

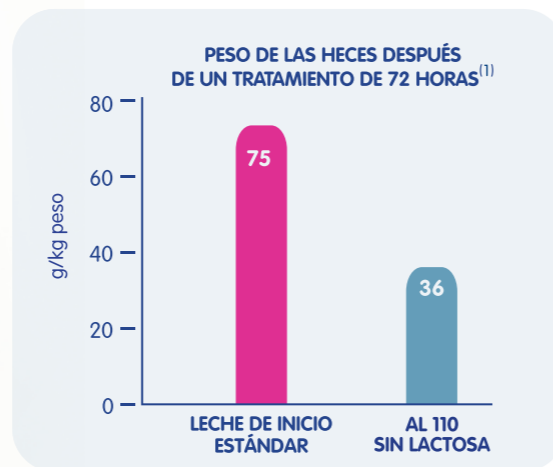
**AL 110.**  
Sin lactosa

FEBRERO 2012

## MÁS EFICAZ QUE LAS LECHE DE INICIO ESTÁNDAR EN EL TRATAMIENTO DE LAS DIARREAS.

EFICIENCIA DEMOSTRADA EN EL TRATAMIENTO DE LAS DIARREAS

La fórmula sin lactosa que consigue una **reducción** significativa del peso de las **heces** a las 72 horas de tratamiento:

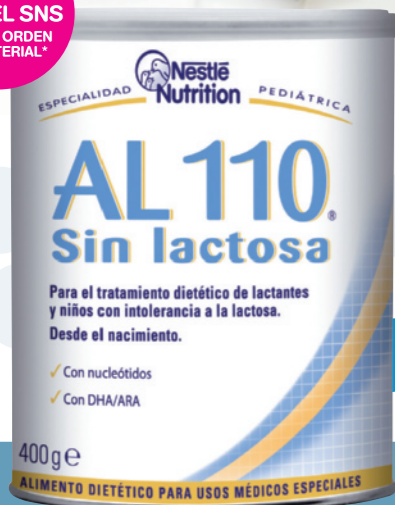


Ayuda a **regenerar la mucosa intestinal** gracias a los nucleótidos.

Potencia las **propiedades inmunomoduladoras** gracias a los LC-PUFAs.

Asegura una **baja osmolaridad** debido a que la única fuente de hidratos de carbono es la dextrinomaltosa.

**AHORA PRECIO MÁS BAJO**



Información destinada a los profesionales de la salud.

**NOTA IMPORTANTE:**

La leche materna es el mejor alimento para el lactante durante sus primeros meses de vida y cuando sea posible será preferible a cualquier otra alimentación.

(1) Rajah R, Pettifor JM, Noor Mohamed M y cols. The effect of feeding four different formulae on stool weights in prolonged dehydrating infantile gastroenteritis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1988; 7:203-7.

\* Financiable por el SNS según la Orden Ministerial SCO 3858/2006 en las indicaciones que marca el Real Decreto 1030/2006.

Nestlé  
Empieza Bien  
Crece Sano  
www.nestlebebe.es

www.nestle.es/PediatrasGo

ACTA PEDIÁTRICA ESPAÑOLA

VOL. 70 N.º 2

ISSN 0001-6640

# PEDIÁTRICA

ESPAÑOLA

www.actapediatrica.es

## SUMARIO

- 47 Originales**  
Actitudes, creencias y conocimientos de los pediatras sobre salud medioambiental en Murcia  
*J.A. Ortega-García, et al.*
- 52** Inversión pericéntrica del cromosoma 9 en una niña con talla baja: dilemas diagnósticos  
*A. Fierro Urturi, et al.*
- 57 Nutrición infantil**  
Las cepas enterohemorrágicas de «Escherichia coli» como paradigma de patógenos emergentes. Lecciones de la gran epidemia de infección alimentaria centrada en Alemania en mayo y junio de 2011  
*V. Martínez Suárez, et al.*
- 61 Dermatología pediátrica**  
Síndrome del pelo impenable  
*M. Valdivielso-Ramos, et al.*
- 63 Formación e información en pediatría**  
Fuentes de información bibliográfica (IX). Recursos en internet de interés en pediatría: diccionarios, terminologías, glosarios y otras fuentes de información terminológica  
*L. Castelló Cogollos, et al.*
- 73 Notas clínicas**  
Deshidratación hiponatrémica-hipoclorémica de repetición: inicio clínico de fibrosis quística en un lactante con genotipo R334W/1812(-1)G->A  
*A. Castillo Serrano, et al.*
- 76** Torsión aislada de la trompa de Falopio en una adolescente premenárquica de 11 años de edad  
*R.M. Paredes Esteban, et al.*
- 79** Síndrome de bilis espesa en un neonato con isoimmunización anti-c  
*R.L. Rueda García, et al.*
- 82 Hace 50 años «Acta Pediátrica Española» publicaba...**  
*I. Villa Elizaga*

## CONTENTS

- 47 Original articles**  
Pediatrician attitudes, beliefs and knowledge about environmental health in Murcia, Spain  
*J.A. Ortega-García, et al.*
- 52** Pericentric inversion of chromosome 9 in a child with short stature: diagnostic dilemmas  
*A. Fierro Urturi, et al.*
- 57 Nutrition and children**  
Enterohaemorrhagic strains of *Escherichia coli* as a paradigm of emerging pathogens. Lessons from the large outbreak of foodborne infections centred in Germany throughout May and June of 2011  
*V. Martínez Suárez, et al.*
- 61 Pediatric dermatology**  
Uncombable hair syndrome  
*M. Valdivielso-Ramos, et al.*
- 63 Education and information in pediatrics**  
Sources of bibliographic information (IX). Internet resources of interest in Pediatrics: dictionaries, terminologies, glossaries and other sources terminological information  
*L. Castelló Cogollos, et al.*
- 73 Clinical notes**  
Recurrent episodes of hyponatremic-hypochloremic dehydration as a presentation of cystic fibrosis in an infant with R334W/1812(-1)G->A mutation  
*A. Castillo Serrano, et al.*
- 76** Isolated torsion of the Fallopian tube in a 11 years premenarcheal adolescent girl  
*R.M. Paredes Esteban, et al.*
- 79** Inspissated bile syndrome in a neonate with anti-c isoimmunization  
*R.L. Rueda García, et al.*
- 82 Fifty years ago "Acta Pediátrica Española" published...**  
*I. Villa Elizaga*

VOLUMEN 70, N.º 2 FEBRERO 2012

Mayo EDICIONES



Extracto de arándano rojo americano concentrado en PAC



Salud y bienestar para sus vías urinarias

**Urosens**  
PAC 60 mg  
**Jarabe**  
Enriquecido con vitamina C

www.salvatbiotech.com

atencioncliente@salvatbiotech.com  
900 80 50 80



Desde **6** meses  
le va, le va, le va



**PRIMERO MAMÁ. Y DESPUÉS TAMBIÉN.**

La leche materna es por excelencia el mejor alimento que puede tomar el recién nacido porque satisface de forma natural sus requerimientos nutricionales. Después del periodo de lactancia lo más recomendable es una **leche adaptada** al perfil nutricional de la leche materna.

**PULEVA Peques2**, elaborado con leche de Continuación **LISTO PARA TOMAR**, más cómodo y seguro, sin mezclas ni medidas. Directo al biberón.

**PULEVA Peques2** ayuda a que tu bebé **crezca sano** porque contiene:

- Fósforo y Calcio
- **OMEGA3, DHA**, un ácido graso presente en la leche materna y que forma parte de la células del cerebro y de la retina, ayudando al desarrollo visual
- Hierro
- Vitaminas

Y ahora **PULEVA Peques2 LISTO PARA LLEVAR** gracias a las nuevas variedades de cereales y natural en formato tetraprisma de 250ml. Tu biberón **LISTO PARA TOMAR** y ahora también **PARA LLEVAR**.



LISTO PARA TOMAR.



Y AHORA TAMBIÉN LISTO PARA LLEVAR.



www.puleva.es www.PULEVAsalud.com

# PEDIÁTRICA

ESPAÑOLA

VOLUMEN 70, N° 2 FEBRERO 2012

Fundada en el año 1943 por los Dres.: C. Sáinz de los Terreros, S. Cavengt, J. de Bosch Marín y L. Navas Migueloa

Director honorífico: Prof. I. Villa Elízaga

## Director y Editor

J. Dalmau Serra  
Hospital Infantil La Fe (Valencia)

## Subdirector

J.M. Moreno Villares  
Hospital Doce de Octubre (Madrid)

## Coordinadores secciones:

### Dermatología pediátrica

J.M. Hernanz  
Hospital Infanta Leonor (Madrid)

### Nutrición infantil

J. Dalmau Serra

### Formación e información en pediatría

J. González de Dios  
Hospital General Universitario de Alicante

### Enfermedades infecciosas pediátricas

J. Díez Domingo  
CSISP. Área de Investigación en Vacunas (Valencia)

Edita:  **Mayo**  
EDICIONES MAYO, S.A.

www.edicionesmayo.es  
e-mail: actapediatrica@edicionesmayo.es

## Redacción y Administración

Aribau, 185-187, 08021 Barcelona.  
Tel.: 932 090 255.

**Coordinación editorial:** Mónica Noguero

## Publicidad

Barcelona: Aribau, 185-187  
08021 Barcelona. Tel.: 932 090 255

Cristina Alquézar  
E-mail: calquezar@edicionesmayo.es

Madrid: Paseo de la Habana, 46  
28036 Madrid. Tel.: 914 115 800.

Manuel Mesa  
E-mail: mmesa@edicionesmayo.es

**Diseño:** Xavier Noguera

**Preimpresión:** M4 Autoedición Asociados, S.L.

**Impresión:** Sorpama

**Depósito legal:** M. 3870-1958

ISSN 0001-6640

## SopORTE válido

**M. Sanidad:** SVR n° 32

**Suscripción** anual 93 euros.

(I.V.A. incluido)

España y Portugal.

Otros países 128 euros.

Precio médicos residentes

73,75 euros.

Control voluntario de la difusión por



©Ediciones Mayo, S.A.

Reservados todos los derechos. Queda prohibida la reproducción total o parcial de los contenidos, aun citando la procedencia, sin la autorización del editor

## Consejo Editorial / Editorial Board

V. Alzina de Aguilar  
(Pamplona)

J. Ardura Fernández (Valladolid)

J. Argemí Renom (Barcelona)

F. Balboa de Paz (Madrid)

A. Bautista Casasnovas

(Santiago de Compostela)

M. Bueno Sánchez (Zaragoza)

A. Camacho Salas (Madrid)

J. Campos Castelló (Madrid)

A. Carrascosa Lezcano

(Barcelona)

E. Casado de Frías (Madrid)

M. Casanova Bellido (Cádiz)

M. Castro Gago

(Santiago de Compostela)

M. Cruz Hernández (Barcelona)

A. Delgado Rubio (Madrid)

E. Doménech Martínez

(Sta. Cruz de Tenerife)

T. Durá Travé (Pamplona)

J.M. Fraga Bermúdez

(Santiago de Compostela)

M. García Fuentes (Santander)

Á. Gil Hernández (Granada)

J. González Hachero (Sevilla)

D. González Lamuño

(Santander)

M. Hernández Rodríguez

(Salamanca)

P. Jara Vega (Madrid)

R. Jiménez González (Barcelona)

S. Málaga Guerrero (Oviedo)

V. Martínez Suárez (Gijón)

A. Martínez Valverde (Málaga)

J.A. Molina Font (Granada)

M.A. Muñoz-Fernández

(Madrid)

J. Narbona García (Pamplona)

A. Nieto García (Valencia)

A. Nogales Espert (Madrid)

J. Peña Guitián

(Santiago de Compostela)

A. Polaino-Lorente (Madrid)

I. Polanco Allué (Madrid)

M. Pombo Arias

(Santiago de Compostela)

J. Quero Jiménez (Madrid)

C. Ribes-Koninckx (Valencia)

L. Ros Mar (Zaragoza)

S. Ruiz Company (Valencia)

F. Sánchez-Valverde Visus

(Pamplona)

P. Sanjurjo (Bilbao)

L. Sierrasesúmagu (Pamplona)

R. Tojo Sierra

(Santiago de Compostela)

J.C. Vitoria (Bilbao)

I. Vitoria Miñana (Valencia)

## Consejo Editorial Internacional / International Editorial Board

G. Arce (Costa Rica)

C. Bergadá (Buenos Aires)

J.M. Camarena (México)

A. Cedrato (Buenos Aires)

N. Cordeiro Ferreira (Lisboa)

F.J. de Nobrega (Brasil)

N. Fejerman (Buenos Aires)

G. Gordillo (México)

A. Marcio Lisboa

(Brasilia, Brasil)

F. Monckeberg

(Santiago de Chile)

C.M. Montero Brens

(Santo Domingo)

J.L. Peña (Montevideo)

B.J. Schmidt (São Paulo)

Z.M. Sfaello

(Córdoba, Argentina)

L. Torregrosa (México)

R. Uauy (Chile)

L. Velasques (México)

REVISTA INDEXADA EN EMBASE/Excerpta Medica, EN EL ÍNDICE MÉDICO ESPAÑOL, SOCIEDAD IBEROAMERICANA DE INFORMACIÓN CIENTÍFICA (SIIC DATABASES), SERLINE, HEALTH SCIENCES SERIALS, SCIENCE PLUS E ÍNDICE BIBLIOGRÁFICO ESPAÑOL DE CIENCIAS DE LA SALUD (IBECS)

**ProQuest**  
COMPANY

Los originales deben remitirse a: Acta Pediátrica Española.  
Ediciones Mayo, S.A. Aribau, 185-187, 2.º. 08021 Barcelona. Teléfono: 93 209 02 55. Fax: 93 202 0271.  
Correo electrónico: [actapediatrica@edicionesmayo.es](mailto:actapediatrica@edicionesmayo.es)

# PEDIÁTRICA

ESPAÑOLA

VOLUMEN 70, N° 2 FEBRERO 2012

## SUMARIO

### 47 Originales

Actitudes, creencias y conocimientos de los pediatras sobre salud medioambiental en Murcia

*J.A. Ortega-García, M. Martín, L. Trasande, C. Iglesias Gómez, E. Martínez Cayuelas, J. Ferrís Tortajada, L. Claudio, E. Cifuentes, M. Sánchez-Solís de Querol*

- 52 Inversión pericéntrica del cromosoma 9 en una niña con talla baja: dilemas diagnósticos  
*A. Fierro Urturi, M. Mata Jorge, M. Sanz Fernández*

### 57 Nutrición infantil

Las cepas enterohemorrágicas de «*Escherichia coli*» como paradigma de patógenos emergentes. Lecciones de la gran epidemia de infección alimentaria centrada en Alemania en mayo y junio de 2011

*V. Martínez Suárez, J. Dalmau Serra, J.V. Martínez-Suárez*

### 61 Dermatología pediátrica

Síndrome del pelo impenable

*M. Valdivielso-Ramos, D. Velázquez, V. Parra, C. Eguren, P. de la Cueva, J.M. Hernanz*

### 63 Formación e información en pediatría

Fuentes de información bibliográfica (IX). Recursos en internet de interés en pediatría: diccionarios, terminologías, glosarios y otras fuentes de información terminológica

*L. Castelló Cogollos, A. García García, K.M. Al Dwairi, G. González Alcaide, R. Aleixandre Benavent, J. González de Dios*

### 73 Notas clínicas

Deshidratación hiponatrémica-hipoclorémica de repetición: inicio clínico de fibrosis quística en un lactante con genotipo R334W/1812(-1)G->A

*A. Castillo Serrano, A. Vidal Company, M.C. Medina Monzón, M.C. Escudero Cantó, E. Balmaseda Serrano, N. Ramírez Martínez*

- 76 Torsión aislada de la trompa de Falopio en una adolescente premenárquica de 11 años de edad  
*R.M. Paredes Esteban, C. Ruiz Hierro, V. Vargas Cruz, A. Escassi Gil, J.I. Garrido Pérez, J. Salas Molina*

- 79 Síndrome de bilis espesa en un neonato con isoimmunización anti-c  
*R.L. Rueda García, M.D. Ruiz González, R. González de Caldas Marchal, M.J. Párraga Quiles, I. Tofé Valera, J.M. Guzmán Cabañas*

### 82 Hace 50 años «Acta Pediátrica Española» publicaba...

*I. Villa Elizaga*

## CONTENTS

### 47 Original articles

Pediatrician attitudes, beliefs and knowledge about environmental health in Murcia, Spain

*J.A. Ortega-García, M. Martín, L. Trasande, C. Iglesias Gómez, E. Martínez Cayuelas, J. Ferrís Tortajada, L. Claudio, E. Cifuentes, M. Sánchez-Solís de Querol*

- 52 Pericentric inversion of chromosome 9 in a child with short stature: diagnostic dilemmas  
*A. Fierro Urturi, M. Mata Jorge, M. Sanz Fernández*

### 57 Nutrition and children

Enterohaemorrhagic strains of *Escherichia coli* as a paradigm of emerging pathogens. Lessons from the large outbreak of foodborne infections centred in Germany throughout May and June of 2011

*V. Martínez Suárez, J. Dalmau Serra, J.V. Martínez-Suárez*

### 61 Pediatric dermatology

Uncombable hair syndrome

*M. Valdivielso-Ramos, D. Velázquez, V. Parra, C. Eguren, P. de la Cueva, J.M. Hernanz*

### 63 Education and information in pediatrics

Sources of bibliographic information (IX). Internet resources of interest in Pediatrics: dictionaries, terminologies, glossaries and other sources terminological information

*L. Castelló Cogollos, A. García García, K.M. Al Dwairi, G. González Alcaide, R. Aleixandre Benavent, J. González de Dios*

### 73 Clinical notes

Recurrent episodes of hyponatremic-hypochloremic dehydration as a presentation of cystic fibrosis in an infant with R334W/1812(-1)G->A mutation

*A. Castillo Serrano, A. Vidal Company, M.C. Medina Monzón, M.C. Escudero Cantó, E. Balmaseda Serrano, N. Ramírez Martínez*

- 76 Isolated torsion of the Fallopian tube in a 11 years premenarcheal adolescent girl  
*R.M. Paredes Esteban, C. Ruiz Hierro, V. Vargas Cruz, A. Escassi Gil, J.I. Garrido Pérez, J. Salas Molina*

- 79 Inspissated bile syndrome in a neonate with anti-c isoimmunization  
*R.L. Rueda García, M.D. Ruiz González, R. González de Caldas Marchal, M.J. Párraga Quiles, I. Tofé Valera, J.M. Guzmán Cabañas*

### 82 Fifty years ago "Acta Pediátrica Española" published...

*I. Villa Elizaga*

NOVEDAD

AL CÉSAR  
LO QUE ES DEL CÉSAR



FÓRMULA ELABORADA CON  
PEDIATRAS



Fórmula infantil desarrollada para responder a las necesidades nutricionales de los bebés desde el primer día, con:

- Probióticos
- LC-PUFAs (DHA y ARA)

Nota: La leche materna es el mejor alimento para el lactante durante los primeros meses de su vida y, cuando sea posible, será preferible a cualquier otra alimentación.

