótico i.v.

Tabla 1. Diagnóstico diferencial de patologías con afectación de vía aérea superior

Epidemiología

La fuente de infección suele ser familiar. En niños mayores y en adultos ocasiona cuadros pseudogripales y bronconeumonías (no hay portador sano del VRS). La transmisión se produce por vía respiratoria, pero también es posible mediante fómites. Cursa en brotes epidémicos que se inician habitualmente en el mes de octubre y finalizan en marzo (**MIR 14-15, 225**).

Fisiopatología

Durante una infección por VRS tiene lugar una obstrucción bronquiolar causada por edema, acúmulo de moco y detritus celulares, con lo que disminuye el radio de la vía aérea, con el subsiguiente aumento de la resistencia al paso de aire. Esta obstrucción bronquiolar provocará atrapamiento aéreo a través de un mecanismo valvular; y, en casos de obstrucción completa, aparecerán atelectasias. Todo ello alterará el cociente ventilación-perfusión con el desarrollo de una hipoxemia progresiva. Los niveles de PCO₂ se mantendrán en un rango normal, e incluso bajo, debido a la polipnea asociada, pero cuando el niño se agote y disminuya su frecuencia respiratoria, se desarrollará una hipercapnia progresiva.

Manifestaciones clínicas

El cuadro típico es el de un lactante con catarro de vías altas en las 24-72 horas previas, que comienza con dificultad respiratoria progresiva, tos seca, febrícula o fiebre y rechazo de las tomas. En la exploración, el paciente está taquipneico con signos de dificultad respiratoria (aleteo nasal, retracciones subcostales, intercostales, supraclavículares o supraesternales). En la auscultación, es posible objetivar espiración alargada, sibilancias espiratorias, *roncus*, subcrepitantes dispersos e hipoventilación (**Figura 5**).



Figura 5. Distrés respiratorio en bronquiolitis

Recuerda

El dato más típico en la exploración de un paciente con bronquiolitis son las sibilancias.

Diagnóstico

El diagnóstico es **clínico**, por lo que no son necesarias pruebas complementarias para establecer el diagnóstico, aunque sí para valorar la gravedad, la aparición de complicaciones o para la realización de un diagnóstico diferencial en aquellos casos que no evolucionen según lo esperado.

- **Radiografía de tórax** (se observará hiperinsuflación y áreas dispersas de condensación/atelectasias). Indicada sólo en caso de dudas diagnósticas, enfermedad previa cardiológica, pacientes inmunodeprimidos o empeoramientos bruscos (**Figura 6**).
- **Detección de antígenos virales en secreciones respiratorias** para el diagnóstico etiológico. Se puede realizar en los pacientes que precisan ingreso hospitalario aunque las medidas de aislamiento deberían ser las mismas independientemente del virus causal.
- **Gasometría.** Permite valorar la gravedad del proceso, realizándola en casos de importante dificultad respiratoria, somnolencia o hipoxemia mantenida.



Figura 6. Bronquiolitis: radiografía de tórax

Diagnóstico diferencial

Se debe realizar diagnóstico diferencial con laringotraqueítis, asma, neumonía bacteriana, tos ferina, malformaciones pulmonares, cardiopatía, fibrosis quística y aspiración por RGE.

Tratamiento

El tratamiento consiste en:

- Oxigenoterapia y asistencia respiratoria si precisa.
- Hidratación y nutrición adecuada. Oral y fraccionada, de forma electiva; intravenosa o mediante sonda nasogástrica, en caso de intolerancia oral o dificultad respiratoria grave.
- Lavados nasales con suero fisiológico, aspiración de secreciones y posición semiincorporada con elevación de la cabecera de la cuna 30°.
- Tratamiento farmacológico. En los pacientes con bronquiolitis sigue siendo objeto de continua revisión y profundo debate. La ausencia de fármacos de eficacia demostrada explica que las últimas Guías de Práctica Clínica sean cada vez más restrictivas respecto al uso de medicamentos. La evidencia disponible se resume en la **Tabla 2**.

Tratamientos recomendados	Tratamientos no recomendados
<ul style="list-style-type: none"> Oxigenoterapia Hidratación adecuada 	<ul style="list-style-type: none"> Salbutamol Adrenalina Corticoides Antibióticos Antivirales Humidificación ambiental Suero salino fisiológico/hipertónico nebulizado Fisioterapia respiratoria

Tabla 2. Tratamiento de la bronquiolitis aguda (MIR 16-17, 182)

Recuerda

En el manejo ambulatorio y hospitalario de los pacientes con bronquiolitis tienen un papel fundamental las medidas generales de soporte, así como la oxigenoterapia y la asistencia respiratoria en aquellos que precisen ingreso.

Profilaxis de la bronquiolitis por VRS

Consiste en la administración de palivizumab durante la época de epidemia del VRS (octubre-marzo). Palivizumab es un anticuerpo monoclonal anti-VRS de administración mensual intramuscular; está indicado en prematuros, niños con enfermedad pulmonar crónica, cardiopatía congénita compleja e inmunodeprimidos hasta que cumplen 2 años de edad.

3.6. Tos ferina

La tos ferina es una infección aguda del tracto respiratorio causada por *Bordetella*. Existen siete especies de este género, siendo *B. pertussis* y *B. parapertussis* los patógenos más frecuentes. Se denomina **síndrome pertusoide** a aquellos cuadros clínicos similares a la tos ferina pero más leves y menos prolongados, y en cuya etiología están implicados diversos gérmenes, tanto bacterianos como virales.

Epidemiología

La tos ferina es una enfermedad endémica con brotes epidémicos cada 3-5 años. La incidencia está aumentando en los últimos 20 años, especialmente entre adolescentes y adultos jóvenes. Es una infección muy contagiosa. La transmisión se produce por contacto estrecho con enfermos a través de gotas diseminadas eficazmente por la tos.

Clínica (MIR 15-16, 235)

Los **estadios de la enfermedad clásica** son los siguientes:

- Periodo de incubación** (7-12 días).
- Periodo catarral** (1-2 semanas). Es indistinguible de un catarro común. Es la fase de máxima contagiosidad.
- Periodo paroxístico** (2-6 semanas). La tos se acentúa hasta volverse paroxística. Los accesos de tos (denominados clásicamente "quintas") comienzan con un aura de ansiedad, seguidos de una inspiración profunda y de golpes de tos consecutivos ("metralleta") que provocan congestión facial y cianosis; al final, aparece un estridor inspiratorio ("gallo"). Es típico el agotamiento al finalizar el episodio.

En relación con la tos puede aparecer vómitos, hemorragias subconjuntivales, epistaxis y petequias en cara. Entre episodio y episodio, el paciente está perfectamente, afebril y sin alteraciones en la auscultación. La tos se desencadena con cualquier estímulo físico o psíquico (**Figura 7**) (MIR 16-17, 180).

- Periodo de convalecencia.** El número, la gravedad y la duración de los episodios disminuyen.



Figura 7. Tos ferina: periodo paroxístico (audio)

Hay que referirse a las siguientes **formas atípicas**:

- Neonatos y lactantes pequeños.** La tos puede no ser prominente apareciendo con frecuencia cianosis y pausas de apnea acompañadas de desaturación y bradicardia. Es el grupo de mayor morbilidad. Esta forma se ha relacionado con la muerte súbita del lactante.
- Adolescentes y adultos.** Padeцен formas leves de tos irritativa prolongada pero son los reservorios de la enfermedad a partir de los cuales se contagian los lactantes y los niños pequeños.

Diagnóstico

Se define como "caso confirmado de tos ferina" aquél en el que el paciente presenta tos de cualquier duración y cultivo o PCR positiva en secreciones nasofaríngeas. Se habla de "caso probable de tos ferina" cuando existe clínica compatible sin tener aún confirmación microbiológica.

El cultivo de secreciones nasofaríngeas constituye la prueba de referencia para el diagnóstico. Otras técnicas incluyen la PCR en secreciones nasofaríngeas (más rentable y rápido que el cultivo) o el estudio serológico.

En las pruebas analíticas, aun siendo *Bordetella* un agente bacteriano, la leucocitosis a expensas de linfocitos es característica de la fase catarral tardía y paroxística; la neutrofilia sugiere sobreinfección bacteriana. Esta linfocitosis puede ser extrema (reacción leucemoide con más de 100.000 linfocitos) en algunos casos, y junto con una situación de insuficiencia respiratoria progresiva con hipertensión pulmonar acompañada de complicaciones neurológicas conforman el cuadro clínico de mayor gravedad denominado **tos ferina maligna**, más frecuente en lactantes menores de 3 meses.

Profilaxis

- Quimioprofilaxis.** Con macrólidos (azitromicina) a todos los familiares y contactos estrechos del paciente, independientemente de la edad o de su situación vacunal.

- **Inmunización activa.** La inmunización universal es el eje de la prevención de la tos ferina, aunque ni la vacuna ni la propia enfermedad confieren protección duradera (existiendo una pérdida de la protección entre los 6-10 años de la última dosis).
- **Vacunación de la embarazada.** Actualmente, se administra la vacuna entre las semanas 28 y 36 de gestación, confiriendo inmunidad al RN por el paso transplacentario de anticuerpos.

Tratamiento

Es preciso instaurar tratamiento antibiótico siempre que se sospeche la enfermedad tras la recogida de secreciones nasofaríngeas para cultivo o PCR. Los macrólidos son de elección (azitromicina). Es eficaz para prevenir la enfermedad si se administra en el periodo de incubación; en la fase catarral aminora o acorta los síntomas, pero en la fase paroxística no tiene gran efecto en la clínica (**MIR 09-10, 173**).

El protocolo de tratamiento es el siguiente:

- Ingreso hospitalario con monitorización en menores de 3 meses, en RN pretérmino, en pacientes con patología de base o en el caso de presentar pausas de apnea o signos de gravedad.
- Aislamiento respiratorio estricto los primeros 5 días de tratamiento.
- Ambiente tranquilo, limitando cualquier estímulo que pueda desencadenar los accesos de tos.
- Oxigenoterapia y asistencia respiratoria si precisa.

3.7. Fibrosis quística

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad hereditaria autosómica recesiva potencialmente mortal más frecuente en la raza caucásica (afecta a 1/2.000-3.000 RN vivos). Es la principal causa de enfermedad pulmonar grave en niños y origen importante de insuficiencia pancreática exocrina en edades tempranas.

Genética

La FQ se asocia a la mutación en el gen que codifica la proteína CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*). El gen responsable se localiza en el brazo largo del cromosoma 7. La proteína CFTR funciona como un canal de cloro y se encuentra en la membrana de las células epiteliales, regulando el flujo de electrólitos y de agua. Se han descrito más de 1.600 mutaciones del gen, de las cuales las más predominantes en nuestro medio son la ΔF508 (F508del; pérdida del aminoácido fenilalanina en el codón 508) y la G542X. En España, la mutación ΔF508 se encuentra en el 53% de los pacientes con FQ. Aquellas mutaciones consideradas graves suelen implicar afectación pancreática; sin embargo, el genotipo no predice la gravedad de la enfermedad pulmonar, ni la presencia de hepatopatía.

Patogenia

La alteración de la regulación de los canales iónicos de las membranas celulares produce secreciones deshidratadas y espesas, lo que ocasiona obstrucción al flujo aéreo pulmonar, obstrucción ductal con destrucción secundaria del tejido exocrino del páncreas, así como un contenido luminal excesivamente viscoso y un íleo meconial en el tubo digestivo. Puede haber también problemas obstructivos en el aparato genitourinario, el hígado, la vesícula biliar y en otros órganos en los que se encuentra esta proteína. En

las glándulas sudoríparas, ocurre el fenómeno contrario; al no ser capaces de reabsorber el cloro, tampoco pueden absorber sodio, produciendo un sudor con cantidades excesivas de sal.

Recuerda

La fibrosis quística afecta al regulador de la conductancia transmembrana (CFTR) que lo codifica un gen situado en el cromosoma 7q.

Manifestaciones clínicas (Figura 8)

A. Aparato respiratorio

En el pulmón, el incremento patológico de la consistencia de las secreciones dificulta su aclaramiento. Esta situación favorece la colonización por distintos gérmenes, generándose un círculo de obstrucción-infección-inflamación con degeneración de la pared bronquial y aparición de bronquiectasias (**Figura 9**), cuyas complicaciones son la principal causa de morbimortalidad de la enfermedad. *S. aureus* es el principal colonizador de estos pacientes en la edad pediátrica.



Figura 8. Aspecto físico de niño con fibrosis quística

La clínica respiratoria más frecuente es la siguiente:

- **Tos y expectoración.** Se produce tos en accesos y emetizante. De inicio seca y posteriormente productiva, con mala respuesta a los tratamientos y con frecuentes periodos de exacerbación. Al inicio de la enfermedad,

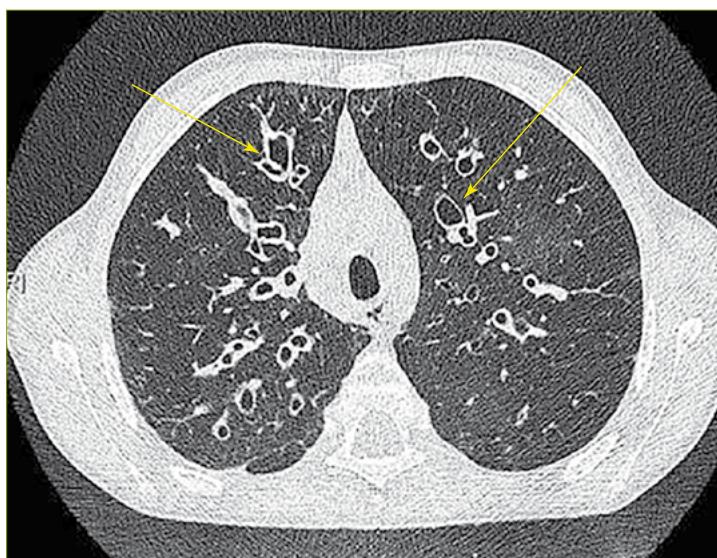


Figura 9. Bronquiectasias en paciente con fibrosis quística

el esputo es claro y poco viscoso hasta que, progresivamente, se hace más compacto, con cambios de coloración que guardan una estrecha relación con la colonización por diversas bacterias y con las reagudizaciones. De ahí la importancia de su recogida y de su estudio microbiológico para definir la actitud terapéutica a seguir en las exacerbaciones.

- **Dificultad respiratoria.** Puede observarse en el inicio del cuadro, previa al diagnóstico, en el contexto de cuadros de bronquitis de repetición, durante la evolución de la enfermedad, en las exacerbaciones infecciosas y al final del cuadro (normalmente ya en la edad adulta), cuando se hace irreversible y refractaria a todo tratamiento, llegando a precisar ventilación mecánica.
- **Infecciones.** Se deben fundamentalmente a *S. aureus*, *P. aeruginosa* y *H. influenzae*. La colonización por *Burkholderia cepacia* es de difícil erradicación y de muy mal pronóstico, lo mismo que la de *Stenotrophomonas maltophilia*, al indicar enfermedad avanzada. También se pueden encontrar bacterias del género *Mycobacterium* como colonizadores.
- **Cor pulmonale.** Insuficiencia cardíaca derecha debido a la hipertensión pulmonar que pueden desarrollar estos pacientes, secundaria a una hipoxemia permanente y refractaria. Excepcional en la edad pediátrica.
- **Aspergilosis broncopulmonar alérgica.** Hay que sospecharla ante un empeoramiento respiratorio importante y brusco, con la presencia de esputo herrumbroso, el aislamiento de *Aspergillus fumigatus* o por la presencia de eosinófilos en una muestra fresca de esputo. La concentración sérica de IgE está elevada.
- **Neumotórax y neumomediastino.** En relación con la ruptura de bullas subpleurales de forma espontánea.
- **Otros.** Hemoptisis, tórax hiperinsuflado, auscultación patológica, signos de sinusitis (voz nasal, rinorrea...), pólipos o acropaquias (su aparición en la infancia obliga siempre a sospechar FQ).

Recuerda

Ante un empeoramiento respiratorio en un paciente con fibrosis quística, siempre se debe sospechar infección respiratoria.

B. Páncreas

- **Insuficiencia pancreática exocrina.** La muestra el 85% de los pacientes, junto con la presencia de diarrea crónica de tipo esteatorrea, malnu-

trición calórico-proteica y déficit de vitaminas liposolubles (el más frecuente, el de vitamina E). La gravedad de la misma vendrá determinada por la esteatorrea.

- **Disminución de la tolerancia a la glucosa** hasta conducir a diabetes mellitus, en el 8-10% de los casos, a partir de los 10 años del diagnóstico por destrucción progresiva del páncreas, afectando a las células productoras de insulina. No es frecuente la cetoacidosis.
- **Pancreatitis.** En adultos y en adolescentes, generalmente en menos del 1%.

C. Aparato digestivo

La alteración de los canales de sodio, de cloro y de potasio en el intestino es la causa de la deshidratación y de la compactación de las secreciones, que pueden ocasionar:

- **Íleo meconial.** Entre un 10-20% de los pacientes lo presentan. Lo más frecuente es que se manifieste en las primeras 24-48 horas de vida, ocasionando clínica de obstrucción intestinal con distensión abdominal y vómitos. El 50% de los casos se asocia a malrotación, vólvulo o atresia intestinal, y la mayoría tiene microcolon por falta de uso, que es reversible una vez reinstaurada la continuidad del tránsito intestinal. El 10% tendrá una peritonitis meconial por perforación *intratrae* con calcificaciones visibles en la radiografía.
- **Síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID).** Con clínica similar al íleo meconial aunque se presenta en pacientes con edades más avanzadas en el 15% de los casos. Provoca un cuadro de estreñimiento gradual con dolor abdominal donde se pueden palpar fecalomás en fossa ilíaca izquierda.
- **Prolapso rectal.** En el 20% de los pacientes, sobre todo en menores de 5 años. Es secundario a la esteatorrea, el aumento de la presión abdominal por las crisis de tos y la hipotonía de la musculatura anal por malnutrición.
- **Reflujo gastroesofágico (RGE).** Se relaciona con el aumento de presión intraabdominal junto con la presión negativa en tórax por los accesos de tos. Pueden producirse microaspiraciones bronquiales que pueden complicar la enfermedad respiratoria.
- **Otros.** Colonopatía fibrosante, invaginación, vólvulo intestinal, afectación apendicular, infestación por *Giardia*, enfermedad celíaca, Crohn, adenocarcinoma de intestino delgado...
- **Hepatopatía.** La expresión en vías biliares de un CFTR defectuoso favorece la producción de una bilis menos fluida y menos alcalina, debido a la menor secreción de agua y de bicarbonato, lo que dificulta el flujo biliar ductal y aumenta la susceptibilidad del epitelio biliar a lesionarse. La afectación hepatobiliar crece con la edad. El íleo meconial es un factor de riesgo para el desarrollo de hepatopatía. Su gravedad oscila desde hipertransaminasemia asintomática hasta cirrosis biliar (se observa en un 2-5% de los pacientes).

D. Otras manifestaciones

Pueden citarse las siguientes:

- **Deshidratación.** Con hiponatremia e hipocloremia, coincidiendo con gastroenteritis o en épocas de calor (por pérdida excesiva de sal) (MIR 12-13, 161).
- **Azoospermia** en el varón (por atresia de los conductos deferentes) e **infertilidad** en la mujer (por cervicitis y salpingitis de repetición).

Diagnóstico

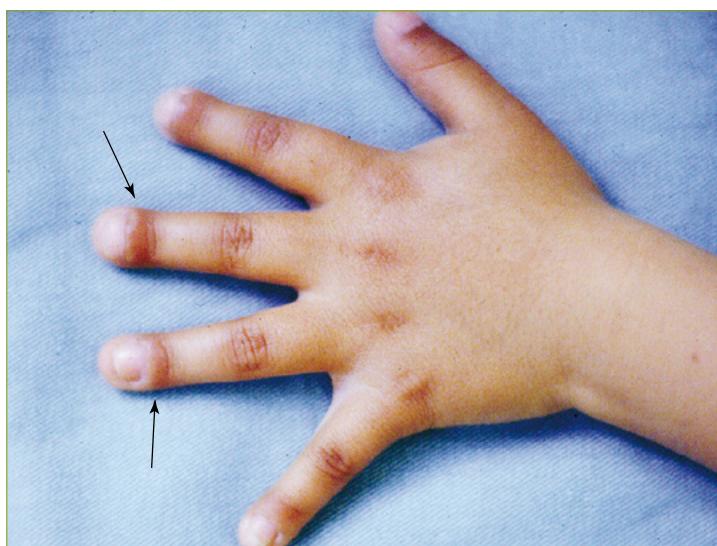
Para el diagnóstico de FQ ha de cumplirse un criterio inicial (de sospecha) más un criterio de confirmación (Tabla 3).

FQ: criterios de sospecha
<ul style="list-style-type: none"> • Al menos una característica fenotípica • Hermano/a con FQ diagnosticada • Cribado neonatal positivo
FQ: criterios de confirmación
<ul style="list-style-type: none"> • Test del sudor positivo • Identificar una mutación de FQ en ambas copias del gen que codifica CFTR • Test de diferencia de potencial nasal positivo

Tabla 3. Criterios de sospecha y de confirmación de fibrosis quística

• **Características fenotípicas:**

- **Enfermedad sinopulmonar crónica** manifestada por:
 - > Colonización persistente con patógenos típicos de FQ: *S. aureus*, *H. influenzae*, *P. aeruginosa* mucoide y no mucoide y *B. cepacia*.
 - > Tos y expectoración crónica.
 - > Alteraciones persistentes en radiografía de tórax: bronquiectasias, atelectasias, infiltrados, hiperinsuflación, entre otras.
 - > Obstrucción de la vía aérea manifestada por sibilancias y atrapamiento aéreo.
 - > Pólips nasales.
 - > Acropaquias (**Figura 10**).
- **Anomalías gastrointestinales y nutricionales:**
 - > **Intestinales:** íleo meconial, SOID, prolapsio rectal.
 - > **Pancreáticas:** insuficiencia pancreática, pancreatitis recurrente.
 - > **Hepáticas:** enfermedad hepática crónica evidenciada clínicamente o histológicamente.
 - > **Nutricionales:** malnutrición proteicocalórica, hipoproteinemia, deficiencia de vitaminas liposolubles.
- **Síndromes de pérdida de sal.**
- **Anomalías urogenitales en el varón:** azoospermia obstructiva.

**Figura 10.** Fibrosis quística: acropaquias

- **Cribado neonatal.** Se basa en el hallazgo de cifras elevadas de tripsinógeno inmunorreactivo (TIR) en sangre de talón del RN. El tripsinógeno se produce en el páncreas y se transporta al intestino, donde se activa para formar la enzima tripsina. En la FQ, los gruesos tapones de moco pueden obstruir los conductos pancreáticos e impedir el acceso del tripsinógeno al intestino y elevar los niveles en sangre. En la actualidad, el cribado neonatal posibilita el diagnóstico temprano de

la mayoría de los pacientes con FQ, mejorando el estado nutricional, la calidad de vida y, probablemente, la supervivencia.

- **Test del sudor (ionotest).** Se basa en el déficit de reabsorción de cloruro en las glándulas sudoríparas. Dos determinaciones de la concentración de cloro en sudor $> 60 \text{ mmol/l}$ confirman el diagnóstico; valores por debajo de 30 mEq/l dan un resultado negativo y entre $30-60 \text{ mEq/l}$, dudoso.

En el RN se puede realizar este test a partir de las primeras 48 horas de vida, si bien puede ser difícil obtener la cantidad requerida de sudor al menos en las 2-3 primeras semanas de vida. Hay numerosas circunstancias que pueden ocasionar test falsamente positivos (aunque generalmente estos procesos se diferencian bien de la FQ por la clínica); por otra parte, el edema puede ser causa de un resultado falsamente negativo (**Figura 11**).

**Figura 11.** Test del sudor

- **Estudio genético.** Para determinar la presencia de mutaciones causantes de FQ en ambas copias del gen, se utiliza un kit que comprende las mutaciones más frecuentes en cada región con las que es posible llegar al diagnóstico hasta en el 80% de los casos. En países con mayor variabilidad étnica, puede ser necesaria la secuenciación completa del gen para hallar las mutaciones responsables.

Recuerda

El test del sudor es positivo cuando se obtienen dos determinaciones de la concentración de cloro en sudor $> 60 \text{ mmol/l}$.

Tratamiento

Se abordan seguidamente los principales aspectos que comporta el tratamiento de la FQ.

A. Tratamiento respiratorio

Consiste en:

- **Tratamiento de la obstrucción.** La obstrucción es la base patogénica de la FQ. Así, la fisioterapia respiratoria es un pilar básico del tratamiento. Se emplea desde el primer momento, dos veces al día (**Figura 12**).



Figura 12. Fisioterapia respiratoria en un paciente con fibrosis quística

Para optimizar el efecto beneficioso de la fisioterapia se emplean broncodilatadores inhalados de acción corta, y para fluidificar las secreciones se utiliza DNAsa recombinante. También se utilizan aerosoles de suero salino hipertónico (5-7%) que ayudan a movilizar las secreciones.

- **Tratamiento antiinflamatorio.** Intenta romper el círculo obstrucción-infección-inflamación. Actualmente, se basa en el uso de macrólidos (azitromicina). Los corticoides orales deben limitarse por los efectos sobre la glucemia y sobre el crecimiento que acarrea su uso crónico, aunque se emplean en la aspergilosis broncopulmonar alérgica y en la hiperreactividad bronquial.
- **Tratamiento antimicrobiano.** La infección respiratoria crónica se relaciona directamente con la progresión de la enfermedad, en especial la ocasionada por *P. aeruginosa* y *B. cepacia*. En estadios iniciales, los gérmenes más frecuentes son *S. aureus* y *H. influenzae*. Los virus suponen un 40% de las exacerbaciones, cuya inflamación predispone a la infección bacteriana. Otros microorganismos implicados son los hongos (p. ej., *C. albicans*, *A. fumigatus*). Los antibióticos son el punto principal del tratamiento, y se emplean para controlar la progresión de la infección pulmonar tanto por vía oral como intravenosa o en aerosol, en pautas que se prolongan durante semanas o meses.

B. Tratamiento de las complicaciones pulmonares

Se detallan, seguidamente, las principales complicaciones pulmonares de la FQ y su tratamiento:

- **Atelectasias.** Antibioterapia intravenosa, fisioterapia respiratoria intensiva, broncodilatadores y ventilación con presión positiva. En casos refractarios, se emplea fibrobroncoscopia con aspiración o instilaciones locales de DNAsa.
- **Hemoptisis masiva.** Suplementos de vitamina K, infusión de líquidos, antibióticos frente a *Pseudomonas*, oxigenoterapia y colocando al paciente en decúbito lateral con el hemitórax afecto en posición declive (se suspenderán la fisioterapia y los aerosoles). Si no se controla, puede realizarse embolización de la arteria bronquial sanguínea.
- **Neumotórax.** El tratamiento depende de la sintomatología y del tamaño del neumotórax:
 - Asintomático y con tamaño menor del 20% del hemitórax: oxigenoterapia y reposo.
 - Sintomático o tamaño mayor del 20% del hemitórax: drenaje torácico.
- **Aspergilosis broncopulmonar alérgica.** Corticoides sistémicos y anti-fúngicos (itraconazol). En caso de refractariedad, de dependencia o de toxicidad de los corticoides, puede ser necesario el uso de omalizumab.

- **Osteoartropatía hipertrófica.** Paracetamol o ibuprofeno, que, junto con el control de la infección pulmonar, disminuyen los síntomas.
- **Insuficiencia respiratoria crónica.** Oxigenoterapia domiciliaria, ventilación mecánica no invasiva y, en casos refractarios, trasplante pulmonar.
- **Cor pulmonale.** Dieta sin sal, diuréticos y oxígeno, evitando la sobrecarga de líquidos. Si hay disfunción ventricular izquierda asociada, puede ser útil la digitalización del paciente.

C. Tratamiento nutricional

Se basa en:

- **Dieta.** Se indicará una dieta hipercalórica, debido a que estos pacientes tienen unas necesidades calóricas superiores a lo normal (presentan mayor trabajo respiratorio con el consiguiente incremento de la actividad metabólica). Puede ser necesario recurrir a la alimentación nocturna por SNG, enterostomía percutánea o alimentación parenteral.
- **Enzimas pancreáticas.** Se presentan en forma de microesferulitas con protección ácida que contienen lipasa y proteasas. Se ajusta la dosis en función del peso y de la esteatorrea que presente el paciente. Las enzimas se administran justo antes de las comidas.
- **Suplementos de vitaminas A, D, E y K.**

D. Tratamiento de las complicaciones intestinales

En cuanto a las complicaciones intestinales de la FQ, se enumeran, junto con su correspondiente tratamiento, a continuación:

- **Íleo meconial.** Se tratará inicialmente con enemas. Se usará cirugía en aquellos casos en los que fracasen éstos.
- **Síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID).** Incremento del aporte de enzimas pancreáticas, administración de laxantes o blandidores de las heces y aumento del aporte de líquidos.
- **Prolapso rectal.** Reducción manual con presión suave.
- **Afectación hepatobiliar.** Cuando se encuentre elevación de los niveles de transaminasas o presente síntomas de afectación hepática leve, se iniciará tratamiento con ácido ursodeoxicólico, ya que tiene efecto citoprotector y fluidifica la bilis. Si evoluciona a enfermedad hepática crónica, el tratamiento será el de las complicaciones derivadas de la hipertensión portal. En caso de fallo hepático, se podrá indicar trasplante hepático siempre que no existan contraindicaciones (afectación respiratoria grave, colonización por *B. cepacia*).
- **Pancreatitis.** Reposo intestinal, sueroterapia intravenosa y analgesia.
- **Hiperglucemias.** Dieta; administración de insulina si la hiperglucemias es grave.

E. Nuevos fármacos en fibrosis quística

En la actualidad, se están desarrollando varios fármacos para modular la acción de la proteína CFTR defectuosa. En función de su mecanismo de acción, están recomendados para diferentes genotipos:

- **Ivacaftor.** Potenciador del CFTR. Actúa aumentando el transporte de cloro en la superficie de la célula epitelial. Se administra por vía oral en pacientes portadores de la mutación G551D (mutación clase III), reduciendo las cifras de cloro en el sudor, el número de exacerbaciones y mejorando la función pulmonar.
- **Lumacaftor (VX-809) y tezacaftor (VX-661).** Correctores del CFTR. Actúan facilitando el transporte de la proteína a la superficie epitelial. Pueden usarse en mutaciones clase II como la mutación ΔF508 (F508del). Existen estudios sobre su uso en combinación con ivacaftor.

- Ataluren (PTC-124).** Actúa sobre los ribosomas para que sigan produciendo una proteína CFTR funcional a pesar de que existan codones que provoquen una parada prematura. Se ha usado en ensayos clínicos en pacientes con mutaciones de clase I.

Pronóstico

Actualmente, existe una supervivencia media acumulativa cercana a los 50 años, algo mayor que la de décadas pasadas, siendo algo mejor en varones. Cuando se inicia el tratamiento antes de que la afectación pulmonar sea importante, más del 90% de los pacientes sobreviven después de los 20 años de comenzado el mismo.

El logro de una edad adulta independiente y productiva es un objetivo real para muchos de ellos.

3.8. Aspiración de cuerpo extraño

La aspiración de un cuerpo extraño es más frecuente en niños menores de 5 años mientras están comiendo o jugando. El paso de un cuerpo extraño a la vía aérea se suele acompañar de signos de dificultad respiratoria y, en la mayoría de los casos, el reflejo de la tos permite expulsarlo. En ocasiones, el cuerpo extraño puede alcanzar localizaciones más distales; en estos casos, la localización más frecuente es la bronquial, con predominio del bronquio principal derecho.

La tos persistente es el síntoma más frecuente. La auscultación pulmonar varía según el grado de obstrucción: si es leve y el aire pasa en ambas direcciones, se pueden auscultar sibilancias; mientras que si la obstrucción es mayor, puede impedir la entrada y salida de aire produciendo una atelectasia que se acompaña de hipovenitilación. Los hallazgos radiológicos (**Figura 13**) también varían: atrapamiento aéreo (lo más frecuente), atelectasias y, más raramente, neumotórax o neumomediastino. Es importante realizar la radiografía en inspiración y espiración, ya que en espiración puede observarse un hemitórax hiperinsuflado por atrapamiento aéreo, debido al mecanismo valvular por el cual se mantiene la entrada de aire por el bronquio parcialmente obstruido pero no así su salida completa. Una radiografía normal no

descarta la presencia de un cuerpo extraño en la vía aérea, por lo que en caso de historia de atragantamiento se debe realizar una broncoscopia, que es la que confirmará el diagnóstico y además permite el tratamiento.

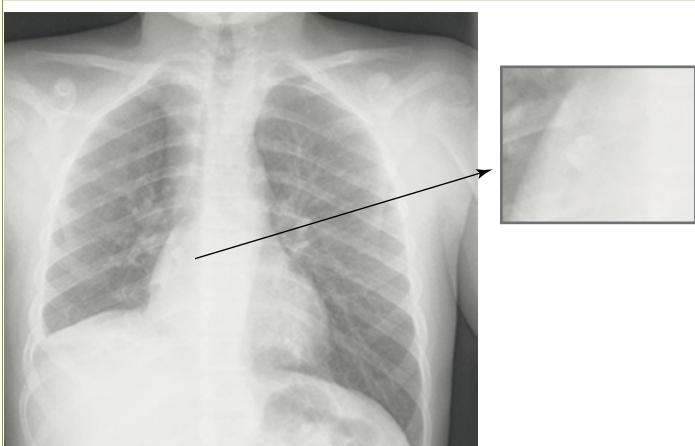


Figura 13. Radiografía anteroposterior de tórax que muestra cuerpo extraño en árbol bronquial derecho provocando atelectasia basal derecha y elevación del hemidiafragma

Preguntas

MIR

- MIR 16-17, 180, 182
- MIR 15-16, 235
- MIR 14-15, 225
- MIR 12-13, 161
- MIR 09-10, 173



Ideas Clave

- ✓ La presencia de estridor puede orientar al localizar la afectación respiratoria. Si el estridor es inspiratorio, se debe pensar en afectación laringea; si es espiratorio, bronquial; y si se produce en ambos tiempos, afectación traqueal.
- ✓ La mayor parte de casos de laringomalacia y traqueomalacia son leves y transitorios, y no precisan tratamiento específico, dada su buena evolución hacia la resolución completa.
- ✓ Ante un cuadro de disfonía, tos perruna y estridor inspiratorio, la primera sospecha diagnóstica será laringitis. Deben distinguirse dos tipos de laringitis, uno que cursa con clínica infecciosa (aguda o vírica) y otro que lo hace sin ella (estríduela o espasmódica).
- ✓ Ante un paciente con estridor en ambos tiempos respiratorios que, a su vez, presenta fiebre alta, malestar general e importante distrés, ha de sospecharse traqueítis bacteriana.
- ✓ La epiglotitis aguda ha disminuido mucho en incidencia con la introducción en el calendario de la vacuna contra *Haemophilus*, siendo actualmente una entidad infrecuente. El agente etiológico más frecuente son los cocos grampositivos (*S. pyogenes*, *S. pneumoniae* y *S. aureus*). La epiglotitis aguda cursa con la aparición de fiebre alta, distrés, disfagia y babeo.
- ✓ La bronquiolitis es la causa más frecuente de ingreso hospitalario en menores de 1 año, siendo los más afectados los menores de 6 meses. El prin-

cipal agente etiológico en la bronquiolitis aguda son los virus, siendo el más representativo el VRS. La aparición de dificultad respiratoria y la auscultación de sibilancias y/o subcrepitantes en el contexto de cuadro catarral son las manifestaciones principales. La bronquiolitis es una entidad con diagnóstico clínico, que no precisa ninguna prueba complementaria de forma rutinaria. En el contexto de una bronquiolitis grave, se puede solicitar una gasometría, pudiendo aparecer una acidosis respiratoria.

- ✓ La FQ es una enfermedad genética de transmisión autosómica recesiva. Las mutaciones responsables de la enfermedad afectan al locus del gen CFTR, que está en el brazo largo del cromosoma 7. Este gen codifica para la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la FQ (proteína CFTR). La mutación más prevalente en nuestro medio es la ΔF508. La afectación pulmonar y, en concreto, las complicaciones derivadas de las bronquiectasias, determinan la mortalidad de la FQ.

✓ Los criterios diagnósticos actuales se basan en rasgos clínicos compatibles (enfermedad sinopulmonar crónica, anomalías gastrointestinales y nutricionales, síndromes pierde-sal o azoospermia obstructiva) o la historia de enfermedad en hermanos y primos o el cribado neonatal positivo, junto con una concentración de cloro en sudor superior a 60 mmol/l en dos determinaciones o identificación de mutaciones causantes de enfermedad en ambas copias del gen CFTR o alteraciones características en el transporte iónico a través del epitelio nasal.

✓ El tratamiento de la FQ es complejo al tratarse de una enfermedad multiorgánica, crónica y progresiva. Los pilares del tratamiento son la fisioterapia respiratoria, el tratamiento antibiótico agresivo de las exacerbaciones por infección respiratoria y un adecuado soporte nutricional.

Casos

Clínicos

Lactante de 5 meses que presenta, desde 3 días antes, fiebre, rinorrea acuosa y estornudos, comenzando el día de la consulta con tos y dificultad respiratoria. En la exploración presenta taquipnea, tiraje subcostal, alargamiento de la inspiración y crepitantes y sibilancias diseminados. ¿Cuál es el diagnóstico más probable, de entre los siguientes?

- 1) Neumonía.
- 2) Asma.
- 3) Fibrosis quística.
- 4) Bronquiolitis.

RC: 4

Un niño de 10 años presenta, desde hace 4 horas, un cuadro de fiebre elevada, tos, disnea y un estridor perfectamente audibles en ambos tiempos respiratorios. El diagnóstico probable es:

- 1) Absceso retrofaríngeo.
- 2) Traqueítis bacteriana.
- 3) Laringitis aguda.
- 4) Aspiración de cuerpo extraño.

RC: 2

Ante un niño de 2 años de edad que, estando previamente bien, se despierta bruscamente por la noche con tos perruna, estridor inspiratorio y dificultad respiratoria, pulso acelerado y afebril, pensaremos en:

- 1) Laringotraqueítis aguda.
- 2) Laringitis espasmódica.
- 3) Epiglotitis aguda.
- 4) Difteria.

RC: 2

Un niño de 4 años acude a Urgencias acompañado de su padre que refiere que desde hace varias horas se queja de dolor de garganta y presenta fiebre de 39,5 °C. Cuando usted lo ve presenta mal estado general, está sentado, con la boca abierta, presentando salivación intensa. Con respecto al proceso que sospecha, señale la opción Falsa, de entre las siguientes:

- 1) Este cuadro clínico no suele precisar intubación endotraqueal.
- 2) En la radiografía lateral de faringe se podrá apreciar la epiglottis aumentada de tamaño.
- 3) El tratamiento farmacológico de elección es la cefotaxima i.v.
- 4) Pueden aparecer como complicación otras infecciones, como la otitis media o la neumonía.

RC: 1

04



4.1. Atresia y fístula traqueoesofágica

Clasificación

Constituye la anomalía congénita esofágica más frecuente. Existen diversas clasificaciones, aunque la más aceptada es la clasificación de Ladd, que distingue los siguientes cinco tipos (**Figura 1**):

- **Tipo I.** Atresia sin fístula.
- **Tipo II.** Fístula proximal y atresia distal.
- **Tipo III.** Atresia proximal y fístula distal. Es la forma más frecuente (casi el 85% de los casos) (**MIR 14-15, 170**).
- **Tipo IV.** Doble fístula.
- **Tipo V.** Fístula sin atresia.

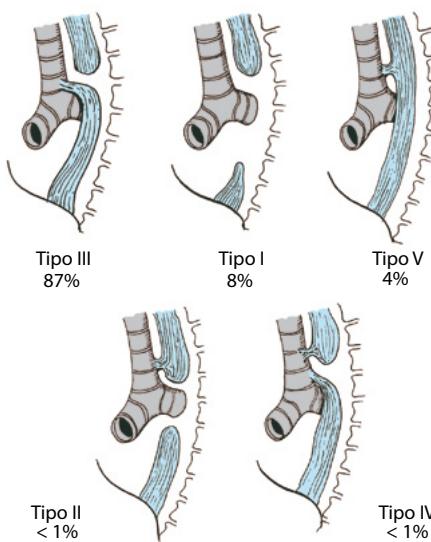


Figura 1. Atresia de esófago

Clínica

Se debe sospechar esta patología ante los síntomas que aparecen en la **Tabla 1**.

Si existe una fístula traqueoesofágica distal, aparecerá distensión abdominal importante debido al paso de aire desde la vía aérea a través de la fístula, mientras que si no hay fístula distal, el abdomen estará excavado.

ORIENTACIÓN MIR

Este tema es, junto con el de neonatología, el más importante de pediatría. Deben conocerse las principales enfermedades digestivas de la infancia y saber diagnosticarlas ante un caso clínico. Ha de prestarse especial atención a la invaginación y a la estenosis hipertrófica del píloro, ya que se han preguntado en numerosas ocasiones. Es importante también diferenciar el estreñimiento funcional de la enfermedad de Hirschsprung. Hay que repasar la enfermedad celiaca, ya que en los últimos años han cambiado algunos aspectos de la misma, principalmente el diagnóstico. Muy importante también el apartado de alergias, por haberse preguntado en diversas convocatorias y tratarse de un tema de actualidad.

Síntomas

- Antecedentes de polihidramnios (que se produce por la imposibilidad del feto para deglutar el líquido amniótico)
- Imposibilidad para pasar una SNG
- Sialorrea
- Cianosis y atragantamiento con las tomas

Tabla 1. Síntomas de atresia y fístula traqueoesofágica

Las formas con fístula proximal cursan con aspiraciones masivas con la alimentación. La fístula sin atresia (en "H") puede manifestarse de forma más larvada como neumonías recurrentes.

Esta malformación se asocia a mayor incidencia de prematuridad y, en aproximadamente un 30-50% de los casos, aparece junto con otras anomalías, pudiendo formar parte de la asociación VACTERL (malformaciones vertebrales, anorrectales, cardíacas, traqueales y esofágicas, renales y de extremidades, en inglés *Limb*, especialmente displasia radial).

Recuerda

Fístula proximal → cianosis y atragantamiento con las tomas.
Fístula distal → distensión abdominal.
Sin fístula → abdomen excavado.

Diagnóstico

El diagnóstico se realiza por (**MIR 11-12, 135**):

- Sospecha clínica e imposibilidad para pasar una SNG.
- Radiografía simple de abdomen, en la que aparecerá la sonda que se ha intentado pasar enrollada en el bolsón esofágico. En caso de que exista fístula distal, el estómago estará lleno de aire (**Figura 2**).
- Radiografía con contraste hidrosoluble.
- En las fístulas sin atresia (en "H"), la tipo V, puede ser necesario hacer una broncoscopía.

Tratamiento

El tratamiento es quirúrgico. Conviene no demorar la cirugía, siempre que el estado del paciente lo permita, con el fin de prevenir aspiraciones del contenido esofágico a los pulmones, lo que podría producir neumonitis (**MIR 11-12, 135**). La complicación posquirúrgica más frecuente es el reflujo gastroesofágico (RGE), que suele ser grave. Otras complicaciones que se pueden observar son dehiscencia de la anastomosis, recidiva de la fístula traqueoesofágica, estenosis esofágica y traqueomalacia.

Recuerda

Recuerda que la **aTRESia** más frecuente es la tipo III. La prioridad de cirugía se basa en el riesgo de **neumonitis por aspiración**. La complicación posquirúrgica más habitual es el **reflujo gastroesofágico**.

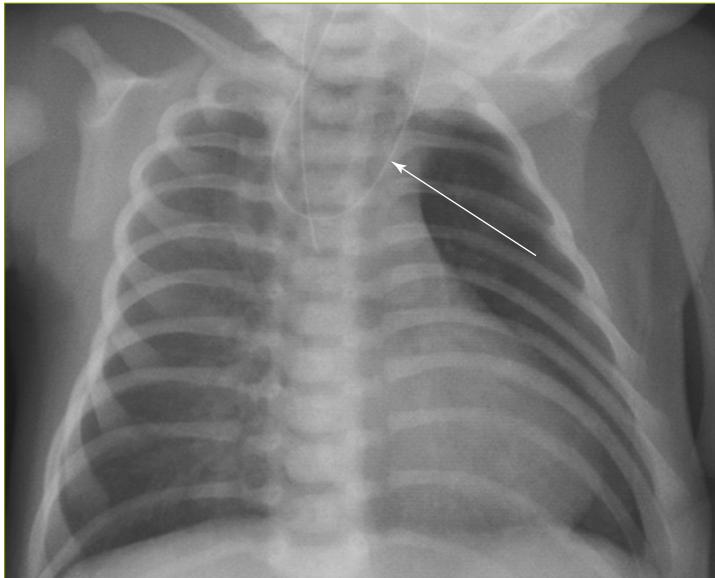


Figura 2. Atresia esofágica. SNG en bolsón esofágico

4.2. Hernias diafrágmáticas congénitas (Figura 3)

Hernia de Bochdalek

La hernia de Bochdalek es el tipo de hernia diafragmática congénita más frecuente. Su localización es posterolateral, sobre todo izquierda. Es consecuencia de una alteración en el cierre de los canales pleuroperitoneales posterolaterales durante el desarrollo embrionario. La mayoría de los pacientes asocia malrotación intestinal con hipoplasia pulmonar, debida ésta, a su vez, a la “ocupación” del hemitórax por el contenido abdominal a través del orificio herniario (**MIR 17-18, 161**).

Recuerda

Hernia de Bochdalek: hernia BACK-and-LEFT, posterior e izquierda.

A. Clínica

Se manifiesta como cianosis, depresión respiratoria posnatal, hipertensión pulmonar, cavidad abdominal excavada (al haberse desplazado parte del contenido abdominal a la cavidad torácica) y desplazamiento del latido cardíaco a la derecha.

Recuerda

La malformación intestinal más frecuentemente asociada es la malrotación intestinal.

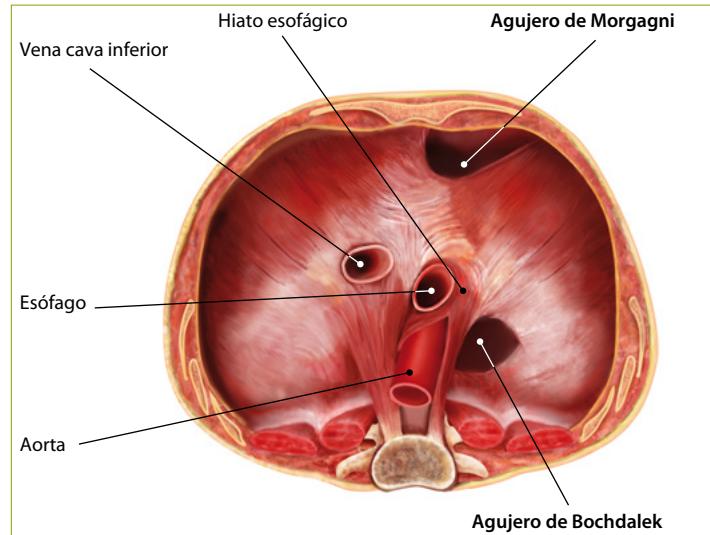


Figura 3. Hernias diafrágmáticas

B. Diagnóstico

El diagnóstico se realiza:

- **Prenatal** por ecografía.
- **Posnatal** por radiografía de tórax (visualización de asas intestinales o imágenes circulares aéreas en el tórax y corazón desplazado hacia la derecha) (**Figura 4**).

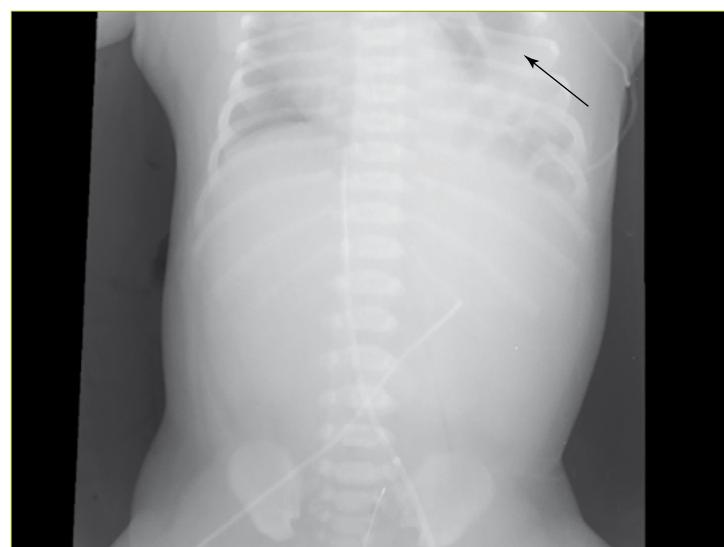


Figura 4. Hernia de Bochdalek: radiografía

C. Tratamiento

En primer lugar, es preciso estabilizar la hipertensión pulmonar (hiperventilación controlada, óxido nítrico inhalado, ECMO). Sólo entonces se debe proceder al cierre quirúrgico a las 24-72 horas.

Hernia de Morgagni

La hernia de Morgagni es una hernia paraesternal diafragmática anterior o retroesternal. Suele ser asintomática y diagnosticarse de forma incidental, al realizar una radiografía de tórax por otro motivo. En el caso de que produzca sintomatología suele ser de tipo gastrointestinal. Su diagnóstico suele llevarse a cabo mediante radiografía, pero a veces, puede ser necesaria la realización

de estudios con contraste o con tomografía computarizada (TC). Su tratamiento es quirúrgico por el riesgo de estrangulación que conlleva (**Figura 5**).

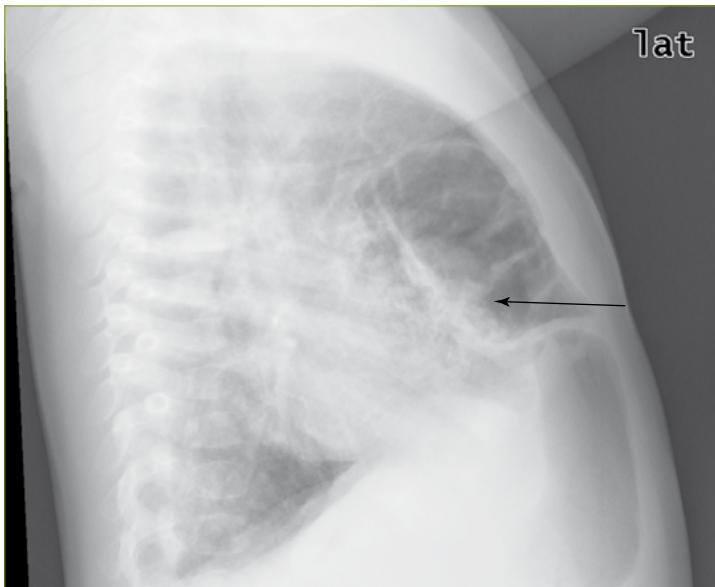


Figura 5. Radiografía lateral de tórax: se aprecia el ascenso de las asas intestinales por la parte ventral del diafragma

4.3. Reflujo gastroesofágico

Definición

El RGE se define como el paso retrógrado y sin esfuerzo del contenido gástrico hacia el esófago. Su incidencia está aumentada en niños con parálisis cerebral, síndrome de Down o retraso psicomotor. Deben diferenciarse dos tipos:

- **RGE fisiológico o madurativo.** Afecta a niños pequeños, generalmente menores de 12 meses. Cursa con regurgitaciones y no produce retraso ponderoestatural ni otra clínica acompañante. Pocas veces ocurre en la primera semana de vida o a partir del sexto mes, y normalmente se resuelve antes de los 12 meses, al adoptar el niño la posición eructa y modificarse la consistencia de los alimentos.
- **RGE patológico o enfermedad por RGE (ERGE).** Situación patológica en la que aparecen, junto con el reflujo, otros síntomas o complicaciones derivados del mismo. Es más probable si los síntomas se inician a partir de los 6 meses o si persisten más allá de los 12 meses de edad.

Recuerda

El RGE en la infancia puede ser fisiológico (en niños menores de 12 meses, si no aparecen complicaciones) o patológico (si aparecen complicaciones).

Etiopatogenia

El mecanismo principalmente implicado en la aparición de RGE es la relajación transitoria del esfínter esofágico inferior por inmadurez. El retraso en el vaciamiento gástrico contribuye a la aparición de los episodios de reflujo. Otros factores que pueden participar son el aumento de la presión intraabdominal (llanto, tos, defecación), la rectificación del ángulo de la unión esofagogastrica, la hernia de hiato, la gastrostomía, la atresia de esófago intervenida, las comidas copiosas y el ejercicio físico.

Clínica

El síntoma más frecuente del RGE fisiológico es el vómito atónico o regurgitación, que suele ser posprandial y de contenido alimentario. En ocasiones, pueden ser vómitos proyectivos. Además, existe una serie de signos y síntomas sugestivos de ERGE y otros que se consideran de alarma que, cuando están presentes, deben alertar de la existencia de otras enfermedades:

- **Escasa ganancia ponderal.** El dolor retroesternal aumenta tras las comidas, por lo que frecuentemente presentan anorexia y rechazo de tomas, lo que, junto con los vómitos importantes, contribuye a la malnutrición.
- **Clínica respiratoria.** En forma de neumonías de repetición por microaspiración de contenido gástrico (más frecuente en niños con enfermedad neurológica), laringitis de repetición (estridor inspiratorio intermitente), asma de difícil control, tos crónica de predominio nocturno, apneas obstructivas en el lactante (desencadenadas por el laringoespasmo).
- **Esofagitis.** Cursa con irritabilidad, disfagia, rechazo de las tomas, anemia ferropénica y sangrado digestivo (hematemesis, melenas o sangre oculta en las heces).
- **Síndrome de Sandifer.** Los pacientes muestran tendencia a opistóticos, posturas cefálicas anómalas en relación con la protección de la vía aérea en caso de RGE (**Figura 6**).



Figura 6. Síndrome de Sandifer

Diagnóstico

En el caso del RGE fisiológico o madurativo, es suficiente para el diagnóstico una historia clínica sugerente y una exploración física completa, por lo que no son necesarias pruebas complementarias. En el caso de ERGE, se realiza una aproximación diagnóstica escalonada en el caso de que no exista una adecuada respuesta al tratamiento (**Figura 7**). Las pruebas complementarias que pueden llevarse a cabo son:

- **pHmetría de 24 horas.** Permite constatar la frecuencia y la duración de los episodios de RGE ácido y relacionarlos con la clínica. Es la prueba más sensible y específica al cuantificar el RGE, pero no se realiza de forma rutinaria, está indicada para verificar la eficacia del tratamiento, evaluar los casos de ERGE con manifestaciones extradigestivas o en casos de mala respuesta al tratamiento. No mide episodios de reflujo débilmente ácidos o no ácidos, no valora el volumen refluido, no correlaciona la gravedad del RGE con la gravedad de los síntomas y no detecta complicaciones (esofagitis).

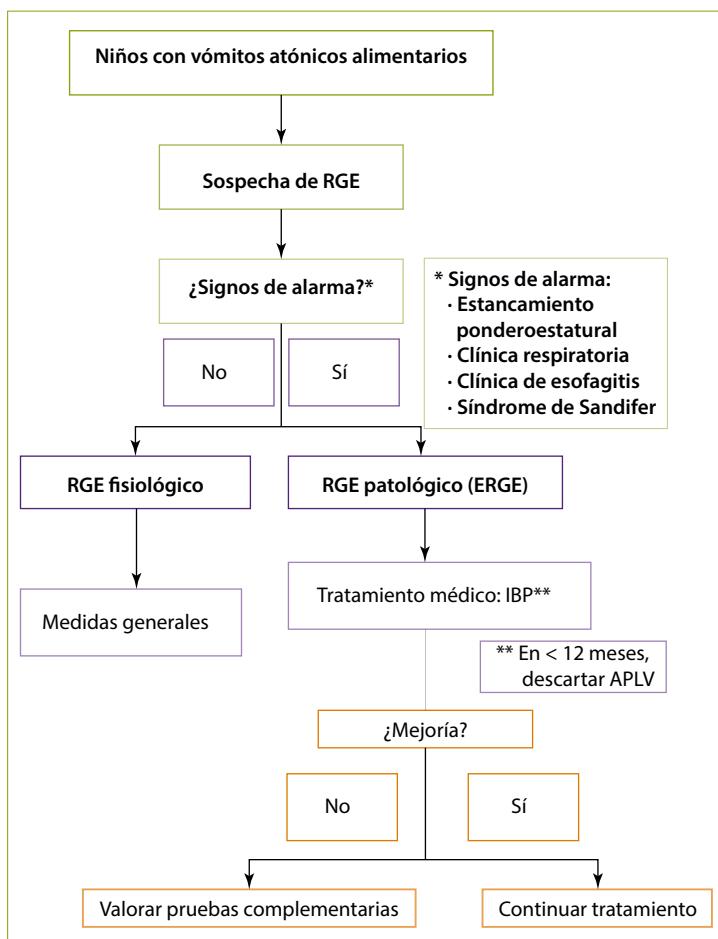


Figura 7. Algoritmo diagnóstico-terapéutico en el niño con vómitos atónicos alimentarios

- Impedanciometría intraesofágica multicanal combinada con pHmetría.** Ofrece mayor información que la pHmetría aislada, ya que detecta reflujo ácido, no ácido y débilmente ácido. Puede ser la prueba que reemplace a la pHmetría como referencia en el diagnóstico de ERGE, pero no está disponible en todos los centros.
- Tránsito digestivo superior.** Realizar ante un niño con vómitos y disfagia. Se considera normal que presente un pequeño reflujo que se aclare rápido. Por el contrario, es anormal que haya reflujo persistente o alteraciones anatómicas. Se trata de una prueba poco sensible (con muchos falsos negativos) pues se realiza en un momento puntual en el tiempo. No se recomienda en la evaluación diagnóstica de ERGE por su baja rentabilidad. Podría utilizarse ante la sospecha de anomalías anatómicas (**Figura 8**):
- Ecografía.** No hay evidencia para su uso en el diagnóstico de ERGE.
- Manometría.** No hay evidencia para su uso en el diagnóstico de ERGE.
- Endoscopia con toma de biopsias.** No hay evidencia para apoyar su uso en el diagnóstico de ERGE porque un resultado normal no puede descartar enfermedad (bajo



Figura 8. Tránsito digestivo superior

valor predictivo negativo). En el algoritmo del niño mayor, tiene su indicación cuando persisten los síntomas a pesar del tratamiento con IBP o reaparecen al suspenderlos para confirmar erosiones (esofagitis) o esofagitis eosinofílica.

Tratamiento

El tratamiento del RGE (**Figura 9**) consiste en:

- Medidas generales.** Se informará y tranquilizará a los padres sobre las características fisiológicas y benignas del proceso, y de su resolución espontánea en la mayoría de los lactantes.
 - Pautas dietéticas:**
 - El espesamiento de la fórmula, utilizado en el pasado como tratamiento del RGE, puede incluso aumentar el número de regurgitaciones al enlentecer el tránsito e incrementar el tiempo de contacto del material ácido regurgitado con la mucosa esofágica, por lo que no está clara su utilidad en el tratamiento del RGE. Se debe evitar la sobrealmimentación del lactante.
 - Existen lactantes con alergia a las proteínas de la leche de vaca que asocian RGE, por lo que, ante su sospecha, se puede realizar una prueba durante 2-4 semanas sustituyendo la fórmula normal por hidrolizada, o bien retirar los lácteos de la dieta materna en niños alimentados al pecho y comprobar mejoría de los síntomas.
 - En el niño mayor, se recomienda disminuir la ingesta de tomate, chocolate, menta, cítricos, bebidas carbonatadas o con cafeína, y reducción de peso si es necesario.
 - Medidas posturales:**
 - En los lactantes, la posición en decúbito lateral izquierdo podría reducir los episodios de reflujo, pero no está recomendada por el riesgo de muerte súbita del lactante.
 - En los niños mayores, se aconseja elevar el cabecero de la cama 30° sobre la horizontal.
- Tratamiento farmacológico.** Se utilizan en la ERGE. Los inhibidores de la bomba de protones (IBP) (omeprazol) han demostrado ser más eficaces que los anti-H₂ (ranitidina). Los fármacos procinéticos (domperidona, metoclopramida, eritromicina) no han demostrado gran eficacia en estudios controlados.
- Cirugía.** La funduplicatura de Nissen se utilizará en el caso de complicaciones cardiorrespiratorias graves, en niños con patología crónica que condicione mayor riesgo de complicaciones, en ERGE refractaria a medicación o ante necesidad de tratamiento permanente.

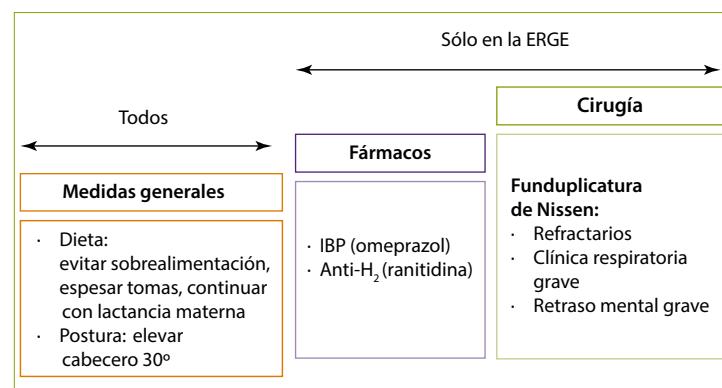


Figura 9. Tratamiento escalonado de la RGE

Recuerda

- RGE fisiológico: diagnóstico clínico + medidas generales.
- ERGE: diagnóstico clínico + IBP. Valorar pHmetría/endoscopia si no respuesta.
- ERGE refractaria o complicaciones graves: considerar cirugía.

4.4. Estenosis hipertrófica de píloro

Incidencia

La estenosis hipertrófica del píloro (EHP) es más frecuente en varones de raza blanca, sobre todo si son primogénitos. Existe una incidencia familiar en aproximadamente el 15% de los casos. La etiología es desconocida, aunque probablemente sea multifactorial (por la suma de una predisposición genética y de factores ambientales).

Clínica

La presentación clásica de la EHP (**Figura 10**) consiste en vómitos proyectivos inmediatos tras las tomas, alimentarios, no biliosos, con hambre e irritabilidad continua tras el vómito. Comienza entre las 3-6 semanas de vida (es raro a partir del tercer mes), siendo el momento más frecuente en torno a los 21 días de vida. En algunos casos puede existir ictericia por enlentecimiento de la circulación enterohepática y disminución de la conjugación hepática. Debido a la pérdida de hidrogeniones y de cloro y potasio con los vómitos, se produce **alcalosis metabólica hipoclorémica e hipopotasémica**, aunque estas alteraciones suelen ser tardías (**MIR 14-15, 172**).



Figura 10. Estenosis hipertrófica de píloro: imagen anatómica

Recuerda

Caso clínico típico de estenosis hipertrófica del píloro: varón de 21 días de vida, primogénito, con clínica de vómitos proyectivos NO BILIOSOS, avidez por las tomas y alcalosis metabólica hipoclorémica e hipopotasémica.

Exploración física

En la exploración física, se objetivan grados variables de deshidratación. En algunos casos, puede palparse la “oliva pilórica” en el cuadrante superior derecho del abdomen, con mayor facilidad si el paciente acaba de vomitar (la relajación de la musculatura abdominal favorece la palpación de este signo). A veces pueden observarse las ondas peristálticas gástricas, de amplitud aumentada con el fin de “vencer” la estenosis.

Diagnóstico

El diagnóstico se realiza mediante:

- **Ecografía abdominal.** Es la técnica de elección. Se detectará un grosor del músculo pilórico superior a 3 mm y longitud global del canal pilórico superior a 15 mm. Si las medidas están en el límite, se debe repetir la ecografía en 24-48 horas (**Figura 11**) (**MIR 17-18, 158; MIR 13-14, 179; MIR 10-11, 153**).
- **Radiografía simple de abdomen.** Distensión gástrica con escaso gas distal. En desuso.
- **Radiografía con bario.** En desuso en la actualidad. Aparece un conducto pilórico alargado y estrecho (el segmento estenótico), que da lugar al “signo de la cuerda” (**Figura 12**). El bulbo duodenal aparece en forma de paraguas abierto sobre el píloro hipertrófico.
- **Analítica de sangre.** Se debe realizar, además de las pruebas de imagen, para detectar alteraciones hidroelectrolíticas.

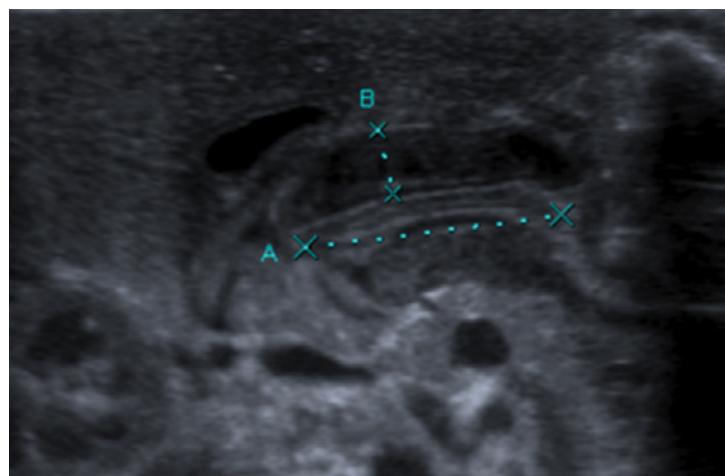


Figura 11. Píloro alargado y engrosado en ecografía abdominal

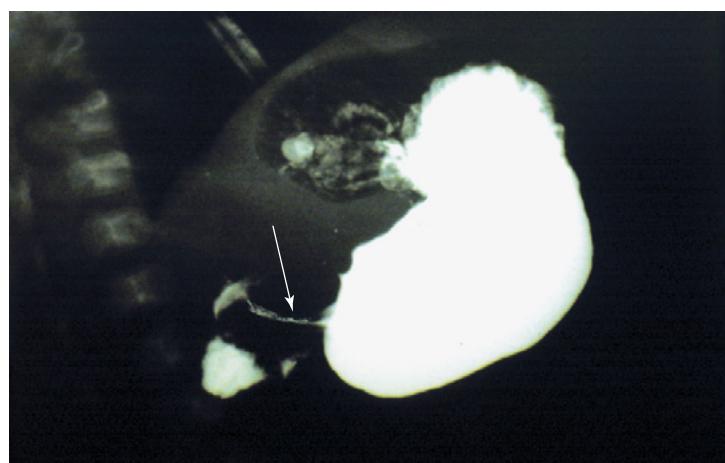


Figura 12. Tránsito digestivo superior: “signo de la cuerda”

Diagnóstico diferencial

Hay que hacerlo, fundamentalmente, con la atresia pilórica (vómitos proyectivos no biliosos y desde las primeras tomas, con imagen de única burbuja en la radiografía) y la atresia duodenal (más frecuente en afectos de síndrome de Down, con vómitos biliosos desde el nacimiento e imagen de doble burbuja en la radiografía) (**Tabla 2**).

Patología	Tipo de vómito	Radiografía	Inicio
Estenosis hipertrófica de píloro	No bilioso	Distensión gástrica con escaso gas distal	3-6 semanas
Atresia de píloro	No bilioso	Imagen de única burbuja	Al nacimiento
Atresia de duodeno	Bilioso	Imagen de doble burbuja	Al nacimiento

Tabla 2. Diagnóstico diferencial de vómitos en neonato y lactante pequeño

Recuerda

La atresia duodenal es más frecuente en niños con síndrome de Down y produce vómitos biliosos desde el nacimiento.

Regla: en el Down = atresia Duodenal = signo Doble burbuja.

Tratamiento

Hay que distinguir:

- **Tratamiento preoperatorio.** Corrección de la deshidratación y de las alteraciones hidroelectrolíticas con fluidoterapia intravenosa.
- **Tratamiento quirúrgico.** Pilonomiomotomía extramucosa de Ramsted (pueden existir vómitos posoperatorios secundarios al edema del píloro producido por la propia incisión).

4.5. Estreñimiento funcional y enfermedad de Hirschsprung

El estreñimiento es un motivo de consulta muy frecuente en pediatría. Aunque existen unos criterios estrictos para su definición, en la práctica se considera estreñimiento la disminución en la frecuencia de las deposiciones o la dificultad para la defecación. El ritmo intestinal es muy variable en las distintas edades de la vida, especialmente en la época de lactante. Lo importante es saber diferenciar el estreñimiento funcional del patológico, ya que el primero tiene lugar en niños sanos y no precisa la realización de pruebas complementarias del estreñimiento patológico.

Estreñimiento funcional

A. Etiología

Más del 90% de los casos de estreñimiento son de tipo funcional o idiopático. En ellos suele haber un desencadenante agudo que puede ser el inicio de la alimentación complementaria, la retirada del pañal o la incorporación al colegio. En estos niños se produce una retención de heces y, secundariamente, temor a la defecación, lo que conlleva una distensión rectal progresiva con even-

tual formación de fecalomás y posibilidad de incontinencia o encopresis por rebosamiento.

En los lactantes pequeños (menores de 6 meses), existe un cuadro similar al estreñimiento funcional llamado **disquecia del lactante (MIR 11-12, 136)**. Son lactantes sanos, generalmente de 1 mes de edad, que presentan episodios de gran esfuerzo para la defecación y llanto que duran aproximadamente 10-20 minutos y cesan con el paso de las heces, que suelen ser líquidas o blandas. Se debe a un fallo en la coordinación entre el aumento en la presión intraabdominal y la relajación de la musculatura del suelo pélvico; su evolución natural es hacia la resolución espontánea, por lo que no precisa tratamiento.

En los casos de estreñimiento funcional, está indicado el inicio de tratamiento sin necesidad de pruebas complementarias. El diagnóstico se basa en una buena historia clínica y una exploración física completa. Es útil preguntar a los padres sobre las características de las heces y valerse de escalas como la de Bristol (**Figura 13**). No obstante, si aparecen signos de alarma (**Tabla 3**) en la historia clínica o la exploración o no responde al tratamiento a pesar de un adecuado cumplimiento, se debe sospechar una enfermedad orgánica (**Tabla 4**) y realizar pruebas complementarias dirigidas para descartarla.

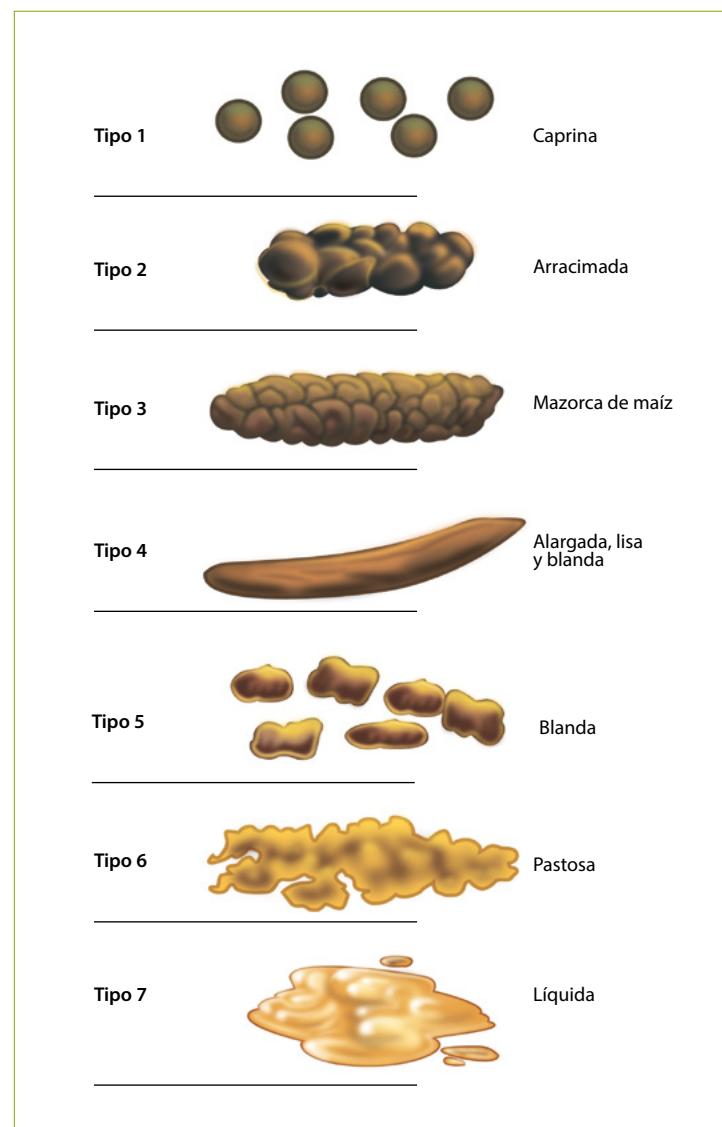


Figura 13. Escala de Bristol de consistencia de las heces

Estreñimiento: signos de alarma

- Retraso en la eliminación del meconio. Estreñimiento desde el nacimiento
- Retraso ponderoestatural
- Sangre en heces (salvo fisura anal)
- Fiebre
- Vómitos biliosos
- Ampolla rectal vacía. Hipertonia del esfínter anal
- Distensión abdominal persistente
- Infecciones respiratorias de repetición
- Incontinencia urinaria

Tabla 3. Signos de alarma en el estreñimiento**Algunas causas orgánicas de estreñimiento**

Anatómicas	<ul style="list-style-type: none"> • Malformaciones anorrectales • Ano anterior
Alteraciones de motilidad	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad de Hirschprung • Pseudoobstrucción crónica • Miopatías
Neurológicas	<ul style="list-style-type: none"> • Parálisis cerebral • Alteraciones de médula espinal
Metabólicas	<ul style="list-style-type: none"> • Hipopotasemia • Hipercalcemia
Otras	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad celíaca • Alergia a proteínas de leche de vaca • Hipertiroidismo e hipotiroidismo

Tabla 4. Enfermedades orgánicas asociadas al estreñimiento**B. Tratamiento**

Consiste en:

- **Desimpactación fecal.** Si existe retención fecal, se realizará una desimpactación oral con laxantes osmóticos como el polietilenglicol y/o rectal con enemas, siendo preferible la vía oral. Es importante tratar lesiones perianales con baños antisépticos, pomadas cicatrizantes o de corticoides.
- **Mantenimiento.** Para prevenir recurrencias, se debe mantener el laxante osmótico durante períodos prolongados y llevar a cabo una adecuada ingesta de líquidos y fibra de forma gradual. Hay que evitar el consumo excesivo de leche y derivados (máximo 500 ml/día), y educar el hábito defecatorio (sentarse en torno a 10 minutos en el inodoro todos los días; a ser posible a la misma hora; y preferiblemente tras la comida, para aprovechar el reflejo gastrocólico).

Megacolon agangliónico congénito o enfermedad de Hirschprung**A. Incidencia**

El megacolon agangliónico congénito supone la causa más frecuente de obstrucción intestinal baja en el recién nacido. Tiene una mayor incidencia en varones y puede aparecer asociado a otras alteraciones, como los síndromes de Down y de Waardenburg, la enfermedad de Ondine (o síndrome de hipoventilación central congénita) y a defectos cardiovasculares.

B. Etiología

La enfermedad de Hirschprung se debe a una inervación anómala del colon, secundaria a una interrupción en la migración neuroblástica, que da lugar a una ausencia del sistema nervioso parasimpático intramural (plexos de Meissner

y Auerbach) y una hiperplasia compensadora del sistema nervioso parasimpático extramural (fibras colinérgicas). Este trastorno suele ser esporádico, si bien se han demostrado casos con patrones de herencia autosómica dominante y autosómica recesiva en algunos grupos familiares. Los defectos genéticos se han identificado con mayor frecuencia en los genes *RET* y *EDNRB*. La mutación en el gen *RET* está presente en el 50% de los casos y, a su vez, se relaciona con los síndromes MEN-2 y con casos esporádicos de carcinoma medular de tiroides (**MIR 17-18, 156**). La afectación generalmente es segmentaria y, en aproximadamente el 75% de los pacientes, el segmento afectado es el recto-sigma. Con menor frecuencia, el segmento afecto tiene una mayor extensión (que siempre va de distal a proximal).

Recuerda

En la enfermedad de Hirschprung, secundariamente a un trastorno en la migración de los neuroblastos, hay una ausencia de células ganglionares, por lo que no se formarán los plexos mesentéricos.

C. Clínica

En más del 90% de los casos, suele manifestarse en el periodo neonatal como un retraso en la eliminación del meconio, que cursa como una obstrucción intestinal neonatal con rechazo de las tomas, estreñimiento, distensión abdominal y vómitos biliosos. En algunos niños que terminan por evacuar el meconio, aparece posteriormente un estreñimiento crónico de inicio posnatal, pudiendo asociar retraso ponderal o síntomas de compresión ureteral. Pueden presentar vómitos fecaloideos, acompañados de signos de deshidratación. Otra forma es la que alterna períodos de estreñimiento con episodios de diarrea, que pueden llegar a provocar una enteropatía pierde-proteínas. Son raras la urgencia y la encopresis (ensuciamiento por rebosamiento), que prácticamente excluyen la enfermedad de Hirschprung.

D. Exploración física

Se aprecia una importante distensión abdominal y puede palparse una gran masa fecal en la fosa ilíaca izquierda, pero en el tacto rectal la ampolla se encuentra vacía de heces y se aprecia hipertonia del esfínter anal.

E. Complicaciones

La principal complicación es el sobrecrecimiento bacteriano, seguida de riesgo de enterocolitis por *Clostridium difficile* y retraso ponderoestatural.

F. Diagnóstico

El diagnóstico (**Tabla 5**) se realiza mediante (**MIR 09-10, 175**):

- **Radiografía simple (Figura 14A).** Distensión importante de asas con ausencia de aire a nivel rectal.
- **Enema opaco (Figura 14 B).** Se aprecia un cambio brusco en el diámetro del colon entre el segmento afecto (estenosado) y la porción sana (distendida). En el segmento agangliónico, aparecen contracciones en dientes de sierra. Existe también un retraso en la eliminación del contraste.
- **Manometría anorrectal.** Ausencia de relajación del esfínter anal interno ante un aumento de presión a ese nivel (lo normal es la relajación del mismo).
- **Biopsia.** Proporciona el diagnóstico definitivo. Se deben tomar varias muestras. En el segmento afectado, se observa una ausencia de célu-

las ganglionares (ausencia de plexo de Meissner y Auerbach) con aumento de la acetilcolinesterasa y de las terminaciones nerviosas. En la zona previa a la zona dañada existe hipertrofia muscular.