# Acta

## PEDIÁTRICA ESPAÑOLA

TU REVISTA DE PEDIATRÍA  
AÚN MÁS ACCESIBLE

síguenos en



@actapediatrica

**ENTRA EN**

[www.actapediatrica.com](http://www.actapediatrica.com)

# Actitudes, creencias y conocimientos de los pediatras sobre salud medioambiental en Murcia

J.A. Ortega-García<sup>1</sup>, M. Martín<sup>1</sup>, L. Trasande<sup>2</sup>, C. Iglesias Gómez<sup>1</sup>, E. Martínez Cayuelas<sup>1</sup>, J. Ferrís Tortajada<sup>3</sup>, L. Claudio<sup>4</sup>, E. Cifuentes<sup>5</sup>, M. Sánchez-Solís de Querol<sup>6</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Salud Medioambiental Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario «Virgen de la Arrixaca». Murcia. <sup>2</sup>Department of Pediatrics and Environmental Medicine. New York University. Nueva York. <sup>3</sup>Unidad de Salud Medioambiental Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitari i Politècnic «La Fe». Valencia. <sup>4</sup>Division of International and Global Health. Department of Preventive Medicine. Mount Sinai School of Medicine. Nueva York. <sup>5</sup>Environmental Health. Harvard School of Public Health. Boston, Estados Unidos. <sup>6</sup>Sección de Neumología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario «Virgen de la Arrixaca». Murcia

## Resumen

**Objetivo:** Estudiar las actitudes, las creencias y los conocimientos sobre salud medioambiental pediátrica (SMAP) de los pediatras de la Región de Murcia (RM).

**Método:** Encuesta autocumplimentada, basada en los conocimientos teórico-prácticos sobre SMAP, enviada por correo postal en 2007 a los 293 pediatras que trabajan en la RM.

**Resultados:** Respondieron 164 (56%). El 70% trabaja en atención primaria. El 5% pertenece a alguna organización no gubernamental medioambiental. Según los pediatras, los factores que más afectan a la salud infantil (sobre una puntuación máxima de 10) son: contaminantes del aire interior-tabaco (7,78), lesiones/accidentes (6,64) y contaminación del aire exterior (5,13). El 45% no registra información ambiental en las historias clínicas. Las consultas más frecuentes de los padres (de 1 a 4) son sobre lesiones y accidentes (2,16), radiación ultravioleta (2,06) y contaminación del agua de bebida (2,05). Las enfermedades respiratorias son las más relacionadas con la salud medioambiental.

**Conclusiones:** Se debería asegurar que el contenido de la SMAP sea obligatorio en la enseñanza y la preparación de los futuros pediatras (pregrado, posgrado, formación continuada). Este trabajo podría ayudar a evaluar las necesidades y planificar las acciones formativas en SMAP.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Salud medioambiental pediátrica, historia clínica medioambiental, medicina medioambiental

## Abstract

**Title:** Pediatrician attitudes, beliefs and knowledge about environmental health in Murcia, Spain

**Objective:** To study pediatrician attitudes, beliefs and knowledge about pediatric environmental health (PEH) in the region of Murcia, Spain.

**Method:** Were mailed a self administered survey based on theoretical and practical knowledge about issues related to PEH of 293 paediatricians working in the Region of Murcia.

**Results:** The overall response rate was 56%. About 70% of respondents worked in Primary Care and 5% belonged to a non-governmental organization (NGO). Pediatricians stated that the factors most affecting the health of children (maximum score 10) were: indoor air pollutants (7.78) injuries and accidents (6.64), and outdoor air pollution (5.13). 45% did not systematically record information about the environments in the clinical registry. The most frequently asked questions by parents were (maximum score 4) related to: injuries and accidents (2.16), ultraviolet radiation (2.06) and contamination of drinking water (2.05). Pediatricians considered respiratory diseases to be most strongly related to the environment.

**Conclusions:** Pediatric associations and institutions should include an EH syllabus in the curriculum of pregraduate and graduate students as well as in the continuing education of paediatricians. This work would help needs assessment and planning the training in PEH.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Pediatric environmental health, clinical environmental history, environmental medicine

Fecha de recepción: 20/05/11. Fecha de aceptación: 23/05/11.

**Correspondencia:** J.A. Ortega García. Unidad de Salud Medioambiental Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario «Virgen de la Arrixaca». Ctra. Cartagena, s/n. 30120 Murcia. Correo electrónico: juan.ortega2@carm.es

**Financiación:** European Network for the Training and Development of Public Health (Environment) Physicians, DG SANCO-European Public Health Executive Agency (contract number 2006335); Mount Sinai International Exchange Program for Minority Students (MD001452), National Center on Minority Health and Health Disparities, US National Institutes of Health.

## Introducción

La Organización Mundial de la Salud (OMS) y la Unión Europea (UE) consideran la salud medioambiental pediátrica (SMAP) como uno de los principales retos sanitarios del siglo XXI<sup>1,2</sup>. La formación teórico-práctica de los pediatras en este campo es esencial<sup>3</sup>. Conocer la situación de partida y la evaluación de las necesidades formativas parece un elemento clave al respecto<sup>4-8</sup>. En este trabajo estudiamos las actitudes, las creencias y los conocimientos sobre SMAP en la práctica clínica de los pediatras de la Región de Murcia (RM).

## Método

Encuesta estructurada y autocumplimentada del programa de entrenamiento en salud medioambiental infantil de la OMS basada en la experiencia práctica en temas de SMAP<sup>9</sup>.

La población de estudio estuvo constituida por el 100% de pediatras en activo de la RM durante 2007. Su dirección postal fue obtenida de las bases de datos de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España (SPSE) y la Asociación de Pediatría Extrahospitalaria de la Región de Murcia y de Atención Primaria (APERMAP). En 2007 se realizó un envío postal a los 293 pediatras identificados. La RM es una región del Mediterráneo español con una población de 252.000 menores de 15 años. Tiene un sistema de atención sanitaria pública con una cobertura vacunal superior al 99% y una tasa de mortalidad infantil del 3,5‰ (2009)<sup>10</sup>.

La encuesta está estructurada en dos partes, la primera incluye preguntas sobre percepciones, demandas y prácticas de los pediatras en temas relacionados con SMAP, con respuestas categóricas en variables cualitativas ordinales o cuantitativas discretas, incluyendo análisis de diferencias por sexo en algunas de ellas. La segunda incluye información de tipo sociodemográfico de los encuestados (edad, lugar de trabajo, actividad de consulta principal, nivel socioeconómico de sus pacientes, años de práctica clínica, ámbito de trabajo). El tiempo estimado para contestar la encuesta es de aproximadamente 10-15 minutos.

## Resultados

### Descripción de la muestra

Respondieron 164 pediatras (55,9%), con una media de edad de 44,6 años, un 58% mujeres y un 42% varones. El 70% trabaja en atención primaria de salud (APS) y el resto en un hospital público o una consulta privada. El 22,4% trabaja en el área rural y el 71,4% en la urbana/periurbana. El 62,5% trabaja exclusivamente en el sistema público de salud.

El 5% pertenece a alguna organización no gubernamental medioambiental (Greenpeace, Adena...). Al 43,9% de los pediatras les gustaría integrarse en una Red de Trabajo en SMAP.

**TABLA 1**

### Problemas de salud en la consulta de pediatría asociados a los factores ambientales

	Niñas		Niños	
	Media	P <sub>50</sub>	Media	P <sub>50</sub>
Enfermedades respiratorias	3,48	4	3,47	4
Intoxicaciones	3,12	3	3,15	3
Nutricionales (obesidad)	3,12	3	3,11	3
Enfermedades dermatológicas	3,11	3	3,08	3
Lesiones/accidentes	2,96	3	2,98	3
Cáncer	2,90	3	2,89	3
Prematuridad	2,83	3	2,84	3
Trastornos de la fertilidad	2,71	3	2,74	3
Abortos	2,71	3	2,66	3
Defectos del tubo neural	2,34	2	2,33	2
Déficit intelectual y trastornos neurológicos	2,28	2	2,28	2

Categorías: 1= nada; 2= poco; 3= bastante; 4= mucho.

### Información, formación y registro medioambiental

Respecto a la información sobre SMAP, el 54,4% refiere poseer poca o ninguna, el 40,1% alguna y el 1% mucha. Las principales fuentes de información son los periódicos y las revistas de divulgación general (32%), seguidas de los artículos de divulgación científicos (30%). Los temas por los que mostraron más interés fueron el tabaco (42%), la contaminación del aire interior (34%) y la contaminación alimentaria (30%).

El 45% de los pediatras manifiesta que nunca registran información sobre los ambientes donde viven, juegan o estudian los niños cuando realizan la historia clínica. No se observan diferencias entre los que trabajan en APS y en hospitales.

Los riesgos medioambientales que más consultan los padres, atendiendo a la frecuencia de las preguntas recibidas en el último mes acerca de la salud de los niños y los distintos riesgos medioambientales (1= nunca; 2= algunas veces; 3= a menudo), muestran las siguientes puntuaciones medias: lesiones y accidentes (2,16), radiación ultravioleta (2,06), contaminación del agua de bebida (2,05), contaminación alimentaria (1,98) y tabaco en el hogar (1,87).

### Enfermedades y riesgos medioambientales

Las enfermedades, los contaminantes medioambientales y los lugares de exposición que priorizan los pediatras basándose en su experiencia clínica aparecen en las tablas 1, 2 y 3, respectivamente. Entre las enfermedades medioambientalmente relacionadas, destacan las siguientes: respiratorias, trastornos endocrinos-obesidad, lesiones cutáneas, accidentes, cáncer y trastornos reproductivos y neurológicos. Respecto a la conta-



TABLA 2

**Contaminantes medioambientales que más afectan a la salud de los niños**

Contaminación del aire interior (sobre el humo de cigarrillo, otros)	7,84
Lesiones/accidentes	6,51
Transporte y tráfico	4,53
Contaminación del aire exterior (quema de residuos, incineradores, humos, polvos, otros)	3,76
Radiaciones ultravioleta (sol)	3,21
Contaminación alimentaria	3,14
Ruido	2,57
Contaminación o calidad del agua de bebida	2,57
Campos electromagnéticos (antenas, alta tensión, otros)	2,18
Contaminación provocada por la industria	2,12
Contaminación del agua del mar (biológica y química)	2,08
Uso de plaguicidas	2,02
Suelos contaminados	1,65
Radiaciones ionizantes (pruebas complementarias)	1,51
Alteradores o disruptores endocrinos	1,39
Mercurio	1,39
Disposición y manejo de residuos o basuras	1,37
Contaminación radiactiva	1,31
Plomo	1,20

Las cifras se refieren a la puntuación media de 0 a 10.

TABLA 3

**Lugares de exposición a tóxicos medioambientales**

Lugares de exposición	Niñas (media)	Niños (media)
Calle	3,10	3,17
Hogar	2,88	3
Áreas de juego/parque	2,81	2,82
Escuela	2,42	2,48
Lugar de trabajo infantil/juvenil	2,35	2,36
Área rural/campo	2,28	2,36
Lugar de trabajo de los padres	2,06	2,08

Puntuación de 1 a 4. Las diferencias entre sexos no son significativas.

minación del agua de consumo, el 21% de los pediatras cree que los contaminantes biológicos afectan mucho a la salud de los niños, seguidos de los agroquímicos (20%). Los contaminantes atmosféricos que más preocupan a los pediatras en su práctica clínica son el humo del tabaco y la contaminación por el tráfico rodado (tabla 4).

Las lesiones o accidentes más frecuentes atendidos en la consulta son: caídas (92,9%), quemaduras (42,9%) y envenenamientos/intoxicaciones (31,6%).

TABLA 4

**Contaminantes atmosféricos (aire interior y exterior) más importantes en la práctica clínica**

Contaminante	
Humo de tabaco	3,58
Productos de combustión del tráfico (material particulado y gases)	3,44
Alérgenos naturales (animales y plantas)	3,23
Contaminantes derivados de actividades industriales (químicos volátiles, metales pesados y otros)	2,98
Partículas y polvos (silos, actividades de construcción y demolición, otros)	2,91
Plaguicidas (insecticidas, fungicidas, herbicidas, rodenticidas)	2,89
Materiales de construcción (asbestos, polvos y otros)	2,78
Productos de combustión (de gas, leña u otros)	2,77
Compuestos volátiles emitidos por productos de limpieza y solventes	2,73
Plaguicidas (insecticidas, fungicidas, herbicidas, rodenticidas)	2,73
Otros agentes químicos (pinturas...)	2,63
Quema de basura a cielo abierto	2,62
Puntuación de 1 a 4.	

**Acciones y tareas para mejorar la SMAP**

Las acciones consideradas más relevantes para proteger la salud de los niños de los riesgos ambientales (puntuación media [mínimo 0, máximo 10]) son: establecer el tipo y la magnitud de problemas ambientales específicos (6,89), mejorar la conciencia en la comunidad con acciones de información y comunicación (6,86), educar a la comunidad (incluyendo la escuela) (6,82), acciones legislativas (6,69), aumentar la capacitación de los profesionales sanitarios (6,59), realizar estudios epidemiológicos (6,37), mejorar las infraestructuras (6,04), desarrollar materiales formativos en español (5,33) y fomentar redes cooperativas interdisciplinarias (5,14).

**Acciones y tareas para las sociedades de pediatría**

Las acciones más valoradas para implementar por las sociedades científicas de pediatría son (media [mínimo 0, máximo 10]): aumentar la capacitación de los profesionales (7,14), establecer el tipo y la magnitud de problemas ambientales específicos (6,84), mejorar la conciencia en la comunidad con acciones de información y comunicación (6,76), realizar estudios epidemiológicos (6,10), educar a la comunidad (incluyendo la temática en los currículos escolares) (5,74) y desarrollar materiales formativos en español (5,57).

**Discusión**

Este trabajo podría ayudar a evaluar las necesidades y planificar las acciones formativas en SMAP para la Región de Murcia.

Observamos que los pediatras todavía preguntan poco sobre los factores medioambientales que influyen en el desarrollo de las enfermedades. Para los pediatras de Murcia, la fuente principal de información en SMAP son los medios de comunicación y la prensa de divulgación general (30%), a diferencia de los colegas norteamericanos, cuya fuente principal de información es la propia Academia Americana de Pediatría (AAP) (89%)<sup>4,6</sup>. La existencia de un Comité de Salud Medioambiental en la AAP que edita materiales y libros de calidad en SMAP parece ser clave en este aspecto<sup>11</sup>. Por otro lado, la puesta en marcha de una red de unidades de salud medioambiental pediátrica (PEHSU, acrónimo en inglés de Pediatric Environmental Health Specialty Unit) en Estados Unidos ha ayudado a fortalecer el entrenamiento práctico con la historia ambiental pediátrica<sup>12</sup>. La OMS y la UE estimulan el desarrollo de estrategias para la SMAP en unidades y centros de excelencia<sup>1,2</sup>. El Plan de Acción Europeo sobre Salud de los Niños y Medio Ambiente (CEHAPE, en su acrónimo en inglés de Children's Environment and Health Action Plan for Europe) reconoce la necesidad de incrementar la capacitación y formación de los pediatras, y crear unidades clínicas de salud medioambiental pediátrica (USMAP o PEHSU)<sup>13</sup>. Una PEHSU idealmente es una unidad clínica situada en un departamento u hospital pediátrico capaz de reconocer, evaluar, tratar y prevenir las enfermedades y los riesgos ambientales en la infancia. Integran asistencia, proporcionan educación, formación teórico-práctica e investigación clínica en SMAP<sup>3,14</sup>. La primera PEHSU española consolidada en Europa está en el Servicio de Pediatría del Hospital Universitario «Virgen de la Arrixaca» de Murcia.

Las principales dificultades para el desarrollo de la SMAP y la implantación de una PEHSU en las diferentes comunidades autónomas derivan fundamentalmente de dos aspectos: a) la escasez de personas entrenadas y capacitadas, y b) el escaso interés y/o participación de los pediatras en los foros donde se toman decisiones sobre la salud ambiental de los niños<sup>3,14</sup>.

La mayoría de las consultas sobre las preocupaciones de los padres se refieren a los contaminantes atmosféricos, las intoxicaciones y la obesidad. Nuestras ciudades cambian y crecen muy rápidamente, y el deterioro de la calidad global del aire es una constante y creciente preocupación de los pediatras. Respecto a la mortalidad total en niños europeos de 0 a 4 años de edad, los fallecimientos atribuibles a la contaminación atmosférica oscilan entre el 1,8 y el 6,4%, y el 4,6% se debe a la contaminación del aire interior<sup>15</sup>. Por tanto, es lógica la preocupación por la exposición al humo ambiental del tabaco entre los pediatras. El tabaco es el mayor contaminante del aire para los niños en España. El 75% de la población no fumadora es España está expuesta al humo ambiental del tabaco<sup>16</sup>. Estos datos contrastan con la escasa formación en técnicas de prevención y deshabituación-cesación tabáquica de los pediatras<sup>17</sup>.

Hemos intentado controlar el sesgo de participación o selección mediante el envío postal uniforme a través de las sociedades científicas y con un modelo de encuesta que disminuye el

rechazo a la participación. La tasa de respuesta ha sido del 56% de los pediatras, y en otros estudios oscila entre el 20 y el 57%<sup>4-8,18</sup>. Este trabajo no incluía el envío postal a los residentes de pediatría, y no observamos diferencias entre los profesionales de APS y de atención hospitalaria, ni tampoco entre sexos.

Para responder a las expectativas de los pediatras<sup>19</sup>, sería necesario: a) crear comités o grupos de trabajo de SMAP en las asociaciones regionales y nacionales de pediatría; b) incluir materias teóricas de SMAP desde pregrado a posgrado; c) incrementar el número de residentes de pediatría orientados hacia la SMAP con entrenamiento en las PEHSU, y d) constituir una PEHSU por cada comunidad autónoma. El futuro Plan Nacional de Medio Ambiente y Salud del Ministerio de Sanidad permitirá buscar de forma activa la financiación y el soporte necesarios para implementar estas medidas.

Extender esta encuesta a otras comunidades autónomas y regiones europeas permitiría realizar estudios comparativos y perfiles que ayuden a planificar la formación en Europa.

## Agradecimientos

Gracias a la Sociedad de Pediatría del Sureste de España (SPSE), a la Sociedad de Pediatría Extrahospitalaria y de Atención Primaria de la Región de Murcia (APEAP) y, especialmente, al Dr. Fernando Hernández Ramón, por su apoyo entusiasta y comprometido. ■

## Bibliografía

1. Carlson J, Tamburlini G. Policy development. En: Tamburlini G, Von Ehrenstein OS, Bertollini R, eds. Children's health and environment: a review of evidence. Copenhagen: WHO, Regional Office for Europe, 2002; 207-218.
2. European Commission. A European environment and health strategy. Communication from the Commission to the Council, the European Parliament and the European Economic and Social Committee. Bruselas, 11-6-2003 [consultado 30/01/2011]. Disponible en: <http://europa.eu/scadplus/leg/en/lvb/l28133.htm>
3. Ortega García JA, Ferris i Tortajada J, López Alonso JA. Paediatric environmental health speciality units in Europe: integrating a missing element into medical care. *Int J Hyg Environ Health*. 2007; 210: 527-529.
4. Kilpatrick N, Frumkin H, Trowbridge J, Escoffery C, Geller R, Rubin L, et al. The environmental history in pediatric practice: a study of pediatricians' attitudes, beliefs, and practices. *Environ Health Perspect*. 2002; 110: 823-827.
5. Chai SK, Robertson WO, Takaro T, Hagopian A, Beaudet N, Sechena R, et al. Pediatric environmental health: perceptions from a survey questionnaire. *Int J Occup Environ Health*. 2001; 7: 37-43.
6. Trasande L, Boscarino J, Graber N, Falk R, Schechter C, Gálvez M, et al. The environment in pediatric practice: a study of New York pediatricians' attitudes, beliefs, and practices towards children's environmental health. *J Urban Health*. 2006; 83: 760-772.
7. Trasande L, Schapiro ML, Falk R, Haynes KA, Behrman A, Vohmann M, et al. Pediatrician attitudes, clinical activities, and knowl-

- edge of environmental health in Wisconsin. *WMJ*. 2006; 105: 45-49.
8. Trasande L, Zibold C, Schiff JS, Wallinga D, McGovern P, Oberg CN. The role of the environment in pediatric practice in Minnesota: attitudes, beliefs, and practices. *Minn Med*. 2008; 91: 36-39.
  9. World Health Organization. Survey on Child Environmental Health awareness of Health Care Professionals. Training package for health care providers children's environmental health. Ginebra: WHO, 2005 [consultado 30/01/2011]. Disponible en: [http://www.who.int/ceh/capacity/appendix1\\_Survey.doc](http://www.who.int/ceh/capacity/appendix1_Survey.doc)
  10. Instituto Nacional de Estadística de España [consultado 01/01/2011]. Disponible en: <http://ine.es>
  11. American Academy of Pediatrics Committee on Environmental Health. En: Etzel RA, ed. *Pediatric environmental health*, 2.ª ed. Elk Grove Village: American Academy of Pediatrics, 2003.
  12. Wilborne-Davis P, Kirkland KH, Mulloy KB. A model for physician education and consultation in pediatric environmental health: the Pediatric Environmental Health Specialty Units (PEHSU) Program. *Pediatr Clin North Am*. 2007; 54: 1-13.
  13. Council of the European Union. Conference on Environment and Health Action Plan (16048/04). Bruselas, 13-12-2004 [consultado 01/01/2011]. Disponible en: <http://register.consilium.eu.int/pdf/en/04/st16/st16048.en04.pdf>
  14. World Health Organization. Children's Environmental Health Units [consultado 01/01/2011]. Disponible en: <http://www.who.int/ceh/publications/units/en/index.html>
  15. Valent F, Little D, Bertollini R, Nemer LE, Barbone F, Tamburini G. Burden of disease attributable to selected environmental factors and injury among children and adolescents in Europe. *Lancet*. 2004; 363: 2.032-2.039.
  16. Martínez-Sánchez JM, Fernández E, Fu M, Pascual JA, Ariza C, Agudo A, et al. Assessment of exposure to second hand smoke by questionnaire and salivary cotinine in the general population of Barcelona, Spain (2004-2005). *Prev Med*. 2009; 48: 218-223.
  17. Backinger CL, Fagan P, Matthews E, Grana R. Adolescent and young adult tobacco prevention and cessation: current status and future directions. *Tob Control*. 2003; 12: 46-53.
  18. Trasande L, Newman N, Howe G, Kerwin BJ, Martin RJ, Long L, et al. Pediatrician self-confidence and practices in managing and preventing diseases of environmental origin. *Mount Sinai J Med*. 2010; 77: 114-123.
  19. Ortega García JA, Ferris i Tortajada J, Claudio Morales L, Berbel Tornero O. Unidades de salud medioambiental pediátrica en Europa: de la teoría a la acción. *An Pediatr (Barc)*. 2005; 63: 143-151.

# Inversión pericéntrica del cromosoma 9 en una niña con talla baja: dilemas diagnósticos

A. Fierro Urturi<sup>1</sup>, M. Mata Jorge<sup>2</sup>, M. Sanz Fernández<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro de Salud Pisuerga. La Flecha (Valladolid). <sup>2</sup>Centro de Salud Rural I. Valladolid

## Resumen

Las inversiones son una de las anomalías cromosómicas más comunes. Se producen cuando ocurren dos roturas en un cromosoma; el segmento así originado se invierte y se vuelve a reinsertar sobre el mismo cromosoma.

Generalmente, una inversión no provoca un fenotipo anormal en el portador, pero sí puede hacerlo en su descendencia, por lo que a veces se halla asociada a casos de retraso mental, malformaciones congénitas o fallos reproductivos.

Es importante determinar si la inversión es de origen familiar, en la que normalmente no hay riesgos para el individuo, o si es una mutación *de novo*, en la que el riesgo es algo mayor debido posiblemente a la interrupción de una secuencia clave del gen.

La inversión pericéntrica del cromosoma 9 es una de las variaciones cromosómicas estructurales más comunes, y se ha observado tanto en la población general como en pacientes con distintos fenotipos anormales y enfermedades.

Presentamos el caso de una niña evaluada por presentar un hipocrecimiento de inicio al tercer mes de vida, en la que se detecta en el estudio citogenético una inversión del cromosoma 9 de origen paterno, y cuyo hermano mayor presenta el mismo reordenamiento cromosómico. En este caso no hay evidencia de que la talla baja tenga relación con la inversión cromosómica.

Se destaca la importancia de realizar estudios cromosómicos familiares para identificar a los portadores, ofrecer consejo genético y emplear las inversiones como marcador familiar.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Inversión pericéntrica, cromosoma 9

## Abstract

*Title:* Pericentric inversion of chromosome 9 in a child with short stature: diagnostic dilemmas

Inversions are one of the most common chromosomal anomalies. They are produced when two ruptures occur in the same chromosome. The originated segment inverts and reinserts again on the same chromosome.

Usually, an inversion does not provoke an abnormal phenotype in the carrier but it may do in his descendants being associated to mental retard, congenital malformations or reproductive failures.

It is important to determine if the inversion is family originated, with normally no risk to the individual or a mutation of *de novo* in which the risk is greater possibly due to the interruption of a key sequence of the gene.

Pericentric inversion of chromosome 9 is one of the most common structural chromosomal variations and it's been found in general population and in patients with various abnormal phenotypes and diseases.

We present the case of a child studied for growth retard started during the third month of life; the cytogenetic study detects a paternal origin chromosome 9 inversion and her brother has the same chromosome rearrangement. In this case there is no evidence that short stature has a relationship with chromosomal inversion.

This work emphasizes the importance of performing family chromosomal studies to identify carriers, offer genetic counseling and the use of inversions as family markers.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Pericentric inversion, chromosome 9

## Introducción

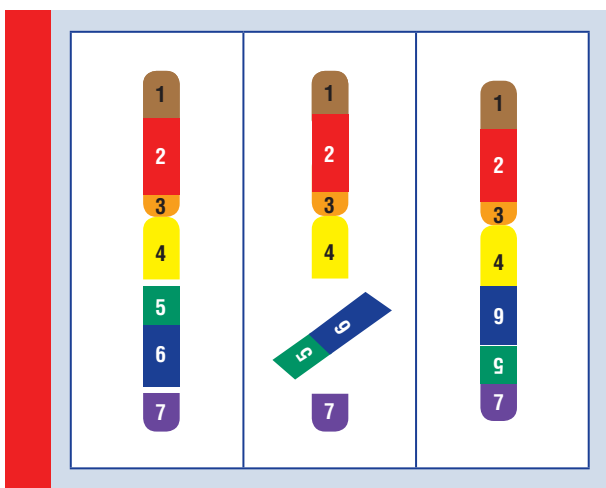
Las inversiones (inv) son reordenamientos estructurales intra-cromosómicos. Su incidencia en la población general es de 1/1.000 individuos<sup>1</sup>. Se producen cuando en un cromosoma ocurren dos roturas; el segmento así originado se invierte, gira

180° y se vuelve a reinsertar sobre el mismo cromosoma. Si la inversión incluye el centrómero, se denomina pericéntrica (figura 1), y paracéntrica si no lo hace (figura 2).

La reordenación del material genético no influye, por lo general, en la función de los genes; la rotura y reunión de la mayoría de los sitios no perturba el genoma; por tanto, el fenotipo de los

Cromosomas normales	Inversión (en el cromosoma de la derecha)	Anomalías cromosómicas causadas por sobrecruzamiento de la inversión pericéntrica	
Normal	Fenotipo normal en la mayoría de los casos	Monosomía  Trisomía	Monosomía  Trisomía

**Figura 1.** Inversión pericéntrica (pericentromérica). Se denomina así cuando el fragmento invertido incluye el centrómero. Se muestran en la figura sus consecuencias meióticas. (Imagen tomada del Tokio Medical University Genetics Study Group, Hironao Numabe, MD.)



**Figura 2.** Inversión paracéntrica (paracentromérica). Recibe este nombre cuando la inversión no implica al centrómero. (Imagen tomada del Tokio Medical University Genetics Study Group, Hironao Numabe, MD.)

portadores es normal y la anomalía se considera un reordenamiento equilibrado. Su significado médico se relaciona con la descendencia: un portador de cualquier tipo de inversión corre el riesgo de producir gametos anormales debido a una recombinación anormal o la inactivación de genes por el reordenamiento. Una vez fertilizados, estos gametos darán origen a individuos malformados, con o sin retraso mental, o a pérdidas reproductivas<sup>2</sup>. La patogenicidad o no de una inversión se halla en relación directa con el tamaño del segmento invertido. Cuando éste abarca menos de un tercio de la longitud total del cromosoma, no se producen recombinaciones anormales durante la meiosis, pero sí suelen ocurrir cuando el tamaño sobrepasa un tercio de la longitud; cuanto mayor es el tamaño, mayor es el número de quiasmas y de entrecruzamiento (*crossing over*)<sup>3-6</sup>.

Según Gardner y Sultherland<sup>7</sup>, el riesgo de tener progenie no equilibrada en portadores de una inversión es del 1-10%.

Hay numerosas inversiones en la población general, denominadas variantes normales, incluida la *inv(9)* y la *inv(2)*. Éstas no suelen estar relacionadas con un incremento del riesgo de defectos en el nacimiento y/o dificultades en el desarrollo. La inversión más común que se observa en los cromosomas humanos es una pequeña inversión pericéntrica del cromosoma 9, que está presente en el 1-3% de la población general<sup>6,8-10</sup>. Se hereda de forma mendeliana, o puede ocurrir *de novo*.

Presentamos el caso de una inversión pericéntrica del cromosoma 9 en dos generaciones consecutivas.

### Caso clínico

Se presenta el caso de una niña de 12 meses de edad, evaluada por presentar un hipoprecimiento de inicio al tercer mes de vida (figura 3).

#### Antecedentes personales

Embarazo controlado y parto eutócico a las 41 semanas de gestación, con un peso de 3.250 g (P 25-50), una talla de 51 cm (P 50-75), una circunferencia cefálica de 34 cm (P 25) y un test de Apgar de 7/8. Segunda hija de madre y padre de 26 y 27 años de edad, respectivamente, sanos y sin antecedentes de consanguinidad ni de ingestión de tóxicos y medicamentos.

En la anamnesis sobre los antecedentes familiares no se refieren antecedentes de abortos, malformaciones congénitas ni retraso mental.

#### Evolución

Presenta un deterioro del desarrollo ponderoestatural desde el tercer mes de vida, situándose su curva en peso y talla al año

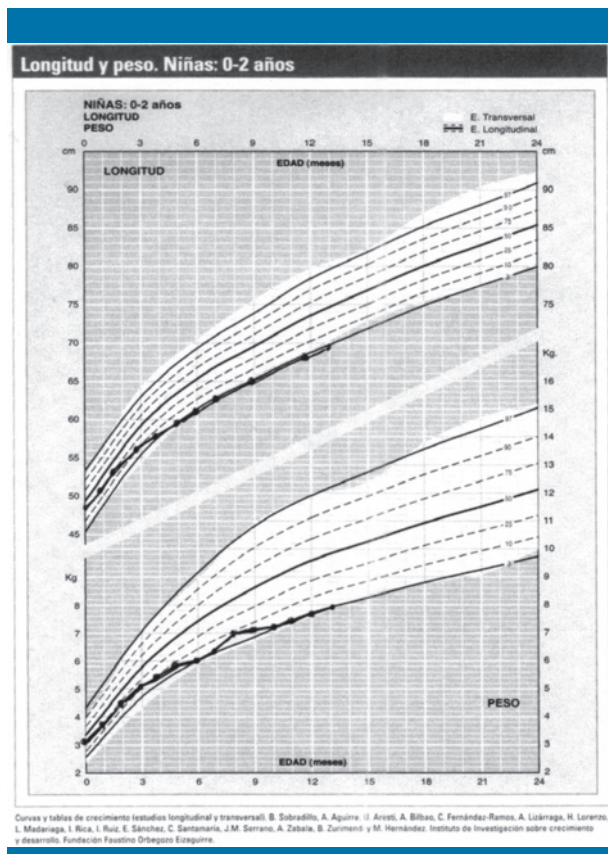


Figura 3. Gráfica de desarrollo ponderoestatural

de edad en el percentil 3, con conservación del perímetro cefálico en el percentil 50. El resto de la exploración física es normal, sin presentar rasgos dismórficos. No se asocian otros síntomas clínicos.

La talla diana familiar (padre 160 cm; madre 158 cm) es de  $152,5 \pm 9$  cm.

### Exploraciones complementarias

Se inicia un estudio analítico, en el que se observa ferropenia sin anemia, por lo que se pauta tratamiento con ferrotterapia. El resto de la bioquímica es normal, incluyendo el estudio de enfermedad celiaca y hormonas tiroideas. El estudio citogenético realizado en el cariotipo en sangre periférica muestra que todas las 20 metafases analizadas tienen 46 cromosomas, con fórmula sexual XX, observándose una inversión en un cromosoma 9. Al comprobarlo por bandas G, se determina un cariotipo 46,XX,inv(9)(p12q21).

El padre y un hermano mayor presentan el mismo reordenamiento cromosómico, 46,XY,inv(9)(p12q21), mientras la madre presenta un cariotipo normal (46,XX) (figura 4).

Tras persistir la línea de crecimiento en el percentil 3, se deriva a la paciente para realizar una valoración y un control

clínico al servicio de endocrinología pediátrica. Es diagnosticada de talla baja familiar, sin relación con la inversión del cromosoma 9 detectada en el estudio citogenético.

### Discusión

La inversión del cromosoma 9 es una de las variaciones estructurales equilibradas más comunes, y se ha encontrado tanto en poblaciones normales como en pacientes con distintos fenotipos anormales y enfermedades. La incidencia de la inv(9) difiere entre los distintos grupos étnicos, y se ha estimado en un 1-3% de la población general. En el estudio de Hsu et al.<sup>11</sup> sobre la incidencia en los cuatro grupos étnicos principales, la incidencia de inv(9) fue mayor en la población negra (3,57%), ligeramente por encima del promedio en los hispanos (2,42%), y relativamente baja en los blancos (0,73%) y asiáticos (0,26%).

Se han descrito diversos tipos de inversiones pericéntricas del cromosoma 9: inv(9)(p11q13), inv(9)(p11q12), inv(9)(p11q21), inv(9)(p12q13), inv(9)(p13q13) e inv(9)(p13q21). Las variantes más frecuentes son la inversión pericéntrica de la región heterocromática 9(qh), inv(9)(p11q13) e inv(9)(p12q13)<sup>6</sup>.

Según el estudio de Starke et al.<sup>12</sup>, se demuestra que las inversiones constitucionales que afectan a la región pericentromérica del cromosoma 9 llevan puntos de interrupción localizados preferentemente en 9p12 o 9q13-21.1 y, con menos frecuencia, en 9q12.

Las inversiones, en general, aparecen con más frecuencia como alteraciones cromosómicas familiares heredadas, en las que normalmente no hay riesgo de lesiones para el individuo. Hay un riesgo algo mayor si es una mutación *de novo*, debido posiblemente a la interrupción de una secuencia clave de un gen. Aunque el portador de una inversión puede ser completamente normal, tiene un riesgo ligeramente mayor de producir un embrión con un desequilibrio cromosómico. Esto se debe a que un cromosoma invertido tiene dificultad de emparejarse con su homólogo normal durante la meiosis, lo que puede producir gametos que contengan derivados cromosómicos desequilibrados si ocurre un entrecruzamiento desigual.

A pesar de ser clasificados como un reordenamiento cromosómico de menor importancia, que no se correlaciona con fenotipos anormales, muchos estudios han planteado puntos de vista contradictorios sobre la asociación de esta inversión con abortos recurrentes, subfertilidad, anomalías clínicas y alteraciones cromosómicas<sup>13,14</sup>.

Entre las anomalías asociadas a la inversión del cromosoma 9 se incluyen las siguientes: rasgos dismórficos (estatura corta, puente nasal deprimido, implantación baja de orejas, hendidura palpebral antimongoloide, hipertelorismo), microcefalia, sordera, displasia ectodérmica (ausencia de glándulas sudoríparas, hipotricosis, hipodondia), abortos de repetición, infertilidad (ausencia de ovarios, hipoplasia uterina, oligozoosper-

Figura 4. Estudio citogenético



mia), retraso mental y del desarrollo, trastornos psiquiátricos (esquizofrenia, autismo), cataratas congénitas, ceguera, anomalías cardíacas congénitas, anomalías urogenitales e hidronefrosis<sup>13-16</sup>. Por otra parte, también se ha descrito una alta prevalencia de alteraciones cromosómicas, como la trisomía 21. Además, se ha encontrado un aumento de la incidencia de leucemia y cáncer de ovario.