	Megacolon funcional o adquirido	Enfermedad de Hirschprung
Inicio	> 2 años	Neonatal
Retraso peso	Raro	Frecuente
Encopresis	Frecuente	Rara
Enterocolitis	No aparece	Possible
Distensión abdominal	Rara	Presente
Tacto rectal	Heces en ampolla	Ampolla vacía
Radiología	Heces abundantes	Datos típicos
Manometría	Relajación del esfínter	Ausencia de relajación
Biopsia	Normal	Patológica

Tabla 5. Diagnóstico diferencial del estreñimiento

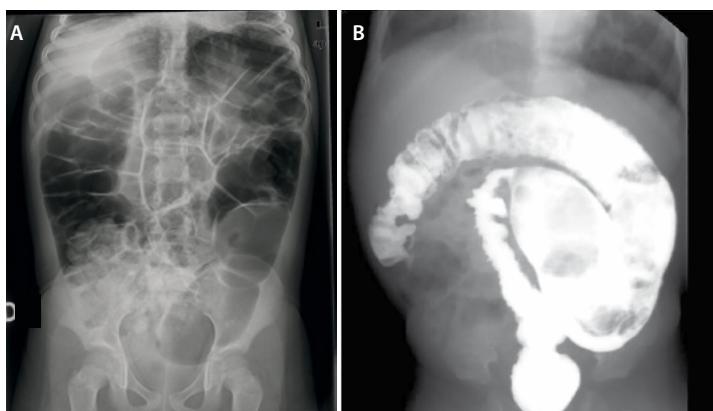


Figura 14. Enfermedad de Hirschprung: radiografía abdominal con distensión del colon y ausencia de aire distal (A) y enema opaco con estenosis distal (imagen en dientes de sierra) y dilatación colónica (B)

G. Diagnóstico diferencial

Se debe realizar diagnóstico diferencial (véase **Tabla 5**) entre el megacolon congénito y el megacolon funcional o adquirido que se caracteriza por la presencia de estreñimiento crónico, a veces asociado a distensión abdominal, taponamiento de heces, y en ocasiones incontinencia anal por rebosamiento. En este caso, el tratamiento es el del estreñimiento mediante medidas higienodietéticas o el uso de laxantes osmóticos.

H. Tratamiento

El tratamiento es quirúrgico, con resección de todo el segmento aganglionico, previa preparación del colon vaciándolo de heces mediante irrigaciones rectales o maniobras de dilatación anal. En los casos de dilatación colónica muy importante, o tras enterocolitis, se suele realizar colostomía de descarga como primer paso antes de la anastomosis definitiva con el ano.

4.6. Divertículo de Meckel

Se trata de un resto del conducto onfalomesentérico o conducto vitelino. Es la anomalía congénita más frecuente del tubo digestivo (aparece en un 2-3% de la población). Se encuentra localizada a unos 50-75 cm de la válvula

ileocecal, en el borde antimesentérico del íleon terminal (**Figura 15**). En ocasiones existe tejido gástrico o pancreático ectópico a nivel del divertículo que, al producir ácido o pepsina, puede llegar a ulcerar la mucosa ileal adyacente. Si el divertículo se aloja en una hernia inguinal indirecta, se denomina hernia de Littré.

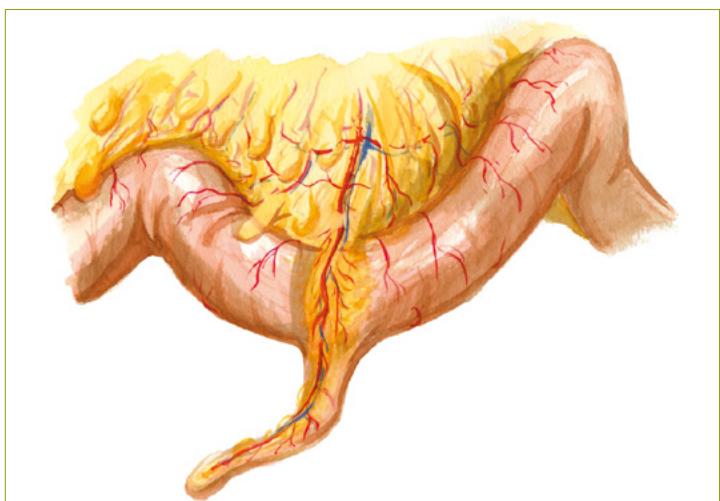


Figura 15. Divertículo de Meckel: imagen anatómica

Clínica

Suele manifestarse en los 2 primeros años de vida y la forma más habitual es como sangre rectal indolora e intermitente. En algunos casos, aparece una hemorragia oculta en heces que origina una anemia ferropénica. Con menor frecuencia, se manifiesta en forma de dolor abdominal, con o sin signos de obstrucción intestinal o de peritonitis. Estos casos se asocian con complicaciones como diverticulitis, perforación, invaginación, vólvulo, entre otras. En la edad adulta, suele ser asintomático.

Diagnóstico

El estudio más sensible es la gammagrafía con pertecnetato de Tc-99m, que es captado por las células de la mucosa gástrica ectópica, cuya sensibilidad puede aumentarse si se realiza la gammagrafía a la vez que se administra cimetidina, glucagón o gastrina (**Figura 16**). Otras técnicas que se pueden emplear son la angiografía de arteria mesentérica superior y las técnicas de medicina nuclear que utilizan hematíes marcados con tecnecio (**MIR 16-17, 177**).

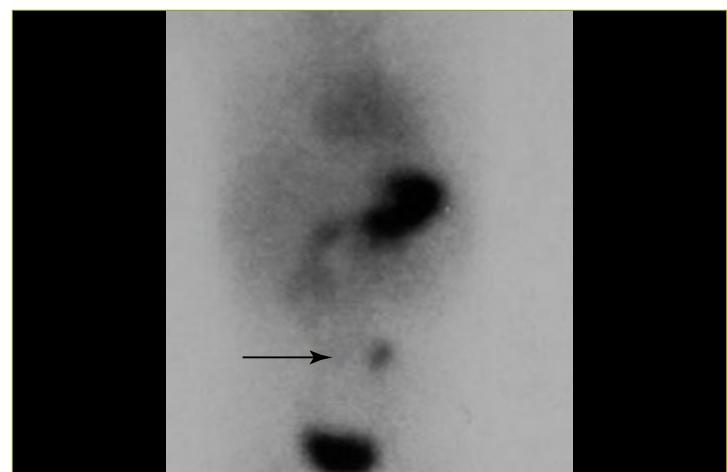


Figura 16. Divertículo de Meckel con gammagrafía con Tc-99

Tratamiento

El tratamiento de un divertículo de Meckel sintomático es la cirugía.

4.7. Invaginación intestinal

El cuadro de invaginación aparece cuando un segmento intestinal se introduce en otro segmento inmediatamente distal a él (**Figura 17**).

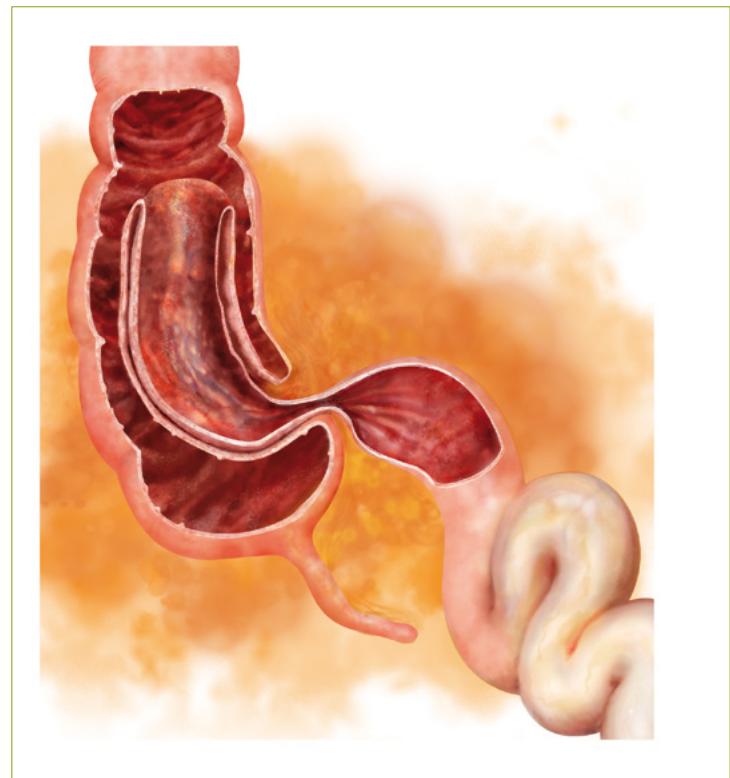


Figura 17. Invaginación intestinal: imagen anatómica

Epidemiología

La invaginación intestinal es la causa más frecuente de obstrucción intestinal entre 3 meses-6 años y muestra mayor incidencia entre los 4-12 meses. Es muy infrecuente en menores de 1 mes, y predomina en varones.

Etiología

En la mayoría de los casos, su etiología es desconocida. En un pequeño porcentaje, es secundaria a procesos como infecciones por adenovirus, divertículo de Meckel, pólipos, adenoma, angioma, linfoma abdominal, púrpura de Schönlein-Henoch, cuerpos extraños, entre otros. En niños mayores de 2 años, es más probable que exista una causa anatómica.

Fisiopatología

La forma más frecuente de invaginación es la ileocólica, seguida de la íleo-ileocólica. Cuando una porción intestinal se invagina, arrastra con ella su meso, que queda comprimido, lo que origina dificultad del retorno venoso, un edema de la pared y, si no se instaura tratamiento, produce hemorragia, obstrucción intestinal y necrosis.

Clínica

La invaginación intestinal se manifiesta con aparición brusca de dolor abdominal intenso de tipo cólico, crisis de llanto, encogimiento de miembros inferiores y palidez cutánea. Se presenta a intervalos de 10-15 minutos, entre los cuales el niño se encuentra hipoactivo y decaído. En fases iniciales, suelen aparecer vómitos. Las heces con sangre roja fresca y moco (en "jalea de grosella") son un signo tardío que sólo aparece en el 15-20% de los pacientes. Si no se establece tratamiento, en estadios avanzados puede mostrarse un estado parecido al *shock* con pulso débil, fiebre alta, respiración irregular, etc. En algunos casos, la reducción se produce de forma espontánea.

Recuerda

Debe sospecharse invaginación intestinal ante paciente entre 3 meses-6 años con crisis de llanto con encogimiento de piernas, vómitos, irritabilidad y deposiciones hemorrágicas (heces en "jalea de grosella").

Exploración física

En la exploración física se aprecia vacío en la fosa ilíaca derecha y masa palpable, alargada, dolorosa, localizada en el hipocondrio derecho, con su eje mayor en dirección cefalocaudal. La presencia de moco sanguinolento, al retirar el dedo después de un tacto rectal, apoya el diagnóstico.

Diagnóstico

El diagnóstico se basa en:

- **Anamnesis y exploración física.**
- **Ecografía abdominal.** Es la técnica de elección (imagen de "donut") (**Figura 18**) (**MIR, 12-13, 33**).
- **Radiografía simple de abdomen.** Se observa mínima cantidad de gas en el abdomen derecho y colon ascendente con efecto masa junto con distensión de asas en el abdomen izquierdo. En las primeras horas, la radiografía puede ser normal. Ante la sospecha, debe realizarse ecografía para confirmar el diagnóstico (**Figura 19A**).
- **Enema opaco.** Aparece un defecto de repleción a nivel de la cabeza de la invaginación. En algunos casos, puede verse una columna filiforme de bario y una imagen en espiral, coincidiendo con la cabeza de la invaginación ("signo del muelle enrollado") (**Figura 19B**).

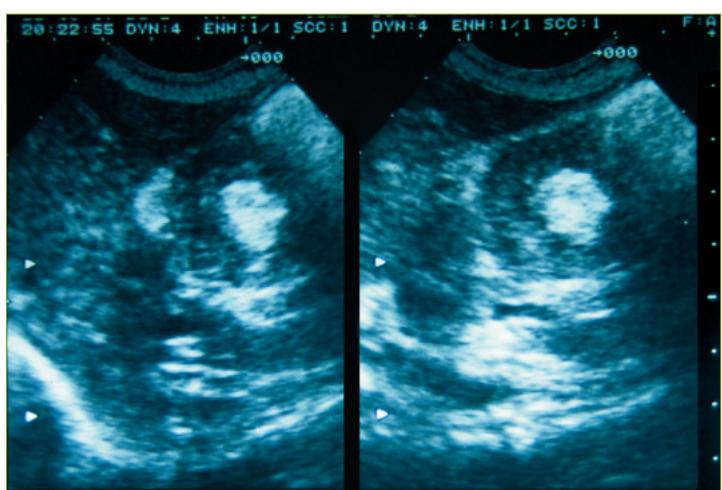


Figura 18. Invaginación intestinal: ecografía

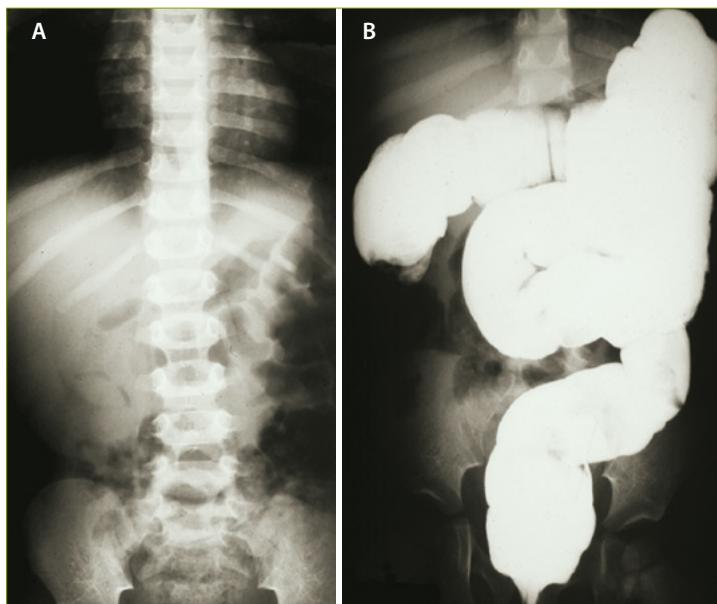


Figura 19. Invaginación intestinal. (A) Radiología simple. (B) Enema de bario

Tratamiento (MIR 12-13, 34)

El tratamiento se hará en función del tipo de invaginación:

- **Si la invaginación es secundaria,** se corregirá la causa.
- **Si la invaginación es primaria,** tras su diagnóstico, debe ser reducida de la siguiente manera:
 - Si lleva menos de 48 horas de evolución y no hay signos de perforación o peritonitis, se hará una reducción hidrostática, que puede ser realizada mediante aire o suero y control ecográfico. La reducción con aire o suero parece tener mayor efectividad y menor riesgo que el enema de bario. En los casos en que no se consiga la reducción, puede hacerse otro intento con el paciente sedado.
 - Si hay signos de perforación intestinal, shock, neumatosis intestinal o distensión abdominal de más de 48 horas de evolución, es preferible la corrección quirúrgica. Despues de estabilizar al paciente, se realiza la reducción manual de la invaginación mediante presión suave en la punta de la invaginación, nunca se debe tirar del segmento proximal. En caso de que exista necrosis intestinal, se efectúa resección del segmento afectado y anastomosis término-terminal.

Mediante tratamiento conservador se reduce el 80-90% de las invaginaciones, siendo la tasa de recurrencia en estos casos entre el 5-10%, mayor que los que han sido tratados quirúrgicamente (3%).

Pronóstico

La invaginación no tratada en un lactante es casi siempre mortal. El retraso en el diagnóstico es el responsable más directo en los casos de mortalidad.

4.8. Alergia a las proteínas de la leche de vaca

En primer lugar, hay que definir los siguientes conceptos:

- **Alergia alimentaria.** Reacción adversa condicionada por una respuesta inmune tipo IgE o mediada por células frente a antígenos alimentarios.

- **Intolerancia alimentaria.** Es preferible denominarla **alergia no mediada por IgE**.

En nuestro medio, los alimentos más frecuentemente implicados en las alergias son leche de vaca, huevos, pescado, leguminosas, frutas y frutos secos.

Epidemiología

La proteína de leche de vaca es el alimento que produce mayor número de reacciones adversas alérgicas en la primera infancia, ya que suele ser la primera fuente de proteínas exógenas que recibe el niño. Estas reacciones adversas se inician, por lo general, en el primer mes de vida, y casi siempre en los primeros 6 meses.

Habitualmente, ocurre tras la segunda toma de fórmula adaptada de leche de vaca o incluso en niños alimentados con lactancia materna exclusiva que se sensibilizan por el paso de proteínas de vaca a través de la leche materna. La proteína más frecuentemente implicada es la β-lactoglobulina.

Clínica

Hay que diferenciar la clínica de la alergia a las proteínas de leche de vaca (APLV), según sea mediada o no mediada por IgE:

- **APLV mediada por IgE.** La clínica ocurre de minutos a pocas horas tras la ingesta por degranulación de los mastocitos y liberación de serotonina e histamina mediada por anticuerpos IgE específicos. El sistema digestivo y la piel son los principales órganos afectados. Los síntomas cutáneos más frecuentes son urticaria, angioedema, eritema peribucal o en zonas de contacto, exacerbación de dermatitis atópica, etc. (**Figura 20**). Los síntomas digestivos pueden ser: vómitos propulsivos, diarrea de inicio súbito, dolor abdominal tipo cólico, etc. Es posible que aparezcan dificultad respiratoria y/o inestabilidad hemodinámica.



Figura 20. Eritema peribucal

- **APLV no mediada por IgE.** La sintomatología ocurre de manera más crónica y larvada. Se inicia desde varias horas hasta días después de la ingesta y se debe a la estimulación por parte de los linfocitos del factor de necrosis tumoral o TNF-α. La afectación principal es a nivel gastrointestinal:

- **Enteropatía alérgica.** Es la más frecuente. Cursa de forma aguda, con diarrea y vómitos; o de forma subaguda, como diarrea crónica con síndrome malabsortivo y fallo de crecimiento (**MIR 18-19, 176; MIR 15-16, 156**).

- **Enterocolitis.** Cuadro grave que suele aparecer en lactantes muy pequeños. Cursa con diarrea, vómitos intensos y pérdida de peso, pudiendo conducir a deshidratación, acidosis y shock. (**MIR 17-18, 163**).
- **Proctocolitis alérgica.** Aparece en los primeros meses de la vida y se manifiesta con sangrado rectal recurrente, sin afectación del estado general y con buena ganancia ponderal. En un número importante de casos, se produce en niños alimentados con lactancia materna (**MIR 09-10, 170**).
- **Esofagitis, gastritis, gastroenteritis y colitis eosinofílica.** Se caracterizan por la presencia de un infiltrado eosinofílico que afecta a una o varias partes del tracto digestivo. La clínica aparece de forma tardía y varía en función del tramo afecto con síntomas de RGE que no responde al tratamiento habitual, disfagia con impactación alimentaria en la esofagitis, cuadro de diarrea, dolor abdominal y malabsorción en la gastroenteritis, y deposiciones sanguinolentas en la colitis.
- **Estreñimiento, RGE y cólicos del lactante** pueden ser otras manifestaciones de APLV.

Diagnóstico

Se basa en:

- **Historia clínica.** Es la herramienta fundamental. Ha de preguntarse sobre datos de atopia ya que los niños atópicos están más predispuestos a desarrollar alergias.
- **Analítica de sangre.** Con el fin de detectar eosinofilia y elevación de IgE total, aunque estos datos son inespecíficos.
- **IgE específica en sangre (test radioinmunoabsorbente o RAST a las proteínas de la leche de vacas).** Se correlaciona con las pruebas cutáneas y es útil cuando éstas no pueden realizarse (por enfermedad cutánea o riesgo de reacción alérgica grave).
- **Pruebas cutáneas:**
 - Prick test. Mide la reacción inmediata por IgE.
 - Patch test. Test epicutáneo no completamente estandarizado que mide la reacción celular.
- **Provocación.** Exposición controlada al alérgeno con buena correlación con la clínica.

Ha de recordarse que, en los casos no mediados por IgE, los test de alergia serán negativos. A menudo, el diagnóstico se basa fundamentalmente en la respuesta clínica a la eliminación de las PLV de la dieta y la posterior reaparición de la clínica tras la reexposición (si no ha pasado el tiempo suficiente para alcanzar la tolerancia).

Tratamiento

Consiste en evitar el alérgeno y sustituir la fórmula normal por un hidrolizado de proteínas lácteas. Los preparados de soja no son recomendables ya que existe intolerancia asociada. La lactancia materna debe mantenerse siempre y cuando la madre retire de su dieta las PLV.

- **Reacción alérgica mediada por IgE.** Requiere manejo sintomático agudo, en función de la gravedad, con corticoides, broncodilatadores o adrenalina intramuscular en caso de anafilaxia (véase **Tabla 7**, en el siguiente epígrafe de este mismo tema).
- **Reacción alérgica no mediada por IgE.** Además de las medidas dietéticas, se deben controlar el desarrollo ponderal y el estado de hidratación. Los pacientes con patología eosinofílica pueden beneficiarse del tratamiento con corticoides.

Pronóstico

El pronóstico es favorable, puesto que, en general, es un fenómeno transitorio y finalmente se termina adquiriendo tolerancia en la mayoría de los casos (85% de los casos con APLV a los 3 años de edad).

La **Tabla 6** resume los principales aspectos de los dos tipos de APLV.

	APLV mediada por IgE	APLV no mediada por IgE
Patogenia	Mediada por IgE	Mediada por células T
Inicio	Agudo	Larvado
Síntomas	Cutáneos +/- digestivos +/- respiratorios	Digestivos
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> • Clínico • Provocación 	IgE específica en sangre (RAST) Prick test positivo
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> Hidrolizados de PLV • Adrenalina intramuscular • Corticoesteroides • Anti-H₁ 	Expansión con SSF

Tabla 6. APLV mediada y no mediada por IgE

4.9. Anafilaxia

Definición

La anafilaxia consiste en una reacción alérgica grave, de instauración brusca y potencialmente letal. Se produce por la degranulación de granulocitos y basófilos en diferentes órganos. En la infancia, la causa más frecuente son los alimentos.

Clínica

Se trata de un síndrome complejo que compromete distintos órganos. Debe sospecharse ante un cuadro de instauración brusca y rápidamente progresivo con afectación mucocutánea y, generalmente, respiratoria, asociado en ocasiones a clínica digestiva y cardiovascular. Existen unos criterios clínicos que ayudan a su identificación (adaptado de la Guía GALAXIA 2016):

1. Inicio en minutos u horas de afectación de piel o mucosas junto con:
 - a) Compromiso respiratorio.
 - b) Descenso de la presión arterial o síntomas asociados de disfunción orgánica.
2. Aparición rápida de dos o más síntomas tras la exposición a un alérgeno potencial:
 - a) Afectación de piel o mucosas.
 - b) Compromiso respiratorio.
 - c) Descenso de la presión arterial o síntomas asociados de disfunción orgánica.
 - d) Síntomas gastrointestinales.
3. Descenso rápido de la presión arterial tras la exposición a un alérgeno conocido.

Tratamiento

La anafilaxia es una urgencia médica. El fármaco de elección para su tratamiento es la **adrenalina** (en solución acuosa 1/1.000) y la vía de administración es intramuscular (**MIR 13-14, 177**). Debe administrarse de forma precoz ya que mejora la supervivencia y revierte y previene el broncoespasmo y el colapso circulatorio. Puede repetirse su administración cada 5-15 minutos según el estado del paciente.

Otros fármacos útiles, pero que nunca pueden sustituir a la adrenalina como tratamiento de la anafilaxia, son los antihistamínicos y los corticoides. Para el broncoespasmo, se utilizará salbutamol nebulizado y oxígeno; y para mejorar el estado cardiocirculatorio, expansiones con suero salino fisiológico intravenoso (**Tabla 7**).

Manejo de la anafilaxia
Adrenalina i.m. 1/1.000
+ Tratamiento adyuvante: antihistamínicos, corticoides
• Si broncoespasmo: salbutamol nebulizado
• Si estridor asociado: adrenalina nebulizada
• Si signos de shock: expansión con suero salino i.v.

Tabla 7. Manejo de la anafilaxia

Recuerda

El tratamiento de elección para la anafilaxia es la adrenalina intramuscular (1/1.000).

4.10. Diarrea aguda

La diarrea aguda es el aumento del número de deposiciones o disminución de su consistencia de instauración rápida. Puede acompañarse de otros síntomas digestivos como náuseas, vómitos o dolor abdominal, o sistémicos como fiebre o malestar general.

Fisiopatología

La diarrea se produce cuando el volumen de agua y electrolitos presentado al colon excede su capacidad de absorción, eliminándose de forma aumentada por las heces. La gran pérdida de líquidos y electrolitos puede derivar en un cuadro de deshidratación.

Diagnóstico

La gastroenteritis aguda es un proceso autolimitado en el que, en muchos casos, sólo es necesaria una valoración del paciente mediante una adecuada historia clínica y exploración física. La gravedad de la diarrea está en relación con el grado de deshidratación que se puede valorar estimando la pérdida de peso corporal (véase, en el Capítulo 02, la tabla *Grados de deshidratación en función del porcentaje de pérdida de peso*). En caso de no conocerse el peso previo, también se puede estimar según las escalas de valoración clínica, en función de la diuresis que realiza el paciente, la pérdida de turgencia cutánea, respiración anormal, relleno capilar enlentecido, taquicardia en ausencia de fiebre, mucosa oral seca, ojos hundidos, llanto sin lágrimas y alteración neurológica.

El diagnóstico microbiológico mediante coprocultivo no está indicado de rutina. Se indicará sólo en caso de inmunodeficiencias, diarrea mucosanguinolenta, ingreso hospitalario, diagnóstico dudoso, sospecha de intoxicación alimentaria o viaje reciente fuera del país.

Tratamiento

El principal objetivo es la corrección de la deshidratación y, posteriormente, la recuperación nutricional.

La rehidratación se hará de forma oral con suero hiposódico en caso de deshidrataciones leves o moderadas, e intravenosa en caso de deshidrata-

ciones graves o moderadas en las que exista intolerancia oral. La realimentación precoz conduce a una mayor ganancia de peso y mejor bienestar del paciente, sin empeorar el pronóstico de la diarrea. Otros tratamientos, como antibióticos, fórmulas especiales o micronutrientes como el zinc, están también indicados en determinados casos.

4.11. Diarrea crónica

Una diarrea se considera crónica si dura más de 2 semanas. Se distinguen según los mecanismos de producción los siguientes tipos: osmótica, secretora, motora e inflamatoria.

Diarrea crónica posgastroenteritis (intolerancia transitoria a la lactosa)

Esta diarrea se debe a la destrucción enterocitaria secundaria a una gastroenteritis aguda (GEA), con el consiguiente defecto enzimático a nivel de la superficie del enterocito, que impide hidrolizar la lactosa que se acumula en la luz intestinal y, por efecto osmótico, "arrastra" agua.

A. Clínica

Tras un periodo de latencia de 7-10 días, las deposiciones pasan a ser acuosas y ácidas, con olor a vinagre. En la exploración física se advierte un abdomen meteorizado, con ruidos hidroáreos aumentados y un llamativo eritema perianal. Existen formas primarias (la más frecuente es el déficit parcial de lactasa), pero son mucho menos habituales que las secundarias a una agresión a la mucosa intestinal.

B. Diagnóstico

En la mayor parte de los casos, basta con la sospecha clínica. Para su confirmación, se puede recurrir a pruebas de laboratorio como el análisis de H₂ en aire espirado, la determinación del pH fecal (suele ser < 7), el láctico fecal (aumentado) o la detección de cuerpos reductores en heces, también conocida como Clinitest, que es positiva por encima del 0,5%.

C. Tratamiento

En la intolerancia transitoria, el tratamiento consiste en la retirada de la lactosa de la dieta durante un tiempo que varía entre 4-6 semanas hasta la remisión del cuadro. Después se realizará la reintroducción paulatina de la misma.

D. Prevención

La prevención tiene como finalidad conseguir la regeneración precoz del enterocito lesionado. Consiste en hidratar adecuadamente a los pacientes con GEA (reposición hidroelectrolítica) y nutrirlos precozmente con una dieta normal, según la edad y la tolerancia del niño (**MIR 12-13, 160**). No está indicado retirar la lactosa de forma profiláctica.

Recuerda

En la intolerancia a la lactosa, la determinación de cuerpos reductores en heces (Clinitest) es positiva. No obstante, el diagnóstico suele ser clínico.

Diarrea crónica inespecífica

A. Patogenia

Diarrea motora debida a un peristaltismo intestinal aumentado, de etiología desconocida. Suele aparecer en niños con antecedentes familiares de colon irritable.

B. Manifestaciones clínicas

Se trata de una de las causas más frecuentes de diarrea crónica en la infancia, de presentación entre los 6 meses y los 3 años. El paciente hace entre 3-10 deposiciones al día (habitualmente menos de 5), líquidas, no malolientes, con moco, fibras vegetales sin digerir y granos de almidón, pero sin sangre, leucocitos ni eosinófilos.

A pesar de la diarrea, no se produce descaimiento ni deshidratación y el paciente sigue ganando peso. No hay diarrea nocturna. El curso es intermitente, pudiendo alternar con períodos de estreñimiento. Si hay pérdida de peso, lo más probable es que se trate de un intento por parte de los padres de tratar la diarrea mediante restricción dietética.

C. Diagnóstico

Se hace sobre todo por la clínica. Todos los datos de laboratorio, tanto de sangre como de heces, suelen ser normales.

D. Tratamiento

Hay que explicar a los padres la benignidad y el carácter autolimitado del proceso. Se aconseja dieta normal, con restricción del consumo de zumos de frutas industriales (su gran capacidad osmótica puede producir un aumento en el número de deposiciones) y aumento de la ingesta de grasas.

E. Pronóstico

Es muy bueno, con desaparición de la diarrea antes de los 4-5 años.

Enfermedad celíaca

La enfermedad celíaca es una enfermedad sistémica de base inmunológica causada por la intolerancia permanente a la gliadina del gluten y que afecta a individuos genéticamente predispuestos. Esta proteína se encuentra en el trigo, la cebada, el centeno y el triticale (una mezcla de trigo y centeno). La mayoría de las personas celíacas pueden incluir la avena en su dieta alimentaria, si bien es cierto que este cereal tiene riesgo de contaminarse del resto durante su transporte, almacenamiento y tratamiento.

A. Patogenia

La patogenia de la enfermedad celíaca se explica en la **Figura 21**.

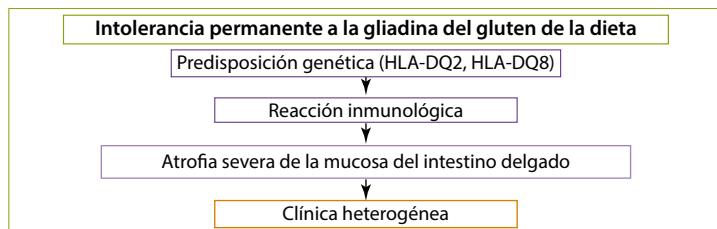


Figura 21. Patogenia de la enfermedad celíaca

B. Predisposición individual

La predisposición a padecer esta patología está condicionada por determinados haplotipos de HLA. En España, los más frecuentemente implicados son los alelos DQ2 y DQ8. Otros HLA asociados son B8, DR3, DR4, DR5 y DR7.

C. Respuesta inmunitaria anormal

Moléculas no digeridas de la gliadina pueden atravesar la barrera intestinal (especialmente en situaciones que aumentan su permeabilidad) e interactuar con las células presentadoras de antígeno y con los linfocitos T de la lámina propia. A su vez, estos linfocitos T se unen a moléculas HLA de clase II que se expresan en las células presentadoras de antígeno. Esto da lugar a la producción de citocinas proinflamatorias y anticuerpos.

D. Lesión vellositaria

Se afecta la mucosa de duodeno y yeyuno. El cambio histológico más precoz es la aparición de un infiltrado inflamatorio en la lámina propia, a expensas de linfocitos T y δ. Más tarde, se aprecia la hiperplasia de las criptas y, en última instancia, la atrofia vellositaria.

E. Manifestaciones clínicas (Figura 22)

La edad más frecuente de inicio es entre los 6 meses y 2 años después del inicio de la ingesta de gluten. Es más habitual en el sexo femenino (2:1). La presentación es muy variable, existiendo desde casos graves hasta otros subclínicos, en los que se llega al diagnóstico en la edad adulta. Los síntomas se pueden clasificar en dos grupos:

- **Manifestaciones clásicas:** clínica gastrointestinal. Es frecuente en la edad pediátrica y se debe a la malabsorción. Suelen presentar distensión y dolor abdominal, diarrea con heces voluminosas, pastosas y malolientes (aunque también existen casos con estreñimiento), anorexia, irritabilidad, signos de desnutrición y retraso ponderoestatural.
- **Manifestaciones extraintestinales.** Más frecuentes en adolescentes y adultos:
 - Lesiones cutáneas: dermatitis herpetiforme y aftas recidivantes.
 - Déficits nutricionales: anemia ferropénica (en ocasiones refractaria a tratamiento con hierro), déficit de calcio y osteopenia, déficit de vitamina K, alteraciones del esmalte dental...
 - Afectación hepática: hipertransaminasemia.
 - Alteraciones reproductivas: retraso puberal, amenorrea...
 - Alteraciones neurológicas: ataxia y neuropatía periférica.

Hay un aumento de la prevalencia de la enfermedad celíaca en niños que padecen otras enfermedades autoinmunitarias o algunas cromosomopatías, como déficit selectivo de IgA, diabetes mellitus tipo I, artritis idiopática juvenil, tiroiditis autoinmunitaria, hepatitis autoinmunitaria, psoriasis, lupus eritematoso sistémico (LES), síndrome de Turner, síndrome de Williams o síndrome de Down.

Recuerda

Ante un paciente pediátrico con diarrea crónica y retraso ponderal, lo primero que se ha de descartar es una enfermedad celíaca.



Figura 22. Enfermedad celíaca

F. Diagnóstico

Desde hace algunos años, el diagnóstico de enfermedad celíaca está en revisión. Aunque es un tema de actualidad que puede seguir modificándose, deben conocerse los principales pilares del diagnóstico (**Figura 23**) y algunas consideraciones sobre éstos:

- **Anticuerpos:**

- **IgA-antitransglutaminasa.** Reúnen una alta sensibilidad (cerca al 100%) y especificidad, por lo que constituyen el marcador serológico de elección. Se solicitará recuento de IgA sérica total para descartar un posible déficit de IgA asociado (en cuyo caso se solicitará la subclase IgG).
- **IgA-antiendomisio.** Son los más específicos, pero algo menos sensibles, y su determinación no está automatizada. Su coste es más elevado y se suelen emplear para confirmar una serología positiva por otros anticuerpos.
- **Antigliadina.** Muy poco específicos, ya que pueden elevarse en otros procesos intestinales. Recientemente, se han descubierto los anticuerpos antípéptido deaminado de la gliadina, que son mejores que los antigliadina y resultan útiles en el diagnóstico de niños menores de 2 años (en los que el resto de anticuerpos pueden ser negativos). Éstos son de tipo IgG e IgA.

- **Estudio genético.** El 90% de los pacientes con enfermedad celíaca son HLA-DQ2 positivos, y el resto HLA-DQ8. La presencia de HLA compatible únicamente indica predisposición genética, pero no es diagnóstica de enfermedad. Es útil fundamentalmente para descartar enfermedad, ya que si el estudio genético es negativo es muy raro que el individuo desarrolle celiaquía (es un factor "necesario", aunque no suficiente). El estudio genético se recomienda en pacientes con clínica fundada pero con serología negativa, en familiares de primer grado de pacientes celíacos y en los individuos pertenecientes a grupos de riesgo (enfermedades autoinmunitarias o cromosomopatías que asocian enfermedad celíaca) (**Figura 24**).

- **Biopsia intestinal.** Muestra cambios histológicos característicos (aunque no patognomónicos) y se clasifica en los grados de Marsh, considerándose compatible con enfermedad celíaca los grados 2 y 3. Actualmente, dado que la lesión no es patognomónica, que la alteración histológica es parcheada y que se han correlacionado bien los niveles de autoanticuerpos con la probabilidad de lesión intestinal compatible con enfermedad celíaca, en algunos casos no es necesaria

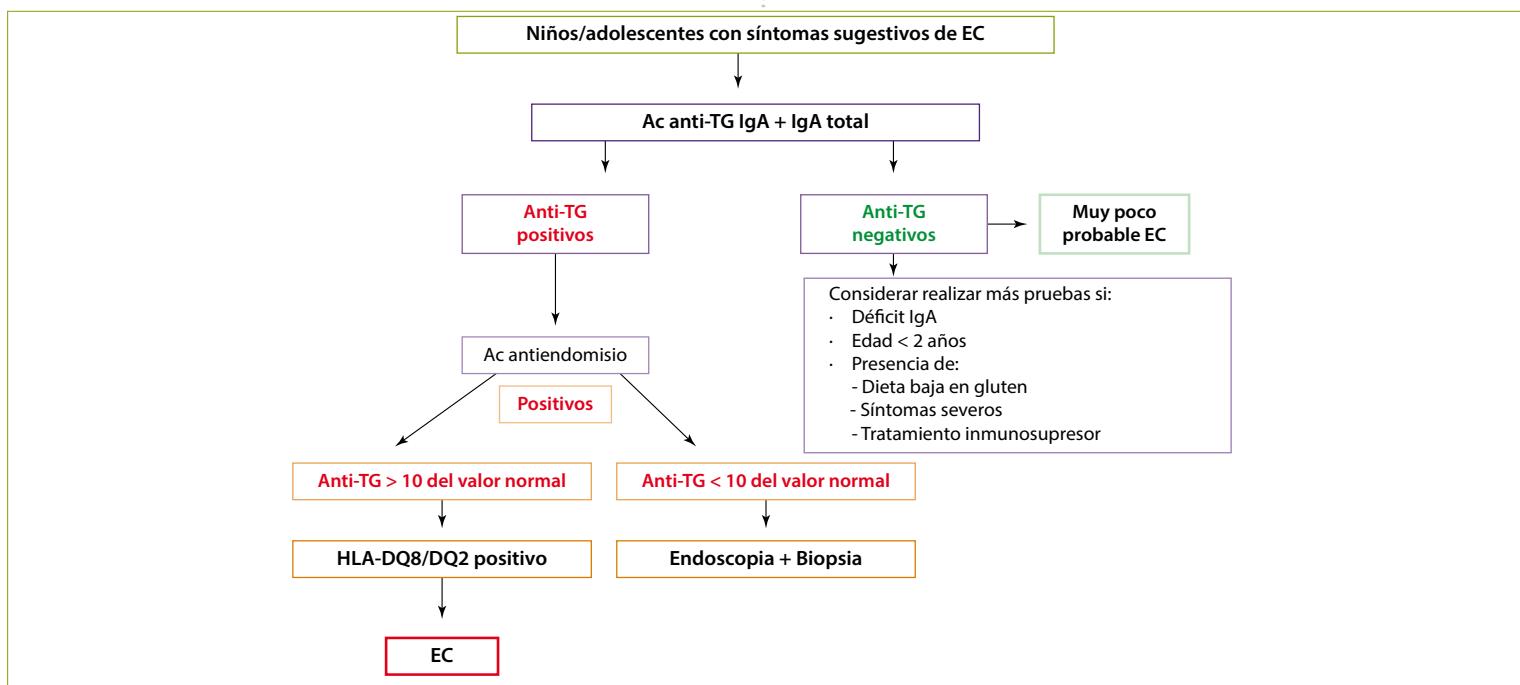


Figura 23. Diagnóstico de la enfermedad celíaca

la biopsia para establecer el diagnóstico de enfermedad celíaca. Tales casos tienen que cumplir todos los siguientes requisitos:

- Clínica compatible.
- Título de anticuerpos elevado ($\text{IgA-antitransglutaminasa} > 10$ veces el límite superior de la normalidad y anticuerpos antien- domisio positivos).
- Genética de susceptibilidad (HLA-DQ2 y/o HLA-DQ8).

La provocación con gluten no se recomienda, excepto si existen dudas en el diagnóstico inicial. Se desaconseja en los períodos de mayor crecimiento (antes de los 5 años y en la pubertad).

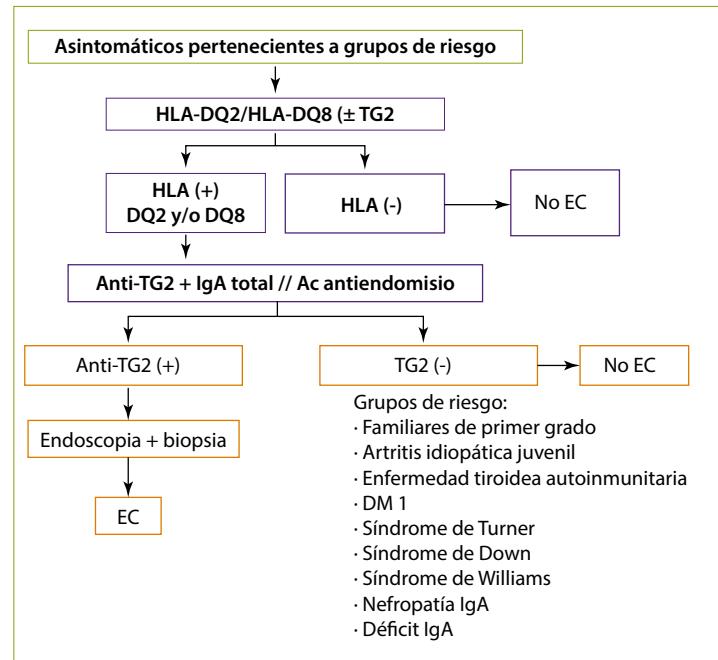


Figura 24. Diagnóstico de enfermedad celíaca en asintomáticos pertenecientes a grupos de riesgo

G. Tratamiento

La dieta ha de ser rigurosamente exenta de gluten de por vida. El cumplimiento de la dieta consigue la mejoría de los síntomas a partir de las 2 semanas, con normalización serológica entre los 6-12 meses y la recuperación de las vellosidades intestinales aproximadamente a los 2 años. El incumplimiento de la dieta aumenta el riesgo de desarrollar linfoma intestinal no Hodgkin.

H. Seguimiento

El seguimiento de la enfermedad celíaca se basa en:

- Evolución clínica del paciente.
- Determinación periódica de anticuerpos (los más utilizados son los antitransglutaminasa, aunque los antigliadina tienen la ventaja de elevarse con mínimas transgresiones dietéticas). Sirve para evaluar el cumplimiento de la dieta. El consumo de gluten mantiene activa la enfermedad, con lo cual se produce una elevación en el título de anticuerpos.
- Recomendación de una densitometría ósea una vez al año a partir de los 10 años por el riesgo de aparición de osteoporosis (especialmente en épocas de crecimiento).
- Cribado de enfermedades autoinmunitarias asociadas: anticuerpos antitiroideos y función tiroidea, función hepática, así como glucemia.

Recuerda

Actualmente, en casos seleccionados, se puede hacer el diagnóstico de enfermedad celíaca SIN biopsia.

Recuerda

Diagnósticos diferenciales ante un cuadro de retraso ponderoestatural (RPE) en la infancia:

- RPE +tos crónica + diarrea crónica = posible FQ.
- RPE + diarrea crónica sin tos = posible enfermedad celíaca.
- RPE + estreñimiento crónico = posible enfermedad de Hirschsprung.
- RPE + episodios de regurgitación = posible ERGE.

4.12. Síndrome de Reye

El síndrome de Reye se caracteriza por el desarrollo de una encefalopatía aguda y la degeneración grasa hepática. Su frecuencia ha disminuido de forma importante en los últimos años. Es un cuadro de afectación multiorgánica en el que la lesión ocurre fundamentalmente a nivel mitocondrial, con una posible relación entre el consumo de aspirina durante el padecimiento de una infección viral (especialmente gripe o varicela).

Recuerda

Hay que evitar el consumo de ácido acetilsalicílico en pacientes pediátricos con varicela o gripe.

Hay que tratar la alteración de la función hepática y el edema cerebral. En función de la gravedad, las medidas incluirán soporte hemodinámico, respiratorio y control de la presión intracranal.

4.13. Niño con fallo de medro

Un niño menor de 2 años presenta fallo de medro si su peso está por debajo del percentil 3 ($< -2 \text{ DS}$) para la edad y sexo o si cae dos percentiles a lo largo del tiempo en la gráfica de crecimiento. Existen tres patrones distintos:

- Disminución de peso, talla y perímetro craneal. Sugiere causa genética, agresiones *intrauterino* por infecciones o tóxicos o error congénito del metabolismo.
- Peso casi normal, talla desproporcionadamente pequeña y perímetro craneal casi normal. Sugiere endocrinopatía o trastornos óseos o del cartílago de crecimiento.
- Disminución de peso con talla y perímetro craneal normales. Sugiere malnutrición y requiere investigación completa sobre la ingesta de nutrientes, digestión, absorción y gasto.

Ante un niño con fallo de medro se debe obtener:

- Una adecuada historia clínica:
 - ¿Desde cuándo?
 - ¿Qué parámetro está más afectado?
 - Existencia de factores intercurrentes: prematuridad, retraso del crecimiento intrauterino, sintomatología digestiva, infecciones

- recurrentes, sintomatología respiratoria, síntomas neurológicos y malformaciones congénitas.
- Exploración física exhaustiva:
 - Antropometría: peso, talla, IMC, índice nutricional, medida de los pliegues (subescapular, bicipital, tricipital y suprailíaco) y de los perímetros (cefálico, braquial, muñeca y cintura/cadera).
 - Estudio de la edad ósea.
 - Estudios de composición corporal.
 - Cálculo de gasto energético mediante calorimetría indirecta.
- Encuesta dietética: ingesta diaria de alimentos.
- Exploraciones complementarias:
 - Analítica sanguínea con estudio hematológico, bioquímica completa con cifra de proteínas y albúmina séricas, estudio sistemático de orina y urocultivo.
 - En determinados casos, según la orientación diagnóstica se solicitarán: sangre oculta en heces, anticuerpos de enfermedad celíaca, detección de *Helicobacter pylori*, prueba de la tuberculina, estudio de inmunoglobulinas o test del sudor.
- Coprocultivo y parásitos en heces.

Por lo que respecta al tratamiento:

- En caso de fallo de medro de origen orgánico, se deberá tratar la patología que lo ha ocasionado.
- En caso de fallo de medro de origen no orgánico, el manejo debe ser multidisciplinar con especialistas en nutrición, psicólogos y gastroenterólogos pediátricos. Se deberá asegurar una adecuada ingesta, tra-

tamiento de las complicaciones concomitantes y apoyo psicológico o económico si los precisara.

Preguntas



MIR 18-19, 176

MIR 17-18, 156, 158, 161, 163

MIR 16-17, 177

MIR 15-16, 156

MIR 14-15, 170, 172

MIR 13-14, 177, 179

MIR 12-13, 33, 34, 160

MIR 11-12, 135, 136

MIR 10-11, 153

MIR 09-10, 170, 175

Atlas de imagen



Ideas Clave

- ✓ El tipo de atresia de esófago más frecuente es la de tipo TRES; hay atresia en el cabo proximal del esófago, con fistula traqueoesofágica en el cabo distal. Las manifestaciones más típicas de esta variante incluyen polihidramnios, sialorrea, vómitos alimentarios desde el nacimiento, imposibilidad de paso de una SNG y distensión abdominal. Su tratamiento es quirúrgico y la prioridad de cirugía viene determinada por el riesgo de neumonitis por aspiración. Entre las complicaciones posquirúrgicas, destaca por su frecuencia el RGE; menos frecuentes son traqueomalacia, dehiscencia anastomótica, estenosis esofágica y recidiva de la fistula traqueoesofágica.
- ✓ La modalidad más frecuente de hernia diafragmática congénita es la variante posterior o de Bochdalek. La hernia diafragmática posterior cursa con importante distrés respiratorio, cianosis, hipertensión pulmonar y abdomen excavado. Se asocia con hipoplasia pulmonar y malrotación intestinal. El diagnóstico se puede hacer mediante radiografía de tórax; los hallazgos más típicos son visualización de asas intestinales y/o imágenes aéreas circulares en el tórax. El tratamiento es quirúrgico, si bien la cirugía se ha de hacer tras estabilizar la situación hemodinámica y respiratoria del paciente.
- ✓ El RGE en la edad pediátrica puede ser fisiológico o patológico. Se considera fisiológico (el más frecuente) si afecta a niños de menos de 12 meses sin retraso ponderoestatural. Se diagnostica por la clínica y no necesita tratamiento médico, pues mejora espontáneamente con el paso del tiempo.

El RGE puede producir esofagitis, síntomas respiratorios, hiperextensión del tronco (síndrome de Sandifer) y mala ganancia ponderal. La pHmetría es la prueba de elección, aunque será reemplazada en un futuro por la impedanciometría. El tratamiento farmacológico de elección son los IBP; la cirugía se reserva para casos de RGE patológico refractario.

- ✓ La EHP afecta preferentemente a varones de entre 14-21 días de vida (como casi toda la patología digestiva pediátrica, es más frecuente en el varón). Su etiología es desconocida y el síntoma fundamental son los vómitos, alimentarios (no biliosos) y emitidos con fuerza ("en proyectil"). Cursa con deshidratación y alcalosis metabólica, hipopotasemia e hipocloremia. Su tratamiento es quirúrgico (piloromiectomía extramucosa de Ramsted); antes de intervenir al paciente, hay que corregir las alteraciones electrolíticas.
- ✓ Hasta el 90% de los casos de estreñimiento en la infancia son de tipo idiopático o funcional. Ante la presencia de signos de alarma en un niño con estreñimiento, hay que descartar una enfermedad orgánica. En la enfermedad de Hirschsprung, cuadro congénito, hay una ausencia de células ganglionares en los plexos mientéricos. El tramo aganglionico se muestra estenótico. El territorio proximal a éste se dilata secundariamente. Hay que sospechar enfermedad de Hirschsprung ante estreñimiento crónico que debute antes de los 2 años. En la manometría, destaca la ausencia en la relajación del esfínter anal interno. El tratamiento es quirúrgico (resear el tramo aganglionico).

- ✓ El divertículo de Meckel afecta al 1-2% de la población. Es un vestigio del conducto onfalomesentérico que se localiza en el ileon, a menos de 1 m de la válvula ileocecal. La mayor parte de pacientes permanecen asintomáticos; entre los que desarrollan manifestaciones clínicas, destaca la hemorragia digestiva indolora, siendo otros síntomas la obstrucción intestinal, la diverticulitis y la invaginación secundaria. La técnica diagnóstica de elección es la gammagrafía con Tc-99, que detecta la presencia de tejido ectópico gástrico o pancreático sobre el divertículo. El divertículo de Meckel requiere tratamiento quirúrgico en los casos sintomáticos.
- ✓ Las invaginaciones afectan generalmente a niños de entre 3 meses-6 años. Pueden ser primarias o secundarias; la localización más frecuente de las primarias es la ileocecal. El cuadro típico se caracteriza por vómitos y períodos de irritabilidad alternando con períodos de letargia. En casos evolucionados, aparecen deposiciones hemorrágicas o heces en jalea de grosella, pudiendo llegar al estado de *shock* si no se diagnostica y trata precozmente. Para confirmar el diagnóstico, se realiza una ecografía de abdomen observando una imagen en "donut" de la zona invaginada. La desinvaginación precoz evita la aparición de complicaciones graves.
- ✓ La APLV cursa tanto con síntomas digestivos como con síntomas extradigestivos (urticaria, broncoespasmo, angioedema, anafilaxia). En la APLV mediada por IgE el órgano diana es la piel. En la NO mediada por IgE es el tracto digestivo. El diagnóstico de APLV es esencialmente clínico. El pilar terapéutico es la sustitución de la fórmula convencional por un hidrolizado proteico. La evolución de APLV suele ser favorable.
- ✓ La anafilaxia es un cuadro alérgico de inicio brusco y grave que compromete distintos órganos y puede ser mortal. El tratamiento de elección de la anafilaxia es la adrenalina intramuscular.
- ✓ La intolerancia transitoria a la lactosa (ITL) cursa con diarrea acuosa, distensión abdominal, meteorismo y eritema perianal; el diagnóstico se puede hacer por la clínica, si bien se puede recurrir a pruebas complementarias, como la bioquímica fecal o el test de H₂ espirado. En la ITL, las heces son ácidas y la detección de cuerpos reductores (Clinitest) es positiva (más del 0,5%). El tratamiento consiste en la retirada transitoria de la lactosa.
- ✓ La diarrea aguda suele ser de causa infecciosa. No suele precisar pruebas complementarias. Su pilar fundamental de tratamiento consiste en un adecuado aporte hídrico y la reintroducción de la nutrición enteral tan pronto como el paciente tolere.
- ✓ La enfermedad celíaca es una intolerancia permanente al gluten que tiene lugar en individuos genéticamente predispuestos (HLA-DQ2 y/o HLA-DQ8). Los anticuerpos más sensibles y específicos son los IgA antitransglutamasa; los antiendomisio son los más específicos, pero son menos sensibles. En algunos casos seleccionados se puede establecer el diagnóstico de enfermedad celíaca sin necesidad de biopsia. El tratamiento de la enfermedad celíaca consiste en hacer una dieta exenta de gluten de por vida.
- ✓ El síndrome de Reye es una encefalopatía de origen hepático. Se ha asociado su aparición con el consumo de ácido acetilsalicílico en pacientes con gripe o varicela.
- ✓ Se habla de fallo de medro cuando el niño presenta un peso por debajo del percentil 3 o una caída en el percentil en la curva de crecimiento sostenida en el tiempo. Una adecuada historia clínica y una exploración física y antropométrica exhaustivas son muchas veces suficientes para aclarar su causa. En caso de tener una causa orgánica deberá tratarse ésta. En caso de ser de causa no orgánica, requerirá un abordaje multidisciplinar para su manejo.

Casos Clínicos

Neonato de 10 días de vida que acude a Urgencias por ausencia de deposición desde hace 8 días. Embarazo y parto normales. Sus padres refieren que ha realizado una única deposición meconial a los 2 días de vida previo al alta hospitalaria. Refieren también irritabilidad, distensión abdominal progresiva y vómitos ocasionales. A la exploración, abdomen globuloso, con asas intestinales marcadas en marco cólico, masa fecal palpable en marco cólico izquierdo. Indique cuál le parece el manejo inmediato más apropiado:

- 1) Se trata de una atresia ileal. Requiere cirugía urgente mediante laparotomía abierta y resección del segmento intestinal afectado.
- 2) Se trata de una invaginación intestinal. Se debe solicitar una ecografía abdominal para confirmación del diagnóstico previa desinvaginación.
- 3) Lo más adecuado es un manejo conservador. Se deberá ingresar al paciente a dieta absoluta y vigilar evolución.
- 4) Se trata probablemente de una enfermedad de Hirschsprung. Requiere ingreso para valoración quirúrgica de extirpación del segmento aganglionico y realización de colostomía.

RC: 4

La enfermedad celíaca es una intolerancia permanente al gluten. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es INCORRECTA en relación con esta enfermedad?

- 1) La lesión intestinal está mediada por mecanismos inmunológicos.
- 2) Suele existir un intervalo libre de síntomas entre la introducción del gluten en la dieta y el comienzo de la clínica.
- 3) La determinación de anticuerpos antigliadina es la prueba serológica más específica en esta enfermedad.
- 4) La infestación por lamblias puede dar un cuadro clínico similar.

RC: 3

Un recién nacido con grave distrés respiratorio presenta imágenes aéreas circulares que ocupan hemitórax izquierdo. El diagnóstico más probable es:

- 1) Malformación adenomatoidea.
- 2) Quiste pulmonar multilocular.

- 3) Hernia diafragmática.
4) Agenesia bronquial segmentaria.

RC: 3

Lactante de 21 días de vida que presenta, desde hace 4 días, vómitos posprandiales que cada vez son más intensos y frecuentes. Señale cuál de las siguientes afirmaciones es cierta en relación con la enfermedad del niño:

- 1) Esta enfermedad es más frecuente en niños.
2) Suele cursar con acidosis metabólica.
3) El tratamiento es médico y la recidiva frecuente.
4) Es frecuente el antecedente de polihidramnios.

RC: 1

Un paciente varón, de 4 semanas de edad, vomita después de cada toma desde hace una semana. Los vómitos, de contenido gástrico, son proyectivos y abundantes. El paciente está muy inquieto, y toma biberones con buen apetito. Usted sospecha una estenosis hipertrófica del píloro. ¿Cuál de las siguientes situaciones analíticas en sangre le parece más verosímil en este caso?

- 1) pH 7,3; Na 130 mEq/l; Cl 85 mEq/l; K 3,5 mEq/l.
2) pH 7,4; Na 140 mEq/l; Cl 103 mEq/l; K 5 mEq/l.
3) pH 7,5; Na 130 mEq/l; Cl 85 mEq/l; K 3,5 mEq/l.
4) pH 7,5; Na 150 mEq/l; Cl 120 mEq/l; K 6 mEq/l.

RC: 3

Niño de 10 meses que acude a su consulta de Digestivo por presentar desde hace 1 mes deposiciones líquidas en número de 7 al día, ruidos hidroaéreos aumentados y eritema perianal. Como único antecedente, presentó una gastroenteritis aguda hace mes y medio por la que precisó ingreso. Usted realiza una determinación de cuerpos reductores en heces que es positiva. Respecto a la patología que sospecha, señale lo incorrecto:

- 1) El mecanismo de dicha diarrea consiste en un déficit enzimático debido a la destrucción del enterocito tras una gastroenteritis aguda.
2) El tratamiento consiste en la retirada de la lactosa de la dieta durante 4-6 semanas hasta la remisión del cuadro.

- 3) Se podría haber evitado retirando de forma profiláctica la lactosa de la dieta durante el primer episodio de gastroenteritis hace 1 mes.
4) La prevención consiste en hidratar adecuadamente a los niños con gastroenteritis aguda y nutrirlos de forma precoz.

RC: 3

Lactante de 5 meses de vida que acude a su consulta del Centro de Salud por vómitos ocasionales tras las tomas, rechazo de las mismas y pérdida de peso desde hace 1 mes. En los últimos días presenta también hebras de sangre fresca mezclada con las heces. Ha recibido lactancia materna exclusiva hasta los 4 meses de vida, pero tras la reincorporación de su madre al trabajo, toma únicamente biberones de fórmula adaptada. Respecto a la patología que usted sospecha:

- 1) Solicitará un RAST a proteínas de leche de vaca antes de indicar tratamiento con hidrolizado de proteínas de leche de vaca.
2) Iniciará tratamiento con fórmula de arroz dado que además de una alergia a las proteínas de leche de vaca, actualmente presenta una diarrea aguda.
3) Indicará tratamiento con ranitidina por sospecha de reflujo gastroesofágico y reevaluará al paciente en 1 semana.
4) Se trata de una patología transitoria, con pronóstico favorable ya que suele remitir antes de los 3 años de edad.

RC: 4

Acude al hospital un niño de 10 meses, sin antecedentes de interés, traído por su cuidadora por dificultad respiratoria, vómitos y eritema generalizado. El cuadro ha comenzado tras la ingesta de un trozo de tortilla, que comía por primera vez. Sus constantes vitales son: PA 70/40 mmHg, FC 150 lpm, SatO₂ 89%. Respecto al manejo inmediato del paciente, lo más adecuado es:

- 1) Adrenalina intramuscular 1/1.000.
2) Adrenalina intravenosa 1/1.000.
3) Adrenalina subcutánea 1/1.000.
4) Hidrocortisona intramuscular.

RC: 1



Patología nefrourológica pediátrica

ORIENTACIÓN MIR

Es un tema rentable, poco extenso y cuyo número de preguntas ha aumentado en los últimos años. De las infecciones de orina, es necesario saber reconocer bien una infección del tracto urinario en un lactante (recordar: síntomas inespecíficos sin otro foco para la fiebre) y su manejo (indicación y utilidad de las pruebas de imagen, tratamiento y necesidad de profilaxis). El reflujo vesicoureteral y la criptorquidia son temas preguntados recientemente, aunque su manejo es controvertido. Es importante conocer el diagnóstico diferencial del escroto agudo, especialmente la torsión testicular. En cuanto a las glomerulopatías, se debe conocer el síndrome nefrótico idiopático, aunque se profundice su estudio en la Sección de Nefrología.

5.1. Infección del tracto urinario

La infección del tracto urinario (ITU) consiste en el crecimiento de microorganismos en el tracto urinario, que es habitualmente estéril, asociado a síntomas compatibles.

Epidemiología

La ITU es una de las infecciones bacterianas más habituales en Pediatría. Es más frecuente en niñas (3:1, aproximadamente) salvo en el primer año de vida y especialmente los primeros 3 meses, cuando es más frecuente en varones.

Etiología

Las bacterias uropatógenas proceden de la flora fecal y del área perineal. La más frecuente es *Escherichia coli*, que causa el 70-90% de las ITU. Los pacientes con anomalías congénitas del aparato genitourinario, litiasis, ITU recurrentes, sondaje vesical o antibioterapia prolongada tienen mayor riesgo de infecciones causadas por microorganismos menos comunes, como *Proteus mirabilis*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Enterococcus faecalis*, *Enterobacter* o *Klebsiella*.

Las infecciones urinarias por virus y hongos son raras en la edad pediátrica, y son más comunes en niños inmunodeprimidos.

Patogenia

La patogenia de la ITU es compleja:

- **Mecanismo de infección:**
 - **Vía ascendente.** Es la vía de infección más frecuente. Bacterias procedentes del intestino y de los genitales externos se introducen en la vía urinaria a través de la uretra.
 - **Vía hematogena.** Poco habitual.
- **Factores del huésped.** Un importante factor protector frente a la ITU es el vaciamiento de la vejiga que debe ser frecuente y completo. Algunos factores de riesgo son:
 - **Factores anatómicos.** Alteraciones que provocan estasis urinaria u obstrucción pueden aumentar el riesgo de infección (reflujo vesicoureteral [RVU], uropatía obstructiva, divertículos vesicales, fimosis, escasa longitud de la uretra femenina y su cercanía a la zona perineal, entre otras).
 - **Factores funcionales.** La vejiga neurógena o la retención urinaria voluntaria incrementan la posibilidad de multiplicación bacteriana al espaciar el intervalo entre micciones.

Formas clínicas

Existen tres formas básicas de ITU:

- **Bacteriuria asintomática.** Presencia de bacterias en orina correctamente recogida sin clínica asociada. Es un trastorno benigno que no cursa con lesión renal ni signos de reacción inflamatoria de las vías urinarias. En general, no precisa tratamiento, aunque puede ser necesario de cara a intervenciones urológicas o en los primeros meses tras un trasplante renal.
- **ITU baja o cistitis.** Puede cursar con disuria, polaquiuria, urgencia vesical, tenesmo, hematuria terminal, dolor suprapúbico e incontinencia. No suele dar fiebre.
- **ITU alta o pielonefritis.** Infección del parénquima renal y del tejido pielocalicial en la que aparece fiebre, dolor abdominal o en fossa lumbar, síntomas sistémicos como malestar general, vómitos y, en ocasiones, diarrea. La puñopercusión renal positiva es un signo que debe hacer sospechar pielonefritis.

La clínica de la ITU es más inespecífica cuanto menor sea la edad del paciente. En menores de 2 años, puede manifestarse como rechazo de las tomas, vómitos, diarrea, pérdida de peso, irritabilidad o fiebre sin foco. A medida que el niño crece, los síntomas son más parecidos a los del adulto.

Diagnóstico

El diagnóstico de sospecha se realiza mediante:

- **Clínica compatible.**
- **Análisis simple de orina (tira reactiva y sedimento de orina).** Permite seleccionar aquellos niños en los cuales es necesario realizar un estudio microbiológico e iniciar tratamiento antibiótico precoz. Se valora fundamentalmente la presencia de nitritos y de leucocituria.
 - **Leucocituria y esterasa leucocitaria.** Puede mostrar falsos positivos si la orina no se ha recogido de manera estéril. Valores por encima de 10 leucocitos/campo son sugestivos de ITU. La hematuria aislada no es indicativa de infección. Ante este hallazgo, debe realizarse un sedimento urinario de control (**MIR 10-11, 151**).
 - **Nitritos.** Ocasionados por bacterias que reducen los nitratos a nitritos. Presentan falsos positivos (posibilidad de contaminación por bacterias ambientales o mala recogida de la muestra) y falsos negativos (es necesario un elevado número de colonias en la orina y varias horas de permanencia en la vejiga para detectarlos, además ciertas bacterias como estafilococo, estreptococo y *Pseudomonas* no los producen).
- **Métodos microbiológicos:**
 - **Tinción de Gram.** Se visualiza a través del microscopio óptico una gota de orina fresca recogida por método estéril (punción suprapública o sondaje).

- Urocultivo.** Determina el diagnóstico definitivo de infección de orina. Para considerar un resultado como positivo, es preciso discriminar la técnica utilizada en la obtención de la muestra (**Tabla 1**). El método empleado depende de la edad del paciente, de la disponibilidad y de la habilidad técnica del personal.

	Indicación	Inconvenientes	Urocultivo positivo
Bolsa colectora	<ul style="list-style-type: none"> Niños no continentes como método inicial Valorar recogida "al acecho" como método en niños no continentes y situaciones no urgentes 	<ul style="list-style-type: none"> Riesgo de contaminación (FP > 50%) Si resultado +: necesita confirmación por método estéril 	> 10 ⁵ UFC/ml (100.000 UFC/ml)
Micción media espontánea	Niños continentes	Riesgo de contaminación variable	> 10 ⁵ UFC/ml (100.000 UFC/ml)
Sondaje uretral	Método de confirmación e inicial en situaciones urgentes	<ul style="list-style-type: none"> Invasivo Riesgo de trauma uretral 	10.000-50.000 UFC/ml
Punción suprapública	Técnica de referencia, máxima esterilidad	<ul style="list-style-type: none"> Invasivo Control ecográfico 	Cualquier recuento de gramnegativos o superiores a 1.000 UFC/ml de gérmenes grampositivos

Tabla 1. Métodos de recogida de la orina

- Análisis de sangre.** Se debe realizar en caso de ingreso hospitalario y valorar su indicación individualmente. Aunque el patrón de referencia para la localización de una ITU (pielonefritis frente a cistitis) es la gammagrafía, las alteraciones analíticas son más frecuentes en caso de pielonefritis (leucocitosis, elevación de reactantes de fase aguda como PCR y procalcitonina, creatinina sérica...).

Recuerda

Urocultivo positivo si 100.000 UFC/ml en orina recogida por bolsa (incontinentes) y micción media (continentes), > 10.000 en sondaje urinario y > 1 en punción suprapública.

Tratamiento

Los objetivos del tratamiento son erradicar los microorganismos, aliviar los síntomas y prevenir o reducir el daño renal. Las medidas generales que se han de seguir son asegurar una correcta hidratación, micción frecuente, analgésicos, antitérmicos, etc. La elección de la antibioterapia debe basarse en el resultado del urocultivo y del antibiograma, teniendo en cuenta los patrones locales de resistencia antibiótica. La antibioterapia empírica es la siguiente:

- ITU en menores de 3 meses.** Gentamicina y ampicilina intravenosa 5-7 días pasando a vía oral según antibiograma hasta completar 10-14 días. La asociación de ampicilina está indicada sobre todo en menores de 1 mes para cubrir la infección por enterococo. En caso de sepsis clínica, meningitis asociada o deterioro de la función renal, utilizar cefotaxima en lugar de gentamicina (los aminoglucósidos son nefrotóxicos y no atraviesan la barrera hematoencefálica).

taxima en lugar de gentamicina (los aminoglucósidos son nefrotóxicos y no atraviesan la barrera hematoencefálica).

- ITU febril (sospecha de pielonefritis) en mayores de 3 meses o ITU afebril en niños incontinentes (MIR 12-13, 125).** Cefixima vía oral durante 7-10 días. Si precisa ingreso hospitalario, gentamicina intravenosa durante 5-7 días pasando a vía oral según antibiograma hasta completar 10-14 días. En caso de insuficiencia renal, se empleará cefotaxima en lugar de gentamicina.
- ITU baja en niños continentes.** Fosfomicina, amoxicilina-clavulánico, nitrofurantoína, trimetoprim-sulfametoazol durante 3-5 días por vía oral.

Está indicado el **ingreso hospitalario** en menores de 3 meses, pacientes con afectación del estado general, signos de sepsis, deshidratación, intolerancia oral, inmunodepresión, uropatía, fracaso del tratamiento oral (que se considera la persistencia de síntomas tras 48 horas de tratamiento) o con dificultad para el control y seguimiento.

Evaluación posterior

El objetivo de las pruebas de imagen es detectar anomalías del tracto urinario que puedan predisponer a recurrencia de ITU y daño renal agudo o crónico. No existe actualmente un consenso sobre la elección de dichas pruebas. En general, se recomienda el estudio en caso de ITU febril, ITU en el niño menor de 2 años, ITU recurrente o atípica (MIR 18-19, 143). Esta última puede implicar disfunción vesical, niveles elevados de creatinina sérica, infección por microorganismo distinto de *E. coli*, fracaso del tratamiento en 48 horas, masa abdominal, antecedente familiar de RVU u otra enfermedad nefrourológica, entre otros.

- Ecografía del aparato urinario.** Prueba no invasiva y accesible que permite descartar malformaciones de la vía urinaria y complicaciones como abscesos o pielonefrosis. Es poco sensible para detectar RVU o cicatrices renales. El momento de realización depende de la situación clínica. En niños que responden bien a la antibioterapia inicial, se puede llevar a cabo después de la fase aguda, mientras que en otros casos es necesario realizarla lo antes posible para descartar complicaciones.
- Cistografía.** Prueba de elección para el diagnóstico de RVU y establecer su grado, así como para detectar obstrucción del tracto urinario inferior. Para realizarla, debe estar totalmente resuelta la infección y se utiliza profilaxis antibiótica con frecuencia. Se dispone de cistografía radiológica convencional o CUMS, isotópica directa e indirecta y ecocistografía. La cistografía isotópica emplea menos radiación que la CUMS.
- Gammagrafía renal con ácido dimercaptosuccínico (DMSA).** Método más sensible para detectar focos de pielonefritis en fase aguda y de cicatrices parenquimatosas a largo plazo. Deben transcurrir al menos 4-6 meses desde la infección para determinar si se trata de cicatrices permanentes.

Existen otros estudios que pueden tener indicaciones en pacientes aislados (urografía intravenosa, resonancia nuclear magnética, tomografía computarizada...).

Recuerda

La CUMS criba la presencia de RVU; la gammagrafía renal descarta la presencia de cicatrices renales.

5.2. Reflujo vesicoureteral

El RVU es el paso retrógrado de orina desde la vejiga hacia el tracto urinario superior. Su prevalencia se estima en un 1% aproximadamente. La importancia clínica en los niños viene determinada por su asociación con la infección urinaria recurrente, formación de cicatrices, hipertensión arterial secundaria y posible progresión a enfermedad renal crónica. La nefropatía por reflujo puede ser congénita y estar presente al diagnóstico, lo que sugiere una alteración de la nefrogénesis; o bien adquirida, como consecuencia de la respuesta inflamatoria a una ITU en el parénquima renal. Se estima que el 30% de niños con primer episodio de ITU tienen RVU.

Fisiopatología

Puede resumirse como sigue:

- **Reflujo primario.** Es el más frecuente (70%). Se debe a una anomalía congénita de la unión ureterovesical. La entrada normal del uréter en vejiga es un trayecto oblicuo submucoso que se comprime al aumentar la presión intravesical durante la micción, quedando de esta forma cerrado el uréter. En el RVU primario es corto o no existe el trayecto, lo que provoca un mal funcionamiento del mecanismo valvular (**Figura 1**). Afecta más a varones. Suele resolverse de forma espontánea con el crecimiento del niño, a medida que aumenta la longitud del trayecto intravesical del uréter y mejora el mecanismo natural antirreflujo. Se sabe que existe una predisposición genética dada la asociación familiar, aunque el mecanismo de herencia no está completamente descrito.
- **Reflujo secundario.** Se puede deber a obstrucción vesical funcional (vejiga neurógena) o anatómica (válvulas de uretra posterior, duplicación ureteral, uréter ectópico, riñón multiquístico displásico, etc.). Las válvulas de uretra posterior son la causa más frecuente de uropatía obstructiva grave en los niños. Afectan sólo a los varones. El diagnóstico se puede realizar en el periodo prenatal (detectando hidronefrosis con oligoamnios por ecografía) o en el periodo neonatal (en un varón con masa suprapubiana y chorro miccional débil).

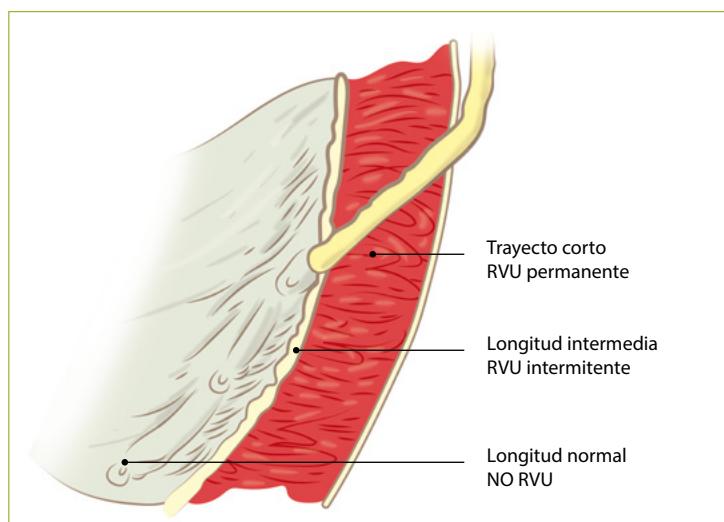


Figura 1. Trayecto ureterovesical y RVU

Clasificación

Se basa en la imagen obtenida por CUMS. Existe una clasificación en cinco grados que tiene implicaciones pronósticas y terapéuticas (a mayor grado

de reflujo, mayor probabilidad de lesión renal) (**Figura 2**). Se considera que los grados I y II son leves, el grado III moderado, y los grados IV y V graves:

- **Grado I.** Reflujo hasta la parte distal de un uréter no dilatado.
- **Grado II.** Reflujo hasta la pelvis renal, pero sin dilatación de los cálices.
- **Grado III.** Reflujo con dilatación moderada de los cálices y del uréter.
- **Grado IV.** Reflujo hacia un uréter intensamente dilatado, así como más del 50% de los cálices.
- **Grado V.** Reflujo masivo con pérdida de morfología calicial normal, con uréter muy dilatado y tortuoso.

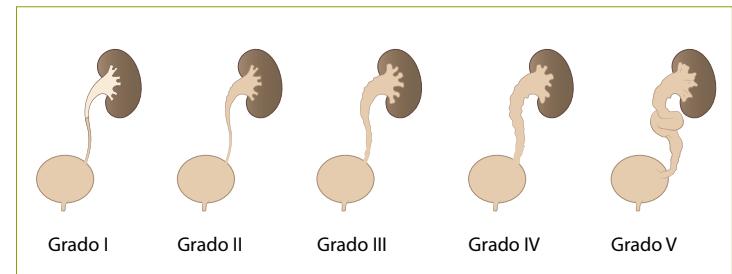


Figura 2. Grados de reflujo vesicoureteral

Recuerda

La mayor parte de los casos de RVU son leves y no precisan tratamiento.

Diagnóstico

Se debe descartar diagnóstico de RVU en casos como los siguientes:

- Niño con ITU recurrente (febril y/o afebril).
- Niño con ITU y antecedentes familiares de RVU.
- Niño con ITU que presente alteraciones en la ecografía renal o DMSA.
- Niño con hidronefrosis de diagnóstico prenatal o posnatal con anomalías funcionales o anatómicas (vejiga neurógena, válvulas de uretra posterior...) o ITU (**Figura 3**).



Figura 3. Ecografía: hidronefrosis

Las técnicas más utilizadas para detectar el RVU son la CUMS, la cistografía isotópica y la ecocistografía miccional con contraste. Cada una de ellas presenta ventajas e inconvenientes:

- **CUMS.** Técnica de elección para el diagnóstico inicial de RVU, valoración de la gravedad y detección de anomalías anatómicas asociadas. Debe realizarse libre de infección, por lo que se aconseja esperar 4-6 semanas tras el padecimiento de una ITU febril, y se recomienda

emplear profilaxis antibiótica. Sus principales inconvenientes son que precisa sondaje y supone radiación (**Figura 4**).

- **Cistografía isotópica, directa (CID) o indirecta (CII).** La CID es más sensible para la detección del RVU y supone menor radiación que la CUMS, aunque no aporta buena información anatómica. La CII tiene como ventaja que no precisa sondaje uretral. Puede indicarse para el seguimiento del RVU.
- **Ecocistografía miccional con contraste.** No supone radiación ionizante. Sus inconvenientes son que precisa sondaje, que no permite visualizar adecuadamente la uretra y que es una técnica observador-dependiente.



Figura 4. CUMS: RVU bilateral grado V

La mejor técnica para el diagnóstico de daño renal es la **gammagrafía renal con DMSA marcado con Tc-99** (**Figura 5**). Es la prueba de referencia para detectar cicatrices y aporta información sobre la función diferencial de los riñones. La ecografía puede tener un papel en el seguimiento de la nefropatía cicatricial.

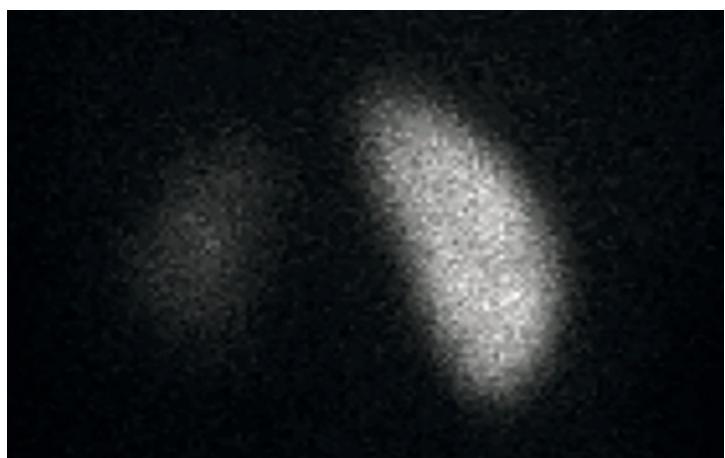


Figura 5. DMSA: hipocaptación en riñón izquierdo

Tratamiento y evolución (MIR 17-18, 136; MIR 16-17, 181)

El manejo del RVU sigue siendo controvertido. Los objetivos del tratamiento son prevenir las infecciones y minimizar el riesgo de lesión renal y sus consecuencias. La elección del tipo de tratamiento depende de si el reflujo es primario o secundario, y de su grado. La mayoría de los casos de reflujo primario de grado leve desaparecen de forma espontánea con la maduración del niño. La probabilidad aumenta si se diagnostica antes de los 2 años y si la afectación es unilateral.

- **Manejo conservador.** Medidas generales como ingesta de agua, buenos hábitos miccionales, corrección del estreñimiento para evitar disfunción vesical secundaria y educación para reconocer los síntomas de ITU.
- **Profilaxis antibiótica.** No está clara su eficacia, y se ha relacionado con el aumento de resistencias antibióticas. En general, se recomienda profilaxis primaria en los grados III a V. Se suelen emplear dosis bajas nocturnas de trimetoprim, cotrimoxazol, fosfomicina, amoxicilina-clavulánico, entre otros.
- **Cirugía (abierta o por vía endoscópica).** Útil en los casos secundarios a malformaciones urinarias. Se emplea también en RVU primario de alto grado persistente o RVU complicado con ITU recurrente, entre otras indicaciones.