En la revisión realizada por Vargas de los Monteros et al.<sup>17</sup> se encontró una diferencia significativa (test de Fisher) en la frecuencia de talla baja. En dicho estudio también se detectó un mayor porcentaje de varones afectados de inversión pericéntrica del cromosoma 9. Las inversiones de origen familiar se heredaron del padre en su mayoría.

En este caso clínico, el estudio se realizó a causa del hipocrecimiento de la paciente, sin que presentara malformaciones congénitas ni rasgos dismórficos asociados, como sí documentan diversos autores<sup>13,14,16,17</sup>. En este caso, los niños heredaron

la inversión del padre. Tampoco referían antecedentes familiares de abortos, infertilidad, retraso mental o malformaciones congénitas.

En la actualidad, no se ha podido relacionar ningún signo clínico específico ni anomalía congénita con los portadores de esta variante cromosómica. Por tanto, no es posible, hoy en día, diagnosticar estas variantes del cromosoma 9 mediante el examen clínico del paciente.

Varios estudios<sup>17-19</sup> demuestran una segregación preferencial del cromosoma 9 invertido en la descendencia de los portadores, por lo que podría considerarse la utilización de las inversiones pericéntricas de este cromosoma en los estudios familiares; por tanto, debido a la baja incidencia de estas inversiones pericéntricas en la población general, podríamos emplear el estudio de éstas para la determinación de la paternidad.

En esta revisión, ante el hallazgo en un individuo de una inversión pericéntrica del cromosoma 9, reseñamos la importan-

cia de realizar un análisis del árbol genealógico y el estudio cromosómico al mayor número posible de individuos, con el fin de detectar una asociación entre la inversión y los antecedentes, ya sea de abortos o niños con retraso mental, con o sin malformaciones, para proporcionar el asesoramiento genético, como variante o anomalía cromosómica según el comportamiento de la inversión en ese grupo familiar.

## Conclusiones

Cuando una persona tiene una inversión, hay un incremento del riesgo para la descendencia de tener una incorrecta cantidad de material genético. Esto puede conducir a tener niños con defectos de nacimiento y/o un desarrollo anómalo o un mayor porcentaje de abortos. El posible resultado de un embarazo para un individuo con una inversión es bastante complicado, y depende de lo grande que sea ésta, de dónde esté localizada y de qué tipo se trata, paracéntrica o pericéntrica.

El examen clínico no es concluyente para el diagnóstico.

Por su baja incidencia, la inversión del cromosoma 9 puede considerarse como un marcador familiar y utilizarse en pruebas de paternidad.

Dado el riesgo de anomalías cromosómicas para la descendencia, debe ofrecerse un estudio cromosómico a todos los familiares directos, con el fin de identificar a los portadores de la inversión, y así proporcionarles consejo genético y, eventualmente, un diagnóstico prenatal en caso de gestación. ■

## Bibliografía

1. Dinulos MB. HuBio 554 medical genetics. Clinical cytogenetics (III). Washington: Fall, 1997.
2. Thompson M. Genética en medicina, 4.<sup>a</sup> ed. Barcelona: Masson, 1996; 199.
3. Lindberg L, Pelto K, Borgström GH. Familial pericentric inversion (3)(p12q24). Hum Genet. 1992; 89: 433-436.
4. Morel F, Laudier B, Guerif D, et al. Meiotic segregation analysis in spermatozoa of pericentric inversion carriers using fluorescence in situ hybridization. Hum Reprod. 2007; 22: 136-141.
5. Martínez M, Farini V, Perandones C, Muhlmann M. Riesgo reproductivo en portadores de inversiones pericéntricas: relevancia de la evaluación y asesoramiento genético preconcepcional y prenatal. Bioanálisis. 2007; 18: 21-24.
6. Kaiser P. The cytogenetics of mammalian autosomal rearrangements. En: Alan R, ed. Pericentric inversions: their problems and clinical significance. Nueva York: Liss Inc., 1988; 163-247.
7. Gardner RJM, Sultherland GR. Chromosome abnormalities and genetic counseling. Oxf Monogr Med Genet. 1996; 29: 139-152.
8. Teo SH, Tan M, Knight L, Yeo SH, Ng I. Pericentric inversion 9-incidence and clinical significance. Ann Acad Med Singapore. 1995; 24: 302-304.
9. Ko TM, Hsieh FJ, Chang LS, Pan MF, Lee TY. Pericentric inversions of chromosome 9 in Taiwanese fetuses. J Formos Med Assoc. 1992; 91: 473-474.
10. Humphray SJ, Oliver K, Hunt AR, Plumb RW, Loveland JE, Howe KL. DNA sequence and analysis of human chromosome 9. Nature. 2004; 429: 369-374.
11. Hsu LY, Benn PA, Tannenbaum HL, Perlis TE, Carlson AD. Chromosomal polymorphisms of 1, 9, 16, and Y in 4 major ethnic groups: a large prenatal study. Am J Med Genet. 1987; 26: 95-101.
12. Starke H, Seidel J, Henn W, Reichardt S, Volleth M, Stumm M, et al. Homologous sequences at human chromosome 9 bands p12 and q13-21.1 are involved in different patterns of pericentric rearrangements. Eur J Hum Genet. 2002; 10: 790-800.
13. Akbas E, Senli H, Hallioglu O, Batmaz S, Eras Erdogan N. Association of pericentric inversion of chromosome 9 (inv(9)[p11q13]) and genetic diseases: case report. Lab Med. 2010; 41: 96-98.
14. Babu R, Kerketta L, Korgaonkar S, Ghosh K. Inversión pericéntrica del cromosoma 9 (inv(9)(p12q13): Su asociación con enfermedades genéticas. Indian J Hum Genet. 2006; 12: 129-132.
15. Anton E, Blanco J, Egozcue J, Vidal F. Sperm studies in heterozygote inversion carriers: a review. Cytogenet Genome Res. 2005; 111: 297-304.
16. Yong Jeong S, Young Kim B, Yu Jae E. De novo pericentric inversion of chromosome 9 in congenital anomaly. Yonsei Med J. 2010; 51: 775-778.
17. Vargas de los Monteros MT, Fernández-Novoa García MC, Salas Herrero E, San Martín Díez MV, Novales Huertas MA. Inversión pericéntrica del cromosoma 9. Resumen de nuestros resultados. An Esp Pediatr. 1990; 33: 442-449.
18. Martin MJ, Abrisqueta JA. Unusual pericentric inversion, inv(9)(p13q11) in a phenotypically normal family. Human Genet. 1983; 64: 100.
19. Priest J, Lavett DK, Harion JP. Analysis of crossing-over in a family with translocation 9;10 involving a chromosome 9 with a pericentric inversion. Human Genet. 1985; 71: 177-180.



# 24ª BECA DODOT 2012

## DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

La Asociación Española de Pediatría, con el propósito de promocionar un programa concreto de investigación, convoca la vigésimo cuarta Beca Dodot-Arbora & Ausonia.

### DOTACIÓN 18.000 €

### BASES

- Podrán solicitar la Beca:
  - las personas que ostenten el "Título de Médico Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas", siempre que lo hayan obtenido dentro de los diez (10) años anteriores a la fecha de la convocatoria y sean socios de la A.E.P.; y
  - aquellas personas que en la fecha de la convocatoria estén cursando el 4º año de M.I.R. (Médico Interno Residente) en la especialidad de Pediatría.
- La Beca que se conceda al candidato seleccionado tendrá una duración mínima de seis (6) meses y máxima de un (1) año, pudiendo ser el ámbito en el que se desarrollará el proyecto de investigación, nacional o extranjero.
- Las solicitudes de la Beca se efectuarán mediante carta dirigida a: SECRETARÍA DEL CONGRESO AEP, Viajes El Corte Inglés. Depto Congresos de las Sociedades Científico-Médicas. C/Casado del Alisal,14. 28014 Madrid, haciendo constar en el sobre: PARA LA 24ª BECA DODOT.
- A las solicitudes se acompañarán 6 originales completos de la siguiente documentación:
  - Título de Médico Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas o acreditación de estar cursando el 4º año de M.I.R. en dicha especialidad, conforme establece la Base 1.
  - Currículum Vitae abreviado.
  - Cargo profesional que, en su caso, desempeña.
  - Documento que certifique la pertenencia a la A.E.P. (solicitar a Secretaría de su Soc.Regional)
  - Memoria del proyecto de investigación, con una extensión máxima de 30 hojas DIN-4 a doble espacio, con márgenes de 2,5 cm. a cada lado y letra de 12 puntos. Deberá figurar: justificación del proyecto, hipótesis, objetivos, importancia práctica, material y método. La Memoria deberá estar avalada por un Profesor Titular de un Departamento Universitario de Pediatría o por un Jefe de Servicio Hospitalario de Pediatría.
  - Certificado oficial del Director del Centro Nacional o extranjero elegido para realizar el proyecto de investigación, justificando que reúne las condiciones necesarias para ello.
  - Autorización del Presidente del Comité ético del centro donde se vaya a realizar el proyecto.
- El plazo de presentación de las solicitudes finalizará a las **15:00 horas del viernes 31 de Marzo de 2012. No se admitirá que un mismo proyecto de investigación opte a más de un Premio o Beca convocado por la A.E.P. en el año en curso.**
- El Tribunal que juzgue las solicitudes y seleccione al candidato y a un segundo reserva estará compuesto por 5 miembros, los cuales serán designados por la Junta Directiva de la A.E.P. No podrán formar parte del Tribunal los firmantes de los trabajos, ni las personas que los avalen ni aquellas personas relacionadas profesional o familiarmente con alguno de los candidatos.
- La decisión del Tribunal se tomará antes del 61 Congreso Nacional de la A.E.P., a celebrar en Granada del 31 de Mayo al 2 de Junio de 2012.
- La falta de cumplimiento de alguna de las bases previamente citadas, conlleva la exclusión automática del trabajo. La beca puede ser declarada desierta, si así lo estima el Jurado Calificador, siendo su fallo inapelable.
- La adjudicación de la Beca será comunicada inmediatamente al candidato elegido y se hará pública a través de los órganos de comunicación de la A.E.P. y aquellos otros medios que el patrocinador considere oportunos.
- El pago de las prestaciones de la Beca, previa deducción de los impuestos o retenciones aplicables, se hará efectivo en dos plazos, distribuidos de manera homogénea, al inicio y al ecuador del proyecto, quedando condicionado el segundo pago a que el ganador presente a la empresa patrocinadora, una memoria del estado de desarrollo del proyecto.
- Una vez finalizado el periodo de duración de la Beca, se entregará el Proyecto Ejecutado a la Secretaría de la A.E.P. y asimismo una copia a la empresa patrocinadora. Las publicaciones a que dé lugar la investigación realizada podrá hacerlas el interesado en el idioma y en las revistas profesionales que él mismo decida. El autor hará constar que el proyecto ha sido patrocinado por la A.E.P. y financiado con la Beca Dodot - Arbora & Ausonia de Investigación.
- Aparte de la dotación económica del premio, ARBORA & AUSONIA, S.L.(Unipersonal), entregará el 25% del mismo a la FUNDACIÓN DE PEDIATRÍA de la A.E.P., entre cuyos fines está la ayuda y promoción de la investigación en el ámbito pediátrico.

Presidente A.E.P.  
Prof. Serafín Málaga Guerrero



Secretario General A.E.P.  
Dr. Angel Carrasco Sanz



# Blemil plus Arroz hidrolizado

## La única alternativa vegetal a base de proteínas hidrolizadas de arroz.



- **Excelente tolerancia**  
Más del 90% de los niños con alergia a la leche de vaca toleran este tipo de fórmula.
- **Sabor y olor agradable**  
Muy buena aceptación por parte del bebé, superior a otras fórmulas destinadas al tratamiento de la APLV.
- **Baja alergenicidad**  
Fórmula infantil con una muy elevada tolerancia, incluso en niños con múltiples alergias.<sup>(1)</sup>
- **Elevada digestibilidad**  
Sin almidones de arroz que poseen un efecto astringente.
- **Correcto crecimiento y desarrollo**  
Perfil de aminoácidos similar al de la leche materna y todos los nutrientes necesarios para conseguir un correcto desarrollo de peso y talla.
- **No contiene fitoestrógenos**  
Presentes en fórmulas a base de proteínas de soja.

**FINANCIABLE  
POR EL SISTEMA  
NACIONAL DE SALUD**



<sup>(1)</sup>Fiocchi et al. A hydrolysed rice-based formula is tolerated by children with cow's milk allergy: a multi-centre study. Clin Exp Allergy 2006;368(3):311-6



En farmacias



Investigamos para cuidar  
a los más grandes de la casa.

# Las cepas enterohemorrágicas de «*Escherichia coli*» como paradigma de patógenos emergentes. Lecciones de la gran epidemia de infección alimentaria centrada en Alemania en mayo y junio de 2011

V. Martínez Suárez<sup>1</sup>, J. Dalmau Serra<sup>2</sup>, J.V. Martínez-Suárez<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Centro de Salud El Llano (Gijón). Servicio de Salud del Principado de Asturias. <sup>2</sup>Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Infantil «La Fe». Valencia. <sup>3</sup>Departamento de Tecnología de Alimentos. Instituto Nacional de Investigación y Tecnología Agraria y Alimentaria (INIA). Ministerio de Educación y Ciencia. Madrid

## Resumen

Las cepas enterohemorrágicas de *Escherichia coli* (EHEC) son patógenos zoonóticos de transmisión alimentaria asociados a epidemias y a casos esporádicos de diarrea y colitis hemorrágica, cuadros que pueden complicarse y dar lugar al síndrome hemolítico urémico (HUS). La importancia de las cepas EHEC se debe a la gravedad del HUS, que es la causa más frecuente de insuficiencia renal aguda en los niños en América y Europa. *E. coli* O157:H7 es el serotipo fundamental del patotipo EHEC. Ya hace años se predijo que cepas EHEC de otros serotipos podrían convertirse en importantes patógenos transmitidos por alimentos, y desde entonces estos microorganismos se han relacionado con numerosos casos de enfermedad en todo el mundo. La incidencia de estos serotipos distintos del O157:H7 sigue creciendo, lo que significa que pueden considerarse patógenos emergentes. Un ejemplo reciente es el gran brote de infecciones transmitidas por los alimentos y causadas por EHEC O104:H4, que se centró principalmente en Alemania durante mayo y junio de 2011. La cepa responsable del brote posee una combinación de factores de virulencia típicos de diferentes patotipos de *E. coli*, lo que corrobora que la plasticidad de los genomas bacterianos facilita la emergencia de nuevos patógenos especialmente virulentos. Las investigaciones epidemiológicas identificaron el origen del brote en una partida de semillas de alholva (fenogreco) importadas de Egipto en 2009. La dimensión internacional de esta epidemia ilustra la urgente necesidad de mejorar la vigilancia epidemiológica de las cepas EHEC.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Enfermedad alimentaria, seguridad microbiológica alimentaria, *Escherichia coli* productora de toxina Shiga, síndrome hemolítico urémico

## Abstract

**Title:** Enterohaemorrhagic strains of *Escherichia coli* as a paradigm of emerging pathogens. Lessons from the large outbreak of foodborne infections centred in Germany throughout May and June of 2011

Enterohaemorrhagic strains of *Escherichia coli* (EHEC) are foodborne zoonotic pathogens associated with major outbreaks and sporadic cases of diarrhoea and haemorrhagic colitis or bloody diarrhea, which can progress to the hemolytic uremic syndrome (HUS). The importance of EHEC lies in the severity of HUS, which is the most frequent cause of acute renal failure in children in the Americas and Europe. It was predicted years ago that EHEC strains other than the prototypic O157:H7 serotype would emerge as significant foodborne pathogens. Since then, these microorganisms have been linked to numerous outbreaks and sporadic cases of disease around the world. The incidence of these serotypes continues to grow, which means they can be considered emerging pathogens. A recent example is the large outbreak of foodborne infections caused by EHEC O104:H4, which was mainly centred in Germany lasting throughout May and June of 2011. The outbreak strain shows a combination of virulence factors from different *E. coli* pathotypes, highlighting the way in which the plasticity of bacterial genomes facilitates the emergence of new highly virulent pathogens. Epidemiologic investigations traced the origin of the outbreak to fenugreek seeds imported from Egypt in 2009. The international dimension of the outbreak illustrated the urgent need for improving the epidemiologic surveillance of EHEC.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Foodborne disease, microbial food safety, emerging pathogens, Shiga toxin-producing *Escherichia coli*, hemolytic uremic syndrome

## Introducción

Las enfermedades emergentes de transmisión alimentaria son un desafío para los sistemas de salud pública y casi siempre un gran reto asistencial. Sabemos que la seguridad microbiológica de los alimentos es un problema dinámico y sujeto a la influencia de numerosos factores a lo largo de toda la cadena alimentaria, desde la granja o las pesquerías hasta la mesa. En concreto, las poblaciones de patógenos más relevantes para la seguridad alimentaria no son estáticas, y pueden evolucionar y utilizar distintos alimentos como vehículos para colonizar nuevos huéspedes<sup>1</sup>. Ello explica que la epidemiología de las enfermedades transmitidas por los alimentos haya cambiado en las últimas décadas, no sólo por la aparición de nuevos patógenos, sino por los cambios que han tenido lugar en el suministro de alimentos y por un aumento de la población con mayor susceptibilidad a estas enfermedades<sup>2</sup>.

## Nuevos patógenos alimentarios

El espectro de las infecciones transmitidas por los alimentos ha variado, ya que algunos patógenos tradicionales han sido controlados o eliminados, mientras que otros agentes desconocidos, muchos de ellos transmitidos desde reservorios animales, han surgido como nuevos patógenos humanos<sup>1</sup>. Las enfermedades emergentes se han descrito como aquellas cuya prevalencia ha aumentado en las últimas décadas y que previsiblemente seguirá haciéndolo en un futuro próximo<sup>2</sup>. Por tanto, un patógeno emergente no tiene por qué haber surgido recientemente, y se acepta que microorganismos clásicos transmitidos por alimentos, como *Salmonella* spp. y las cepas enteropatógenas de *Escherichia coli*, pueden evolucionar hacia un mayor poder patógeno y aprovechar nuevas situaciones favorables a su difusión y al desarrollo de infecciones. Por ejemplo, pueden contaminar alimentos que no eran considerados de riesgo, como las verduras frescas, y causar nuevos problemas de salud pública, como la resistencia a antibióticos. Tanto *E. coli* O157:H7 como las cepas de *Salmonella* resistentes a antibióticos, ambas comensales en el ganado vacuno, son ejemplos de agentes patógenos que se han desarrollado como tales hace relativamente poco tiempo<sup>3</sup>.