5.3. Escroto agudo

Ante un cuadro de tumefacción dolorosa del escroto en un varón, se habla de escroto agudo. En su diagnóstico diferencial se incluyen torsión testicular, torsión del apéndice testicular, hernia inguinal incarcerada, epididimitis u orquioepididimitis.

Torsión testicular

La torsión testicular es un cuadro agudo que puede presentarse a cualquier edad, pero que es más frecuente en la niñez tardía o en la adolescencia temprana. Es la causa más habitual de escroto agudo en niños de edad mayor o igual a 12 años. Se trata de una urgencia urológica y son necesarios un diagnóstico y un tratamiento precoces.

A. Fisiopatología

Se debe a una fijación insuficiente del testículo a causa de que la túnica vaginal es redundante y permite una movilidad excesiva de la gónada. La fijación anómala suele ser bilateral (**Figura 6**).

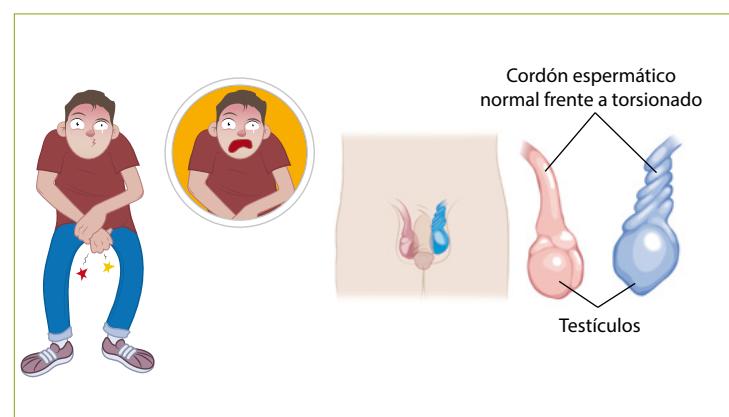


Figura 6. Torsión testicular

B. Clínica

La clínica de la torsión testicular es la siguiente:

- Dolor agudo e intenso, de inicio brusco, continuo e irradiado a la región inguinal. Puede acompañarse de cortejo vegetativo y de sintomatología gastrointestinal (vómitos, dolor abdominal) (**MIR 17-18, 162**).
- Teste indurado, edematoso, con eritema escrotal y aumento de tamaño. Al intentar elevar el testículo con el dedo no disminuye el dolor, sino que aumenta (signo de Prehn negativo).
- El reflejo cremastérico suele estar abolido y el teste puede encontrarse elevado o en situación transversa.
- No suele haber fiebre, ni clínica miccional asociada.

C. Diagnóstico

El diagnóstico es **clínico**, con un alto grado de sospecha. En aquellos casos que ofrezcan dudas puede realizarse **ecografía Doppler** para confirmar la disminución del flujo testicular y la morfología del testículo. Dada la posibilidad de falsos negativos, ante la sospecha diagnóstica es preferible la exploración quirúrgica.

D. Tratamiento

Se trata de una **urgencia quirúrgica**. Si el cuadro clínico es muy sugestivo, es obligatoria la exploración quirúrgica urgente, pese a no tener confirmación con pruebas de imagen. Se realizará detorsión quirúrgica del teste y, si tras la misma el teste es viable, se procederá a la orquidopexia (fijar el testículo a la túnica vaginal o al escroto). Si no es viable, se realizará orquiectomía (extirpación del testículo) y fijación del teste contralateral. La gran mayoría de testes intervenidos en las primeras 6 horas son viables, mientras que sólo el 10-20% de los intervenidos pasado ese tiempo lo son, de ahí la importancia del diagnóstico y del tratamiento precoz.

Recuerda

El diagnóstico de la torsión testicular es fundamentalmente clínico y se trata de una urgencia quirúrgica.

E. Torsión neonatal

Se sospechará ante la presencia de una masa testicular firme e indolora en el examen neonatal. La piel escrotal suele estar equimótica o edematososa. Habitualmente, la torsión se produce *intrauterino*, lo que hace probable el infarto completo y la pérdida del teste. En general, el tratamiento consiste en la extirpación vía inguinal y la fijación del teste contralateral.

Torsión del apéndice testicular o torsión de hidátide

Ocurre con mayor frecuencia entre los 7-12 años. El apéndice testicular es un resto de las estructuras müllerianas que se encuentra fijado al polo superior del testículo. Cuando se torsiona, se produce un dolor brusco pero menos intenso que en la torsión testicular y generalmente selectivo en polo superior del teste, donde se encuentra el apéndice inflamado. No suele haber clínica sistémica acompañante. Está presente el reflejo cremastérico y se visualiza en el polo superior del teste afecto en ocasiones una

mancha azulada a través de la piel escrotal ("punto azul"). La inflamación escrotal es menos llamativa.

El diagnóstico es clínico. En casos de duda con la torsión testicular, una ecografía Doppler mostrará un flujo sanguíneo normal. Su tratamiento es reposo y analgesia con antiinflamatorios durante 1 semana. Es un cuadro sin repercusión posterior y, generalmente, con resolución espontánea, con o sin tratamiento. Si el cuadro no cede o es recidivante, en ocasiones está justificada la extirpación quirúrgica de las estructuras apendiculares.

Epididimitis

Se define como la inflamación del epidídimo.

- **Etiología:**
 - En varones sexualmente activos, la causa más frecuente es *Chlamydia*, seguida de *Neisseria gonorrhoeae*, *Escherichia coli* y virus.
 - En niños sin actividad sexual, las causas más frecuentes son virus y *Mycoplasma pneumoniae*. Las infecciones bacterianas son más raras en estos pacientes, suelen verse si presentan patología urológica de base.
- **Clínica.** Dolor progresivo, insidioso, acompañado de síndrome miccional y fiebre.
- **Exploración física.** Inflamación y dolor escrotal con reflejo cremastérico normalmente presente. Al elevar el testículo con el dedo, disminuye el dolor (signo de Prehn positivo).
- **Diagnóstico.** Basado en la clínica, puede apoyarse en un uroculutivo positivo o en una ecografía Doppler que mostrará aumento del tamaño y de la vascularización.
- **Tratamiento.** Antibioterapia empírica y antiinflamatorios (una vez resuelto el cuadro, es necesario descartar anomalías congénitas predisponentes).

La **Tabla 2** muestra el diagnóstico diferencial del escroto agudo.

	Torsión testicular	Torsión de hidátide	Epididimitis
Dolor	<ul style="list-style-type: none"> • Intenso • Brusco • Continuo 	<ul style="list-style-type: none"> • Menos intenso • Dolor palpación del polo superior 	<ul style="list-style-type: none"> • Menos intenso • Progresivo
Estado general	<ul style="list-style-type: none"> • Afectación importante • Cortejo vegetativo 	Mínima afectación	Síndrome miccional asociado
Reflejo cremastérico	Abolido	Presente	Presente
Exploración testicular	<ul style="list-style-type: none"> • Teste indurado y edematoso (puede estar elevado y rotado) • Eritema escrotal 	<ul style="list-style-type: none"> • Inflamación leve • Punto azul en polo superior 	<ul style="list-style-type: none"> • Moderada • Edema escrotal

Tabla 2. Diagnóstico diferencial del escroto agudo

5.4. Patología prepucial y uretral

De forma fisiológica, el prepucio cubre el glande en la gran mayoría de los recién nacidos y, progresivamente, se va haciendo más laxo hasta permitir su visualización completa en torno a los 3-4 años.

Adherencias balanoprepuciales

El glande no se visualiza por completo, pero el paciente no refiere dolor; son adherencias fisiológicas entre el epitelio prepucial y el glande. Esta situación no requiere tratamiento quirúrgico, salvo en caso de infecciones.

Fimosis y parafimosis

La **fimosis** es la estrechez del prepucio que impide su descubrimiento. Se considera fisiológica hasta los 3-4 años, siempre que no produzca complicaciones. Si en un intento por retraer el mismo prepucio queda estrangulado por el anillo fílmico, se producirá inflamación importante y dolor, conociéndose como **parafimosis**. En estos casos, se debe aplicar frío y analgesia para intentar la reducción manual. Se trata de una situación de urgencia que precisará cirugía si las maniobras de reducción no son efectivas.

La indicación de cirugía se establece a partir de los 3 años. La **circuncisión** en menores de 1 año sólo tiene indicación médica en determinadas situaciones, tales como infecciones urinarias de repetición, parafimosis, fimosis puntiforme (orificio prepucial mínimo que obstaculiza la libre emisión de orina). Las pomadas de corticoides pueden ser útiles para el tratamiento de la fimosis, debido al adelgazamiento de la piel que producen, aunque su efectividad no es completa.

Malformaciones uretrales

Hay que referirse a las siguientes:

- **Hipospadias.** El meato urinario está en posición inferior a la normal, es decir, en la cara ventral del pene. Existe un desarrollo incompleto del prepucio, que aparece en las caras laterales y dorsal del pene formando lo que se denomina un capuchón dorsal. Se trata, habitualmente, de una malformación aislada (en un 10% de casos aproximadamente se asocia a criptorquidia o hernia inguinal) (**MIR 18-19, 142**).
- **Epispadias.** El meato urinario se encuentra en posición superior a lo normal, en el dorso del pene.

5.5. Mal descenso testicular

El descenso testicular normal tiene como objetivo alojar los testes fuera del abdomen, para conseguir una temperatura 2 grados inferior a la corporal, lo que permite un adecuado desarrollo y funcionamiento de la gónada. La ausencia del testículo en la bolsa escrotal se encuadra en el término “mal descenso testicular” que incluye los siguientes cinco grupos:

- **Teste en ascensor.** El teste permanece la mayoría del tiempo en el escroto, pero puede ascender a la zona inguinal ante determinados estímulos. Es una variante fisiológica por una exageración del reflejo cremastérico.
- **Teste retráctil.** Teste ausente del escroto la mayor parte del tiempo aunque es posible descenderlo manualmente, vuelve a abandonar la bolsa escrotal cuando se suelta. El escroto puede ser normal o hipoplásico.
- **Criptorquidia.** El teste se encuentra de forma espontánea y permanentemente fuera del escroto, en su trayectoria normal de descenso (trayecto abdominoinguinoescrotal). Se asocia a escroto hipoplásico. En ocasiones, puede ser palpable a nivel abdominal en la zona próxima al conducto inguinal interno, localización más frecuente.
- **Teste ectópico.** Situado fuera del escroto, sin seguir el trayecto normal de descenso.
- **Anorquia.** Ausencia real de testículos.

Criptorquidia

A. Epidemiología

La criptorquidia es un trastorno frecuente. En la mayoría de los casos se produce un descenso espontáneo, siendo esto raro a partir de los 6 meses. Puede asociarse a otras malformaciones, sobre todo a las de tipo genitourinario y a ciertas alteraciones cromosómicas. La mayoría de los casos son unilaterales.

B. Complicaciones

Los varones con testículo no descendido tienen mayor riesgo de cáncer testicular (seminoma) y de infertilidad. La cirugía precoz de descenso al escroto (orquidopexia) reduce estos riesgos, aunque no los elimina por completo.

C. Diagnóstico

Se basa en:

- **Antecedentes obstétricos:** ingesta de antiandrógenos.
- **Antecedentes familiares:** criptorquidia, varones estériles, alteraciones olfativas, hipospadias o malformaciones urinarias.
- **Exploración física:** en cucillitas (posición en la que se inhibe el reflejo cremastérico) y en decúbito en un ambiente cálido. Es necesario valorar hipoplasia de escroto.
- **Pruebas de imagen** (la más utilizada es la ecografía) y **determinaciones hormonales** en caso de criptorquidia bilateral.

D. Tratamiento

El manejo de la criptorquidia es controvertido. Actualmente, no existe consenso y es preciso individualizar en cada paciente. El riesgo de subfertilidad y tumores parece inversamente proporcional a la edad de inicio del tratamiento, pero la cirugía a edad temprana supone un mayor riesgo, y la complicación más significativa es la atrofia testicular por lesión vascular.

En general, se suele esperar el descenso espontáneo hasta los 6-12 meses de edad. Si no ha descendido, se indica tratamiento quirúrgico antes de los 18-24 meses (**MIR 15-16, 150**). Se realiza preferentemente **orquidopexia**. La orquectomía se valora en casos de criptorquidia pospuberal o en testes diségenicos o atróficos. El tratamiento hormonal con hCG ha quedado en desuso.

5.6. Síndrome nefrótico idiopático

El síndrome nefrótico se define por la presencia de proteinuria, hipoalbuminemia, edema y dislipidemia. Se trata de una entidad homogénea desde el punto de vista clínico. Sin embargo, la etiología, la evolución, la histología renal y la respuesta al tratamiento pueden ser muy variables. El síndrome nefrótico idiopático (SNI) es la glomerulopatía primaria más frecuente en Pediatría. En la mayoría de los casos, presenta un curso por recaídas corticosensibles con una histología compatible con cambios mínimos.

Etiología

En Pediatría, la forma más frecuente es el SN primario o idiopático, que constituye hasta el 90% de los SN en niños. El SN idiopático se presenta con mayor frecuencia entre los 2-12 años. Debe diferenciarse del SN secundario a glomerulonefritis, enfermedades sistémicas (vasculitis, lupus eritematoso

sistémico), hereditarias, víricas (VHB, VHC, VIH, CMV, VEB), parasitarias, neoplasias o fármacos (AINE).

Patogenia

La lesión podocitaria es la base patogénica del SN idiopático. Causa la pérdida de la permeabilidad selectiva de la barrera de filtración glomerular al paso de las proteínas, que se escapan a la orina. Además, existe alteración del balance de fluidos, retención tubular de sodio y edema. El mecanismo inmunológico suele subyacer a la mayoría de los SN idiopáticos. La histología más frecuente del SN idiopático es la enfermedad de cambios mínimos (ECM), caracterizada por la fusión de los pedicelos podocitarios en la microscopía electrónica y la ausencia de alteraciones al microscopio óptico.

Clínica

Las manifestaciones clínicas del SN son: edema, proteinuria ($> 40 \text{ mg/m}^2/\text{hora}$) e hipoalbuminemia ($< 2,5 \text{ g/dl}$). Pueden aparecer dislipidemia e hipercoagulabilidad. Como complicaciones pueden presentar derrame pleural, tromboembolismo pulmonar y aumento de la predisposición a infecciones, siendo importante descartar peritonitis primaria.

Diagnóstico

El diagnóstico del SN es clínico y analítico. Los estudios deben descartar otra posible enfermedad sistémica o glomerulopatía responsable del cuadro.

La biopsia renal se indica en los casos de curso atípico: menores de 1 año, insuficiencia renal, hipertensión o macrohematuria asociada y corticorresistencia o mala respuesta al tratamiento (MIR 15-16, 155).

Tratamiento y evolución

El objetivo del tratamiento es inducir la remisión y prevenir las recaídas y complicaciones. Las medidas sintomáticas incluyen ajuste de líquidos, sal, proteínas y grasas en la dieta, evitar el reposo absoluto, asegurar cumplimiento del calendario vacunal, diuréticos en casos concretos, tratar la hipertensión y las complicaciones tromboembólicas si aparecen, etc. La base del tratamiento del SNI son los glucocorticoides tanto en el debut como en las recaídas sucesivas. Según la respuesta a los corticoides en la primera manifestación, el SN se clasifica en:

- **SN corticosensible.** Con tratamiento remiten la proteinuria y la hipoalbuminemia.
- **SN corticorresistente.** Persisten la clínica o las alteraciones analíticas tras 8 semanas de tratamiento.

Lo habitual es que el SN idiopático curse con recaídas corticosensibles, siendo éstas cada vez menos frecuentes con la edad.

La terapia inmunosupresora (ciclosporina, ciclofosfamida, tacrolimus o miconafolato mofetilo) se utiliza en los casos de resistencia, dependencia o efectos secundarios graves de los corticoides.

Recuerda

El SN idiopático se define por la presencia de proteinuria, hipoalbuminemia, edema y dislipidemia; cursa típicamente con recaídas corticosensibles y con una histología de cambios mínimos.

5.7. Síndrome hemolítico urémico

El síndrome hemolítico urémico (SHU) es una microangiopatía trombótica que se caracteriza por anemia hemolítica microangiopática, trombopenia y daño renal agudo.

Etiología

El SHU es una de las causas más frecuentes de insuficiencia renal aguda (IRA) en niños menores de 5 años. De forma clásica, se clasifica en SHU típico asociado a diarrea invasiva y SHU atípico. Actualmente, se prefiere utilizar la siguiente clasificación:

- **SHU primario (o atípico).** Se debe a disregulación del sistema del complemento por alteraciones genéticas.
- **SHU secundario:**
 - **SHU secundario a infección.** La causa más frecuente es *Escherichia coli* serotipo O157:H7 productor de toxina Shiga, aunque pueden producirla otras bacterias como *Shigella*. Los pacientes suelen tener el antecedente de gastroenteritis enteroinvadiva. Éste es el llamado SHU típico, y supone alrededor del 90% de casos en Pediatría. Otros posibles agentes de SHU secundario a infección son *Streptococcus pneumoniae* y el VIH.
 - **SHU secundario a fármacos, enfermedades autoinmunitarias** (como el lupus eritematoso sistémico), **trasplante, embazo...**

Patogenia

Se produce una lesión endotelial capilar y arteriolar, con la formación de trombos intravasculares de plaquetas con trombopenia de consumo y anemia microangiopática.

Clínica

Entre 1-15 días tras el episodio desencadenante, se producen:

- **Alteraciones hematológicas.** Anemia hemolítica que se manifiesta con astenia y palidez intensa o ictericia leve con orina de color pardo-rojizo (orina colúrica). Trombopenia leve-moderada que se presenta como petequias, equimosis, siendo excepcionales los signos de sangrado masivo. No hay alteraciones de la coagulación ni fenómeno de coagulación intravascular diseminada (CID).
- **Disfunción renal.** Pueden aparecer desde proteinuria y hematuria hasta oligoanuria en más del 50% de los pacientes junto con alteraciones hidroelectrolíticas y metabólicas características de la IRA. La HTA es frecuente por hipervolemia y daño vascular, y suele ser de difícil control. No parece existir correlación entre la gravedad de las alteraciones hematológicas y el daño renal.
- **Afectación del SNC** (20% de los casos). Pueden aparecer irritabilidad, somnolencia, hemiparesia, convulsiones...
- **Afectación gastrointestinal.** Esófagitis, prolaps rectal, invaginación, perforación intestinal. Puede haber hepatomegalia con hipertransaminasemia.

Recuerda

La causa más frecuente de SHU en Pediatría es *E. coli* productor de toxina Shiga.

Diagnóstico

Es clínico y basado en hallazgos de laboratorio:

- Anemia hemolítica de grado variable con esquistocitos, reticulocitosis e hiperbilirrubinemia indirecta.
- Trombopenia por consumo.
- Pruebas de coagulación normales o con mínimas alteraciones.
- El estudio de orina muestra microhematuria y proteinuria leves con datos analíticos de insuficiencia renal.
- La biopsia renal es excepcional y se indica en casos de insuficiencia renal prolongada o cuando ésta no coexiste con trombopenia.

Tratamiento

El tratamiento es fundamentalmente de soporte, aunque se trata de un tema en constante revisión en la actualidad. En las formas secundarias a causas tratables se asociará el tratamiento específico correspondiente.

- El tratamiento de la IRA y de las alteraciones hidroelectrolíticas será inicialmente conservador, pudiéndose recurrir a técnicas de depuración extrarrenal si fuera preciso.
- La HTA suele responder al control de la sobrecarga hídrica, en casos refractarios pueden usarse antagonistas del calcio o hidralazina.
- Transfusión de hematíes en anemia grave. Vigilando la sobrecarga de volumen e intentando mantener los niveles de hemoglobina entre 6-8 g/dl.
- Transfusión de plaquetas. No indicada salvo sangrado activo significativo.
- En el SHU más frecuente, el secundario a infección por *E. coli*, no está indicada la antibioterapia.

En ocasiones, se emplea la plasmaférésis, aunque la evidencia es limitada. El eculizumab es un anticuerpo monoclonal frente a C5 que bloquea la activación del sistema del complemento y parece beneficioso en el tratamiento del SHU primario, especialmente en pacientes con afectación neurológica.

Pronóstico

En general, el pronóstico del SHU considerado típico es favorable. La mortalidad en fase aguda es menor del 5%. La mayoría de los pacientes recuperan un filtrado glomerular normal, pero pueden quedar secuelas a largo plazo como hipertensión arterial o proteinuria. La oligoanuria prolongada se considera un factor de peor pronóstico.

Ideas Clave

- ✓ La ITU afecta más a mujeres, salvo en el primer año de vida y, especialmente, en el periodo neonatal, cuando afecta más a varones. La bacteria más implicada en las ITU pediátricas es *E. coli*. La clínica en lactantes pequeños es muy inespecífica; en niños mayores, cursa de forma similar al adulto.

5.8. Litiasis urinaria

La litiasis urinaria es menos frecuente en el niño que en el adulto, pero su incidencia se ha disparado en los últimos años debido a los cambios en la alimentación. La etiología es multifactorial, ya que pueden influir factores genéticos y ambientales. La composición y localización de los cálculos urinarios es variable, pero en nuestro medio la mayoría están compuestos por calcio, oxalato o fosfato. La litiasis puede manifestarse con hematuria, dolor abdominal o disuria. El cólico nefrítico con dolor lumbar irradiado a fosa ilíaca y genitales, vómitos y clínica miccional es raro en niños pequeños. Algunos niños pueden llegar a tener nefrocálcinosis o calcificación del parénquima renal.

La causa metabólica más frecuente es la hipercaliuria idiopática. Las malformaciones urinarias, como la estenosis pieloureteral, predisponen a la formación de cálculos ya que alteran el flujo urinario normal (**MIR 18-19, 181**). Aunque no son las más frecuentes, en las ITU por ciertos microorganismos productores de ureasa, como *Proteus*, se alcaliniza la orina, lo cual favorece la cristalización. Una medida útil para prevenir la formación de nuevos cálculos es asegurar una ingesta adecuada de agua para mantener un ritmo alto de diuresis. Además, habrá que insistir en hábitos dietéticos como dieta baja en sal, aumentar la ingesta de frutas y verduras, evitar el abuso de lácteos y proteínas animales, y restringir alimentos ricos en ácido oxálico como refrescos o chocolate.

En caso de cólico nefrítico, puede ser preciso ingreso hospitalario con hidratación y analgesia intravenosa. En otros pacientes, el tratamiento puede incluir litotricia o técnicas quirúrgicas.

Preguntas

MIR

- MIR 18-19, 142, 143, 181**
MIR 17-18, 136, 162
MIR 16-17, 181
MIR 15-16, 150, 155
MIR 12-13, 125
MIR 10-11, 151



Atlas de imagen

- ✓ La causa más frecuente de dilatación renal en la infancia es el RVU, que a veces tiene una base genética y que subyace en el 30% de las ITU. La prueba clásica para hacer el diagnóstico del RVU es la CUMS. La presencia de cicatrizes renales se detectará a través de la realización de una gammagrafía renal. La mayor parte de los casos de RVU son leves y no precisan tratamiento.

- ✓ Se debe sospechar que se está ante un paciente con torsión testicular si, además de dolor intenso y eritema en la región afecta, no aparece reflejo cremastérico. El diagnóstico es clínico, aunque se puede emplear la ecografía Doppler en caso de duda. El tratamiento es la cirugía urgente para orquiectomía/orquidopexia. En la torsión del apéndice testicular se preserva el reflejo cremastérico y el dolor es menos intenso.
- ✓ La fimosis es fisiológica hasta los 3-4 años. Puede complicarse con una parafimosis, siendo ésta una situación de urgencia. En caso necesario, el tratamiento de la fimosis es quirúrgico, aunque las pomadas de corticoides pueden ser útiles.
- ✓ La criptorquidia es la ausencia del teste en la bolsa escrotal de forma permanente. Es un trastorno de resolución espontánea antes de los 6 meses

en muchos casos. El tratamiento de elección es quirúrgico. Los varones con testículo no descendido tienen mayor riesgo de cáncer de testículo (seminoma) y de infertilidad.

- ✓ El síndrome nefrótico idiopático (SNI) es la glomerulopatía primaria más frecuente en Pediatría. Se define por la presencia de proteinuria, hipoalbuminemia, edema y dislipidemia. La mayoría de ellos presentan un curso a base de recaídas corticosensibles y con una histología compatible con cambios mínimos.
- ✓ El desencadenante más implicado en el SHU es *E. coli* O157:H7, que produce una diarrea enteroinvasiva. Es una de las causas más frecuentes de insuficiencia renal aguda en niños menores de 5 años.

Casos

Clínicos

Lactante de 6 meses que presenta un primer episodio de sospecha de infección urinaria febril, con vómitos de repetición y elevación de reactantes de fase aguda. ¿Cuál le parece el manejo más adecuado?

- 1) Manejo ambulatorio con antibioterapia oral.
- 2) Ingreso para observación sin antibioterapia.
- 3) Ingreso en espera de cultivos para realización de CUMS.
- 4) Ingreso para antibioterapia intravenosa con gentamicina y realización de ecografía abdominal.

RC: 4

Lactante de 24 meses sin antecedentes de interés que es traído por sus padres por aparición de edemas en MMII y a nivel palpebral bilaterales. En la analítica destaca hipoalbuminemia y en sedimento de orina proteinuria. Señale el diagnóstico más probable:

- 1) Síndrome nefrítico.
- 2) Síndrome nefrótico idiopático.

- 3) Síndrome nefrótico secundario.
- 4) Síndrome hemolítico urémico.

RC: 2

Niña de 5 años que consulta en Urgencias por mal estado general y aparición reciente de orina de color sonrosado. Usted constata hipertensión arterial además de petequias generalizadas. En analítica sanguínea destaca anemia (Hb 6,3 g/dl), trombopenia (plaquetas 50.000/ μ l) y creatinina de 2,8 mg/dl. Hace una semana presentó un cuadro de gastroenteritis que fue tratado con antibiótico. ¿Cuál es el diagnóstico de sospecha?

- 1) Coagulación intravascular diseminada (CID).
- 2) Sepsis por *Campylobacter*.
- 3) Púrpura trombopénica idiopática.
- 4) Síndrome hemolítico urémico.

RC: 4

06



6.1. Tumores en la infancia: generalidades

Incidencia

A pesar de que la tasa de supervivencia a 5 años alcanza casi el 80%, los tumores en la infancia constituyen la primera causa de muerte en edades comprendidas entre 1-14 años. Existen dos picos de mayor incidencia, la primera infancia y la adolescencia. Por orden de frecuencia, son los siguientes:

- Leucemias (30%).** Constituyen la patología oncológica más frecuente en la infancia. De ellas el 79% son leucemias linfoblásticas agudas y el 17% leucemias mieloides agudas.
- Tumores del SNC (21%).** Suponen la neoplasia sólida más común en la infancia. El astrocitoma es el más frecuente (se puede localizar en el tronco, en el cerebelo o en los hemisferios cerebrales), seguido del meduloblastoma cerebeloso (el tumor cerebral maligno más común). A diferencia de los adultos, la localización más habitual de los tumores cerebrales en niños es infratentorial (en fosa posterior).
- Linfomas (13%).** Hodgkin y no Hodgkin son los más frecuentes.
- Sistema nervioso simpático (9%).** Neuroblastoma.
- Sarcomas de tejidos blandos (6%).**
- Tumores óseos (5%).** Osteosarcoma y sarcoma de Ewing.
- Tumores renales (5%).** Tumor de Wilms.
- Otros.** Tumores de células germinales, retinoblastoma...

En este capítulo se estudian, por su incidencia en niños, el neuroblastoma y el tumor de Wilms o nefroblastoma. Existen numerosas patologías que se asocian con un riesgo elevado de neoplasias.

Recuerda

- Cáncer infantil más frecuente: leucemias (LLA).
- Cáncer sólido infantil más común: tumor del SNC (astrocitoma).
- Tumor sólido extracranial más frecuente infantil: neuroblastoma.
- Tumor abdominal más frecuente infantil: neuroblastoma.

6.2. Neuroblastoma

El neuroblastoma es un tumor maligno derivado de las células de la cresta neural que dan origen al sistema nervioso simpático y la médula suprarrenal. Es el tumor sólido extracranial más común en la infancia. La edad media de los pacientes en el momento del diagnóstico es de 2 años (el 90% de los casos se produce en menores de 5 años). Se puede asociar a trastornos de la cresta neural, como enfermedad de Hirschsprung o neurofibromatosis tipo I.

ORIENTACIÓN MIR

Muchas patologías mencionadas en este tema se desarrollan en otras secciones del *Manual*. Conviene estudiar los aspectos meramente pediátricos: aprender cuáles son los tumores más frecuentes en la infancia y las diferencias entre el tumor de Wilms y el neuroblastoma (**Tabla 2**), prestando especial atención a sus asociaciones, las pruebas diagnósticas y sus factores pronósticos.

Asociaciones

Está asociado a neurofibromatosis y síndrome de Turner. Existen formas familiares con herencia autosómica dominante.

Localización

El neuroblastoma puede originarse a lo largo de toda la cadena simpática, por lo que la localización del tumor primitivo puede ser muy variable. La más frecuente es el abdomen (70%). Es el tumor maligno abdominal con mayor incidencia en la infancia. Dentro del abdomen, más de la mitad se sitúan en la glándula suprarrenal (**Figura 1**). Otras localizaciones posibles son mediastino posterior (20%), pelvis, cuello y nasofaringe.

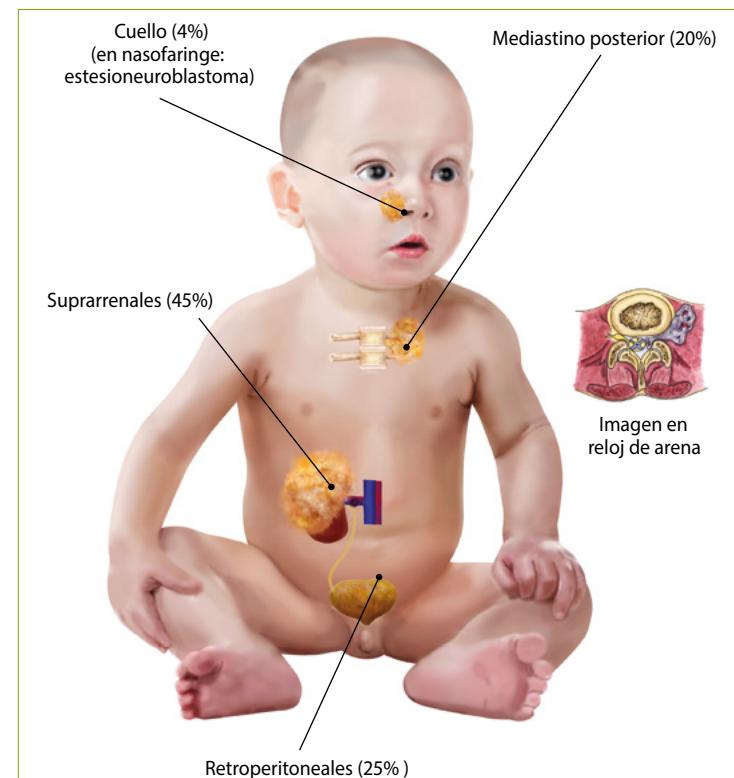


Figura 1. Localización del neuroblastoma

Clínica

La clínica del neuroblastoma depende de la localización del tumor primitivo, de las metástasis a distancia y de la producción de síndromes complejos o paraneoplásicos.

- **Derivada de la localización del tumor primario:**

- **Abdomen.** Masa abdominal (forma más común de presentación) con o sin hepatomegalia. La masa abdominal puede sobrepasar la línea media.
- **Tórax.** Con frecuencia, se descubre al hacer una radiografía de tórax por otro motivo (mediastino posterior [Figura 2]). En ocasiones, puede producir obstrucción mecánica y síndrome de vena cava superior.
- **Paravertebrales.** Pueden producir clínica de compresión medular.
- **Cervicales.** Pueden producir un síndrome de Horner (ptosis, miosis, anhidrosis) por lesión del ganglio estrellado.
- **Nasofaringe (estesioneuroblastoma).** Suele manifestarse por epistaxis.

- **Derivada de síndromes complejos:**

- **Síndrome opsoclono-mioclonia (síndrome de Kinsbourne).** Se caracteriza por ataxia, mioclónias y movimientos incontrolados de los ojos en sacudidas desordenadas (opsoclono).
- **Diarrea secretora intensa.** Como consecuencia de la producción de péptido intestinal vasoactivo (VIP).
- **HTA, taquicardia y sudoración por liberación de catecolaminas.** Relativamente rara en pacientes con neuroblastoma (se da más en el feocromocitoma).

Estos síndromes no influyen en el pronóstico.



Figura 2. Imagen de masa mediastínica en radiografía de tórax en paciente con neuroblastoma en mediastino posterior

Recuerda

El neuroblastoma se asocia con diarrea secretora, hepatomegalia y opsoclono-mioclonia.

- **Derivada de las metástasis.** Las localizaciones más frecuentes de las metástasis, que se producen generalmente por vía linfática y hemática, son la médula ósea, el esqueleto, el hígado y la piel.

- Las metástasis en médula ósea y esqueleto pueden cursar con irritabilidad o dolor óseo en la deambulación.
- La infiltración de la duramadre puede ocasionar un cuadro de hipertensión intracranal.
- Las metástasis subcutáneas se presentan en forma de múltiples nódulos duros, no dolorosos y en ocasiones azulados.
- El compromiso masivo del hígado (especialmente frecuente en lactantes) se denomina **síndrome de Pepper**.
- Cuando las metástasis afectan a huesos periorbitarios pueden causar proptosis, y equimosis periorbitaria ("ojos de mapache" o "hematoma en anteojos") (Figura 3).



Figura 3. Hematoma en anteojos. Metástasis de neuroblastoma

Diagnóstico

El diagnóstico del neuroblastoma se realiza mediante:

- **Ecografía abdominal.** Es la primera prueba a realizar si la localización es abdominal. Informa sobre el tipo de masa, su tamaño y localización.
- **TC/RM abdominal o torácica.** Delimita exactamente la masa. Es un tumor de densidad mixta con elementos sólidos y quísticos (zonas de hemorragia o de necrosis) y calcificaciones en la mayoría de los casos.
- **Gammagrafía con MIBG (metayodobencilguanidina).** Marcada con un isótopo radiactivo que es captado por el tumor y sus metástasis. Se realiza para el diagnóstico de extensión.
- **Catecolaminas en orina elevadas** (ácido homovanílico, ácido vanilmandélico, dopamina). Es un dato específico de este tumor, que aparece en el 70-90% de los pacientes.
- **Biopsia.** El diagnóstico se realiza, desde el punto de vista anatómopatológico, en una muestra obtenida por biopsia. Se debe estudiar la amplificación del oncogén N-Myc.
- **Biopsia y aspirado bilateral de médula ósea.** Se ha de hacer siempre para descartar afectación de la misma. Se requieren dos muestras negativas, ya que puede haber infiltración parcheada.

Factores pronósticos

Entre los factores que condicionan el pronóstico del neuroblastoma, se encuentran los siguientes:

- **Edad al diagnóstico.** Mejor pronóstico si el paciente es menor de 1 año.
- **Estadio.** Peor pronóstico a mayor estadio (III y IV), salvo el estadio IVs, que es de buen pronóstico (tumor estadio I o II en un menor de 1 año con metástasis limitadas a hígado, piel y/o médula ósea).
- **Amplificación del oncogén N-Myc.** Implica un comportamiento mucho más agresivo y obliga a considerar de alto riesgo al paciente.
- **Amplificación de TRKA.** Al contrario que para el oncogén N-Myc, la amplificación de este receptor de neurotrofinas es de buen pronóstico. El TRKB, sin embargo, se asocia a mal pronóstico.

La supervivencia global es del 75%, pero en grupos de alto riesgo se sitúa en torno al 30%.

Tratamiento

El tratamiento del neuroblastoma en función del pronóstico será el siguiente:

- **Bajo riesgo** (mayores de 1 año con estadio I-II o menores de 1 año con estadio I, II y IVs): cirugía. En algunos casos con estadio IVs, se ha descrito regresión espontánea sin tratamiento.
- **Riesgo intermedio** (mayores de 1 año con estadio III o menores de 1 año con estadio III-IV): quimioterapia y cirugía.
- **Alto riesgo** (mayores de 1 año con estadio IV, cualquier edad y estadio con N-Myc): quimioterapia, cirugía, trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos e inmunoterapia. En ocasiones también se administra radioterapia. Parece ser que la administración de ácido 13-cis-retinoico de mantenimiento mejora la supervivencia.

Actualmente existe una nueva y más compleja estratificación del riesgo basada en el nuevo sistema de estadificación INRG, la edad menor de 18 meses, la amplificación de N-Myc, el perfil genómico, la histología y la presencia de síntomas graves.

6.3. Tumor de Wilms o nefroblastoma

El tumor de Wilms es el tumor renal más común (80%). Es el segundo tumor abdominal maligno con mayor prevalencia en la infancia. La edad de presentación oscila entre 1-5 años (frecuencia máxima entre 2-3 años, y es rara su aparición en mayores de 10 años). Se asocia a alteraciones en el cromosoma 11p, donde se ha identificado el gen-1 del tumor de Wilms o *WT1* entre otros.

Se asocia a múltiples malformaciones congénitas y síndromes (**Tabla 1**).

Anomalías	<ul style="list-style-type: none"> Hemihipertrofia Anomalías genitourinarias (hipospadias, criptorquidia, duplicación sistemas colectores, malformaciones renales) Aniridia
Síndrome Denys-Drash	Pseudohermafroditismo masculino e insuficiencia renal precoz por esclerosis mesangial. Mutaciones puntuales del gen <i>WT1</i> en el cromosoma 11p
Síndrome WAGR	Wilms, aniridia, malformaciones genitourinarias, retraso mental. Deleción en el cromosoma 11p
Síndrome Beckwith-Wiedemann	Hemihipertrofia, macroglosia, onfalocele, visceromegalias e hipoglucemias. Alteraciones en el cromosoma 11p (Figura 4)

Tabla 1. Anomalías y síndromes asociados al tumor de Wilms

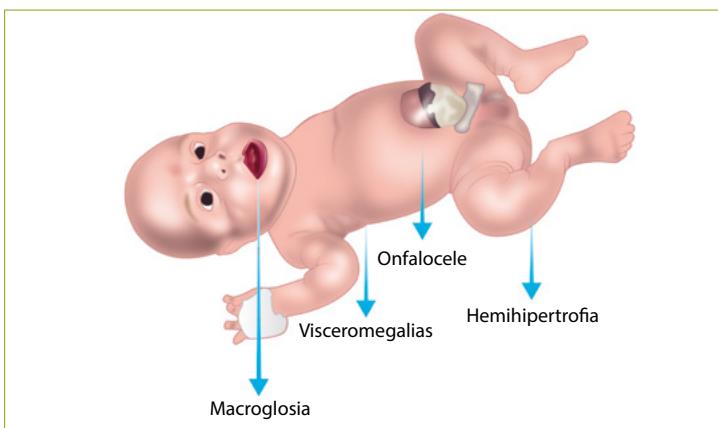


Figura 4. Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Tipos histológicos

Existen dos variantes histológicas. El tipo favorable se caracteriza por predominio de células epiteliales y elementos del estroma. El tipo desfavorable es anaplásico (con núcleos celulares hiperchromáticos y aumento del número de mitosis).