Estos nuevos patógenos pueden surgir debido a la transferencia genética de factores de virulencia que se encuentran en regiones del ADN cromosómico, conocidas como «islas de patogenicidad», que pueden ser compartidas entre diferentes microorganismos<sup>4</sup>. La promiscuidad genética que permite que estos genes sean adquiridos por una bacteria se relaciona con la presencia de una serie de elementos genéticos móviles, como plásmidos, transposones, transposones conjugativos y bacteriófagos<sup>4</sup>. Hoy sabemos que la adquisición de esos elementos y su integración en el genoma bacteriano desempeñan un papel fundamental en la aparición y la evolución de nuevas cepas de un microorganismo. De esa forma, *E. coli* O157:H7 evolucionó a partir de un ancestro enteropatógeno del serotipo O55:H7 a través de la transferencia horizontal y la recombinación de distintos genes<sup>5</sup>.

En otros casos, los nuevos patógenos aparecen debido a cambios ecológicos o tecnológicos que ponen a un microorganismo potencialmente infeccioso en contacto con la cadena alimentaria. Algunos ejemplos relativamente recientes de patógenos asociados a los alimentos como vehículos de enfermedad y relacionados con cambios ambientales incluyen *Listeria monocytogenes*, *Cryptosporidium parvum* y *Cyclospora cayotensis*. Muchos de estos patógenos humanos son zoonóticos: tienen un reservorio animal, pero no causan necesariamente enfermedad en el animal<sup>3</sup>.

## Las cepas enterohemorrágicas de «*Escherichia coli*» como paradigma de los agentes patógenos emergentes

*Escherichia coli* es una de las especies bacterianas comensales del intestino humano, aunque existe un grupo de cepas de esta especie que causan diferentes enfermedades. Estas cepas se clasifican en función de la enfermedad que originan y de sus factores de virulencia particulares<sup>6</sup>. Entre los principales patotipos causantes de diarrea se encuentran *E. coli* enterotoxigénica (ETEC), *E. coli* enteropatógena (EPEC), *E. coli* enterohemorrágica (EHEC) y *E. coli* enteroinvasora (EIEC). Estos cuatro grupos han sido implicados en enfermedades causadas por alimentos o agua contaminada<sup>6</sup>.

Las cepas EHEC son patógenos zoonóticos de transmisión alimentaria asociados a epidemias y a casos esporádicos de diarrea y colitis hemorrágica (HC), que destacan entre el resto de los patógenos alimentarios porque un número pequeño pero significativo de las personas infectadas desarrolla el síndrome hemolítico urémico (HUS), que es la causa más frecuente de insuficiencia renal aguda en los niños en América y Europa<sup>7,8</sup>.

Las cepas EHEC son un subgrupo del grupo de cepas de *E. coli* que producen toxinas de tipo Shiga (Stx), también denominadas verocitotoxinas (VT), por lo que el patotipo se denomina indistintamente STEC o VTEC. Hay muchos serotipos de STEC, pero sólo los que han sido clínicamente asociados a casos de HC se designan como EHEC. De éstos, el serotipo O157:H7 es el prototipo de EHEC y el implicado más frecuentemente en la enfermedad en todo el mundo<sup>9</sup>. El resto de serotipos comparten los principales factores de virulencia de este serotipo, y también se encuentran con frecuencia en el ganado vacuno sano y en otros rumiantes, causando enfermedades poco perceptibles o inaparentes en estos reservorios animales<sup>9</sup>. Las heces que contienen estos microorganismos actuarían como fuente de contaminación de diferentes alimentos y del ambiente<sup>10</sup>. Aunque *E. coli* O157:H7 se estudia como uno de los principales parámetros de la seguridad de los alimentos, no está claro si todos los aislados de *E. coli* O157 de origen animal son igual de dañinos para los seres humanos. Y en contraposición, el potencial patogénico de los serotipos de STEC diferentes al O157 se pasa a menudo por alto<sup>11</sup>. Por tanto, resulta difícil la distinción entre las cepas EHEC y las cepas STEC no asociadas a enfermedad y que pueden no ser patógenas<sup>12</sup>. Para detectar las cepas EHEC de serotipos diferentes al O157:H7, es preciso emplear

métodos moleculares basados en la identificación de los factores de virulencia y/o sus genes<sup>6,11</sup>.

Hace años se predijo que las cepas STEC de otros serotipos diferentes al O157:H7 se podrían convertir en importantes patógenos transmitidos por alimentos. Desde entonces, estos microorganismos se han vinculado a numerosos brotes epidémicos y casos esporádicos de enfermedades alimentarias en todo el mundo<sup>3</sup>, y la incidencia de estos serotipos sigue creciendo, lo que significa que pueden considerarse patógenos emergentes<sup>12</sup>. Un ejemplo reciente es el gran brote de infecciones transmitidas por los alimentos causadas por EHEC O104:H4, que tuvo lugar en mayo y junio de 2011. Se centró principalmente en el norte de Alemania, pero afectó también a otros 13 países europeos, así como a Estados Unidos y Canadá<sup>13,14</sup>. El serotipo O104:H4 sólo se había detectado anteriormente asociado a un pequeño número de infecciones en humanos, pero hasta la fecha no se ha detectado en animales ni en alimentos. En el brote de 2011, el número total de casos de infección por STEC en Europa fue de 3.910 (941 confirmados y 2.969 probables), incluyendo 782 casos de HUS (264 confirmados y 518 probables) y 46 muertes (29 debidas al HUS)<sup>15</sup>. Estas cifras representan la mayor epidemia de EHEC que se ha descrito hasta ahora en el mundo en cuanto al número de casos de HUS se refiere.

Respecto a la patogenia de la infección por EHEC, se sabe que es multifactorial e involucra varios niveles de interacción entre la bacteria y el huésped. Las cepas EHEC portan un conjunto de genes de virulencia que codifican los factores de unión a las células del huésped, la síntesis de moléculas efectoras y la producción de diferentes toxinas. Aunque los factores de virulencia de los diferentes patotipos de *E. coli* normalmente no se superponen, hay un número creciente de estudios que describen el aislamiento de cepas de *E. coli* asociadas a enfermedades humanas que contienen nuevas combinaciones de factores de virulencia<sup>11,12</sup>.

Como integrantes del grupo STEC, la facultad de las cepas EHEC de originar enfermedad en los seres humanos se relaciona con su capacidad de expresar los diferentes tipos de Stx (Stx1 y Stx2, y distintas variantes de Stx2). La toxina Stx puede alcanzar el torrente sanguíneo y ligarse a los receptores específicos de la glucoproteína Gb3 en las células del propio intestino, del glomérulo y, ocasionalmente, de otros órganos vitales, como el cerebro. Se sabe que la unión de Stx en el glomérulo es heterogénea debido a las variaciones de expresión de la Gb3 en su interior<sup>16</sup>, lo que condiciona su internalización y la subsecuente inhibición de la síntesis proteica. El resultado es un daño y muerte celular variables, con separación más o menos extensa del epitelio de su membrana basal y un amplio espectro en su presentación clínica.

Las cepas EHEC pueden considerarse también un subgrupo del patotipo EPEC, ya que tienen la capacidad de fijarse y producir lesiones en el epitelio intestinal, característica de las cepas EPEC (lesiones de adhesión y destrucción localizada, o *attaching and effacing* [A/E] *lesions*). Esta capacidad de las cepas EHEC de originar lesiones en el intestino después de la ingestión también está vinculada a la enfermedad en los seres humanos<sup>6</sup>.

## Lecciones de la epidemia europea de 2011 causada por EHEC O104:H4

La epidemia europea de 2011 causada por EHEC O104:H4 ha sido inusual, por presentar diferencias clínicas y microbiológicas importantes respecto a otros grandes brotes previos, principalmente los de STEC O157:H7<sup>17</sup>.

En el mes de mayo ya se observó que la frecuencia de HUS era más alta de lo habitual, demostrándose además que la cepa EHEC O104:H4 poseía un plásmido de virulencia típico de otro patotipo diferente al EHEC, las cepas enteroagregantes de *E. coli* (EAEC), lo cual también resultaba insólito<sup>18</sup>.

En el mes de junio ya se había obtenido la secuencia del genoma completo de nueve aislados diferentes de la bacteria, y se llevó a cabo su análisis comparativo, haciéndose públicos los resultados inmediatamente<sup>18,19</sup>. Las secuencias corroboraron que el cromosoma de esta cepa de *E. coli* O104:H4 es similar al de las cepas de tipo EAEC, pero además contiene el gen *stx2* ligado a un bacteriófago integrado en el cromosoma. Así, los genes que permitirían a esta cepa colonizar el intestino humano no proceden del patotipo EPEC, como ocurre normalmente, sino del grupo de cepas EAEC<sup>18,19</sup>. Por tanto, la cepa responsable del brote posee una combinación de factores de virulencia típicos de dos patotipos diferentes de *E. coli* (las cepas EHEC y EAEC). El grupo EAEC es probablemente la causa bacteriana más común de diarrea, pero no se identifica en la mayoría de los laboratorios de diagnóstico. Las cepas EAEC se agregan para adherirse fuertemente a los enterocitos, por lo que perduran en el intestino más tiempo que otros patotipos. Ello explicaría por qué la cepa de EHEC O104:H4 es más virulenta que las cepas EHEC clásicas.

Los estudios de genómica comparada mostraron que este clon de 2011 no era completamente nuevo, sino una ligera variante de cepas conocidas que tienen un fondo genético similar típico de las cepas EAEC, aunque han adquirido la capacidad de producir Stx. Pero la cepa de 2011 contiene genes cromosómicos y plasmídicos adicionales que la diferencian de las demás, como genes de virulencia típicos de patotipos extraintestinales de *E. coli* y genes de resistencia a diferentes antibióticos. Ello sugiere que es una variante relativamente nueva, y que adquirió el fago con el gen *stx2* y la resistencia a antibióticos hace 10 o 20 años<sup>18-20</sup>. La transferencia genética horizontal sería responsable de la emergencia de esta cepa EH(EA)EC especialmente virulenta, lo que corrobora que la plasticidad de los genomas bacterianos facilita la emergencia de nuevos patógenos<sup>4</sup>.

La publicación a las pocas semanas del inicio del brote de la secuencia completa del genoma del microorganismo responsable es un buen ejemplo de la aplicación de la tecnología de secuenciación de ADN de última generación para el análisis de los brotes epidémicos de este tipo de infecciones en tiempo real. Con el rápido intercambio nacional e internacional de información y de cepas, los datos conocidos fueron inmediatamente evaluados en el marco de una colaboración global sin precedentes<sup>19</sup>.

Los resultados sobre las características genéticas de la cepa responsable del brote no sólo ayudaron en el diagnóstico rápi-

do y preciso de los pacientes, sino que también permitieron la investigación del origen y las vías de transmisión de la enfermedad. Con gran rapidez, se aplicaron nuevas herramientas de análisis y diagnóstico para detectar la cepa en las muestras clínicas y en alimentos. Así, tres días después de obtener el primer aislado se desarrolló y publicó una reacción en cadena de la polimerasa (PCR) multiplex específica que, junto con una novedosa PCR en tiempo real, permitió el reconocimiento y la identificación de la cepa en los alimentos<sup>17,18</sup>.

Las investigaciones epidemiológicas identificaron el origen del brote en una partida de semillas de alholva (fenogreco) importadas de Egipto en 2009, aunque no se consiguió aislar la cepa responsable de ninguna de las muestras de semillas analizadas<sup>21</sup>. El tiempo transcurrido y la amplia distribución de las semillas por todo el mundo impiden saber dónde se encuentran y durante cuánto tiempo permanecerán a la venta, lo que hace patente la gran complejidad de la producción y la distribución de alimentos a escala global<sup>17</sup>.

Esta epidemia de dimensiones internacionales muestra la urgente necesidad de mejorar la vigilancia epidemiológica de las cepas EHEC. Para ello, es necesario desarrollar herramientas de diagnóstico rápido y flexible para detectar en los alimentos todas las EHEC, y no centrarse sólo en *E. coli* O157:H7<sup>18</sup>. La mejora de los métodos para la identificación de posibles EHEC emergentes es una de las principales enseñanzas de esta epidemia.

La extensión y la complejidad de esta epidemia también nos advierten de la importancia de la colaboración de todos los niveles de las redes de salud pública para reconocer el brote, identificar y caracterizar el agente causal, encontrar los vehículos de transmisión y controlar la infección. La puesta en funcionamiento de estas redes debe basarse en la participación multidisciplinaria (técnicos de salud, expertos en seguridad veterinaria y alimentaria, sanitarios y gestores, e investigadores de centros públicos y privados) y multipatógeno (bancos informativos)<sup>21-23</sup>. Ello resulta esencial para hacer un seguimiento de las tendencias de cambio de enfermedades, ya bien conocidas, y detectar los patógenos emergentes; en suma, para desarrollar programas de prevención eficaces y estrategias de control. ■

## Bibliografía

- Newell DG, Koopmans M, Verhoef L, Duizer E, Aidara-Kane A, Sprong H, et al. Food-borne diseases: the challenges of 20 years ago still persist while new ones continue to emerge. *Int J Food Microbiol*. 2010; 139 Supl 1: 3-15.
- Altekruse SF, Swerdlow DL. The changing epidemiology of food-borne diseases. *Am J Med Sci*. 1996; 311: 23-29.
- Blackburn C de W, McClure P J. Foodborne pathogens: hazards, risk analysis and control, 2.<sup>a</sup> ed. Oxford: Woodhead Publishing, 2009.
- Ahmed N, Dobrindt U, Hacker J, Hasnain SE. Genomic fluidity and pathogenic bacteria: applications in diagnostics, epidemiology and intervention. *Nat Rev Microbiol*. 2008; 6: 387-394.
- Feng P, Lampel KA, Karch H, Whittam TS. Genotypic and phenotypic changes in the emergence of *Escherichia coli* O157:H7. *J Infect Dis*. 1998; 177: 1.750-1.753.
- Feng P, Weagant SD. Bacteriological analytical manual, 2011. Chapter 4A. Diarrheagenic *Escherichia coli*. Disponible en: <http://www.fda.gov/food/scienceresearch/laboratorymethods/bacteriologicalanalyticalmanualbam/ucm070080.htm>
- Karmali MA, Gannon V, Sargeant JM. Verocytotoxin-producing *Escherichia coli* (VTEC). *Vet Microbiol*. 2010; 140: 360-370.
- Pennington H. *Escherichia coli* O157. *Lancet*. 2010; 376: 1.428-1.435.
- Ferens WA, Hovde CJ. *Escherichia coli* O157:H7: animal reservoir and sources of human infection. *Foodborne Pathog Dis*. 2011; 8: 465-487.
- Rotariu O, Ogden ID, Macritchie L, Forbes KJ, Williams AP, Cross P, et al. Combining risk assessment and epidemiological risk factors to elucidate the sources of human *E. coli* O157 infection. *Epidemiol Infect*. 2011; 27: 1-16.
- Lefebvre B, Diarra MS, Moisan H, Malouin F. Detection of virulence-associated genes in *Escherichia coli* O157 and non-O157 isolates from beef cattle, humans, and chickens. *J Food Prot*. 2008; 71: 1.774-1.784.
- Mathusa EC, Chen Y, Enache E, Hontz L. Non-O157 STEC in foods. *J Food Prot*. 2010; 73: 1.721-1.736.
- Frank C, Werber D, Cramer JP, Askar M, Faber M, Van der Heiden M, et al; HUS Investigation Team. Epidemic profile of Shiga-toxin-producing *Escherichia coli* O104:H4 outbreak in Germany. *N Engl J Med*. 2011; 365: 1.771-1.780.
- Robert Koch Institute. Informationen zum EHEC/HUS-Ausbruchsgeschehen-Ende des Ausbruchs [Information about the EHEC/HUS-outbreak-end of the outbreak] 2011. Disponible en: [http://www.rki.de/clin\\_117/nn\\_467482/DE/Content/InfAZ/E/EHEC/Info-HUS,tempelateld=raw,property=publicationFile.pdf/Info-HUS.pdf15](http://www.rki.de/clin_117/nn_467482/DE/Content/InfAZ/E/EHEC/Info-HUS,tempelateld=raw,property=publicationFile.pdf/Info-HUS.pdf15)
- European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Shiga toxin-producing *Escherichia coli* (STEC): update on outbreak in the EU 2011 (27 July 2011, 11:00). Disponible en: <http://ecdc.europa.eu/en/activities/sciadvise>
- Chark D, Nutikka A, Trusevych N. Differential carbohydrate epitope recognition of globotriaosil ceramide by verotoxins and a monoclonal antibody. *Eur J Biochem*. 2004; 271: 405-417.
- Bielaszewska M, Mellmann A, Zhang W, Köck R, Fruth A, Bauwens A, et al. Characterisation of the *Escherichia coli* strain associated with an outbreak of haemolytic uraemic syndrome in Germany, 2011: a microbiological study. *Lancet Infect Dis*. 2011; 11: 671-676.
- Scheutz F, Nielsen EM, Frimodt-Møller J, Boisen N, Morabito S, Tozzoli R, et al. Characteristics of the enteroaggregative Shiga toxin/verotoxin-producing *Escherichia coli* O104:H4 strain causing the outbreak of haemolytic uraemic syndrome in Germany, May to June 2011. *Euro Surveill*. 2011; 16 pii: 19.889.
- Mellmann A, Harmsen D, Cummings CA, Zentz EB, Leopold SR, Rico A, et al. Prospective genomic characterization of the German enterohemorrhagic *Escherichia coli* O104:H4 outbreak by rapid next generation sequencing technology. *PLoS One*. 2011; 6: e22751.
- Mellmann A, Bielaszewska M, Köck R, Friedrich AW, Fruth A, Middendorf B, et al. Analysis of collection of hemolytic uremic syndrome-associated enterohemorrhagic *Escherichia coli*. *Emerg Infect Dis*. 2008; 14: 1.287-1.290.
- European Food Safety Authority. Tracing seeds, in particular fenugreek (*Trigonella foenum-graecum*) seeds, in relation to the Shiga toxin-producing *E. coli* (STEC) O104:H4 2011 outbreaks in Germany and France. European Food Safety Authority, 2011. Disponible en: <http://www.efsa.europa.eu/en/supporting/doc/176e.pdf>
- Lahuerta A, Westrell T, Takkinen J, Boelaert F, Rizzi V, Helwig B, et al. Zoonoses in the European Union: origin, distribution and dynamics: the EFSA-ECDC summary report 2009. *Euro Surveill*. 2011; 16 pii: 19.832.
- Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Foodborne Diseases Active Surveillance Network (FoodNet) 2011: FoodNet surveillance report for 2010. Disponible en: <http://www.cdc.gov/foodnet/reports.htm>

## Síndrome del pelo impeinable

M. Valdivielso-Ramos, D. Velázquez, V. Parra<sup>1</sup>, C. Eguren, P. de la Cueva, J.M. Hernanz  
Servicio de Dermatología. Hospital «Infanta Leonor». <sup>1</sup>Servicio de Anatomía Patológica.  
Hospital «Gregorio Marañón». Madrid

### Resumen

El síndrome del pelo impeinable es una anomalía infrecuente del tallo piloso, que determina la presencia de un pelo desorganizado y difícil de peinar. Esta entidad se caracteriza por la presencia de un surco longitudinal a lo largo del tallo piloso y una forma triangular en la sección transversal.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

### Palabras clave

Síndrome del pelo impeinable, tallo piloso, *pili canaliculi et trianguli*

### Caso clínico

Presentamos el caso clínico de una niña de 5 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que es remitida a la consulta de dermatología pediátrica porque sus padres aprecian la presencia de un pelo seco, ondulado, como «electrizado» desde el primer año de vida, junto con una enorme dificultad para el peinado, siendo imposible conseguir que quede liso por completo. No tiene otros antecedentes personales de interés, ni antecedentes familiares con un cabello similar.