El sarcoma de células claras del riñón es una variante de tumor renal (diferente al tumor de Wilms) de muy mal pronóstico, por su tendencia a metastatizar en hueso.

Clínica

La clínica del tumor de Wilms es la siguiente:

- Masa abdominal asintomática (signo más frecuente, aparece en el 75% de los casos). Situada en un flanco, redondeada, de consistencia elástica, no suele superar la línea media. Los afectados de tumor de Wilms, en general, son algo mayores que los afectados por neuroblastoma y parecen menos enfermos. En ocasiones la masa se acompaña de dolor y distensión abdominal. Puede ser bilateral (estadio V).

tencia elástica, no suele superar la línea media. Los afectados de tumor de Wilms, en general, son algo mayores que los afectados por neuroblastoma y parecen menos enfermos. En ocasiones la masa se acompaña de dolor y distensión abdominal. Puede ser bilateral (estadio V).

- HTA por compresión de la arteria renal por el tumor y producción de renina.
- Hematuria macroscópica o microscópica.
- Hemorragia intratumoral tras sufrir traumatismos.

Recuerda

El tumor de Wilms se asocia con aniridia, hemihipertrofia y malformaciones genitourinarias. Un síndrome típicamente asociado es el de Beckwith-Wiedemann.

Diseminación

El lugar más frecuente de metástasis son los ganglios regionales, el pulmón y, en menor medida, el hígado. En el momento del diagnóstico, se observan metástasis en un 10-15% de los pacientes. Son raras las metástasis óseas o en médula ósea (a diferencia del neuroblastoma).

Recuerda

En el neuroblastoma, es necesario hacer siempre biopsia y aspirado de médula ósea; en el tumor de Wilms, es obligatorio hacer una prueba de imagen del tórax.

Diagnóstico

Las pruebas diagnósticas son las siguientes:

- Análisis de sangre.** Pueden ser normales, incluida la función renal.
- Ecografía abdominal.** Para confirmar la localización del tumor.
- TC/RM abdominal.** La RM se considera de elección en la mayoría de los tumores abdominales debido a la ausencia de irradiación. La TC es de elección para el estudio de extensión en el tórax y puede reemplazar a la RM abdominal si ésta supone una demora excesiva (**Figura 5**).
- Estudio radiológico del tórax (radiografía, TC).** Para descartar metástasis pulmonares (**Figura 6**).
- Punción aspiración de la masa.** Si existen dudas diagnósticas antes de iniciar quimioterapia (no ha demostrado aumentar el riesgo de diseminación en el trayecto de la punción). No se suele hacer biopsia abierta, porque la rotura de la cápsula renal podría cambiar el estadio. Histológicamente, es un tumor de células pequeñas redondas.
- Gammagrafía ósea.** En ocasiones, para descartar metástasis óseas.



Figura 5. Tumor de Wilms en riñón izquierdo (imagen de TC)



Figura 6. Metástasis pulmonares en un tumor de Wilms

Tratamiento

El tratamiento consistirá en quimioterapia inicial, seguida de nefrectomía total o parcial y quimioterapia posquirúrgica con o sin radioterapia (según el estadio y el tipo histológico).

Pronóstico

Son marcadores de buen pronóstico: tipo histológico favorable, estadios I y II, edad menor de 2 años y masa tumoral pequeña. La supervivencia global de los tumores renales está en torno al 90% a 5 años. Los que presentan anaplasia en la histología tienen un pronóstico desfavorable.

Preguntas

MIR

✓ No hay preguntas MIR representativas.



	Neuroblastoma	Wilms (nefroblastoma)
Epidemiología	<ul style="list-style-type: none"> Tumor sólido extracranial más frecuente en niños Sobre todo < 2 años Oncogén N-Myc 	<ul style="list-style-type: none"> Segundo tumor abdominal más frecuente en niños Mayores que los niños del neuroblastoma (1-5 años) Alteraciones cromosoma 11
Localización	<ul style="list-style-type: none"> 70% abdomen (50% suprarrenal) Pasa línea media 20% tórax 	<ul style="list-style-type: none"> Riñón No pasa línea media
Clínica	<ul style="list-style-type: none"> Masa Síndromes paraneoplásicos (VIP, opsoclono-mioclonia) 	<ul style="list-style-type: none"> Masa abdominal Asocia a veces hemihipertrofia, aniridia, malformaciones genitourinarias y síndromes congénitos HTA, hematuria
Tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> Bajo riesgo: Qx Riesgo intermedio: QT + Qx Alto riesgo: QT + Qx + TPH + inmunoterapia (+/- RT) 	QT preoperatoria + Qx + QT posoperatoria (+/- RT)
Pronóstico	<ul style="list-style-type: none"> Variable Metástasis a hígado, médula ósea, piel y hueso 	<ul style="list-style-type: none"> Bueno, sobre todo en menores de 2 años Metástasis a pulmones

Tabla 2. Neuroblastoma frente a nefroblastoma

Clave

- ✓ La enfermedad oncológica más frecuente en la infancia es la leucemia, especialmente la leucemia aguda linfoblástica. La segunda neoplasia más frecuente son los tumores cerebrales, que constituyen la neoplasia sólida más habitual en la infancia; el tumor cerebral más frecuente es el astrocitoma y su localización más habitual es infratentorial.
- ✓ El neuroblastoma es el tumor sólido extracranial más frecuente y el abdominal más frecuente. Se asocia con diarrea secretora, opsoclono-mioclonia y HTA. Destaca la elevación de las catecolaminas urinarias.

- ✓ El neuroblastoma puede metastatizar en hígado, piel, hueso y médula ósea (por lo que, en el estudio de extensión, hay que hacer biopsia y aspirado bilateral de médula ósea). Son factores de buen pronóstico edad menor de 1 año, ausencia de amplificación de N-Myc, amplificación de TRKA y abundante estroma fibrilar.
- ✓ El tumor de Wilms es el segundo tumor abdominal más frecuente. Se asocia con hemihipertrofia, aniridia y malformaciones genitourinarias. Puede ser bilateral (estadio V). No se debe biopsiar porque puede empeorar el pronóstico.

Casos Clínicos

En un niño de 4 años con buen estado general y hemihipertrofia corporal, la madre descubre accidentalmente al bañarle una masa abdominal; el estudio ecográfico muestra una masa sólida voluminosa no calicificada en el riñón izquierdo que distorsiona el sistema pielocalicial. ¿Cuál de los diagnósticos que se citan le parece el más probable?

- 1) Tumor de Wilms.
- 2) Neuroblastoma.
- 3) Nefroma mesoblástico congénito.
- 4) Fibrosarcoma.

RC: 1

Lactante varón de 10 meses de edad al que en el contexto de una infección respiratoria se realiza una radiografía de tórax descubriendose una masa en mediastino posterior. En la determinación de catecolaminas en orina éstas se encuentran elevadas. De los factores citados a continuación como predictivos de buen pronóstico en el tumor que sospecha, uno de ellos es falso:

- 1) Edad menor de 1 año.
- 2) Amplificación de TRKB.
- 3) Ausencia de amplificación de N-Myc.
- 4) Amplificación de TRKA.

RC: 2



Enfermedades infecciosas

ORIENTACIÓN MIR

Tema muy de moda que se solapa con materia que se estudiará en otros temas de esta asignatura, como los dedicados a neonatología y vacunas. Hay que saber las características clínicas más importantes que permitan diferenciar las distintas enfermedades exantemáticas (atención a la tabla resumen, pues rentabilizará el estudio). Los temas más preguntados han sido la enfermedad de Kawasaki, la escarlatina y el sarampión, por lo que es importante tener claras las diferencias entre ellas. El VIH en la infancia es un tema poco preguntado en los últimos años; en el capítulo figuran las principales diferencias con los adultos, ya que gran parte de la teoría se recoge en la Sección de *Enfermedades Infecciosas*.

7.1. Enfermedades exantemáticas y afines

Exantema súbito, roséola infantil o sexta enfermedad

- **Etiología.** Su principal agente es el virus herpes humano tipo 6, seguido del tipo 7 (**MIR 15-16, 154**).

Recuerda

El agente principal del exantema súbito es el virus herpes humano tipo 6.

- **Epidemiología.** Afecta preferentemente a niños menores de 2-3 años (a esa edad ya han adquirido anticuerpos que conferirán inmunidad permanente). No tiene un patrón estacional característico.
- **Clinica.** Se presenta en dos fases:
 - **Fase febril** (3-5 días). Fiebre alta sin focalidad aparente y buen estado general.
 - **Fase exantématica** (duración: desde algunas horas hasta 2-3 días). De forma brusca, el niño se queda afebril y aparece un exantema maculopapuloso rosado poco confluyente en el tronco y en las extremidades superiores de 48-72 horas de duración. Es rara la afectación facial y distal de las extremidades (**Figura 1**). En ocasiones, esta fase no está presente, siendo un síndrome febril sin foco aparente o con clínica poco específica.



Figura 1. Exantema súbito: fase exantématica

Recuerda

Regla: SEXTA enfermedad o HEXAntema súbito está causada por el VHH SEIS.

- **Diagnóstico.** Clínico. En el hemograma se puede observar leucocitosis con neutrofilia, pese a ser un cuadro viral, en las primeras 24-36 horas de evolución. Más allá de las 48 horas, aparece el patrón vírico típico de leucopenia con linfocitosis relativa. Se puede realizar serología del virus.
- **Complicaciones.** La más frecuente es la crisis febril, siendo el causante de hasta el 10-15% de las mismas. Puede ser también causa de encefalitis y meningitis vírica. Al igual que el resto de virus herpes, persiste en el huésped y puede reactivarse.
- **Tratamiento.** Es sintomático.

Eritema infeccioso, quinta enfermedad o megalomerito

- **Etiología.** Está causado por el parvovirus B19 (también llamado *Erythrovirus B19*).
- **Epidemiología.** Enfermedad propia de la edad escolar (5-15 años). Predomina durante la primavera y el verano.
- **Clinica:**
 - **Fase prodromática** (duración: 2-5 días). Puede ser asintomática o con clínica inespecífica (rinorrea, náuseas, cefalea...), acompañada de fiebre en menos del 30% de los casos.
 - **Fase exantématica.** Aparece un exantema que evoluciona en tres etapas:
 - > Fase inicial (o "del bofetón"). Eritema de ambas mejillas de aparición brusca (**Figura 2**).
 - > Fase intermedia. Aparición de elementos maculopapulosos y eritematosos en el tronco y en las extremidades (superficies de extensión). No suele existir afectación palmoplantar.
 - > Tercera fase. Es la más característica.



Figura 2. Megalomerito: fase del bofetón

Se produce un aclaramiento central de las lesiones, que las da un aspecto de encaje o reticulado sin descamación. El exantema fluctúa durante varias semanas o meses, desapareciendo y reapareciendo transitoriamente por diferentes estímulos como el ejercicio, la exposición al sol o la fricción de la piel (Figura 3).



Figura 3. Megaloeritema: fase reticular

- **Diagnóstico.** Eminentemente clínico. Se puede realizar, además, serología o detección del virus por PCR.
- **Complicaciones:**
 - Artritis y artralgias. Ocurren en un 10% de los casos, afectando especialmente a las rodillas y siendo más frecuentes en mujeres.
 - Anemia hemolítica fetal, *hydrops fetalis* (anasarca fetal) y aborto, en caso de que afecte a una mujer embarazada no inmune.
 - Crisis aplásica. En pacientes con anemias hemolíticas constitucionales crónicas.
- **Tratamiento.** Sintomático.

Recuerda

Las complicaciones comienzan por A: Aborto, Anasarca, Anemia, Aplasia, Artritis.

Enfermedad de Kawasaki (o síndrome mucocutáneo ganglionar)

La enfermedad de Kawasaki es una vasculitis sistémica que afecta preferentemente a niños menores de 5 años.

- **Etiopatogenia.** No se ha podido identificar un agente causal infeccioso único ni demostrar que se trate de una respuesta a superantígenos o que se deba a la exposición a fármacos. La teoría más aceptada es que, debido a la exposición del epitelio respiratorio de un individuo genéticamente predisposto a una toxina infecciosa, seguramente fúngica, se desarrolla la respuesta inflamatoria característica.
- **Clínica.** Se caracteriza por:
 - Fiebre alta de al menos 5 días de evolución en ausencia de otra causa que lo justifique.
 - Adenopatía cervical mayor de 1,5 cm, raramente dolorosa.
 - Afectación bucal, con labios eritematosos, secos y agrietados, lengua aframbuesada con papilitis y/o faringe hiperémica sin exudados (Figura 4).
 - Conjuntivitis bilateral no purulenta, sin fotofobia asociada ni úlceras, y con respeto del limbo corneal (Figura 5).
 - Afectación de manos y pies, inicialmente con un eritema que posteriormente asociará edema y, en la fase subaguda, descamación cutánea de las puntas de los dedos, las palmas y las plantas (Figura 6 y Figura 7).
 - Exantema polimorfo y cambiante (maculopapular, morbiliforme, urticariforme o similar al del eritema multiforme) nunca vesiculoso, costroso ni petequial.

- Es frecuente la asociación con iridociclitis, irritabilidad y afectación articular.
- El dato clínico más importante, por su gravedad, es la afectación cardíaca, que ocurre en un 15-25% de los pacientes no tratados. Se produce vasculitis coronaria en las dos primeras semanas, con posterior formación de aneurismas en "cuentas de rosario" (25% de los casos). Otras consecuencias a nivel cardíaco son isquemia miocárdica, infarto miocárdico, rotura de aneurisma, pericarditis, endocarditis, miocarditis, insuficiencia cardíaca y arritmias.



Figura 4. (A) Cambios bucales en enfermedad de Kawasaki. (B) Afectación lingual en la enfermedad de Kawasaki



Figura 5. Conjuntivitis bilateral no purulenta en enfermedad de Kawasaki



Figura 6. Descamación en dedo de guante en enfermedad de Kawasaki



Figura 7. Descamación cutánea distal en enfermedad de Kawasaki

- **Diagnóstico (Tabla 1).** Se realiza en función del cumplimiento de los criterios clínicos, apoyados en algunos casos en los analíticos y/o ecográficos:
 - **Criterios analíticos.** En la primera o segunda semana, es frecuente la leucocitosis con desviación izquierda y la anemia. La VSG y la PCR están muy elevadas. Se normalizan a las 6-10 semanas. La trombocitosis es característica de la fase subaguda/convalecencia. Puede haber proteinuria leve y piuria sin confirmación bacteriológica en urocultivo (piuria estéril), así como pleocitosis en el LCR. Los ANA y el factor reumatoide son negativos y el complemento suele ser normal o alto. Los niveles de transaminasas y la bilirrubina pueden estar ligeramente elevados. Además, típicamente, presenta un descenso de la albúmina (**Tabla 2**).
 - **Ecocardiografía bidimensional.** Es la prueba más útil para el diagnóstico de la afectación cardíaca, aunque puede no estar presente en el momento del diagnóstico.

A	Fiebre ≥ 5 días
B	Presencia de, como mínimo, cuatro de los cinco siguientes signos: <ul style="list-style-type: none"> • Adenopatía: cervical unilateral mayor de 1,5 cm • Boca: inyección faríngea; labios secos con fisuras, inyectados o ambos, y lengua "en fresa" • Conjuntivitis: bilateral no purulenta • Distal de extremidades: edema y eritema en manos o pies, descamación de inicio periumgueal • Exantema: polimorfo y cambiante de inicio en el tronco; nunca vesicular
C	La enfermedad no se puede explicar por ninguna otra causa conocida
Diagnóstico clínico A + B + C	

Tabla 1. Criterios diagnósticos de Kawasaki

Criterios analíticos
<ul style="list-style-type: none"> • PCR > 30 mg/l y/o VSG > 40 mm/hora • Albúmina ≤ 3 g/dl • Anemia para la edad del niño • Elevación de la ALT • Plaquetas > 450.000/μl después de 7 días • Leucocitos ≥ 15.000/μl • Orina ≥ 10 células/campo con urocultivo negativo
Criterios ecográficos
Ecocardiograma con afectación compatible

Tabla 2. Criterios analíticos y ecográficos de Kawasaki (útiles en casos de Kawasaki incompleto)

Recuerda

El diagnóstico de la enfermedad de Kawasaki es clínico, debiendo cumplir fiebre (≥ 5 días) + 4/5 criterios clínicos del ABCDE (adenopatía, boca, conjuntivitis, distal, exantema).

- **Criterios diagnósticos.** En caso de no cumplirse todos los criterios clínicos, debe plantearse el diagnóstico de síndrome de Kawasaki incompleto (término recientemente acuñado) para aquellas situaciones en las que aparecen fiebre y menos de cuatro criterios clínicos, junto con elevación de los reactantes de fase aguda (PCR y/o VSG) y, al menos, otros tres criterios analíticos. Se puede diagnosticar también si tiene criterios ecográficos.
- **Pronóstico.** Excelente si no existe afectación cardíaca. La mortalidad media oscila entre el 0,5-2,8%, siempre en relación con la afectación coronaria. Pese a constituir una complicación potencialmente grave, el 50% de los aneurismas desaparecen en 1-2 años.
- **Tratamiento:**
 - **Gammaglobulina intravenosa.** Produce una desaparición rápida de los síntomas y previene la formación de aneurismas, especialmente si se administra en los primeros 7-10 días desde el inicio de la clínica.
 - **Ácido acetilsalicílico (AAS).** Se debe pautar durante la fase febril a dosis antiinflamatorias. Posteriormente, se debe mantener a dosis antiagregantes hasta 6-8 semanas desde el inicio de la enfermedad, normalización de las plaquetas, de los reactantes de fase aguda y ecocardiograma normal.
 - **Corticoides.** Se utilizan de inicio en niños con enfermedad de Kawasaki grave y como terapia de rescate para pacientes que no responden al tratamiento con gammaglobulina.
 - **Otros tratamientos.** Anticoagulación con heparina o dicumarínicos (en pacientes con aneurismas grandes), trombólisis con estreptocinasa (durante la fase aguda de trombosis arterial coronaria, de aparecer ésta), bypass aortocoronario (en pacientes sintomáticos con lesiones con más de 75% de oclusión).

Sarampión

- **Etiología.** Está causado por *Paramyxovirus* (virus ARN).
- **Epidemiología.** Los programas de vacunación han disminuido drásticamente su incidencia en todo el mundo y, en especial, en los países desarrollados. Sin embargo, actualmente, en los países europeos, existe un repunte de la enfermedad y se producen brotes, especialmente en individuos susceptibles no vacunados. Es un cuadro muy contagioso, y el periodo de máxima contagiosidad abarca desde la fase prodrómica hasta 4-5 días después de la aparición del exantema.
- **Clínica.** Presenta diferentes períodos:
 - **Periodo de incubación** (aproximadamente, de 10 días).
 - **Periodo prodrómico o catarral** (3-5 días). Incluye la aparición de fiebre moderada, tos seca llamativa, rinitis (puede aparecer epistaxis) y conjuntivitis intensa con fotofobia. Puede aparecer cuadro de afectación digestiva con dolor abdominal, vómitos o diarrea por adenitis mesentérica. En esta fase, aparecen unas manchas blanquecinas sobre halo eritematoso en la mucosa subyugal opuesta a los molares inferiores, que reciben el nombre de manchas de Koplik y que se consideran un signo patognomónico del sarampión. Duran 12-24 horas y desaparecen con el inicio del exantema (**Figura 8**) (MIR 12-13, 21; MIR 11-12, 231).



Figura 8. Manchas de Koplik

- **Periodo exantemático** (4-6 días). Su inicio coincide con un pico de fiebre alta y se caracteriza por la aparición de un exantema maculopapuloso confluyente, rojo intenso, no pruriginoso; se inicia en las partes laterales del cuello y en la zona retroauricular. Su evolución es descendente y centrífuga. Afecta a palmas y plantas. En ocasiones, es hemorrágico y pruriginoso. Desde el momento de la aparición del exantema, se produce una elevación brusca de la temperatura corporal (**Figura 9**).
- **Periodo de descamación.** El exantema se resuelve en la misma dirección en la que se inició, dejando una descamación furfurácea. El único síntoma que perdura es la tos, que tiende también a la resolución.

Otros hallazgos son esplenomegalia ocasional, linfopenia absoluta y hallazgos radiológicos de adenopatías parahiliares (75% de los casos) e incluso discretos infiltrados pulmonares (25%).

- **Complicaciones.** Las más frecuentes son:
 - **Otitis media aguda, laringitis, blefaritis o conjuntivitis purulenta.**
 - **Neumonía.** Es más habitual la bronconeumonía por sobreinfección bacteriana secundaria que la producida por el propio virus del sarampión (neumonía de células gigantes de Hecht). Ésta última afecta a inmunodeprimidos y su curso es grave con una mortalidad muy elevada.
 - **Neurológicas.** Complicaciones con muy mal pronóstico. Dentro de ellas, la más frecuente es la meningoencefalitis sarampionosa, de aparición entre los 2-6 días del inicio del exantema. La más característica, aunque mucho menos frecuente (5-10 casos por millón), es la panencefalitis esclerosante subaguda, que es una complicación tardía (aparece varios años después de la infección).
 - **Anergia cutánea** con reactivación de una tuberculosis preexistente o negativización de un Mantoux positivo.



Figura 9. Sarampión: periodo exantemático

Recuerda

En la fase exantemática del sarampión aparece fiebre alta.

- **Diagnóstico.** Suele ser clínico. Se puede realizar serología (IgM positiva o elevación significativa de IgG en muestras pareadas) o aislar el virus en muestras clínicas (orina, sangre o secreción nasofaríngea) (**MIR 12-13, 22**).
- **Tratamiento y prevención:**
 - **Tratamiento.** Sintomático y aislamiento hasta 4 días después de aparecer la erupción. En países en vías de desarrollo, se administra, además, vitamina A como tratamiento adyuvante, ya que ha demostrado reducir la morbilidad.
 - **Vacunación.** Administración de vacuna triple vírica según calendario vacunal o como profilaxis postexposición, siendo preferible una dosis de vacuna triple vírica a la administración de gammaglobulina específica (salvo en los casos que se detallan en el punto siguiente).
 - **Profilaxis postexposición.** Se realiza tras exposición de una persona no inmune a un caso de sarampión.
 - > En niños menores de 6 meses, se administra una dosis única de inmunoglobulina polivalente en los primeros 6 días postexposición.
 - > En niños entre 6-12 meses, una dosis de vacuna (que no se contabiliza como dosis administrada en el calendario vacunal) en los primeros 3 días postexposición o inmunoglobulina polivalente entre el cuarto y el sexto día postexposición.
 - > En niños mayores de 12 meses inmunocompetentes, se sigue la misma pauta que entre 6-12 meses pero contabilizando la dosis de vacuna en caso de administrarla.
 - > En inmunodeprimidos o embarazadas, dado que la vacuna triple vírica es una vacuna viva y está contraindicada, se debe administrar inmunoglobulina polivalente, también en los primeros 6 días postexposición.

Rubéola

- **Etiología.** Ocasionada por virus ARN de la familia *Togaviridae*.
- **Epidemiología.** El periodo de contagiosidad abarca desde una semana antes de la aparición del exantema hasta una semana después, siendo máxima en los 5 días de inicio del exantema.
- **Clínica.** Se caracteriza por:
 - **Incubación** (14-21 días).
 - **Pródromos** (1-2 días). Cuadro catarral leve, con febrícula o fiebre baja, conjuntivitis sin fotofobia y enantema (petequias en el velo del paladar) no patognomónico y poco frecuente (manchas de Forsheimer). El signo más característico de esta fase son las adenopatías dolorosas retroauriculares, cervicales posteriores y suboccitales (**MIR 13-14, 174**).
 - **Exantema** (3 días). Se caracteriza por la tríada de febrícula o fiebre baja, exantema e hipertrofia ganglionar. El exantema es morbiliforme y confluyente en cara, y se resuelve mediante una mínima descamación (**Figura 10**). Las adenopatías se extienden a otras regiones (signo de Theodor).
 - **Otros hallazgos.** Leucopenia, trombopenia, linfocitos atípicos.

Recuerda

El dato más típico de los pródromos de la rubéola son las adenopatías occitales.



Figura 10. Exantema morbiliforme no confluente en rubéola

- **Complicaciones.** Son muy raras en la infancia, y suelen curar sin dejar secuelas. Las más frecuentes son las siguientes:
 - **Artritis.** Afecta a las articulaciones pequeñas (metacarpofalángicas) y con carácter migratorio, en mujeres jóvenes o niñas pospuberales.
 - **Encefalitis.**
 - **Púrpura trombopénica.**
- **Tratamiento y prevención:**
 - **Tratamiento.** Sintomático.
 - **Vacunación.** Se realiza con la vacuna triple vírica, que debe administrarse según calendario vacunal.
 - **Profilaxis postexposición.** No está indicada la administración de gammaglobulina ni de la vacuna triple vírica postexposición, ya que ni previenen ni modifican el curso de la enfermedad.

Escarlatina

- **Etiología.** Está ocasionada por cepas de *S. pyogenes*, productoras de toxinas eritrógenas.
- **Epidemiología.** Afecta a escolares (5-15 años) y es infrecuente en menores de 3 años. Suele ser más habitual al final del invierno y principio de la primavera. La contagiosidad es máxima durante la fase aguda y perdura hasta 24 horas después de haber iniciado el tratamiento antibiótico.
- **Clínica.** Se caracteriza por:
 - **Incubación** (1-7 días).
 - **Pródromos** (12-48 horas). Presenta un inicio brusco en forma de fiebre alta, cefalea, escalofríos, vómitos y malestar. En la exploración orofaríngea, durante los primeros días se observa una lengua recubierta por una capa blanquecina y unas papilas hipertrófiadas (lengua en fresa blanca o saburral [**Figura 11**]). Posteriormente, debido a una descamación, la lengua pasa a estar hiperémica (lengua en fresa roja o aframbuesada [**Figura 12**]). Las amígdalas aparecen edematosas, hiperémicas y cubiertas de un exudado blanco-grisáceo. Se pueden observar linfadenopatías cervicales dolorosas múltiples o una única adenopatía, típicamente en la región cervical anterior.
 - **Exantema.** Micropapuloso que “se palpa mejor que se ve”, puesto que presenta textura en forma de “carne de gallina”. En zonas de pliegues se forman las líneas de Pastia (**Figura 13**), líneas hiperpigmentadas que no blanquean a la presión. Puede afectar a palmas y plantas. En la cara, las lesiones confluyen pero respetan el triángulo nasolabial (facies de Filatov (**Figura 14**)). Se resuelve en 3-4 días mediante una descamación foliácea.



Figura 11. Escarlatina: lengua en fresa blanca



Figura 12. Escarlatina: lengua en fresa roja



Figura 13. Escarlatina: líneas de Pastia

- **Diagnóstico.** Se basa en la clínica y en datos de laboratorio obtenidos de la realización de un frotis faríngeo con cultivo y/o pruebas de detección rápida de antígenos de *S. pyogenes*.
- **Complicaciones de las infecciones por *S. pyogenes*:**
 - **Fiebre reumática.** Sólo en casos secundarios a faringoamigdalitis, pero no a impétigo.
 - **Glomerulonefritis poststreptocócica.** En aquellos casos secundarios a faringoamigdalitis y a impétigo.

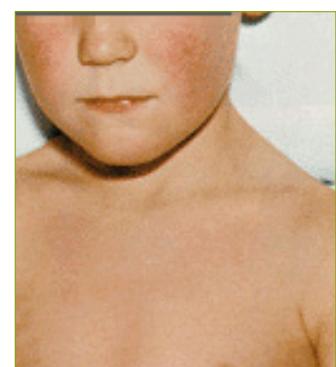


Figura 14. Escarlatina: facies de Filatov

- Tratamiento.** La penicilina oral o amoxicilina oral es de elección durante 10 días. Como alternativas, están la penicilina benzatina intramuscular en dosis única (ante la sospecha de mal cumplimiento), los macrólidos o la clindamicina (en alérgicos a la penicilina).

Recuerda

Dermatosis infecciosas con afectación palmoplantar:

- Sífilis.
- Fiebre por mordedura de rata.
- Rickettsiosis.
- Sarampión.
- Escarlatina (a veces).

Varicela

- **Etiología.** Ocasionada por el virus de la varicela-zóster.
- **Epidemiología.** Su periodo de máxima contagiosidad abarca desde 24-48 horas antes de la aparición del exantema hasta que todas las lesiones se encuentran en fase de costra, fundamentalmente por vía respiratoria aunque también lo hace mediante el material vesicular.
- **Clinica (Figura 15).** Se caracteriza por:
 - **Incubación** (10-21 días).
 - **Pródromos.** Aparece fiebre, tos y rinorrea durante 2-4 días.
 - **Exantema.** Se caracteriza por ser pruriginoso (a diferencia del resto de infecciones exantemáticas) y polimorfo (coexisten lesiones en distinto estado evolutivo: máculas, pápulas, vesículas, pústulas y costras; se conoce como exantema en "cielo estrellado" [Figura 16]). Tiene una evolución centrífuga. Puede afectar a las mucosas y regresa en 1 semana, sin dejar cicatrices generalmente (Figura 17).



Figura 15. Varicela



Figura 16. Varicela: exantema en "cielo estrellado"



Figura 17. Afectación de mucosas en un paciente con varicela

Recuerda

En el exantema de la varicela coexisten lesiones en distinto estadio evolutivo.

- **Complicaciones:**
 - **Sobreinfección bacteriana** por *S. pyogenes* y por *S. aureus* de las lesiones cutáneas, en relación con el raspado de las mismas (recuérdese que es pruriginoso). Es la más frecuente.
 - **Neumonía** (poco habitual en niños). Puede ser bacteriana (por *S. pyogenes* o por *S. aureus*) o vírica, producida por el propio virus (rara vez). Se debe sospechar esta patología ante la aparición de tos, taquipnea y fiebre entre el segundo y el quinto día.
 - **Neurológicas.** Ataxia cerebelosa (afectación neurológica más frecuente), meningitis vírica, meningoencefalitis (ataxia febril), síndrome de Guillain-Barré.
 - **Síndrome de Reye.** Asociado al tratamiento con AAS.

• Tratamiento y prevención:

- **Tratamiento.** Sintomático, con desinfección de las vesículas rotas con antisépticos, y antihistamínicos orales si existe prurito intenso. El tratamiento de la sobreinfección se realiza con antibióticos tópicos u orales, si hay celulitis. Está contraindicado el consumo concomitante de AAS por el riesgo de síndrome de Reye. El ingreso hospitalario es conveniente en menores de 3 meses.

Las indicaciones del tratamiento con aciclovir son:

- › Mayores de 12 años no vacunados.
- › Varicela neonatal o en lactante pequeño (puede producir afectación visceral grave).
- › Enfermedades crónicas cutáneas o pulmonares.
- › Inmunodeprimidos.
- › Casos que presenten complicaciones asociadas (neumonía, encefalitis, meningitis).

En general, se administra por vía oral, salvo en pacientes inmunodeprimidos y cuadros graves, en los que es preferible la vía intravenosa.

- **Vacunación.** Se lleva a cabo con la vacunación sistemática de virus vivos atenuados de varicela zóster. Actualmente, está indicada a toda la población mayor de 12 meses (muestra una eficacia del 75-90% para la varicela y del 99% en las formas graves). Haber sido vacunado no elimina la posibilidad de padecer varicela pero, de producirse el cuadro, éste sería más leve y atenuado. En caso de exposición a varicela en un paciente no inmune mayor de 12 meses e inmunocompetente, la administración de la vacuna en los primeros 3-5 días tras la exposición, disminuye el riesgo de desarrollo de la enfermedad.
- **Profilaxis postexposición.** Inmunoglobulina polivalente en los primeros 10 días postexposición (preferiblemente antes de 4 días). Está indicada en los siguientes casos:
 - > Inmunodeprimidos no vacunados o sin infección previa por varicela.
 - > Recién nacidos cuya madre padezca varicela materna 5 días antes o 2 días después del parto.
 - > Menores de 12 meses (la vacuna está contraindicada).
 - > Embarazadas no inmunes

Parotiditis

- **Etiología.** Es un virus ARN del grupo *Paramyxovirus*.
- **Epidemiología.** Afecta por igual a ambos sexos y su periodo de contagio abarca desde 24-48 horas antes de la aparición de la hinchazón hasta 5 días después de que ésta haya desaparecido. La transmisión se produce mediante las gotitas de *pflügge*. Aparece, predominantemente, en invierno y en primavera. Un ataque confiere inmunidad temporal y por ello, aunque cabe la posibilidad de que existan ataques secundarios, el paso de anticuerpos transplacentarios protege durante los 6-8 primeros meses de vida al RN.
- **Clinica.** Hasta un tercio de los casos cursa de forma subclínica. Se distinguen:
 - **Periodo de incubación** (14-28 días).
 - **Fase prodrómica.** Es rara en la infancia y, en el caso de que aparezcan síntomas, suele manifestarse como fiebre, mialgias, cefaleas y malestar general.
 - **Fase de estado.** Aparece la tumefacción glandular. En el 75% de los casos, la afectación es bilateral, pero asimétrica, es decir, ambas parótidas se afectan separadas por un intervalo de 1-2 días (**Figura 18**). En la exploración, suele observarse un edema localizado entre la rama ascendente de la mandíbula y la mastoides que desplaza el lóbulo de la oreja hacia arriba y hacia fuera, borrando el ángulo de la mandíbula. La piel suprayacente no está afectada, y la palpación suele ser dolorosa. El dolor se exacerba al beber líquidos ácidos. En la exploración de la orofaringe, además de poder encontrar un edema faríngeo homolateral, cabe la posibilidad de ver eritema en la desembocadura de la glándula afecta (**Figura 19**), orificio de salida del conducto de Stenon.
- **Diagnóstico.** Es principalmente clínico. El hemograma es inespecífico, siendo lo más habitual encontrar leucopenia con linfocitosis relativa. Puede haber elevación de amilasa de 2 semanas de evolución. Se debe realizar serología del virus. Es posible el aislamiento del virus en saliva, orina, LCR y sangre.
- **Complicaciones.** Pueden aparecer en ausencia de enfermedad manifiesta.
 - **Orquitis o epididimitis.** Se presenta sobre todo en adolescentes y adultos, siendo más rara en la etapa prepuberal. Suele ser

unilateral (bilateral en el 20% de los casos) y puede seguirse de atrofia gonadal, aunque es raro.

- **Meningitis/meningoencefalitis.** Se presenta de dos formas distintas, con alteración del LCR (pleocitosis) sin clínica, o como cuadro clínico de meningitis, con escasos datos de afectación encefálica y que puede ir o no acompañada de inflamación parotidea (meningitis urliana).
- **Sordera neurosensorial unilateral.** Por neuritis del nervio acústico (la parotiditis es la primera causa adquirida de sordera neurosensorial unilateral).
- **Otras:** artritis de grandes articulaciones (aparece 1-2 semanas tras la curación) o pancreatitis.
- **Tratamiento.** Sintomático. Se pauta dieta blanda (evitando la ingesta de ácidos), AINE y compresas frías en la región parotidea.
- **Profilaxis activa.** Vacunación según calendario. La vacuna como profilaxis postexposición no es efectiva.

La **Tabla 3** resume las características de las principales enfermedades exantemáticas y afines.



Figura 18. Inflamación parotidea con desaparición del ángulo mandibular en un paciente con parotiditis



Figura 19. Eritema y afectación en la desembocadura del conducto de Stenon en una parotiditis

	Etiología	Epidemiología	Clínica	Diagnóstico	Tratamiento	Complicaciones
Exantema súbito (roséola infantil o sexta enfermedad)	HHV-6 (HEXAntema)	< 2-3 años	Fase febril: fiebre alta 3-4 días sin foco Exantema: al bajar la fiebre <ul style="list-style-type: none"> Maculopápulas en tronco y EESS Raro en cara y distal de miembros 	• Clínico • Leucocitosis + neutrofilia (en primeras 48 horas)	Sintomático	Convulsión
Eritema infeccioso (megaloteritema o quinta enfermedad)	Parvovirus B19	5-15 años	Afebril o febrícula + exantema: 1. Tumefacción mejillas (bofetón) 2. Maculopápulas: tronco y EESS 3. Aclaramiento central → Reticuladas - Recurre con el ejercicio	Clínico	Sintomático	<ul style="list-style-type: none"> Artritis Aborto Hydrops fetal Anemia aplásica si anemia constitucional
Enfermedad de Kawasaki	¿Exposición a una toxina infecciosa en individuos genéticamente predispuestos?	< 5 años Pronóstico: <ul style="list-style-type: none"> Excelente si no afectación cardíaca 50% aneurismas se resuelven en 2 años 	<ul style="list-style-type: none"> Fiebre alta prolongada (4-5 días) + MEG Adenopatía cervical no dolorosa Boca: labios, lengua... Conjuntivitis seca (NO FOTOFOBIA) Distal: edema, descamación... Exantema polimorfo cambiante Otros: dolor abdominal y piuria estéril 	Clínico: Fiebre + 4 criterios Laboratorio: ↑VSG, ↑PCR, Trombocitosis Ecocardio Kawasaki incompleto: fiebre + 2-3 criterios clínicos + 3 criterios analíticos	Gammaglobulina: previene aneurismas y desaparecen síntomas AAS: antiinflamatorio al principio y luego bajar a dosis antiagregante Corticoides: tratamiento adyuvante en casos seleccionados Otros: heparina, ACO...	<ul style="list-style-type: none"> Aneurismas coronarios (20%) a las 6 semanas Miocarditis IAM Arritmias
Sarampión	Paramyxovirus (ARN)	Contagio: máximo durante pródromos	Pródromos: fiebre + "los tres catarros" (rinitis, tos y conjuntivitis CON FOTOFOBIA) + manchas de Koplik Exantema: maculopápulas confluentes <ul style="list-style-type: none"> Inicio retroauricular luego desciende y centrifuga Afecta a palmas y plantas Descamación → cambios pigmentación 	• Clínico • Serología viral • PCR en saliva	PREVENCIÓN: <ul style="list-style-type: none"> Pasiva: IG en casos en los que no se pueda administrar la vacuna y hasta 6 días postexposición Activa: vacuna triple vírica TRATAMIENTO: <ul style="list-style-type: none"> Sintomático + aislar 	<ul style="list-style-type: none"> OMA Neumonía de cél. gigantes de Hecht. Anergia cutánea NRL: <ul style="list-style-type: none"> Aguda: encefalitis Crónica: panencefalitis esclerosante
Rubéola	Togavirus (ARN)	Contagio: especialmente desde aparición de exantema hasta 5 días después	Pródromos: fiebre + catarro + manchas Forsheimer + adenopatías dolorosas cervicales posteriores Exantema: sarampión menos florido sin afectación plamoplantar, descamación ni alteración de la pigmentación	• Clínico • Serología viral	PREVENCIÓN: <ul style="list-style-type: none"> Activa: vacuna triple vírica 	<ul style="list-style-type: none"> Artritis Púrpura trombopenica Encefalopatía Embriopatía
Escarlatina	S. pyogenes eritrogénico	5-15 años, raro en < 3 años Contagio: fase aguda	Pródromos: fiebre + MEG + FAA + lengua saburrallada o en fresa + adenopatías Exantema: se palpa mejor que se ve <ul style="list-style-type: none"> Líneas de Pastia, facies Filatov 	• Clínico • Test rápido <i>S. pyogenes</i> (fase aguda)	Penicilina o amoxicilina v.o. (10 días) Macrólidos si alergia	<ul style="list-style-type: none"> Fiebre reumática GNAPE
Varicela	VVZ (ADN)	Contagio: 24 horas antes exantema hasta todas en costra	Pródromos: fiebre + tos + rinorrhea Exantema: pruriginoso + polimorfo (cielo estrellado) + puede afectar mucosas	Clínico	PREVENCIÓN: <ul style="list-style-type: none"> Pasiva: IG polivalente (indicaciones) Activa: vacunación TRATAMIENTO: <ul style="list-style-type: none"> Síntomas +/- ATB tópico Aциклovir: indicaciones 	<ul style="list-style-type: none"> Infección (la + frec.) <ul style="list-style-type: none"> Neumonía NRL Meningitis Meningoencefalitis Sd. Guillain-Barré Sd. Reye (AAS)
Parotiditis	Paramyxovirus (ARN)	<ul style="list-style-type: none"> Adolescentes y adultos jóvenes Contagio: durante fase clínica (<i>pflüge</i>) Inmunidad temporal 	30% asintomáticos Pródromos: fiebre + MEG (raro niños) Estado: tumefacción bilateral y asimétrica con borramiento del ángulo mandibular <ul style="list-style-type: none"> Dolor a la palpación y toma de ácido Desplazamiento del lóbulo de la oreja 	• Clínico • Elevación de amilasa • Serología viral diferida	TRATAMIENTO: <ul style="list-style-type: none"> Sintomático PREVENCIÓN: <ul style="list-style-type: none"> Activa: vacuna triple vírica 	<ul style="list-style-type: none"> Meningitis aséptica Orquitis Sordera neurosens unilateral Artritis Pancreatitis

Tabla 3. Principales enfermedades exantemáticas y afines

7.2. Infección por el VIH en la infancia

Epidemiología

El porcentaje de niños afectados por el SIDA infantil representa un 3-4% del total de casos, con una incidencia en descenso en los últimos años.

La progresión de la enfermedad, en ausencia de tratamiento, es más rápida en niños infectados por transmisión vertical que en los adultos, adolescentes e incluso que en niños infectados por otras vías (sexual o parenteral).

Vía de transmisión

La práctica totalidad se produce por transmisión vertical. Le siguen la transmisión sexual, el uso de drogas por vía parenteral en adolescentes, y es anecdótica la transmisión por uso de hemoderivados.

La tasa de transmisión vertical es menor del 1% en países con medidas profilácticas (como España), siendo en torno al 25-30% en países que no aplican estas medidas.

Esta transmisión vertical puede ocurrir en tres momentos:

- Transmisión prenatal** (35-45%). **Vía transplacentaria o intrauterina**.
- Transmisión durante el parto** (55-65%). Es la vía más importante de transmisión maternofetal.
- Transmisión posnatal** (< 5%). Existe transmisión documentada del VIH mediante la leche materna, por tanto las madres VIH positivas no deben amamantar a sus hijos. Sin embargo, en los países en vías de desarrollo, se mantiene la recomendación de la lactancia materna debido a la imposibilidad de garantizar un aporte nutricional adecuado sin ésta.

Recuerda

Lo más frecuente es que la transmisión vertical de la infección por VIH tenga lugar en el momento del parto.

Los factores de riesgo para la transmisión vertical son:

- Maternos:** carga viral (el más importante), enfermedad avanzada, primoinfección durante el embarazo o la lactancia, múltiples compañeros sexuales durante el embarazo, presencia de otras infecciones de transmisión sexual.
- Obstétricos:** rotura prolongada de membranas (mayor de 4 horas), monitorización fetal invasiva.
- Posnatales:** lactancia materna, seroconversión durante la lactancia.

Periodo de incubación

En general, se puede decir que es más corto que en adultos, oscilando entre 12-18 meses en caso de niños con infección congénita por VIH no tratada. Sin tratamiento, entre un 15-20% de estos niños mueren antes de los 4 años de edad, son los rápidos progresores. El 80-85% presentan únicamente síntomas leves en la primera infancia y sobreviven más allá de los 5 años, son los progresores lentos. En el caso de adolescentes con infección adquirida

por VIH, se produce un síndrome retroviral agudo en los 7-14 días siguientes a la primoinfección, que recuerda a un síndrome mononucleósido.

Características clínicas

La clínica se puede clasificar como aquélla debida a la infección por el VIH, la secundaria a inmunodepresión y por un mecanismo combinado:

- **Infección directa:**
 - **Afectación neurológica.** Mucho más frecuente en niños que en adultos. En lactantes no tratados, aparece una encefalopatía dinámica con empeoramiento progresivo, hiperreflexia, hipertonía y retraso del desarrollo psicomotor.
 - **Afectación hepática** con hepatomegalia e hipertransaminasemia.
 - **Afectación renal.** El síndrome nefrótico es la forma más frecuente de presentación.
 - **Afectación digestiva.** Malabsorción por atrofia de las vellosidades.
 - **Afectación respiratoria.** La neumonía intersticial linfoide (NIL) es la alteración crónica respiratoria más frecuente y se caracteriza por una hiperplasia linfoide en el epitelio bronquial o bronquiolar causada por la propia infección por el VIH. Cursa con dificultad respiratoria progresiva con hipoxemia moderada que se diagnostica por un patrón radiológico reticulogranular (**Figura 20**) con ausencia de etiología infecciosa en el lavado broncoalveolar. Su tratamiento es sintomático, con oxígeno, broncodilatadores y corticoides. Es fundamental diferenciarlo de la neumonía por *Pneumocystis carinii*, pues mientras que esta infección empeora el pronóstico del SIDA infantil, la NIL no está demostrado que esté asociada a un deterioro de la enfermedad (**Tabla 4**).

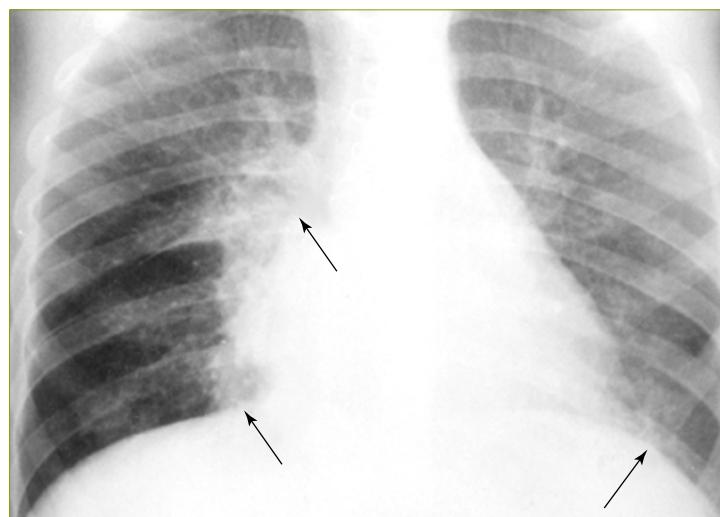


Figura 20. Patrón radiológico reticulogranular de la neumonía intersticial linfoide

	Neumonía intersticial linfoide	Neumonía por <i>P. carinii</i>
Frecuencia	+++	+
Clínica	Hipoxemia moderada	Hipoxemia refractaria
Radiografía	Patrón reticulogranular inespecífico	Patrón reticulogranular en vidrio deslustrado
Tratamiento	O ₂ + broncodilatadores + corticoides	Trimetoprim-sulfametoxazol
Pronóstico	Bueno	Ominoso

Tabla 4. Neumonías en el paciente VIH

Recuerda

La alteración pulmonar crónica más frecuente en el SIDA infantil es la neumonía intersticial linfoide.

- Infección secundaria a inmunodepresión:**
 - Manifestaciones inespecíficas** (síndrome mononucleosis-like).
 - Infecciones oportunistas.** Menos frecuentes que en adultos, pero de mayor agresividad. La infección fúngica más frecuente es la candidiasis (oral, genital o cutánea). La infección oportunista más habitual y la causa más frecuente de muerte en estos niños es la neumonía por *P. carinii*.
 - Infecciones bacterianas de repetición.** Suponen el 20% de las enfermedades definitorias del SIDA, representadas en la mitad de los casos por bacteriemias, sepsis y neumonías por gérmenes capsulados.
- Infección por mecanismo combinado:**
 - Retraso del crecimiento.
 - Síndrome de emaciación con pérdida aguda de más del 10% del peso.
 - Nefropatía por acción directa y por acúmulo de inmunocomplejos.
 - Alteraciones hematológicas
 - Procesos neoplásicos como linfoma no Hodgkin, linfoma primitivo del SNC, sarcoma de Kaposi y leiomiosarcomas.

Métodos diagnósticos (Tabla 5)

El diagnóstico en el hijo de madre VIH positiva depende de la edad del paciente ya que, en los recién nacidos y lactantes menores de 18 meses, la presencia de IgG anti-VIH puede proceder del paso transplacentario de anticuerpos de la madre sin haber llegado a infectarse el niño. Se emplea por ello la PCR de ADN o ARN del VIH que detecta el material genético viral y confirma la presencia de virus en el niño. Para poder realizar el diagnóstico de infección por VIH, se deben obtener al menos dos determinaciones de PCR positiva en diferentes muestras sanguíneas.

En nuestro medio, es muy rara la transmisión vertical del VIH. Los recién nacidos hijos de madres VIH que han recibido TARGA durante el embarazo presentan al nacimiento carga viral indetectable pero serología positiva. Se debe confirmar la serorreversión de la misma a los 18 meses de vida del niño, descartando así completamente la infección.

Menores de 18 meses	Mayores de 18 meses
PCR de ADN o ARN de VIH al menos en 2 determinaciones	Presencia de Ac frente a VIH (ELISA o Western-Blot)

Tabla 5. Diagnóstico de infección VIH en el niño

Determinación de infección

- Diagnóstico de infección por el VIH:**
 - Niño menor de 18 meses: PCR en 2 muestras de sangre diferente o que cumple los criterios diagnósticos del SIDA (clasificación de 1987).
 - Niño mayor de 18 meses: Ac anti-VIH positivos por ELISA y confirmados por Western-Blot, o que cumple cualquiera de los criterios del apartado anterior.
- Diagnóstico de exposición perinatal.** Niño menor de 18 meses seropositivo por ELISA y Western-Blot, o hijo de madre infectada que no conoce que posee anticuerpos.
- Diagnóstico de serorreversión.** Niño nacido de madre VIH y en el que se determinan anticuerpos negativos (2 o más pruebas entre 6-18 meses, o 1 después de los 18 meses), sin ninguna otra evidencia de infección.

Clasificación de la infección por el VIH en la edad pediátrica

Actualmente, los niños infectados se clasifican de forma similar a los adultos, según su **estado inmunológico**. La caída en la cifra de CD4 es más tardía en los niños, y además las infecciones oportunistas en la infancia pueden aparecer con niveles de CD4 más elevados. Las categorías inmunológicas son las que se muestran en la **Tabla 6**.

	Grupo 1: no evidencia de supresión	Grupo 2: supresión moderada	Grupo 3: supresión grave
< 12 meses	≥ 1.500 CD4 o ≥ 34%	750-1.499 CD4 o 26-33%	< 750 CD4 o < 26%
1-5 años	≥ 1.000 CD4 o ≥ 30%	500-999 CD4 o 22-29%	< 500 CD4 o < 22%
> 6 años	≥ 500 CD4 o ≥ 26%	200-499 CD4 o 15-25%	< 200 CD4 o < 15%

Tabla 6. Estadificación inmunológica de la infección por el VIH

Tratamiento

El tratamiento consiste en las siguientes medidas:

- Tratamiento antirretroviral.** Debe iniciarse en todos los pacientes infectados por VIH desde el diagnóstico de la infección y antes de que se produzca la situación de inmunodeficiencia, con diferente grado de evidencia y nivel de urgencias en función de la edad del paciente, siendo prioritario el inicio del tratamiento en los menores de 3 años y en adolescentes. El inicio precoz de la terapia antirretroviral reduce la mortalidad, mejora el desarrollo neurológico, el crecimiento, el desarrollo puberal y la respuesta inmune. Su comienzo en la infancia disminuye además el riesgo de fracaso virológico respecto a su inicio en la adolescencia. Siempre tienen que ser tratamientos combinados. Las pautas más habituales incluyen 2 análogos de los nucleósidos más 1 no análogo o 2 análogos de los nucleósidos junto a 1 inhibidor de la proteasa.
- Ayuda nutricional.** En caso de que sea necesario, para garantizar el correcto desarrollo del niño.
- Optimización de la función inmunitaria.** Se puede administrar inmunoglobulina intravenosa en aquellos niños con infección por el VIH e hipogammaglobulinemia, o en caso de infecciones bacterianas graves recurrentes.
- Profilaxis frente a infecciones oportunistas.** Se aconseja la administración de trimetoprim-sulfametoaxazol 3 días en semana en todos los menores de 12 meses y en todos los niños en estadio 3. Se puede considerar también la profilaxis con azitromicina contra el complejo *Mycobacterium avium* complex y con valganciclovir contra el citomegalovirus en casos de inmunodepresión grave.
- Vacunación (MIR 10-11, 185).** Se deben administrar todas las vacunas inactivadas del calendario vacunal y, además, la vacuna frente al

rotavirus y la gripe anual. Se pueden administrar la triple vírica y la vacuna antivaricela, siempre que presenten niveles de CD4 mayores del 15%.

Pronóstico

En países desarrollados, el diagnóstico precoz y el inicio rápido del tratamiento han permitido disminuir notablemente la mortalidad por la infección del VIH. Los marcadores de progresión de enfermedad y, por tanto, marcadores pronósticos son los siguientes:

- Carga viral.
- Porcentaje y recuento absoluto de células CD4+.

Prevención

La prevención de la infección por el VIH en la infancia supone:

- **Tratamiento prenatal y obstétrico:**

- Identificación de infección por el VIH en el primer control del embarazo.
- Si la madre es VIH positiva, se siguen las siguientes pautas:
 - > Triple terapia antirretroviral para mantener carga viral indetectable.
 - > Evitar el empleo de electrodos fetales y la rotura prolongada de membranas.
 - > Cesárea electiva a las 37-38 semanas si la madre no recibió tratamiento previo o si la carga viral es elevada.
 - > De manera individualizada, se puede considerar parto vaginal en madres tratadas con triple terapia durante la gestación y carga viral indetectable o baja.
 - > Administración de zidovudina a la madre desde 3 horas antes de la cesárea en perfusión continua hasta el pinzamiento del cordón y zidovudina al RN.

- **Tratamiento del RN:**

- **Medidas de reanimación estándar.** Los RN de madres VIH suelen tener peso adecuado y no presentan malformaciones externas. Está contraindicada la lactancia materna en los países desarrollados.
- **Madre con infección VIH conocida con buen control anteparto y con carga viral indetectable.** Se ha de iniciar profilaxis con zidovudina en el RN en las primeras 6 horas y hasta las 4 semanas de vida.
- **Madre con infección VIH diagnosticada durante el parto (o al nacer el niño) o madre con mal control antenatal.** Comenzar el tratamiento con triple terapia.

7.3. Púrpura de Schönlein-Henoch

Es la vasculitis más frecuente en Pediatría, afectando generalmente a niños entre los 2-6 años.

- **Etiopatogenia.** Desconocida. Se cree que un estímulo antigénico infeccioso (*S. pyogenes*, *Mycoplasma*, VEB...) o no infeccioso (fármacos, vacunación o alimentos) desencadena una elevación de IgA que activa una respuesta inmune que provocaría una vasculitis leucocitoclástica.

- **Clínica:**

- **Manifestaciones cutáneas** (100%). Púrpura palpable urticaria-forme de predominio en extremidades inferiores no debida a trombopenia (**Figura 21**) y edema doloroso en extremidades y región facial.
- **Manifestaciones articulares** (65-75%). Artritis aguda con tumefacción articular o artralgias.
- **Manifestaciones gastrointestinales** (50-60%). Náuseas, diarrea y dolor abdominal tipo cólico. Como complicación más frecuente, puede producirse una invaginación íleo-ileal.
- **Manifestaciones renales** (25-50%). Hematuria, proteinuria o síndrome nefrítico. Es la afectación que marca el pronóstico a largo plazo.
- **Diagnóstico.** Clínico, basado en la presencia de púrpura palpable en extremidades inferiores y otros hallazgos clínicos. La coagulación debe ser normal y no puede existir trombopenia.
- **Tratamiento.** En los casos leves con afectación limitada a la piel el manejo inicial es la observación. Solamente los casos con sintomatología extracutánea o con mala evolución son subsidiarios de tratamiento con corticoides sistémicos.
- **Pronóstico.** Resolución espontánea en 2-8 semanas en la gran mayoría de los casos, pudiendo recidivar en un tercio de los pacientes afectados.



Figura 21. Púrpura de Schönlein Henoch

Preguntas

MIR

MIR 15-16, 154

MIR 13-14, 174

MIR 12-13, 21, 22

MIR 11-12, 231

MIR 10-11, 185



Ideas Clave

- ✓ El principal agente etiológico del exantema súbito es el virus herpes humano tipo 6. El exantema súbito afecta a niños de menos de 2 años y su secuencia clínica es característica: fiebre alta sin foco de 3-4 días de duración (puede dar lugar a crisis febriles) que acaba cediendo para dar paso a la aparición de un exantema.
- ✓ El agente responsable del eritema infeccioso es el parvovirus B19. Su clínica se desarrolla en tres fases: "bofetón", exantema maculopapular y exantema reticular en encaje. Tiene lugar en niños en edad escolar y cursa sin fiebre o con febrícula.
- ✓ La enfermedad de Kawasaki se produce por la exposición a toxinas infecciosas en individuos genéticamente predispuestos. Cursa con fiebre, adenopatías, conjuntivitis, fisuras labiales, exantema y afectación de miembros. Su diagnóstico es clínico.
- ✓ Lo más característico de la rubéola son las adenopatías retroauriculares, occitales y cervicales posteriores. Puede haber afectación articular.
- ✓ El tratamiento de elección de la escarlatina es penicilina o amoxicilina por vía oral durante 10 días.
- ✓ La varicela cursa con la aparición de un exantema vesiculoso polimorfo y pruriginoso que puede afectar a mucosas.
- ✓ El tratamiento del VIH se debe iniciar en todos los pacientes infectados desde el momento de su diagnóstico.

Casos Clínicos

Acude a Urgencias un niño cuya madre nos comenta que lleva con fiebre 6 días, con picos de hasta 39,4 °C. Refieren que el paciente fue visto por su pediatra quien diagnóstico de síndrome febril e inició lavados oculares por conjuntivitis hace 2 días. En la exploración vemos que el niño presenta un exantema maculopapuloso en tronco, con las palmas y las plantas de los pies respetadas, aunque algo hiperémicas. En la exploración ORL detectamos adenopatías laterocervicales rodaderas de 1,5 cm, así como una coloración rojiza de la lengua. ¿Cuál de entre los siguientes es el principal diagnóstico de sospecha?

- 1) Escarlatina.
- 2) Varicela.
- 3) Exantema súbito.
- 4) Enfermedad de Kawasaki.

RC: 4

Un lactante de 10 meses, acude a Urgencias por una crisis convulsiva que cedió espontáneamente en el trayecto. Desde hace 3 días estaba con fiebre

de 39-40 °C y hoy, tras ceder la fiebre, le ha aparecido un exantema rosado, más intenso en nalgas y en el tronco, con adenopatías y sin esplenomegalia. ¿Cuál de los diagnósticos citados le parece más probable?

- 1) Mononucleosis infecciosa.
- 2) Exantema súbito.
- 3) Infección por citomegalovirus.
- 4) Rubéola.

RC: 2

¿Cuál, de entre las siguientes asociaciones, resulta incorrecta?

- 1) Sarampión – manchas de Koplik.
- 2) Exantema súbito – convulsión febril.
- 3) Eritema infeccioso – artritis.
- 4) Escarlatina – conjuntivitis fotofóbica.

RC: 4



Síndrome de la muerte súbita del lactante

ORIENTACIÓN MIR

Prestar atención a sus factores de riesgo más importantes y a las medidas de prevención recomendadas.

8.1. Definición

El denominado síndrome de muerte súbita del lactante (SMSL) se produce en niños de menos de 1 año de edad. Ocurre aparentemente durante el sueño y permanece sin explicación después de la realización de una minuciosa investigación post mortem, que incluye la práctica de la autopsia, el examen del lugar del fallecimiento y la revisión de la historia clínica.

8.2. Fisiopatología y epidemiología

La hipótesis que se postula sería la de un lactante que, por una inmadurez/disfunción del tronco encefálico, presentaría una incapacidad para despertar y recuperarse ante un episodio de hipoxemia.

EL SMSL tiene un pico de incidencia entre los 2-4 meses de vida (es muy infrecuente en menores de 1 mes y en mayores de 6 meses), y predomina en los varones (3:2).

8.3. Factores de riesgo

Pueden destacarse los siguientes (Figura 1):

• Ambientales:

- Posición en la cuna en decúbito prono (boca abajo). Es el principal factor de riesgo. Actualmente, la Asociación Española de Pediatría (AEP) recomienda la posición en decúbito supino como la ideal para el descanso del lactante. La posición en decúbito lateral también es factor de riesgo.
- Tabaquismo durante y después del embarazo en la madre y en el ambiente (actualmente, es el factor de riesgo considerado más importante desde que, en 1994, se modificara la postura al dormir a decúbito supino).
- Excesivo arropamiento y calor ambiental.
- Uso de almohadas.
- Colchones blandos.
- Compartir la cama con un adulto (colecho).
- Mayor predominio en áreas urbanas, en los meses fríos y durante el sueño nocturno (de las 24 a las 6 horas).

• Asociados al niño:

- Sexo masculino.
- Lactantes con antecedente de evento breve inexplicado resuelto (BRUE, anteriormente llamado episodio aparentemente letal): episodio brusco en menores de 1 año, de menos de 1 minuto de duración y que impresiona de gravedad al observador, caracterizado por una combinación de signos y síntomas como disminución de la frecuencia respiratoria o apnea, cianosis o palidez, hipotonía/hipertonia y alteración del nivel de conciencia. Generalmente, precisa la intervención de una persona para recuperarse, que va desde un estímulo táctil suave hasta una reanimación cardiopulmonar.
- Prematuro con displasia broncopulmonar y/o apneas sintomáticas.
- Bajo peso al nacer.
- Niño con dificultades en la ingesta de alimentos, malformaciones faciales o RGE.
- Aumento del tono vagal (apnea o bradicardia refleja).
- Infección respiratoria o gastrointestinal leve unos días antes.
- Antecedentes familiares de muerte súbita (hermano fallecido por SMSL).

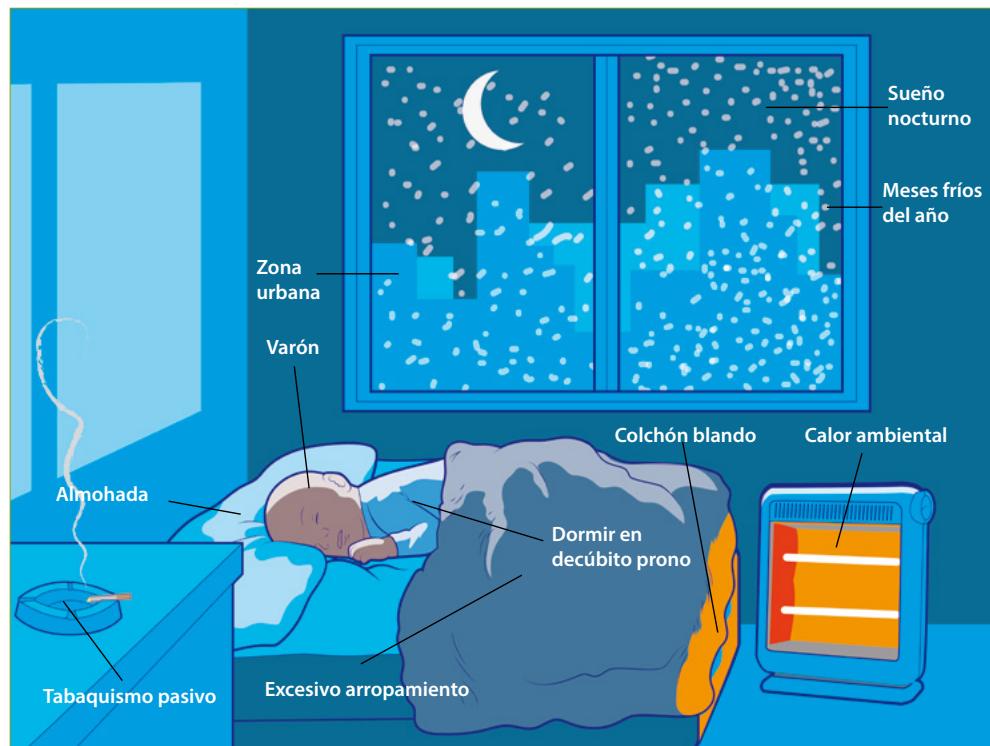


Figura 1. Factores de riesgo de SMSL

- Asociados a la madre y al entorno familiar:**
 - Madres jóvenes, sin pareja y con problemática social.
 - Multiparidad, intervalos cortos entre embarazos.
 - Anemia materna, ITU materna y malnutrición materna durante el embarazo.
 - Uso de drogas y/o alcohol.

Recuerda

Tras el factor posicional (decúbito prono), el tabaquismo materno es, actualmente, el principal factor de riesgo de la muerte súbita del lactante.

8.4. Prevención (Figura 2)

Puesto que no está bien definida su etiología ni existe un tratamiento específico, los organismos encargados de la salud infantil, y entre ellos la AEP mediante su grupo de trabajo, aconsejan:

- Adecuados cuidados prenatales, con especial interés en una buena nutrición materna, y evitar el tabaco y el consumo de drogas por parte de la madre durante el embarazo.
- Evitar la exposición del lactante al humo del tabaco, una vez nacido.
- Posición para dormir en decúbito supino. No en decúbito prono ni lateral.
- Usar un colchón plano y firme, evitando el uso de juguetes en la cuna, el excesivo abrigo, el empleo de almohadas...
- Evitar sobrecaleamiento del entorno (ideal, 20 °C) o del lactante.
- Administrar lactancia materna. Se considera un factor protector.
- El uso del chupete y una correcta vacunación se consideran factores protectores frente al SMSL.

- Es peligroso que el niño comparta la cama con otras personas, sin embargo se aconseja que el lactante comparta la habitación con sus padres hasta los 6 meses de edad.

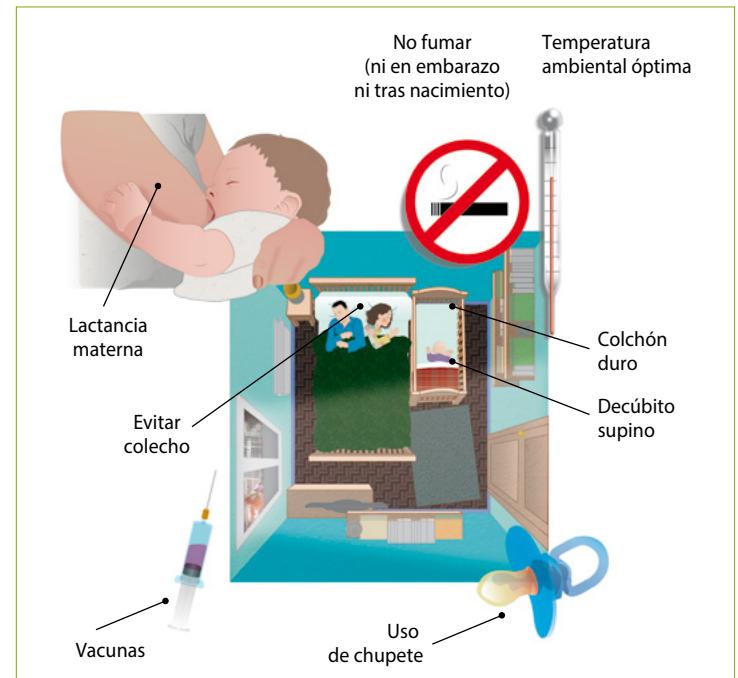


Figura 2. Factores protectores del síndrome de muerte súbita del lactante

Preguntas

MIR

✓ No hay preguntas MIR representativas.

ideas Clave

- ✓ El SMSL se produce más frecuentemente entre los 2-4 meses de edad, siendo infrecuente a partir de los 6 meses. Hoy por hoy, se desconoce su etiología.
- ✓ El principal factor de riesgo es dormir en decúbito prono. Por eso, se recomienda que el lactante lo haga en decúbito supino. Tras este factor,

destacan tabaquismo materno, habitación muy calurosa, antecedentes familiares, evento breve inexplicado resuelto (BRUE) previo, colchón blando, bajo peso y prematuridad.

- ✓ La lactancia materna y el uso de chupete son factores protectores.

Casos Clínicos

La posición en decúbito prono durante el sueño en los lactantes se ha asociado con:

- 1) Mayor ganancia de peso.
- 2) Mayor riesgo de neumonía por aspiración.
- 3) Menor incidencia de vómitos.
- 4) Mayor riesgo de muerte súbita.

RC: 4

¿Cuál de los siguientes factores de riesgo considera más importante en el síndrome de muerte súbita del lactante?

- 1) Prematuridad.
- 2) Hermano fallecido por SMSL.
- 3) Tabaquismo pasivo.
- 4) Vivir en zona urbana.

RC: 3

09



ORIENTACIÓN MIR

Hay que saber reconocer las situaciones en las que se debe sospechar, así como los mecanismos más frecuentes de producción de lesiones y las pruebas que se deben llevar a cabo en estos pacientes.

9.1. Definición

El maltrato infantil se define como la acción, la omisión o el trato negligente, no accidental, que prive al niño de sus derechos o de su bienestar, que amenace su desarrollo físico, psíquico o social, y cuyos autores pueden ser personas, instituciones o la propia sociedad. La negligencia es la forma más frecuente de maltrato, produciéndose cuando las necesidades físicas básicas del menor no son cubiertas por ningún adulto responsable.

Existen tres objetivos fundamentales en la valoración de estos pacientes:

1. Establecer el diagnóstico o sospecha diagnóstica de maltrato.
2. Administrar un tratamiento específico, pudiendo ser médico, quirúrgico, psicológico...
3. Asegurar la protección del niño y dar parte judicial.

9.2. Factores de riesgo

Pueden destacarse los siguientes:

- **Relacionados con el niño.** Varón, RN pretérmino, retraso psicomotor, discapacidades o minusvalías psíquicas, enfermedad crónica, hiperactividad, fracaso escolar, hijos adoptivos.
- **Relacionados con los padres.** Padres maltratados en la infancia, alcoholismo, drogadicción, padres adolescentes, bajo nivel socioeconómico, aislamiento social, carencia de experiencia en el cuidado del niño.
- **Relacionados con el entorno y el nivel cultural.** Desempleo, hacinamiento, aprobación cultural de la violencia o el castigo, cambio de domicilio frecuente, exceso de trabajo o de vida social, hijos no deseados, familia numerosa, exceso de disciplina.

9.3. Indicadores de malos tratos

(MIR 15-16, 216)

Pueden distinguirse los siguientes indicadores de malos tratos:

- **Físicos:**
 - **Muy sugerentes.** Infecciones de transmisión sexual (ITS) en niñas prepúberes, embarazo en adolescente joven, lesiones genitales o anales sin traumatismo justificable, heridas con forma de objeto, quemaduras no accidentales (**Figura 1**); irritabilidad o alteración del nivel de conciencia sin causa aparente, abombamiento de la fontanela (puede traducir una hemorragia intracranal), hemorragias retinianas, fracturas costales posteriores, fracturas diafisarias espiroideas o fracturas en un lactante donde no sea congruente el mecanismo de la lesión; síndrome del niño zarandeado

(*shaken baby syndrome*): se produce tras sacudir a un niño sosteniéndolo por el tórax lo que produce un movimiento de sacudida de la cabeza con movimientos de aceleración y deceleración del encéfalo, pudiendo producirse hematomas subdurales, hemorragias retinianas y fracturas a distintos niveles (**Figura 2**).

- **Inespecíficos.** Dolor o sangrado vaginal o rectal, enuresis o encopresis, dolor abdominal, hematomas en distinto momento evolutivo.

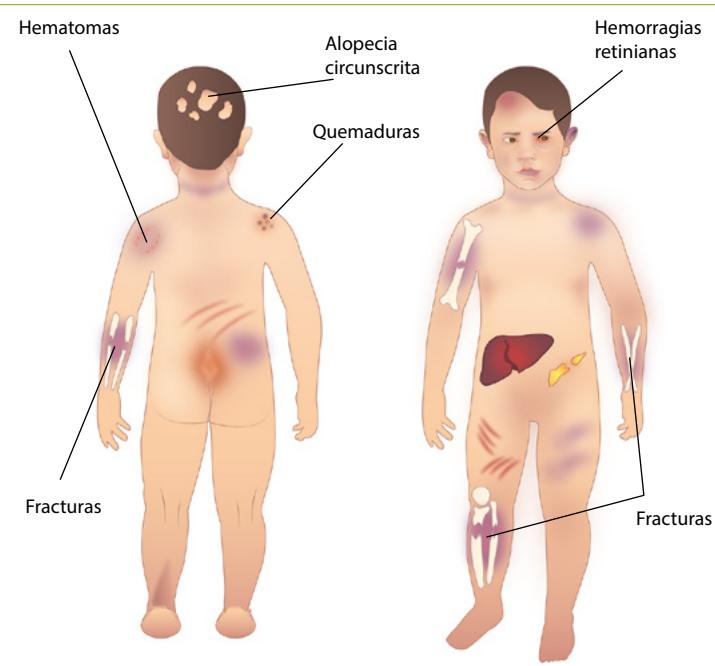


Figura 1. Indicadores de malos tratos

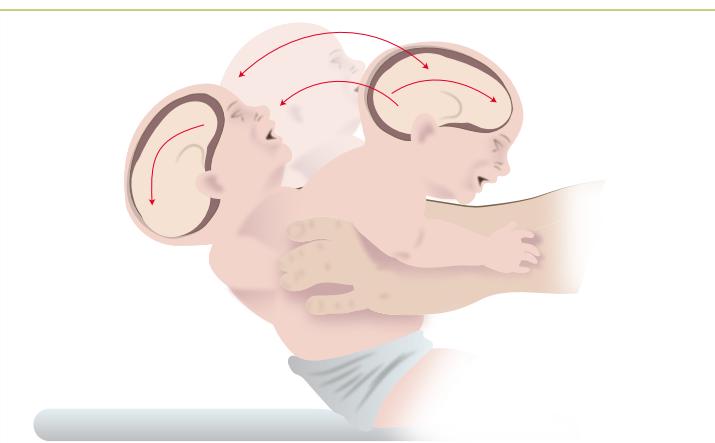


Figura 2. Niño zarandeado

- Comportamentales.** Agresividad, ansiedad, desconfianza, conductas autolesivas, fracaso escolar, “actitud paralítica” en la consulta (se deja hacer todo sin protestar) o, por el contrario, reacción exagerada ante cualquier contacto.
- Paternos.** Retraso en buscar ayuda médica (demanda diferida), historia contradictoria o no coincidente con los hallazgos médicos, cambios frecuentes de médico.

9.4. Diagnóstico/pruebas complementarias

La anamnesis es siempre fundamental, y se debe intentar realizar por separado a los padres y al menor, siempre con un testigo. En la exploración física se deben buscar signos de malnutrición, poca higiene, ropa inadecuada, equimosis que pueden reproducir la forma del objeto agresor y fuera de las zonas habituales de traumatismo (orejas, glúteos, cara...), alopecia circunscrita por arrancamiento. En los huesos se han de localizar signos de fracturas (huesos largos, costillas, vértebras, cráneo). Se deben buscar hemorragias retinianas en el fondo del ojo (síndrome del niño zarandeadó).

Las pruebas complementarias que pueden llevarse a cabo son las siguientes:

- Análisis de sangre con hemograma, bioquímica y coagulación.** La hipertransaminasemia y el aumento de CPK pueden encontrarse en niños en los que se produzcan lesiones musculares y magulladuras de manera frecuente.
- Ecografía transfontanelar/TC/RM craneal.** En el caso de un paciente con irritabilidad sin causa aparente, alteración de conciencia, fontanela abombada, alteración de la exploración neurológica con clínica sugerente de malos tratos está indicada la realización de una prueba de imagen para valorar hemorragias intracraneales que pueden comprometer la vida del paciente.
- Radiografías/serie ósea.** Además de la realización de las pruebas que requiere el paciente, por ejemplo radiografía de muñeca por una deformidad a este nivel, se debe valorar un estudio radiográfico de diferentes partes del cuerpo, denominado serie ósea, para valorar fracturas o callos de fractura a otros niveles (**Figura 3**).
- Fondo de ojo.** Se debe realizar siempre ante una sospecha de malos tratos, el hallazgo de hemorragias retinianas puede dar información del mecanismo lesional.



Figura 3. Fractura espiroidea de fémur en lactante de 4 meses

9.5. Tratamiento

Además del tratamiento específico que requiera el paciente (médico, quirúrgico, psicológico, etc.), se debe **asegurar la protección del niño**, redactando

un informe completo para entregar a las autoridades judiciales. En los casos en que el diagnóstico no sea definitivo, o existan dudas al respecto, se puede ingresar al paciente en el hospital para poder completar el estudio sin riesgo para el niño. En el caso de que la sospecha no sea consistente puede avisarse a los servicios sociales para que realicen un seguimiento por el trabajador social.

9.6. Abuso sexual

Se entiende como cualquier actividad con un niño, por debajo de la edad legal de consentimiento, donde una persona de mayor edad busca su propio placer sexual. Incluye no sólo el contacto físico sino también la exhibición de los genitales, de pornografía o la realización de material fotográfico para pornografía infantil.

Puede ser llevado a cabo por familiares o conocidos del paciente, por lo que puede ser un tema difícil de abordar por los acompañantes del niño, siendo menos comunes las agresiones por extraños.

La **anamnesis** puede hacer sospechar que existe un abuso, aunque en ocasiones no existen signos físicos claros de éste, siempre que sea discordante con los hallazgos en la exploración física. Es necesario que el niño, si tiene edad para ello, cuente lo ocurrido, nunca presionándolo ni haciendo preguntas directas, tampoco deben sugerirse respuestas por parte del médico. Se debe establecer un clima de seguridad y confianza con preguntas abiertas dejando al paciente expresarse. En la historia clínica se deben anotar palabras usadas literalmente por el niño o los cuidadores usando las comillas para ello, así como los nombres de las personas que citan.

En la **exploración física** se deben buscar lesiones a nivel de la piel, mucosas, pelo, uñas, dientes, ano y genitales. Si es posible se debe establecer el tiempo de evolución de las lesiones y los mecanismos posibles de producción. Se debe investigar la integridad del himen, la presencia de irregularidades sospechosas, lesiones en la horquilla inferior, heridas o hematomas. La presencia de un ano con aspecto distorsionado, pliegues engrosados, fisuras profundas o dilataciones varicosas (en niños pequeños) en ausencia de otra patología que pueda explicar estos hallazgos, deben hacernos sospechar de abuso sexual.

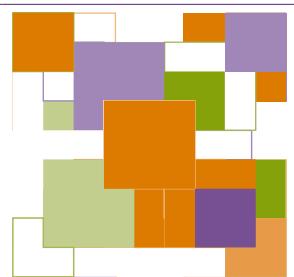
Las **pruebas complementarias** que pueden llevarse a cabo son:

- Analítica sanguínea con hemograma, coagulación, bioquímica incluyendo CPK y función hepática.
- Cultivos de secreciones a nivel genital, anal y bucal.
- Serologías de VHB, VIH, VHC, sífilis y prueba de embarazo en casos seleccionados.

El **tratamiento** de las lesiones depende de la gravedad y mecanismo de producción de las mismas, pudiendo requerir tratamiento quirúrgico, médico o traumatológico.