En la exploración física se aprecia un cabello rubio plateado, seco, sin brillo, de aspecto desordenado y como «en alambre», con un cuero cabelludo de aspecto normal, sin inflamación ni descamación en la superficie (figuras 1 y 2). La tracción del cuero cabelludo es negativa, y no se aprecian alteraciones del pelo en ninguna otra parte de la superficie cutánea. Las uñas y los dientes son normales.

Mediante el microscopio electrónico se confirmó la presencia de un pelo con una morfología triangular en la sección transversal, con un característico surco longitudinal en la superficie, estableciéndose el diagnóstico de síndrome del pelo impeinable (figura 3).

Se informó a la familia de la naturaleza de esta entidad. Dada la evolución favorable en la mayoría de los casos, no se instauró ningún tratamiento.

### Discusión

El *pili canaliculi et trianguli*, también conocido como síndrome del pelo impeinable, se define por la presencia de una altera-

### Abstract

*Title:* Uncombable hair syndrome

Uncombable hair syndrome is a rare anomaly of the hair shaft that results in a disorganized, unruly hair pattern that it is impossible to comb flat. This condition has a characteristic longitudinal groove along the hair shaft and a triangular cross-section.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

### Keywords

Uncombable hair syndrome, hair shaft, *pili canaliculi et trianguli*

ción del tallo piloso asociada a la existencia de un pelo rebelde, muy difícil de peinar.

Puede heredarse de forma autosómica dominante o ser un trastorno esporádico. Afecta por igual a ambos sexos. Se cree que la causa puede ser una alteración de la vaina radicular interna, que se queratiniza antes que el tallo del pelo, y determina su forma triangular y la formación del canal longitudinal en la superficie.

Clínicamente, los pacientes presentan un pelo rubio plateado de crecimiento muy lento, que nunca queda liso al peinarlo. No es un pelo frágil, por lo que la cantidad total suele ser normal. El cabello semeja la lana de las ovejas, muy desordenado, seco, rizado y sin brillo. Se maneja con mucha complicación, y los padres refieren una enorme dificultad para peinarlo. La afectación se limita al pelo del cuero cabelludo.

Puede presentarse en cualquier momento entre el nacimiento y los 12 años de edad, aunque es más frecuente entre los 3 meses y los 3 años de edad. Los pelos afectados no suelen mostrar alteraciones químicas, aunque algunos autores han encontrado niveles altos de proteínas de azufre en la exocutícula o de proteínas fibrosas.

El diagnóstico diferencial es extenso e incluye otras anomalías pilosas, como el *pili torti*, el *moniletrix*, la progeria, el pelo lanoso o el síndrome del anagen suelto, entre otros. Los hallazgos con el microscopio electrónico, así como la clínica tan característica, permiten diagnosticar este síndrome.

Normalmente, el síndrome del pelo impeinable se presenta como un hallazgo aislado. Sin embargo, se ha publicado en



**Figura 1.** Vista lateral de la niña



**Figura 2.** Vista frontal, donde se aprecia el pelo «como en alambre»

asociación con otros síndromes, como displasia ectodérmica, displasia retiniana, distrofia pigmentaria, cataratas juveniles, anomalías digitales, anomalías dentarias y displasia ósea. Estas patologías deben excluirse en estos niños. También hay publicaciones aisladas que lo asocian a la alopecia *areata*, el eccema atópico y la ictiosis vulgar.

En los pocos casos en que se ha realizado una biopsia del cuero cabelludo, se han observado angulaciones suprabulbares con muescas en las vainas del tallo piloso, que sugieren que ahí se originan los canales longitudinales.

Mediante la observación con el microscopio óptico, el pelo tiene un aspecto normal, y puede apreciarse un surco longitudinal o un aplamamiento del pelo.

El microscopio electrónico de barrido confirma la presencia de uno o varios surcos longitudinales, característicos de esta entidad, y es el método de elección para diagnosticarla. En el corte transversal se aprecia la forma triangular o «en corazón». Esta morfología tan característica es lo que define al síndrome como pelo triangular y canalicular.

En condiciones normales, los tallos pilosos son cilíndricos y tienen una superficie lisa; en la sección transversal pueden apreciarse formas ovaladas, redondeadas o aplanadas. En el síndrome del pelo impenable la clínica aparece cuando se encuentra, al menos, un 50% de los cabellos malformados. Aunque la anomalía más característica es la que hemos descrito, también pueden apreciarse otras alteraciones, como pelos planos, irregulares o arriñonados. Este surco longitudinal no es específico de esta entidad, ya que también se puede encontrar en el pelo normal y en varios tipos de displasia ectodérmica.

No existe un tratamiento satisfactorio para estos pacientes, y normalmente mejoran de manera espontánea en la adolescencia. Debe aconsejarse evitar el excesivo cepillado de la zona, y usar cepillos suaves y acondicionadores. Algu-



**Figura 3.** Con el microscopio electrónico de barrido, se aprecia el pelo con un surco longitudinal característico

nos autores han descrito la utilidad de los suplementos de biotina. ■

## Bibliografía

- Boccaletti V, Zendri E, Giordano G, Gnetti L, De Panfilis G. Familial uncombable hair syndrome: ultrastructural hair study and response to biotin. *Pediatr Dermatol.* 2007; 24: 14E-16E.
- Calderon P, Otberg N, Shapiro J. Uncombable hair syndrome. *J Am Acad Dermatol.* 2009; 61: 512-515.
- Hicks J, Metry DW, Barrish J, Levy M. Uncombable hair syndrome: brief review and role of scanning electron microscopy in diagnosis. *Ultrastruct Pathol.* 2001; 25: 99-103.
- Jarell AD, Hall MA, Sperling LC. Uncombable hair syndrome. *Pediatr Dermatol.* 2007; 24: 436-438.
- Lee AJ, Maino KL, Cohen B, Sperling L. A girl with loose anagen hair syndrome and uncombable, spun-glass hair. *Pediatr Dermatol.* 2005; 22: 230-233.



# El secreto de los que...

## se olvidan de su...

congestión nasal  
estornudos  
dolor de garganta  
mucosidad  
esputo  
...

### **KALOBA®**

Para el resfriado común



Pelargonium sidoides  
(EPs® 7630)

## siguen durmiendo felices

### **PROSPANTUS®**

Antitusivo, mucolítico y expectorante



Hedera helix



**Medicamentos adecuados**  
para patologías leves de las vías respiratorias

# La leche materna, la base de nuestra innovación

# SANUTRI Natur

## La forma más segura de prolongar la lactancia materna



**NUEVO ENVASE**

- ✓ Más práctico
- ✓ Más higiénico

**NUEVAS  
FÓRMULAS**

**Con Prolacta®**

Aislado de proteínas séricas de **máximo valor biológico**, extraídas directamente de la leche mediante un proceso exclusivo de ultrafiltración. Sin sobrecalentamiento ni tratamiento químico.



- Un perfil de aminoácidos similar al de la leche materna que permite reducir el aporte proteico:
  - ✓ Previene el riesgo de obesidad
  - ✓ Evita la sobrecarga renal

**Con Probióticos BB-12® y Nucleótidos**

Mejora el sistema inmunológico y la absorción del hierro

**Con DHA y ARA**



**SANUTRI**

# Fuentes de información bibliográfica (IX). Recursos en internet de interés en pediatría: diccionarios, terminologías, glosarios y otras fuentes de información terminológica

L. Castelló Cogollos<sup>1,3</sup>, A. García García<sup>2</sup>, K.M. Al Dwairi<sup>4</sup>, G. González Alcaide<sup>5,3</sup>,  
R. Aleixandre Benavent<sup>3,6</sup>, J. González de Dios<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Psicobiología. Universitat de València. Valencia. <sup>2</sup>Instituto Universitario de Investigación «Dr. Viña Giner». Universidad Católica de Valencia «San Vicente Mártir». Valencia. <sup>3</sup>UISYS, Unidad de Información e Investigación Social y Sanitaria (Universitat de València). Valencia. <sup>4</sup>Department of Library and Information Science. Princess Alia University College-Al-Balqa Applied University. Jordania. <sup>5</sup>Departamento de Historia de la Ciencia y Documentación. Universitat de València. Valencia. <sup>6</sup>Instituto de Historia de la Medicina y la Ciencia «López Piñero» (CSIC). Valencia. <sup>7</sup>Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Departamento de Pediatría. Universidad «Miguel Hernández». Alicante.

## Resumen

EL motor de desarrollo social de la actualidad se basa en el conocimiento adquirido por una constante asimilación de información. Esta adquisición de conocimiento ha estado apoyada, a lo largo del tiempo, por las obras de referencia bibliográfica para la resolución de las dudas de vocabulario en todos los ámbitos de la ciencia

En la actualidad, internet se convierte en la herramienta indispensable para la difusión de estos recursos. Y uno de los campos de la ciencia en que se publican más obras de referencia en internet es la medicina. En este trabajo se recopilan fuentes de información terminológica en el campo de la medicina, que abarca diccionarios, glosarios, webs de terminología, abreviaturas, epónimos, tesauros y enciclopedias. Se hace una pequeña descripción de cada uno de ellos, así como de las posibilidades de búsqueda terminológica.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Diccionarios, terminología, glosarios, enciclopedias, tesauros, fuentes de información

## Introducción

«Era de la información», «sociedad del conocimiento», «sociedad de la información»... Estas denominaciones se deben a que, en la actualidad, el motor del desarrollo social se basa en el conocimiento, y éste se obtiene mediante la constante asimilación de información.

Esta característica, junto con el gran desarrollo de las tecnologías de la información y la necesidad por parte de los profesio-

## Abstract

*Title:* Sources of bibliographic information (IX). Internet resources of interest in Pediatrics: dictionaries, terminologies, glossaries and other sources terminological information

The current social development engine has their base on knowledge, which has been acquired as a consequence of a constant assimilation of information. Along time, this acquisition of knowledge has been supported by bibliographic reference works to resolve vocabulary doubts in each areas of science.

Nowadays, internet is the main tool for broadcast these resources. And one field of science that most references works publish on internet is medicine. This work collect information sources about terminology in field of medicine, including dictionaries, glossaries, webs of terminology, abbreviations, eponyms, thesaurus and encyclopedias. As well, this work gives a brief description of each one of them, and their terminology search possibilities.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Dictionaries, terminology, glossaries, encyclopedias, thesauri, information sources

sionales de una formación constante, hace que la producción de información se dispare a niveles exponenciales. Internet, surgida gracias al desarrollo de las nuevas tecnologías, se convierte en la herramienta esencial para la transmisión de esta información y, por tanto, de conocimiento.

A esta transmisión de conocimiento en internet se suman las llamadas «obras de referencia bibliográfica», como diccionarios, enciclopedias, glosarios y otras terminologías, que a lo largo del tiempo han acompañado a la ciencia para la resolu-

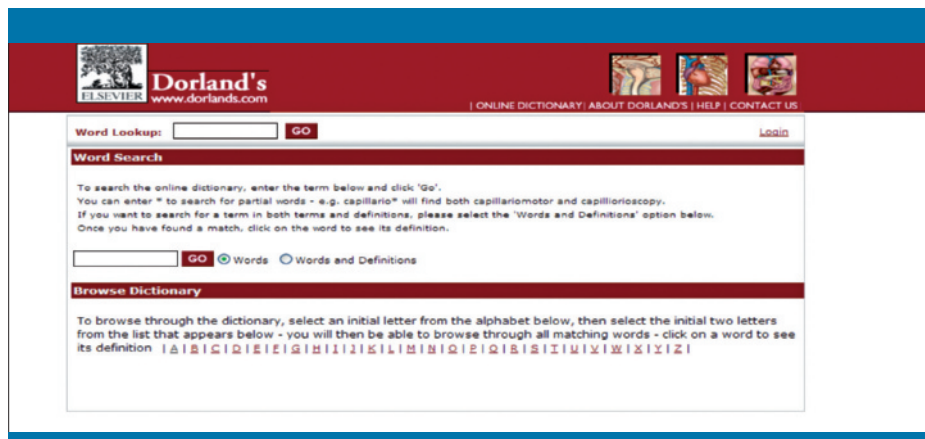


Figura 1. Página de inicio del diccionario Dorland's en línea

ción de dudas de vocabulario y una mayor comprensión en todas las ramas del conocimiento. Uno de los ámbitos de la ciencia que más recursos de este tipo publica en internet es la medicina.

A continuación se mostrará una serie de fuentes de información terminológica electrónicas del campo de la medicina siguiendo este esquema:

- Diccionarios en ciencias de la salud.
  - Diccionarios generales de medicina.
  - Diccionarios especializados en pediatría.
- Glosarios en ciencias de la salud.
  - Glosarios generales de medicina.
  - Glosarios especializados en pediatría.
- Terminologías, abreviaturas, epónimos y tesauros en ciencias de la salud.
  - Tesauros y abreviaturas generales de medicina.
  - Tesauros y abreviaturas en pediatría.
- Enciclopedias en ciencias de la salud.
  - Enciclopedias generales de medicina.
  - Enciclopedias especializadas en pediatría.

## Diccionarios en ciencias de la salud

Los diccionarios son las fuentes de consulta más utilizadas, ya que explican de forma ordenada las voces de una ciencia o de una materia determinada. Constituyen instrumentos útiles para la consulta de terminología médica. Suelen aportar la definición del término, la etimología, el origen y, en ocasiones, la traducción a otros idiomas. A continuación se relacionan algunos de los más destacados.

### **Diccionarios generales de medicina** *Dorland's Illustrated Medical Dictionary* (<http://www.dorlands.com/wsearch.jsp>)

El Dorland's (figura 1) es un diccionario electrónico de terminología médica editado por la editorial Elsevier. Fue publicado por primera vez de forma impresa en 1898, de la mano del doctor William Alexander Newman Dorland, y ha pasado por

muchas ediciones hasta la actualidad. Cuenta con numerosos colaboradores, con nombres eminentes en la medicina. Requiere registrarse para su acceso. Desde la página de inicio se pueden realizar búsquedas por palabras, y también se puede navegar por el diccionario mediante un damero de abecedario.

### **Diccionari Enciclopèdic de Medicina** (<http://www.grec.net/home/cel/mdicc.htm>)

El Diccionari Enciclopèdic de Medicina es un producto de la Enciclopèdia Catalana, mantenido por la Acadèmia de Ciències Mèdiques de Catalunya i de Balears. Este proyecto ha tenido la colaboración de grandes instituciones, como los departamentos de Cultura, Sanidad y Seguridad Social de la Generalitat de Catalunya, o el Consell de Col·legis Oficials de Metges i Farmacèutics de Catalunya. Se trata de un diccionario trilingüe, en catalán, castellano e inglés. Si la palabra buscada no está en el diccionario, aparece una lista de aproximaciones a la misma.

### **Merriam-Webster's Medical Dictionary** (<http://www.intelihealth.com/IH/ihtIH/WSIHW000/9276/9276.html>)

El diccionario de términos médicos de Merriam-Webster está incluido como una sección de la página sobre salud, Aetna IntelliHealth, la cual se nutre de instituciones como la Harvard Medical School and Columbia University College of Dental Medicine. El diccionario ofrece la posibilidad de búsqueda sencilla y de búsqueda avanzada, así como una guía explicativa de los símbolos de pronunciación, ya que en cada entrada del diccionario se incluye la pronunciación del término.

### **Diccionario Enciclopèdic de Términos Médicos** (<http://www.iqb.es/diccio/diccio1.htm>)

Diccionario en línea desarrollado por el Instituto Químico Biológico, en el que colaboran instituciones como la Organización Médica Colegial de Madrid y el Departamento de Farmacología de la Universidad Autónoma de Madrid. La consulta se realiza



Figura 2. Registro de un término del diccionario Dicciomed

mediante un listado alfabético, y cuenta además con varios atlas de especialidades médicas.

### Reference.MD

(<http://www.reference.md/>)

Diccionario médico que contiene información procedente de distintas instituciones, como la National Library of Medicine 2007 Medical Subject Headings, los National Institutes of Health Unified Medical Language System y la Drugs@FDA. En este diccionario se puede realizar la consulta de dos formas: mediante el árbol de conceptos o a través del buscador.

### Medical Dictionary

(<http://www.medicaldictionaryweb.com/>)

Diccionario médico editado por Art Branch Inc., que cuenta con cerca de 22.000 términos relacionados con la medicina y la salud. Además de la terminología médica y farmacológica, también ofrece términos relacionados con condiciones y equipamiento de salud. La búsqueda se puede realizar por medio de palabras o mediante un damero que permite desplazarse por el alfabeto.

### International Classification of Diseases (ICD9)

(<http://icd9cm.chrisendres.com/index.php>)

La Clasificación Internacional de Enfermedades es una base de datos gestionada conjuntamente por el Centro Nacional para Estadísticas de Salud (NCHS) y los Centros de Medicare & Medicaid Services (CMS). Cuenta entre sus recursos con un diccionario de consulta de términos sobre enfermedades y lesiones que permite realizar búsquedas a partir de un índice jerárquico o alfabético.