En el caso de que se sospeche un contagio por VHB, se deben aplicar en Urgencias gammaglobulina y dosis de vacuna en un paciente no vacunado o con vacunación desconocida. Si existe posibilidad de contagio por VIH se debe valorar el tratamiento antirretroviral profiláctico si no se dispone de un resultado serológico rápido. También se debe valorar pautar tratamiento empírico frente a enfermedades de transmisión sexual como *Chlamydia* y gonococo.

En el caso de que exista riesgo de embarazo se puede valorar la administración de estrógenos a altas dosis.



Ideas
Clave

- ✓ Hay que sospechar maltrato infantil en caso de ITS en niñas prepúberes, embarazo en adolescente joven, lesiones genitales o anales sin traumatismo justificable. También ante comportamientos anormales de los niños frente a los padres o al médico durante la consulta.
- ✓ El síndrome del niño zarandeado (*shaken baby syndrome*) consiste en producir lesiones al niño sacudiéndolo mientras se le sostiene del tórax.

Este movimiento produce aceleración y deceleración del encéfalo, pudiendo ocasionar, principalmente, hematomas subdurales y hemorragias retinianas.

- ✓ Ante un lactante con sospecha de malos tratos, se deben realizar prueba de imagen cerebral, fondo de ojo y serie ósea.

Casos
Clínicos

Lactante de 4 meses de edad que acude a Urgencias por irritabilidad marcada. En la exploración destaca impotencia funcional de la pierna izquierda por lo que realiza una radiografía que muestra fractura a nivel del tercio medio del fémur. Los padres niegan traumatismos previos y el niño no deambula ni ha iniciado sedestación dada la edad. Señale la respuesta que considera correcta:

- 1) Se debe hacer exclusivamente tratamiento traumatológico.
- 2) Se debe acusar a los padres de malos tratos.
- 3) Debe realizarse una serie ósea y fondo de ojo.
- 4) No deben valorarse déficits vitamínicos.

RC: 3



10.1. Generalidades

Tras la potabilización del agua, la vacunación es la intervención sanitaria que mayor efecto ha tenido en la reducción de la mortalidad a nivel mundial. El desarrollo de un programa de vacunación produce modificaciones en la dinámica de la infección en la población, llegando incluso a la erradicación mundial de una enfermedad, la viruela, en 1977 (**MIR 15-16, 202**).

Algunos conceptos:

- **Vacuna.** Suspensión de microorganismos atenuados (vivos) o microorganismos inactivados (muertos), que se administran para producir inmunidad. Cualquiera de ellas puede presentarse con el microorganismo entero o subunidades del mismo.
- **Toxidoide.** Toxina bacteriana modificada, que deja de ser patogénica, pero mantiene la habilidad de estimular la formación de antitoxinas.
- **Inmunoglobulinas.** Preparación extraída de donantes humanos que contiene anticuerpos.
- **Inmunización activa.** Consiste en inducir al organismo a la producción de defensas contra una enfermedad mediante la administración de vacunas o toxoides que estimulan la producción de anticuerpos o estimulan la actividad celular.
- **Inmunización pasiva.** Consiste en proporcionar inmunidad temporal por medio de la administración de anticuerpos producidos exógenamente.
- **Tipos de inmunidad.** Existen enfermedades cuyo padecimiento proporciona inmunidad permanente (p. ej., sarampión), otras que proporcionan inmunidad temporal (p. ej., tos ferina), y otras cuyo padecimiento no proporciona ningún tipo de inmunidad (p. ej., difteria o tétanos).

Los programas de vacunación pueden tener distintos objetivos:

- **Bloqueo de la transmisión de la infección.** Disminuye la incidencia. Es el objetivo de los programas de vacunación sistemática.
- **Reducción de la mortalidad y enfermedad grave.** Disminuyen los casos de mayor gravedad, sin provocar descenso en la incidencia. Es el objetivo de la vacunación en grupos de riesgo (p. ej., vacuna frente a la gripe).

Sobre la epidemiología de la enfermedad, existen distintos efectos:

- **Directo.** Reducción de la incidencia en el conjunto de los individuos vacunados. Depende de la eficacia de la vacuna y la duración de la inmunidad. Hace referencia al concepto de **inmunidad individual**.
- **Indirecto.** Reducción de la incidencia en el conjunto de todos los individuos, incluyendo los no vacunados. Depende de la tasa de vacunación poblacional y de la capacidad de la vacuna de evitar la transmisión del estado de portador. Hace referencia al concepto de **inmunidad de grupo o inmunidad “de rebaño”**.

ORIENTACIÓN MIR

Es un tema que en las últimas convocatorias está cobrando importancia, aumentando el número de preguntas progresivamente. Hay que prestar atención a características concretas de algunas de las vacunas y, sobre todo, a la clasificación y a las contraindicaciones.

Clasificación de las vacunas

Según la indicación de la vacuna, puede ser **sistemática** (se recomienda a toda la población, como la vacuna antihepatitis B) o **no sistemática** (se recomienda a un grupo concreto de la población, como la antigripal). Cualquiera de las dos puede ser **financiada** (si las paga el Sistema Nacional de Salud, como la triple vírica) o **no financiada** (como la vacuna frente al rotavirus).

Según el estado de la vacuna, pueden ser (**Tabla 1** y **Tabla 2**):

- **Vacunas de microorganismos muertos o inactivados.** Microorganismos muertos sin capacidad patógena. Inducen respuesta inmunitaria a expensas del sistema inmune humorar, por lo que es menos intensa y duradera, y van a necesitar más dosis de vacuna y de recuerdo.
- **Vacunas de microorganismos vivos o atenuados.** Microorganismos vivos modificados hasta conseguir que pierdan su virulencia conservando la inmunogenicidad. La respuesta inmunitaria es de tipo celular, por lo que es más intensa y duradera, necesitando menos dosis de administración y de recuerdo. Pueden transmitir el agente infeccioso causando infección, especialmente en personas inmunodeprimidas.

Muertos o inactivados	Vivos o atenuados
Inmunidad humoral	Inmunidad celular
Respuesta menos intensa y menos duradera	Respuesta más intensa y duradera
Más dosis de recuerdo	Menos dosis de recuerdo
Más seguras	Posibilidad de transmitir agente infeccioso

Tabla 1. Comparación entre vacunas de microorganismos muertos o inactivados y vacunas de microorganismos vivos o atenuados

	Vacunas atenuadas	Vacunas inactivadas
Bacterias	<ul style="list-style-type: none"> • BCG • Tifoidea oral 	<ul style="list-style-type: none"> • Tos ferina • Difteria • Tétanos • Tifoidea parenteral • Meningococo • Neumococo • <i>Haemophilus</i> • Córlera oral
Virus	<ul style="list-style-type: none"> • Polio oral (Sabin) • Varicela • Sarampión • Rubéola • Parotiditis • Gripe intranasal • Rotavirus (oral) 	<ul style="list-style-type: none"> • Polio parenteral (Salk) • Gripe parenteral • Hepatitis A • Hepatitis B • Rabia • Encefalitis japonesa

Tabla 2. Clasificación de las vacunas (**MIR 15-16, 198**)

La mayoría de vacunas contienen antígenos proteicos que generan una respuesta inmunológica dependiente de linfocitos T, lo que conlleva memoria inmunológica. Sin embargo, las vacunas de **polisacáridos capsulares bacterianos purificados** inducen una respuesta inmunitaria independiente de linfocitos T, por lo que no se induce memoria y causan poca immunogenicidad en niños. La unión covalente de polisacáridos a proteínas transportadoras transforma en dependiente una respuesta inicialmente T-independiente. Estas vacunas se denominan **conjugadas**, y algunos ejemplos son las vacunas antimeningocócicas, antineumocócica 13-valente o anti-*Haemophilus influenzae* tipo B. Así mismo, la respuesta inmunológica generada por algunas vacunas inactivadas o toxoides se puede potenciar si se añaden adyuvantes como las sales de aluminio, que activan la inmunidad innata.

En la mayoría de los casos, pueden administrarse varias vacunas inactivadas simultáneamente sin que la respuesta inmunitaria empeore. En el caso de las vacunas atenuadas, si la administración no es simultánea, debe separarse por un intervalo de 28 días.

Administración de las vacunas

Hay varias vías de administración:

- **Oral.** Vacuna frente a rotavirus, el cólera o la fiebre tifoidea (forma atenuada).
- **Intranasal.** Antigripal (forma atenuada).
- **Inyectables.** La mayoría se administran vía intramuscular, aunque algunas como la varicela son preferiblemente subcutáneas.

El lugar de administración de las vacunas depende de la edad (**MIR 17-18, 220**):

- **Menores de 12 meses.** En la región anterolateral del muslo, ya que el deltoides está poco desarrollado.
- **Entre 12 meses y 3 años.** Preferiblemente en el muslo, aunque si no fuese posible, se pueden administrar alternativamente en el deltoides.
- **Mayores de 3 años.** En el músculo deltoides, aunque si no fuese posible, se pueden administrar alternativamente en el muslo.

Contraindicaciones de las vacunas

La única contraindicación aplicable a todas las vacunas es haber padecido una **reacción adversa o alérgica grave** a dicha vacuna o a uno de sus componentes principales.

La **alergia al huevo** no es contraindicación para la vacunación frente a triple vírica o gripe en Pediatría, aunque obliga a observar al paciente 30 minutos después de la administración por si desarrollara una reacción alérgica. Haber padecido una reacción anafiláctica grave a una vacuna que contenga huevo sí contraindica nuevas vacunaciones con preparados que lo contengan (p. ej., triple vírica o antigripal).

En el caso de la vacuna frente a la **fiebre amarilla**, que también contiene trazas de huevo, está contraindicada en pacientes alérgicos al huevo, independientemente de la gravedad de las reacciones alérgicas.

Algunas vacunas también están contraindicadas según la **edad**:

- **Triple vírica.** No se recomienda en menores de 12 meses. En caso de epidemia, podría administrarse a partir de los 6 meses, sin tener en cuenta dicha dosis en el calendario vacunal.
- **Antihépatitis A.** No se recomienda en menores de 12 meses.
- **Antigripal.** No recomendada en menores de 6 meses.

- **Anti-DTPA** (alta carga antigenica de difteria y tos ferina). No recomendada en mayores de 7 años.
- **Antineumocócica 10-valente (VNC10).** No recomendada en mayores de 5 años.

A. Falsas contraindicaciones

Existen muchas situaciones que son falsas contraindicaciones para la vacunación y que se deben conocer. Los niños que se encuentren en alguna de las siguientes situaciones sí se pueden vacunar:

- Enfermedad o infección aguda leve afebril o con febrícula, esto es, temperatura corporal < 38 °C.
- Niño recibiendo tratamiento antibiótico (sólo se contraindica la vacuna antitifoidea oral).
- Niño hospitalizado.
- Niño alérgico (sin antecedente de anafilaxia) a algún componente de la vacuna.
- Historia familiar de efectos adversos tras las vacunas.
- Epilepsia controlada y/o crisis febriles.
- Niño que haya padecido la enfermedad de la que se le va a vacunar (a excepción de la varicela).
- Niño cuya madre esté embarazada o lactando (excepto antipoliomielítica oral).
- Niño sano que convive con personas inmunodeprimidas.

Recuerda

La única contraindicación para la vacuna es haber padecido una reacción adversa grave o alérgica a una determinada vacuna o a alguno de sus componentes principales.

10.2. Calendario vacunal

Aunque en España cada Comunidad Autónoma tiene un calendario vacunal, el Ministerio de Sanidad, a través del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, publica un calendario periódicamente (**Tabla 3**).

Algunas ideas importantes sobre vacunas:

- **Antitosferina.** La inmunidad es limitada, por lo que se aconsejan dosis de recuerdo en el niño mayor. Para disminuir el riesgo en neonatos y lactantes pequeños, se vacuna de manera sistemática a las embarazadas (véase el apartado *Vacunación en situaciones especiales*).
- **Antimeningocócica B.** Recomendada en mayores de 2 meses. Aunque es una vacuna sistemática, no está financiada. Se deben esperar al menos 2 semanas entre una dosis de esta vacuna y la administración de otras del calendario.
- **Antirrotavirus.** Recomendada a partir de las 6-12 semanas de vida, debiendo completarse la vacunación antes de las 32 semanas de edad. Aunque es una vacuna sistemática, tampoco está financiada. Se administra en 2 o 3 dosis (según la presentación comercial) por vía oral.
- **Antigripal.** Recomendada en pacientes con factores de riesgo (enfermos crónicos, inmunodeprimidos, prematuros, pacientes con cromosomopatías, tratamiento prolongado con AAS...) y sus convivientes mayores de 6 meses. La pauta de vacunación depende de la edad.

Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud Calendario común de vacunación a lo largo de toda la vida Calendario recomendado año 2019														
Vacunación	Edad													
	Pre-natal	0 meses	2 meses	4 meses	11 meses	12 meses	15 meses	3-4 años	6 años	12 años	14 años	15-18 años	19-64 años	≥ 65 años
Poliomielitis			VPI	VPI	VPI				VPI					
Difteria-Tétanos-Pertussis	dTpa		DTPa	DTPa	DTPa				DTPa		Td	(Td)	(Td)	(Td)
<i>Haemophilus influenzae b</i>			Hib	Hib	Hib									
Sarampión-Rubéola-Parotiditis						TV		TV				(TV)	(TV)	
Hepatitis B		HB ¹	HB	HB	HB							(HB)		
Enfermedad meningocócica C				MenC		MenC			MenC			(MenC)		
Varicela							VZ	VZ		(VZ)		(VZ)	(VZ)	
Virus del papiloma humano									VPH			(VPH)		
Enfermedad neumocócica			VNC1	VNC2	VNC3									VN
Gripe	Gripe													Gripe anual

¹ Dosis extra en hijos de madre AgHBs +

(*) Las dosis de vacunas entre paréntesis hacen referencia a la pauta en sujetos no vacunados previamente

Tabla 3. Calendario recomendado para el año 2019 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud

- Niños 6 meses-9 años. Se administrarán 2 dosis la primera vez, con un intervalo de un mes. En los años siguientes, vacunación anual con 1 dosis.
 - Niños > 9 años: una dosis anual como los adultos.
- En nuestro país se emplean vacunas frente a la gripe inactivadas trivalentes de administración intramuscular. Sin embargo, existe una vacuna atenuada tetravalente de administración intranasal aprobada a partir de los 2 años de edad que por el momento no ha sido incorporada a los programas de prevención españoles.
- **Triple vírica (sarampión, rubéola, parotiditis).** Puede ocasionar una falta de respuesta a la tuberculina de forma transitoria, por lo que de administrarse la prueba del Mantoux, debería realizarse el mismo día de la vacunación o 4-6 semanas después (**MIR 17-18, 221; MIR 12-13, 199**).
 - **Antineumocócica.** Su administración sistemática a la población infantil ha supuesto una disminución de la incidencia de meningitis y otras infecciones invasivas por neumococo. El tipo de vacuna que crea inmunidad en los niños menores de 2 años (los de mayor riesgo para padecer infecciones graves) es la conjugada. En la actualidad se dispone de dos vacunas:
 - VNC10 o 10-valente. Protege frente a 10 serotipos.
 - VNC13 o 13-valente. Protege frente a 13 serotipos. Es la recomendada por la Asociación Española de Pediatría (AEP).
 - **Antihépatitis B.** Se administrará junto con la inmunoglobulina una dosis adicional de la vacuna al recién nacido hijo de madre portadora de VHB (con AgHBs +). Esta dosis no cuenta para el calendario vacunal, por lo que posteriormente seguirá la misma pauta que el resto de niños.

- **Antimeningocócica C y ACWY.** Se administrará a los 4 meses una primera dosis de vacuna antimeningocócica C. A los 12 meses y a los 12 años, se puede administrar la tetravalente, activa frente a serotipos ACWY, sobre todo en pacientes que vayan a viajar a zonas de riesgo, aunque la AEP la recomienda a todos los niños debido al aumento de estos serotipos en nuestro medio (vacuna no financiada) (**MIR 18-19, 127**).
- **Antipapilomavirus.** Sistemática y recomendada tanto para varones como para mujeres, pero, por el momento, financiada únicamente para mujeres.

10.3. Vacunación en situaciones especiales

Recién nacido pretérmino y/o de bajo peso

La edad cronológica condiciona más que la edad gestacional, el peso actual o el peso al nacimiento. Por ese motivo se inicia la vacunación según el calendario, a su edad cronológica y con las dosis habituales. Se intenta emplear las vacunas combinadas con más antígenos para disminuir el número de inyecciones.

Además, todos los RN pretérmino deben recibir en época epidémica la vacuna antigripal a partir de los 6 meses, en especial los menores de 32 semanas de edad gestacional o con patología crónica (displasia broncopulmonar, enfermedad neurológica, desnutrición).

Niños inmunodeprimidos y VIH

En el caso de las vacunas de agentes inactivados, se sigue la misma pauta que para niños inmunocompetentes. Pueden necesitar dosis mayores o mayor frecuencia de refuerzo de las vacunas. **Las vacunas atenuadas están contraindicadas.**

En los pacientes con VIH, la capacidad de respuesta a antígenos está relativamente deteriorada a partir del segundo año de vida, por lo que la vacunación debe completarse lo antes posible y en ocasiones será necesario revacunar con más dosis de recuerdo. Las vacunas atenuadas están contraindicadas (**MIR 15-16, 199; MIR 10-11, 185**) con las siguientes consideraciones:

- **Triple vírica y antivaricela.** Pueden recibirla si los niveles de linfocitos CD4 son > 15% durante 6 meses.
- **Antipoliomielítica atenuada oral** (VPO o tipo Sabin). Se sustituye por la inactivada parenteral (VPI o tipo Salk). De forma general, la VPI es la vacuna indicada en regiones libres de polio como España, y la VPO únicamente se utiliza en regiones con casos de poliomielitis o en epidemias.

Las personas del entorno de un inmunodeprimido deben recibir todas las vacunas del calendario incluyendo las vivas atenuadas (excepto la VPO tipo Sabin) y se recomienda la vacunación antigripal anual. En cuanto a la vacuna frente al rotavirus, que es oral y atenuada, se recomienda precaución para que el paciente VIH no contacte con las heces del familiar vacunado, ya que en ellas se excreta el virus durante varias semanas.

Embarazadas

- Las vacunas de **microorganismos inactivados, toxoides y polisacáridas** son seguras durante el embarazo, aunque es razonable esperar al segundo o tercer trimestre de la gestación para administrarlas.
- Las vacunas de **microorganismos vivos atenuados** están contraindicadas por el riesgo potencial de transmisión de la infección al feto (**MIR 14-15, 192**). Tras la administración a una mujer de una vacuna de virus vivos atenuados, debe transcurrir un periodo mínimo de 4 semanas antes de iniciar su embarazo. La vacunación accidental durante el embarazo no justifica la interrupción del mismo. En el caso de la vacuna de la **fiebre amarilla**, sólo se administrará en caso de que el riesgo de contraer la enfermedad sea inasumiblemente elevado (viaje a zona endémica con elevada incidencia o en el contexto de un brote).
- Debe recomendarse la vacunación frente a **rubéola** en el posparto a las mujeres no inmunes, y vacunación **antigripal** en época epidémica en todas las etapas del embarazo.
- Todas las vacunas (incluidas las vivas atenuadas) en convivientes de mujeres embarazadas pueden recomendarse por no presentar riesgos conocidos, a excepción de la vacuna **antipoliomielítica oral** (Sabin).
- Se recomienda vacunación frente a **tos ferina (dTpa)** entre las semanas 27 y 36 de la gestación para favorecer el paso de inmunoglobulinas al feto, de manera que esté protegido durante los primeros meses de vida hasta que inicie el calendario de vacunación. Se debe revacunar a la mujer en cada nuevo embarazo, ya que el nivel de anticuerpos disminuye rápidamente. Puede administrarse a la vez que la gripe y no se inactiva por la inmunoglobulina antiD.

10.4. Vacunación en el adulto

La vacunación en el caso del adulto viajero se detalla en la Sección de *Enfermedades Infecciosas*.

Inmunodepresión en el adulto

Las recomendaciones son similares a los pacientes pediátricos: las vacunas de microorganismos vivos atenuados están contraindicadas, salvo varicela, triple vírica o fiebre amarilla, que se pueden administrar en pacientes VIH con CD4 > 350 células/ μ l.

Los pacientes sometidos a tratamiento esteroideo crónico se pueden vacunar con las mismas pautas que la población general.

Se debe esperar entre 1-3 meses antes de administrar vacunas con microorganismos vivos atenuados en pacientes sometidos a tratamiento con fármacos anti-TNF- α . Este periodo debe prolongarse hasta 1 año tras la administración de rituximab o alemtuzumab (anti-CD52) (**MIR 15-16, 204**).

Tétanos y difteria

- La **primovacunación** consiste en 3 dosis de Td (0,1 y 6-12 meses) y 2 dosis de recuerdo con un intervalo de unos 10 años para completar 5 dosis.
- Si se completó el calendario vacunal infantil adecuadamente con 6 dosis de vacuna, se administrará **una única dosis de recuerdo** en torno a los 60 años.
- Se recomienda administrar una dosis adicional, con un intervalo mínimo de 12 meses desde la dosis previa de Td, al **personal sanitario en contacto con recién nacidos**.

Gripe

Se recomienda vacunación anual con **una dosis intramuscular** a:

- Mayores de 60-65 años.
- Personas con enfermedades crónicas: patología cardiovascular, pulmonar o hepática crónica, diabetes, obesidad, insuficiencia renal, asplenia, inmunodepresión, cáncer, implantes cocleares.
- Cuidadores o convivientes con personas de riesgo.
- Personal de instituciones cerradas y las personas internadas.
- Trabajadores de centros sanitarios que atienden a pacientes crónicos o embarazadas, o trabajadores de residencias de ancianos.

En el caso de los adultos, las reacciones anafilácticas graves al huevo condanican la vacunación antigripal.

Varicela

Los adultos nacidos a partir de 1966 sin evidencia de inmunidad (es decir, no hay historia clínica de haber padecido varicela o herpes zóster, ni vacuna previa o serología positiva) deben ser vacunados con 2 dosis subcutáneas (0 y 4-8 semanas). Es especialmente importante en el caso del personal sanitario y convivientes de inmunodeprimidos, trabajadores de escuelas infantiles, enfermos crónicos y previamente a viajes internacionales.

Se recomienda la vacunación con virus varicela-zóster atenuados en dosis única subcutánea en adultos mayores de 60 años o mayores de 50 años con alguno de los siguientes factores de riesgo:

- Diabetes mellitus.
- EPOC avanzada en tratamiento con corticoides inhalados e insuficiencia cardíaca.
- Inmunocompetentes ante un periodo de inmunosupresión programada (trasplante, quimioterapia, inmunosupresores).
- Enfermedades crónicas.
- Cirugía mayor programada.
- Depresión mayor.

Enfermedad neumocócica

Para adultos, actualmente están disponibles las vacunas **VNC13 (conjugada de 13 serotipos**, que es la que se emplea en Pediatría) y la **VNP23 (polisacárida de 23 serotipos)**. Esta última no es tan efectiva a la hora de prevenir la neumonía neumocócica, mientras que ambas son efectivas para reducir la enfermedad invasora.

Existen ventajas desde un punto de vista inmunológico en la administración de una pauta secuencial con vacuna conjugada (VNC13), seguida de vacuna polisacárida (VNP23), si bien la evidencia clínica al respecto es más limitada. Por ello, la mayoría de las guías abogan por el uso de una pauta secuencial en los grupos de mayor riesgo. Las indicaciones de vacunación son las siguientes:

- **Mayores de 60-65 años sin factores de riesgo añadidos.** Una dosis de VNP23 sin precisar dosis de recuerdo.
- **Inmunocompetentes con factores de riesgo (enfermedad cardiovascular, pulmonar, hepática, diabetes mellitus o alcoholismo).** Una dosis de VNP23 (idealmente al inicio de la enfermedad), y otra a partir de los 65 años siempre y cuando hayan transcurrido 5 años o más desde la dosis anterior.
- **Pacientes inmunodeprimidos, con enfermedad neoplásica, enfermedad renal crónica avanzada, fistulas de LCR, antecedente de enfermedad neumocócica invasora o cirrosis hepática.** Pauta secuencial con una dosis de VNC13 en el momento del diagnóstico seguida, al menos 8 semanas más tarde, de una dosis de VNP23, recomendándose una dosis de recuerdo con VNP23 transcurridos 5 años. En el caso de inmunodepresión por VIH se recomienda administrar con una cifra de linfocitos TCD4 > 200 células/ μ l para asegurar la efectividad.

Enfermedad meningocócica

Se recomienda la vacunación frente a meningococo con una sola dosis intramuscular de vacuna **tetravalente ACYW-135** a individuos con factores de riesgo:

- Déficit de complemento.
- Hipogammaglobulinemia.
- Asplenia (anatómica o funcional).

Hepatitis A

La vacunación está indicada en personas nacidas después de 1960 (las nacidas con anterioridad se consideran inmunes), con 2 dosis (0 y 6-12 meses), incluidas en los siguientes grupos de riesgo: viajeros a países endémicos (regiones que no sean Estados Unidos, Canadá, Japón, Australia, Nueva Zelanda y países desarrollados de Europa), personas con relaciones sexuales

de riesgo, UDVP, pacientes con hepatopatía crónica, receptores habituales de transfusiones o hemoderivados, residentes en instituciones cerradas y sus cuidadores, personal de guarderías, personal de centros sanitarios en contacto con material potencialmente contaminado.

Hepatitis B

Indicada en los viajeros a países endémicos, con las mismas indicaciones que la hepatitis A, en contactos íntimos o convivientes de portadores de AgHBs, en pacientes con insuficiencia renal y en hemodiálisis, infección por VIH y personas que practican punciones percutáneas (tatuajes, acupuntura, etc.). Se administrará en pauta de 3 dosis (0, 1 y 6 meses) o pauta acelerada con 4 dosis (0, 7, 21 días y 12 meses o bien 0, 1, 2 y 12 meses), si fuera necesario. Se considera que la vacunación es protectora si se consiguen valores de anti-HBs ≥ 10 U/l, aunque en la mayoría de casos no está indicado realizar la determinación (p. ej., tras exposición accidental).

Enfermedad invasiva por *H. influenzae* serotipo B

La vacunación con una dosis intramuscular está recomendada en pacientes con drepanocitosis, asplenia funcional o anatómica (2 semanas antes de esplenectomía programada), leucemia, linfoma, receptor de trasplante o infección por VIH.

Triple vírica

La vacunación con 1 o 2 dosis de triple vírica se recomienda a los adultos que no acrediten estar inmunizados (antecedente clínico o prueba serológica de inmunidad) y a todas las mujeres en edad fértil que no puedan demostrar de manera fehaciente que han sido vacunadas contra la rubéola.

Virus papiloma humano

La vacuna está indicada en mujeres menores de 26 años para prevenir la displasia de alto grado de cérvix o vulva, el carcinoma cervical y las verrugas genitales externas. En algunos países también se administra sistemáticamente a hombres. Hay una vacuna bivalente, una tetravalente y una nonavalente, formadas por proteínas L1 de los tipos 16 y 18; o 6, 11, 16 y 18; o 6, 11, 16, 18, 31, 33, 45, 52 y 58 respectivamente. Se administran en 2 o 3 dosis intramusculares, según el tipo de vacuna elegida.

Recuerda

Las vacunas conjugadas contra microorganismos capsulados (neumococo, meningococo y *Haemophilus influenzae* tipo B) están indicadas en pacientes con asplenia anatómica o funcional o hipogammaglobulinemia.

Preguntas



MIR 18-19, 127

MIR 17-18, 220, 221

MIR 15-16, 198, 199, 202, 204

MIR 14-15, 192

MIR 12-13, 199

MIR 10-11, 185

ideas Clave

- ✓ Vacuna sistemática y financiada no es lo mismo. Sistemática quiere decir que se recomienda a toda la población; financiada, que la paga el Sistema Nacional de Salud. La mayoría de las vacunas sistemáticas son financiadas (p. ej., triple vírica), pero existen algunas (p. ej., vacunas frente a rotavirus o meningitis B) que deben ser costeadas por el usuario.
- ✓ Las vacunas de microorganismos vivos atenuados consiguen mejor inmunidad, pero pueden producir infección por el germen que contienen. Por ese motivo, están contraindicadas en embarazadas e inmunodeprimidos.
- ✓ La efectividad de las vacunas se debe al efecto directo sobre la inmunidad del individuo pero también al "efecto rebaño" en la población. La vacuna antitetánica no posee este efecto sobre el grupo.
- ✓ La mayoría de las vacunas se administran vía intramuscular, pero hay algunas que se administran vía oral (p. ej., frente a rotavirus) o subcutánea (antivaricela).
- ✓ La alergia al huevo sólo contraindica vacunación de preparaciones que contengan trazas de huevo en caso de que se haya padecido anafilaxia grave tras vacunación.
- ✓ La vacuna frente a tos ferina no produce inmunidad permanente, por lo que precisa revacunación en adultos. Se recomienda en embarazadas para proteger al recién nacido hasta completar calendario vacunal.
- ✓ Las vacunas frente a varicela y triple vírica disminuyen la respuesta frente a la prueba del Mantoux, por lo que se deben administrar a la vez o esperar 4-6 semanas.
- ✓ Existen varias vacunas frente al neumococo. En Pediatría, la recomendada es la conjugada 13-valente. En adultos existen varias secuencias de vacunación, que pueden incluir la polisacárida 23-valente (no conjugada).
- ✓ La primera dosis de vacuna antihepatitisB se administra a los 2 meses. Actualmente, en recién nacidos sólo se recomienda si la madre es portadora de hepatitis B (AgHBs +).
- ✓ En prematuros, se vacunará según la edad cronológica.
- ✓ El tratamiento esteroideo crónico no es contraindicación para la vacunación, incluidas las vacunas de gérmenes vivos atenuados.

Casos Clínicos

En relación con las vacunas en la mujer embarazada, ¿cuál de las siguientes está contraindicada?

- 1) Gripe.
- 2) Hepatitis B.
- 3) Tos ferina.
- 4) Sarampión.

RC: 4

¿Cuál de las siguientes vacunas NO posee inmunidad de grupo?

- 1) Tos ferina.
- 2) Tétanos.
- 3) Varicela.
- 4) Rubéola.

RC: 2

¿Cuál de las siguientes vacunas se considera NO sistemática?

- 1) Gripe.
- 2) Rotavirus.

- 3) Triple vírica.
- 4) Meningitis B.

RC: 1

¿Cuál de las siguientes vacunas es sistemática NO financiada?

- 1) Gripe.
- 2) Hepatitis A.
- 3) Rotavirus.
- 4) Triple vírica.

RC: 3

¿Frente a cuál de las siguientes enfermedades/microorganismos existe una vacuna conjugada?

- 1) Tétanos.
- 2) Polio.
- 3) Rubéola.
- 4) Neumococo.

RC: 4

¿Cuál de las siguientes afirmaciones es FALSA?

- 1) Los pacientes prematuros completan el calendario vacunal según su edad cronológica.
- 2) Las mujeres embarazadas que no sean inmunes frente a rubéola pueden vacunarse durante el embarazo para prevenir la enfermedad y por tanto la transmisión al feto.
- 3) Las mujeres embarazadas pueden vacunarse frente a tos ferina durante el embarazo para proteger al recién nacido hasta que complete su calendario vacunal.
- 4) Un niño que haya sufrido anafilaxia al comer tortilla puede recibir la vacuna triple vírica.

RC: 2

Bibliografía

- AAP. Reaffirmation of AAP Clinical Practice Guideline: the diagnosis and management of the initial urinary tract infection in febrile infants and young children 2–24 months of age. *Pediatrics* 2016 December; 138 (6).
- Alonso San Pablo MT, Calderón-Castrat X. Anomalías vasculares. *Pediatr Integral* 2016; XX(3): 159-168.
- Argüelles Martín F, et al. *Tratado de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica aplicada de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica*. Madrid. Ergón Creación, 2011.
- Asociación Española de Pediatría. Comité Asesor de Vacunas. Manual de Vacunas en Línea de la AEP. Disponible en: <http://vacunasaep.org/documentos/manual/manual-de-vacunas>
- Asociación Española de Pediatría-Sociedad Española de Infectología Pediátrica. *Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Infectología*. Madrid. Ergón Creación, 2011.
- Asociación Española de Pediatría-Asociación Española de Nefrología Pediátrica. *Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Nefrología*, 3.^a edición, 2014.
- Asociación Española de Pediatría-Sociedad Española de Neonatología. *Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Neonatología*, 2.^a ed., 2008.
- Campistol JM, et al. Actualización en síndrome hemolítico urémico atípico: diagnóstico y tratamiento. Documento de consenso. *Nefrología* 2013; 33(1): 27-45.
- Cloherty JP, Eichenwald EC, Hansen AR, Stark AR. *Manual de Neonatología*. Lippincott Williams & Wilkins, 2012.
- Complementary feeding: a position paper by the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition (ESPGHAN) Committee on Nutrition. *JPGN* 2017; 64: 119-132.
- Cruz M. *Tratado de Pediatría*, 10.^a ed. Madrid. Ergón Creación, 2011.
- De Diego García EM, Tardáguila Calvo AR. Cirugía programada, calendario quirúrgico. *Pediatr Integral* 2014; XVIII(10): 760-766.
- De Vries LB, et al. Mortality among infants with evolving bronchopulmonary dysplasia increases with major surgery and with pulmonary hypertension. *Journal of Perinatology* 2017; 37: 1043-1046.
- Domellof M, Braegger C, Campoy C, et al. Iron requirements of infants and toddlers. *JPGN* 2014; 58(1). 119-129.
- Donaldson SH, Pilewski JM, Griese M, Cooke J, Viswanathan L, Tullis E, et al. VX11-661-101 Study Group. Tezacaftor/ivacaftor in subjects with cystic fibrosis and F508del/F508del-CFTR or F508del/G551D-CFTR. *Am J Respir Crit Care Med* 2018; 197(2): 214-224.
- García-Sicilia López J, et al. *Manual práctico de Pediatría en Atención Primaria*, 2.^a ed. Publimed, 2013.
- Grupo de Seguimiento de la Sociedad Española de Neonatología. *Protocolo de seguimiento para el recién nacido menor de 1.500 g o menor de 32 semanas de gestación*. Madrid. Sociedad Española de Neonatología, 2017.
- Grupo de Trabajo del Protocolo para el Diagnóstico Precoz de la Enfermedad Celíaca. *Protocolo para el diagnóstico precoz de la enfermedad celíaca*. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud (SESCS), 2018.
- Guerrero-Fernández J, et al. *Manual de diagnóstico y terapéutica en Pediatría*, 5.^a ed. Publimed, 2009.
- Herrera CM, Holberton JR, Davis PG. Prolonged versus short course of indomethacin for the treatment of patent ductus arteriosus in preterm infants. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2007; Issue 2.
- Hidalgo Vicario MI, Montón Álvarez JL. Vacunas. *Algo más que el calendario vacunal*, 3.^a ed. SEPEAP-AEPAP, 2017.
- Izquierdo Macián MI (coord.). Grupo de Trabajo de Muerte Súbita Infantil-Asociación Española de Pediatría. *Libro blanco de la muerte súbita infantil*. Madrid. Ergón Creación, 2013.
- Jara P, et al. Enfermedad hepática en el niño. Atresia de vías biliares. *Tile Von*; 95-106.
- Kennedy KA, Cotton CM, Watterberg KL, Carlo WA, Prevention and management of bronchopulmonary dysplasia: lessons learned from the neonatal research network. *Semin Perinatol* 2016 October; 40(6): 348-355.
- Kim JH. Neonatal necrotizing enterocolitis: pathology and pathogenesis. UptoDate. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/neonatal-necrotizing-enterocolitis-pathology-and-pathogenesis> (consultado febrero 2019).
- Kliegman R, et al. Nelson. *Tratado de Pediatría*, 19.^a ed. Barcelona. Elsevier, 2012.
- Kliegman R, Marcdante K. *Nelson essentials of pediatrics*, 8th ed. Philadelphia, PA. Elsevier, 2019.
- Koletzko S, Niggemann B, Arato A, Dias JA, Heuschkel R, Husby S, Mearin ML, Papadopoulou A, Ruemmele FM, Staiano A, Schäppi MG, Vandenberghe Y. Diagnostic approach and management of Cow's-milk protein allergy in infants and children: ESPGHAN GI Committee Practical Guidelines. *JPGN* 2012; 55: 221-229.
- Koren G, Money D, Boucher M, et al. Serum concentrations, efficacy, and safety of a new, intravenously administered varicella zoster immune globulin in pregnant women. *J Clin Pharmacol* 2002; 42: 267.
- Krous HF, Beckwith JB, Bvard RW, et al. Sudden infant death syndrome and unclassified sudden infant deaths: a definitional and diagnostic approach. *Pediatrics* 2004; 114(1): 234-238.
- Manera M, Salvador G. *Recomendaciones para la alimentación en la primera infancia (de 0 a 3 años)*. Barcelona. Agencia de Salud Pública de Cataluña, 2016.
- *Manual CTO de Pediatría*, 10.^a ed. Madrid. CTO Editorial, 2018.
- National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Urinary tract infection in under 16s: diagnosis and management. Disponible en: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg54>
- Noguera Julián A, De José MI, et al. Recomendaciones de la Sociedad Española de Infectología Pediátrica para el seguimiento del niño expuesto al virus de la inmunodeficiencia humana y a fármacos antirretrovirales durante el embarazo y el periodo neonatal. *An Pediatr (Barc)* 2012; 76(6): 313-378.
- Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.
- Pizarro ME, Oyarzún MA. Actualización en displasia broncopulmonar. *Neumol Pediatr* 2016; 11(2): 76-80.

- Polanco Allué I. *Enfermedad celíaca, presente y futuro*. Madrid. Ergón Creación, 2013.
- Ralston SL, Lieberthal AS, Meissner HC, Ralston SL, Lieberthal AS, Meissner HC, et al. Clinical Practice Guideline: the diagnosis, management, and prevention of bronchiolitis. *Pediatrics* 2014; 134(5): e1474-e1502.
- Rosen R, Vandeplas Y, Singendonk M, Cabana M, DiLorenzo C, Gottrand F, Gupta S, Langendam M, Staiano A, Thapar N, Tipnis N, Tabbers M. Pediatric Gastroesophageal Reflux Clinical Practice Guidelines: Joint Recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition and the European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition (ESPGHAN). *JPGN* 2018; 66: 516-554.
- Sharma R, Hudak ML. A clinical perspective of necrotizing enterocolitis: past, present and future. *Clin Perinatol* 2013 March; 40(1): 27-51.
- SIDS and other sleep-related infant deaths: updated 2016 recommendations for a safe infant sleeping environment. *Pediatrics* 2016; 138(5).
- Sociedad Española de Cirugía Pediátrica. Calendario quirúrgico. Disponible en: <https://secipe.org/coldata/upload/documentos/calendariodefinitivo.pdf>
- Tate C, Sunley R. Brief resolved unexplained events (formerly apparent life-threatening events) and evaluation of lower-risk infants. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2018 Apr; 103(2): 95-98.
- The INSIGHT START Study Group. Initiation of antiretroviral therapy in early asymptomatic HIV infection. *N Engl J Med* 2015 Aug 27; 373(9): 795-807.
- Von Lindern JS, Lopriore L. Management and prevention of neonatal anaemia: current evidence and guidelines. *Expert Rev Hematol* 2014; 7(2): 195-202.
- Zeballos G, Salguero E, et al. Adaptación de las recomendaciones internacionales en estabilización y reanimación neonatal 2015. *An Pediatr (Barc)* 2017; 86(1): 51.e1-51.e9.

ISBN: 978-84-17861-55-1



9 788417 861551

ISBN: 978-84-17861-76-6



9 788417 861766