### Dicciomed.es

(<http://www.dicciomed.es/php/diccio.php>)

Dicciomed es un diccionario de términos médicos y biológicos tratados desde un punto de vista histórico y terminológico. Contiene más de 6.269 palabras y se divide en tres secciones principales: una de términos medico-biológicos, otra de los lexemas que conforman esos términos y otra de sufijos.

En la sección *Palabra* (términos médico-biológicos), se analizan más de 6.269 palabras que se incrementan progresivamente. Cada entrada (figura 2) contiene los siguientes campos: equivalente en inglés del término, forma gramatical, campo científico, definición, formantes, sección histórica y etimológica e imágenes. La sección *Lexemas* incluye las siguientes entradas: raíz, lexema, una breve nota, indicación de lengua y tipo gramatical, significado, términos científicos del diccionario que utilizan el lexema en hipertexto y otros lexemas de la misma raíz. La sección *Sufijos* contiene la siguiente información: sufijo, una breve nota, lengua, significado gramatical, significado semántico y términos científicos que utilizan ese sufijo.

Existen muchos diccionarios *on line*, pero para no hacer más extenso este artículo, se enumeran a continuación algunos diccionarios más con su URL:

- Medical Dictionary (<http://www.meddefine.com/demo/index.php>)
- Fast Health (<http://www.fasthealth.com/dictionary/>)
- Concise Medical Dictionary. Oxford Reference (hay que registrarse para tener acceso) ([http://www.oxfordreference.com/views/BOOK\\_SEARCH.html?book=t60&subject=s14](http://www.oxfordreference.com/views/BOOK_SEARCH.html?book=t60&subject=s14))
- Diccionario de medicina del diario *El Mundo* (<http://www.elmundo.es/diccionarios/>)



Figura 3. Página inicial del Diccionario de la Real Academia de Medicina

**Diccionario de términos médicos de la Real Academia Nacional de Medicina**  
(<http://dtme.ranm.es/index.aspx>)

Este diccionario electrónico también se publica impreso. El acceso a la versión electrónica requiere estar registrado (figura 3). El Menú de búsqueda permite acotar por distintos criterios. Contiene una búsqueda sencilla y una avanzada donde se pueden combinar distintas opciones de búsqueda.

**Diccionarios especializados en pediatría**  
**Diccionari Pediàtric de l'Hospital de Nens de Barcelona**

(<http://www.hospitaldenens.com/cat/educsalu/p0406.htm>)

El Diccionari Pediàtric de l'Hospital de Nens de Barcelona (figura 4) se puede consultar seleccionando la letra del alfabeto que se desea, y a continuación aparece un listado de palabras con su definición correspondiente. Además, esta página permite que el usuario haga una propuesta para añadir un término al diccionario, si éste no se halla en él.

**Medicopedia**

([http://www.portalesmedicos.com/diccionario\\_medico/index.php/Pediatria](http://www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Pediatria))

Diccionario interactivo de PortalesMedicos.com, que contiene 13.289 palabras o conceptos. La información incluida en este diccionario se puede revisar por medio de tres secciones diferentes: *Diccionario temático*, *Medicopedia* y *Listado de todos los conceptos* (por orden alfabético). También ofrece la posibilidad de poder participar en la construcción de esta medicopedia y formar parte de su listado de autores. Dentro de las especialidades se encuentra la de *Pediatría*, en la que aparece una definición del concepto de este ámbito y un listado de términos relacionados con esta especialidad, de los cuales se ofrece la definición del mismo y su autoría.

**SEUP sociedad española de urgencias en pediatría**  
(<http://www.seup.org/seup/html/pub/hojasInformativasPadres.htm>)

Ofrece un listado de enfermedades infantiles, con la definición, indicaciones sobre qué hacer y en qué ocasiones se debe acudir a urgencias.

Existe en internet una serie de sitios web dirigidos a los padres, con información variada y consejos sobre pediatría, que incluyen sencillos diccionarios con las definiciones de los términos más comunes de enfermedades pediátricas:

- Serpadres.es Diccionario de la salud del niño ([http://www.serpadres.es/tools/Diccionarios/diccionario-salud-nino.html?t\\_action=showLexicon](http://www.serpadres.es/tools/Diccionarios/diccionario-salud-nino.html?t_action=showLexicon)). Es una web con una recopilación de 21 términos sobre pediatría dirigida a los padres.
- Pediatra de familia Dr. Martín Gruenberg (<http://www.pediatradefamilia.com.ar/diccionario.htm>). Es un sitio web creado por el pediatra Martín Gruenberg de Buenos Aires, dirigida a los padres, que recoge un listado de definiciones de algunas enfermedades.
- Doctissimo (<http://salud.doctissimo.es/diccionario-medico/diccionario-de-pediatria/>). Es un portal web con un listado de unos 35 términos de pediatría, dirigido a los padres. Es una web editada por el grupo Doctissimo, que pertenece a Lagardère Active, grupo de medios de comunicación francés, editor, entre otras, de la revista *Elle*.

**Glosarios en ciencias de la salud**

Esta relación de glosarios y vocabularios de términos de medicina contiene los términos en varios idiomas. Algunos ofrecen la información sólo en inglés, otros en inglés y español, y los más completos, como el Multilingual Glossary, la ofrece en nueve lenguas europeas.



Figura 4. Pàgina inicial del Diccionari Pediàtric de l'Hospital de Nens de Barcelona

### Glosarios generales en medicina

#### MedTerms

(<http://www.medterms.com/script/main/hp.asp>)

Este glosario de medicina está desarrollado por MedicineNet, y cuenta con unos 16.000 términos de conceptos y de enfermedades de medicina explicados de una forma fácil de entender. Ofrece dos formas de acceso a la información: una a través de un buscador y otra mediante una lista de términos ordenados alfabéticamente. En cada una de las entradas, si se trata de alguna enfermedad, se ofrece información sobre las causas, los tratamientos y las recomendaciones de los médicos a los pacientes.

#### Multilingual Glossary of Technical and popular Medical Terms

(<http://users.ugent.be/~rvdstich/eugloss/welcome.html>)

Glosario de la Comisión Europea y el Instituto de Farmacología Heymans, que contiene definiciones en nueve lenguas diferentes (inglés, francés, alemán, holandés, español, portugués, italiano, griego y danés). La lista básica en inglés contiene 1.830 términos, y ha sido traducida al resto de idiomas.

#### Global Medicine Networks: Acronyms in International Health

(<http://www.globalmedicine.org/GMN/acronyms.html>)  
Pertenece a la Sociedad Médica de Massachusetts. Ofrece un listado que incluye más de 500 acrónimos utilizados con carácter internacional en el campo de la salud.

#### Medical Glossary: Medical and health related definitions

(<http://www.medicalglossary.net/>)  
Es un sitio web que contiene información sobre cientos de términos de medicina y salud. Permite la búsqueda por listado alfabético y a través de buscador. Ofrece la definición y los términos relacionados.

#### HCV Advocate. Medical Glossary

(<http://www.hcvadvocate.org/library/glossary.asp>)

Es un glosario de términos médicos incluido en el sitio web de la organización sin ánimo de lucro Hepatitis C Support Project.

#### Saludalia. Glosario en español

(<http://www.saludalia.com/saludaliaNuevo/servlets/glosario/glosario.jsp>)

Glosario de términos en español de la página de salud y bienestar Saludalia.com. Este glosario se puede consultar seleccionando la letra del alfabeto que se desee revisar. Una vez seleccionas la letra, aparece un listado alfabético de los términos incluidos en dicha letra con su definición. Además, permite buscar por palabra y enviar los resultados por correo electrónico.

#### Glosario de Pediatría en español de la Rush University Medical Center

(<http://www.rush.edu/spanish/sadult/pediatrics/glossary.html>)

Glosario de terminología médica de la página oficial de la Rush University Medical Center, de Chicago. La información está ordenada alfabéticamente y se puede consultar seleccionando la letra de un damero, y seguidamente aparece un listado de los términos incluidos en esa letra, o también se puede consultar recorriendo la lista con la barra de desplazamiento lateral de la página.

#### FUNDAMIND Glosario de Términos Médicos

(<http://www.forobioquimico.com.ar/glosario.html#b>)  
Glosario monolingüe en español elaborado por la Fundación española FUNDAMIND

#### Glosarios de pediatría

##### Mother and Child Glossary of the Health on the Net Foundation (HON)

(<http://www.hon.ch/Dossier/MotherChild/glossary/a.html>)

Glosario de pediatría contenido en la página HON Dossier (figura 5) especializada en salud. Este glosario está contenido en la sección Mother & Child y contiene información relativa a



Figura 5. Página de un registro del glosario de HON

reproducción, embarazo, enfermedades, etc. La información se puede consultar por distintas temáticas, o bien utilizando el abecedario que permite navegar por orden alfabético. También se puede buscar más información mediante los tres motores de búsqueda situados a la derecha de la pantalla (MedHunt, HONselect y MEDLINE).

#### *Brigham and Women's Hospital* (<http://healthlibrary.brighamandwomens.org/enespanol/RelatedItems/85,P04115>)

Se trata de un glosario de terminología pediátrica incluido en la página del Brigham and Women's Hospital. Los datos que contiene se hallan clasificados de forma alfabética. Para acceder a la información hay que desplazarse con la barra de la derecha de la pantalla o seleccionar una letra del alfabeto que aparece en la parte superior de la interface.

#### *The Ohio State University Medical Center* ([http://medicalcenter.osu.edu/patientcare/healthcare\\_services/pediatrics/pediatrics\\_glossary/Pages/index.aspx](http://medicalcenter.osu.edu/patientcare/healthcare_services/pediatrics/pediatrics_glossary/Pages/index.aspx))

La web de la Ohio State University Medical Center contiene una sección de pediatría en la que se incluye un glosario de terminología pediátrica. En ella, los términos se encuentran ordenados alfabéticamente y se pueden consultar seleccionando una letra del alfabeto superior o recorriendo toda la página.

Existen más glosarios de las mismas características que se hallan incluidos en las páginas de sociedades, universidades u hospitales. Seguidamente, se presenta una selección de éstos:

- SEICAP: Sociedad Española de Inmunología Clínica y Alergia Pediátrica (<http://www.seicap.es/glosario.asp>).
- University of Chicago Medical Center (<http://www.uchospitals.edu/online-library/content=S04115>).
- Glossary of Pediatrics. Robert Wood Johnson University Hospital ([http://www.rwjuh.edu/health\\_information/adult\\_pediatrics\\_glossary.html](http://www.rwjuh.edu/health_information/adult_pediatrics_glossary.html)).
- Le Bonheur, Children's Hospital (<http://www.lebonheur.org/your-visit/search-for-a-le-bonheur-physician/glossary-of-pediatric-specialties/>).
- Pediatrics about.com ([http://pediatrics.about.com/od/pediatricsglossary/Pediatrics\\_Glossary.htm](http://pediatrics.about.com/od/pediatricsglossary/Pediatrics_Glossary.htm)).

Todos estos glosarios presentan la información de la misma forma. Contiene un listado de terminología pediátrica ordenada alfabéticamente, que se puede consultar recorriendo toda la página con la barra de desplazamiento situada al lado derecho de la interface, o bien seleccionando una letra del damero con el abecedario de la parte superior de la página.

## Terminologías, abreviaturas, epónimos y tesauros

En este apartado agrupamos otros tipos de fuentes de ayuda terminológica en medicina. Se trata de páginas web que ofrecen información sobre siglas y acrónimos médicos, abreviaturas, descriptores y encabezamientos sobre medicina. Este tipo de fuentes de información es de gran utilidad para la resolución de dudas en la indización de las historias clínicas.





Figura 6. Página consulta de DeCS



Figura 7. Resultado de la consulta «sarampión» en DeCS

### Tesauros y abreviaturas generales de medicina Medical Subject Headings (MeSH)

(<http://www.nlm.nih.gov/mesh/2004/MBrowser.html>)  
Tesauro de términos médicos que pertenece a la National Library of Medicine de Estados Unidos. Esta página permite realizar búsquedas por términos y navegar por el tesauro de manera jerárquica. En estas búsquedas se puede seleccionar si se desea que dicha búsqueda sea amplia, es decir, referida a todos los términos de esa rama jerárquica, o acotarla a los térmi-

nos deseados. Los detalles sobre la búsqueda en este recurso se presentan en un trabajo previo.

### Descriptores en ciencias de la salud (DeCS) (<http://decs.bvs.br/E/homepagee.htm>)

Los DeCS (figuras 6 y 7) constituyen un servicio de la Biblioteca Virtual en Salud, sustentada por la Organización Panamericana de la Salud. Es un vocabulario estructurado y trilingüe (inglés, español y portugués) que contiene más de 27.682 en-

tradas conceptuales, con sus descriptores y términos alternativos en los tres idiomas. Se desarrolló a partir del Medical Subject headings (MeSH) de la National Library of Medicine de Estados Unidos, con el fin de usar una terminología común para la búsqueda en los tres idiomas. Estos conceptos están organizados jerárquicamente, de manera que permiten una búsqueda sobre términos más amplios o más específicos o todos los términos que pertenecen a la misma estructura jerárquica. DeCS ofrece la posibilidad de configurar la interface en cualquiera de los tres idiomas que incluye la página. La búsqueda se puede realizar por palabra, por índice o por el descriptor exacto.

#### **MediLexicon:**

#### **Medical Abbreviations and Medical Dictionary** (<http://www.medilexicon.com/medicalabbreviations.php>)

Web de MediLexicon, en la que se incluye una sección de abreviaturas y un diccionario. Esta página ofrece un listado de abreviaturas de más de 230.000 entradas sobre farmacia, biotecnología, productos agroquímicos, salud, etc. La web tiene dos motores de búsqueda: uno para las abreviaturas y otro para buscar definiciones. En los resultados, si las abreviaturas pertenecen a una institución, aparece un enlace de acceso.

#### **The Internet Acronym Server**

(<http://acronyms.silmaril.ie/cgi-bin/uncgi/acronyms>)  
Base de datos en inglés sobre acrónimos y abreviaturas. Esta página ofrece una interface sencilla, y en su parte derecha se encuentra una serie de enlaces útiles que presentan qué es un acrónimo, su historia, como aportar un acrónimo, etc. Tiene una sección que presenta unos acrónimos escogidos al azar y otra con las últimas actualizaciones. La web permite la búsqueda por término o por acrónimo.

#### **Tremédica. Repertorio de siglas, acrónimos, abreviaturas y símbolos utilizados en los textos médicos en español**

(<http://tremedica.org/glosarios/siglas/>)

El repertorio de siglas, acrónimos, abreviaturas y símbolos de Tremédica en español, cuenta con cerca de 18.500 entradas y más de 37.000 acepciones. Es un sitio creado y mantenido por miembros de la Asociación Internacional de Traductores y Redactores de Medicina y Ciencias Afines.

#### **Diccionarios de epónimos**

Un tipo especial de diccionarios son los de epónimos. En la antigüedad se consideraban epónimos los héroes que daban su nombre a un pueblo o una época, si bien etimológicamente el término quiere decir «nombre que se ha colocado encima de algo». En el *Diccionario de la Lengua Española* se define como «Nombre de una persona o de un lugar que designa un pueblo, una época, una enfermedad, una unidad, etc.».

Los epónimos son muy frecuentes en el lenguaje de las ciencias de la salud, y suelen tratarse de nombres de descubridores o inventores de procesos (p. ej., ciclo de Krebs), partes anatómicas (p. ej., área de Broca, vena de Zuckerkandl), enfermedades (p. ej., enfermedad de Barraquer-Simons, enfermedad de Crigler-Najjar), síntomas (p. ej., síntoma de Epstein, síntoma de Concato), síndromes (p. ej., síndrome de Marinesco-Sjögren, síndrome de Sturge-Weber), técnicas (p. ej., coloración de Giemsa), tratamientos (p. ej., tratamiento de Poltzer) y otros aspectos (p. ej., célula de Gaucher, línea de Ullmann, placa de Petri, agua de Alibour, aparato de Waldenburg...).

#### **Who Named it?**

(<http://www.whonamedit.com/>)

Whonamei.com es un diccionario que contiene la definición de más de 15.000 epónimos relacionados con más 6.000 personas. Los epónimos se pueden buscar a través de una lista de categorías, por orden alfabético o haciendo una búsqueda con texto libre. En cada registro de epónimo (figura 8) aparece la definición, diferentes variedades terminológicas por la que es conocido ese epónimo y una lista de las personas relacionadas con él. Para la búsqueda de personas se utiliza la *List persons by last name*, que aparece en la parte superior de la página de inicio. Como resultado de la búsqueda se obtiene la biografía de esa persona, la bibliografía y otros epónimos relacionados con ella.

#### **Tesauros y abreviaturas en pediatría** **Maternal and Child Health (MCH) Thesaurus** (<http://www.mchthesaurus.info/>)

Tesauro incluido en la página de Maternal & Child Health Library de la Universidad de Georgetown (figura 9). Este tesauro consta de un índice alfabético de los términos y un listado por categorías, y también ofrece la posibilidad de buscar en la base de datos de la biblioteca para términos específicos. En la selección alfabética se muestran todos los términos, más los que pertenecen a esa rama jerárquica.

#### **Abbreviations Commonly Used in the Nursery** (<http://www.uihealthcare.com/depts/med/pediatrics/iowaneonatologyhandbook/abbreviations.html>)

Lista de abreviaturas del departamento de Pediatría del Children Hospital de la University of Iowa. Se presenta como un listado simple de abreviaturas utilizadas en este ámbito, que se puede recorrer con la barra de desplazamiento situada a la derecha de la interface.

## **Enciclopedias en ciencias de la salud**

Las tecnologías de la información han aportado valores añadidos a las tradicionales enciclopedias. A demás de aportar información conceptual, terminológica, etimológica, etc., las versiones digitales ofrecen imágenes relativas al concepto que describen y enlaces hipertextuales a otros términos relacionados.

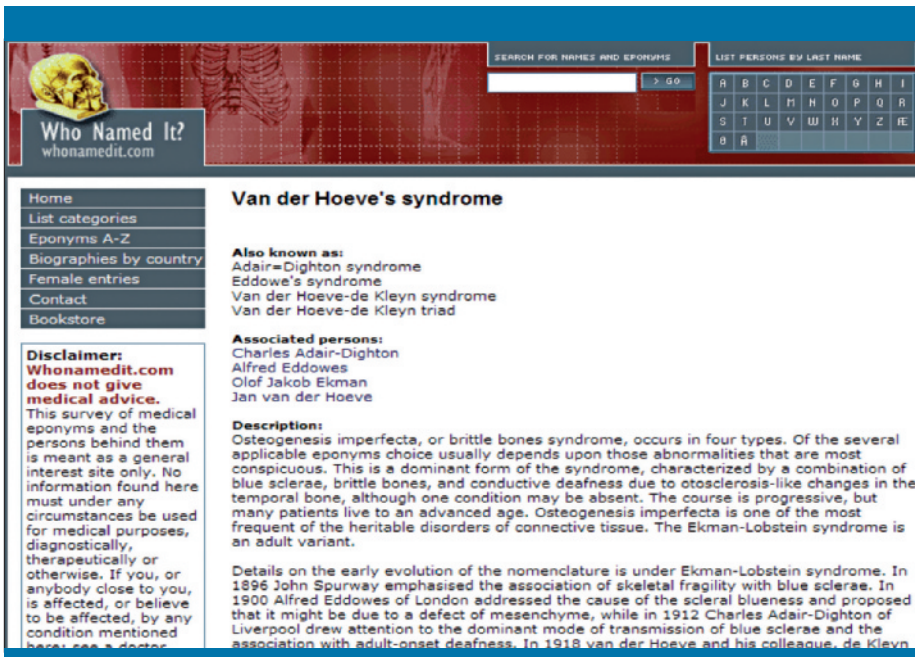


Figura 8. Registro de un epónimo de la página Who Named It?

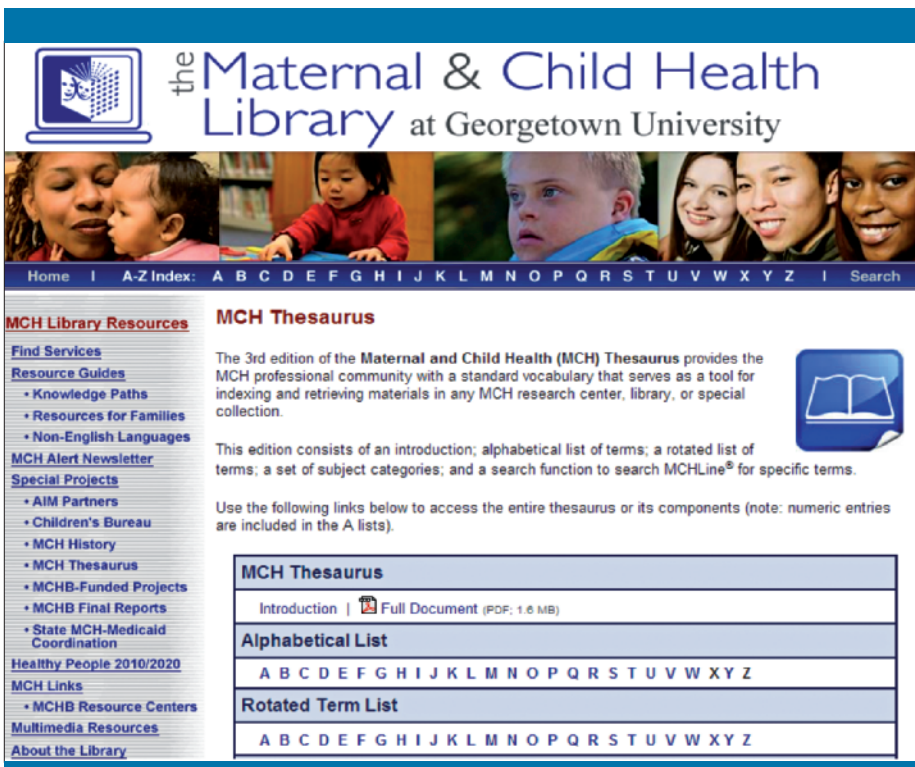


Figura 9. Imagen del tesoro de la página tesoro de la Maternal & Child Health Library

**Enciclopedias generales de medicina**  
**MEDLINE Plus. Enciclopedia Médica**

(<http://medlineplus.gov/spanish/>)

La enciclopedia médica de MEDLINE Plus (figura 10) contiene más de 4.000 artículos de enfermedades y conceptos pediátri-

cos. Esta página es un servicio de la Biblioteca Nacional de Medicina de Estados Unidos y los Institutos Nacionales de la Salud. La búsqueda se puede realizar mediante un listado alfabético, seleccionando la letra del alfabeto que se desea inspeccionar. Cada registro contiene información relativa a la



Figura 10. Imagen de la enciclopedia médica del MEDLINE Plus

enfermedad, como las causas, los síntomas, la prevención, las consideraciones sobre la enfermedad, cuándo contactar con un médico y otras nomenclaturas de dicha enfermedad. En la parte derecha de la pantalla aparece información adicional para el usuario e imágenes relacionadas.

### Healthopedia.com

(<http://www.healthopedia.com/encyclopedia.html>)

Enciclopedia médica que contiene información en un lenguaje sencillo sobre enfermedades, síntomas, lesiones, nutrición, pruebas y cirugía. La búsqueda se puede realizar a través del buscador de términos o por medio de un listado alfabético. En cada registro se puede seleccionar información relativa a los síntomas, el tratamiento, el diagnóstico y la prevención de las enfermedades o temas de salud.

### HealthLine Medicine Encyclopedia

(<http://www.healthline.com/directory/consumer-encyclopedias-medicine>)

Es una enciclopedia médica general. En la parte de directorio de la enciclopedia existen dos secciones relacionadas con niños: *Childhood and adolescent* y *Children's health*.

### Enciclopedias especializadas en pediatría

*Paediapaedia: An Imagin Encyclopedia of Pediatric Disease*

(<http://www.virtualpediatrichospital.org/providers/PAP/PAPHome.shtml>)

Enciclopedia visual sobre enfermedades pediátricas del Virtual Pediatric Hospital, creado por Donna M. D'Alessandro y Mi-

chael P. D'Alessandro. Esta enciclopedia va dirigida a especialistas en radiología pediátrica. Cada registro contiene información sobre el diagnóstico diferencial y el diagnóstico por la imagen de cada enfermedad. ■

### Bibliografía

- Aleixandre-Benavent R, González Alcaide G, González de Dios J, Alonso-Arroyo A. Fuentes de información bibliográfica (I). Fundamentos para la realización de búsquedas bibliográficas. *Acta Pediatr Esp.* 2011; 69: 235-240.
- Coronado Ferrer S, Peset Mancebo F, Ferrer Sapena F, González de Dios J, Aleixandre-Benavent R. Web 2.0 en medicina y pediatría (I). *Acta Pediatr Esp.* 2011; 69: 3-11.
- Coronado Ferrer S, Peset Mancebo F, Ferrer Sapena F, González de Dios J, Aleixandre-Benavent R. Web 2.0 en medicina y pediatría (y II). *Acta Pediatr Esp.* 2011; 69: 235-243.
- De la Cueva Martín A, Aleixandre Benavent R, Rodríguez Gairín JM. *Fonts d'informació en ciències de la salut.* Valencia: Universitat de València, 2001.
- Fresquet Febrer JL. *Internet para profesionales de la salud.* Barcelona: Fundación Uriach, 2008.
- González de Dios J, Aleixandre-Benavent R. Formación e información en pediatría: aproximación a las necesidades de los profesionales. *Acta Pediatr Esp.* 2010; 68: 535-540.
- González de Dios J. Búsqueda de información en pediatría basada en la evidencia (II): fuentes de información secundarias y primarias. *Rev Esp Pediatr.* 2003; 59: 259-273.
- Gutiérrez Rodilla BM. *Medicina y diccionarios: ¿para cuándo una buena lexicografía de divulgación?* *Panace@.* 2006; 7: 279-284.
- Yegros Yegros A, Aleixandre Benavent R, Doménech Vidal S. Fuentes de información en dermatología (III). *Directorios, diccionarios, glosarios y atlas.* *Piel.* 2004; 19: 74-80.

# Deshidratación hiponatémica-hipoclorémica de repetición: inicio clínico de fibrosis quística en un lactante con genotipo R334W/1812(-1)G->A

A. Castillo Serrano, A. Vidal Company, M.C. Medina Monzón, M.C. Escudero Cantó, E. Balmaseda Serrano, N. Ramírez Martínez  
Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete

## Resumen

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad exocrina autosómica recesiva de afectación multisistémica. El defecto asociado a la FQ se encuentra en un regulador transmembrana que actúa principalmente como canal de cloro. Los pacientes suelen presentar clínica respiratoria o digestiva. La severidad de la enfermedad es multifactorial, y uno de sus determinantes es el nivel de actividad de la proteína CFTR y el tipo de mutación del paciente. El paciente de este caso desarrolló episodios recurrentes de anorexia, pérdida de peso, deshidratación y anomalías hidroelectrolíticas. A pesar de estas manifestaciones poco descritas en la bibliografía, se llegó al diagnóstico de FQ. Se encontraron las mutaciones R334W y 1812-1G-4. La FQ se debe considerar particularmente en los lactantes que presentan la clínica descrita de deshidrataciones recurrentes con alcalosis metabólica, hiponatremia e hipocloremia inexplicada por otras causas, incluso en ausencia de síntomas respiratorios, digestivos o fallo de medro.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Fibrosis quística, alcalosis metabólica hipoclorémica, deshidratación, hiponatremia, hipopotasemia, mutaciones R334W/1812-1G-A

## Introducción

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad autosómica recesiva causada por una mutación en el gen que codifica la proteína CFTR. Aunque las principales manifestaciones son digestivas y respiratorias, no hay que olvidar la deshidratación secundaria a la pérdida de iones por el sudor en ausencia de otros síntomas asociados. Se ha descrito esta clínica como inicio de la FQ hasta en el 16-17% de los pacientes<sup>1</sup>. Los factores de riesgo predisponentes son: edad <1 año, meses de verano, presencia de procesos intercurrentes (fiebre, vómitos o diarrea), lactancia materna y genotipo severo de FQ<sup>2,3</sup>.

## Abstract

*Title:* Recurrent episodes of hyponatremic-hypochloremic dehydration as a presentation of cystic fibrosis in an infant with R334W/1812(-1)G->A mutation

Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive exocrine disease affecting multiple organ systems. The defect associated with CF is in the cystic fibrosis transmembrane regulator (CFTR), which acts primarily as a chloride channel. Patients with CF usually present with respiratory and/or gastrointestinal abnormalities. The severity of the disease is multifactorial, one of the factors depends on the level of activity of the CFTR protein, which is related with the mutation type that affects the patient. An infant is presented who developed recurrent episodes of anorexia, weight loss, dehydration and electrolyte abnormalities. CF was diagnosed showing an unusual and not very publicized presentation of the disease. Mutations R334W and 1812-1G-A were found. CF should be considered in patients of any age, but particularly in infants, presenting with recurrent episodes of hyponatremic hypochloremic dehydration with metabolic alkalosis unexplained by other causes, even in the absence of respiratory or gastrointestinal symptoms or failure to thrive.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Cystic fibrosis, hypochloremic metabolic alkalosis, dehydration, hyponatremia, hypokalemia, R334W/1812-1G-A mutation

Las relaciones genotipo-fenotipo nos permiten establecer un pronóstico, y se determinan en función del nivel del defecto<sup>4</sup>: ausencia de producción de proteína (clase I), defecto de transporte (II), defecto de regulación del canal (III), defecto en la conductancia de cloro (IV), síntesis reducida de la proteína (V), inestabilidad proteica y/o alteraciones en la regulación de otros canales (VI). Las clases más frecuentes son la I-III y asocian fenotipos más severos con insuficiencia pancreática<sup>5-7</sup>. En Europa las mutaciones más prevalentes son delta F508 (66,8%), G542X (2,6%), N1303K (1,6%), G551D (1,5%) y W1282X (1%). Sin embargo, en España y en

Fecha de recepción: 18/10/10. Fecha de aceptación: 11/01/11.

**Correspondencia:** A. Castillo Serrano. Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Materno-Infantil «Gregorio Marañón». Calle O'Donell, 48. 28009 Madrid. Correo electrónico: anacs82@hotmail.com

el área mediterránea existe una serie de mutaciones propias, entre las que se encuentra una de las halladas en este paciente: 1812(-1)G->A<sup>8</sup>.

## Caso clínico

- **Antecedentes personales:** El embarazo fue controlado, con un parto eutócico a término, y un peso del recién nacido de 3.060 g. Periodo neonatal: meconiorrexis y pruebas metabólicas normales (no se realizó cribado neonatal de FQ); recibió lactancia materna desde nacimiento; desarrollo psicomotor normal.
- **Antecedentes familiares:** Padre español y madre latinoamericana, ambos sanos y sin antecedentes de FQ.

### Primer ingreso: julio (3 meses de vida)

El recién nacido presentó rechazo parcial de la ingesta e irritabilidad de 15 días de evolución, sin vómitos ni diarrea, estaba afebril y se constató una pérdida de 600 g de peso. Además, presentaba un buen estado nutricional previo (percentil 50), taquicardia con presión arterial normal para la edad, sequedad de mucosas, letargia, ausencia de fijación de mirada y disminución del tono pasivo a la tracción.

- Gasometría venosa: pH 7,52, pCO<sub>2</sub> 48,9 mmHg, bicarbonato 39,1 mmol/L, EB 14,4.
- Bioquímica sanguínea: sodio 118 mmol/L, potasio 2,6 mmol/L, cloro 66 mmol/L.
- Bioquímica de orina: sodio 6 mEq/L, potasio 32,8 mEq/L, cloro 5,5 mEq/L.

Estos valores de cloro en orina <15 mEq/L permiten descartar el síndrome de Bartter como principal diagnóstico diferencial ante una alcalosis metabólica hiponatrémica.

Se realizó una corrección hidroelectrolítica por vía parenteral, tras constatar un 10% de deshidratación y un déficit total de sodio de 71 mEq. Se consiguió una adecuada normalización de la natremia, con cifras de sodio de 132 mEq/L, cloro de 90 mEq/L y balance hídrico positivo tras 18 horas de tratamiento. Ante la sospecha de FQ, se realizó un test del sudor sin obtener resultados, dada la ausencia de sudoración, y se recogieron muestras para el estudio genético.

### Segundo ingreso: septiembre (4 meses y 2 semanas de vida)

El recién nacido presentó rechazo parcial de la ingesta de 48 horas de evolución, con dos vómitos alimentarios aislados. Tenía un peso de 7.400 g (percentil 50-75), presentaba constantes normales, y la mucosa oral levemente pastosa como único signo de deshidratación. Los hallazgos de laboratorio eran superponibles a los del ingreso previo:

- Gasometría venosa: pH 7,75, pCO<sub>2</sub> 32 mmHg, bicarbonato 41,5 mmol/L, EB 20,4.
- Bioquímica sanguínea: sodio 117 mmol/L, potasio 3,9 mmol/L, cloro 62 mmol/L.

Presentó una buena evolución tras la reposición hidroelectrolítica (aportes máximos de 12 mEq/kg/día de sodio y 9 mEq/kg/día de cloro). El resultado provisional del estudio genético de FQ fue heterocigoto para mutación R334W.

### Tercer ingreso: noviembre (6 meses de vida)

El recién nacido presentó bronquiolitis VRS (-) moderada y febrícula, sin vómitos ni diarrea. Mostraba un buen estado nutricional, con peso y talla en percentil 75, sin signos de deshidratación. No presentaba alteraciones hidroelectrolíticas y el cultivo nasofaríngeo fue negativo. Se confirmó la segunda mutación 1812 (-1)G->A.

## Discusión

Son escasas las citas sobre la deshidratación hipoelectrolítica como inicio de la FQ en pediatría, y casi ninguna hace alusión a la genética<sup>1</sup>.

Los principales factores predisponentes para la alcalosis metabólica y la deshidratación hiponatrémica están presentes en este paciente<sup>3</sup>. El exceso de calor condiciona un aumento de la sudoración con la consecuente pérdida de iones. Además, en el periodo de lactancia es menor tanto la respuesta compensadora en la secreción de aldosterona como el aumento en la ingesta de sal<sup>9</sup> (la leche materna tiene muy baja concentración de sodio).

Sin embargo, la deshidratación hipoelectrolítica suele requerir, además de las altas temperaturas, un proceso intercurrente, generalmente una infección gastrointestinal o respiratoria<sup>9</sup>. Este dato se constata en 12 de 13 casos de la serie de Ballester et al.<sup>1</sup> y en el 94% de los pacientes presentados por Fustik et al.<sup>2</sup>. El lactante de este caso permanece estable ante un proceso intercurrente clásico como la bronquiolitis, pero presenta una predisposición intrínseca al desarrollo de alcalosis metabólica ante el calor.

Otro dato relevante es la discordancia clínico-analítica: ausencia de signos importantes de deshidratación (segundo ingreso) con valores extremos en las pruebas de laboratorio (tabla 1). Esto sugiere una cierta cronicidad con instauración progresiva de valores anormalmente bajos de electrolitos y alcalosis metabólica grave. Se trata de un hiperaldosteronismo secundario mantenido para compensar las pérdidas de sodio-agua, que conlleva una pérdida añadida de hidrogeniones y potasio por vía renal. Esto agrava la hipocaliemia y la alcalosis basales, y da lugar al conocido «seudosíndrome de Bartter» de la FQ. Los niños con esta clínica suelen asociar invariablemente un fallo de crecimiento; en este paciente cabe resaltar su excelente estado nutricional.

La vulnerabilidad bioquímica de algunos pacientes afectados de FQ, como el de este caso<sup>9</sup>, parece deberse a un aumento global de la cantidad de sudor y a una pérdida incrementada de potasio en él (secundaria, a su vez, a las elevadas concentraciones de aldosterona).

Respecto al estudio genético, nos encontramos con dos mutaciones no clásicas. R334W se localiza en el exón 7, alcanza una

## TABLA 1

Comparativa de valores de laboratorio en nuestro caso clínico frente a los descritos en la serie de Fustik et al.<sup>2</sup> y Ballestero et al.<sup>1</sup>

Parámetros (media ± desviación estándar)	Fustik et al.	Ballestero et al.	Caso
pH	7,55 ± 0,05	7,5 ± 0,14	7,64 ± 0,12
Bicarbonato (mmol/L)	42,1 ± 6,69	32,6 ± 8,2	40,25 ± 1,25
Sodio (mmol/L)	120,05 ± 7,37	120,5 ± 11,5	117,5 ± 0,5
Cloro (mmol/L)	72,12 ± 11,56	80 ± 8	61 ± 1
Potasio (mmol/L)	3,15 ± 0,34	3,85 ± 1,65	3,25 ± 0,65

frecuencia en la población española de 1,1% y se encuadra dentro de las mutaciones de clase IV<sup>10</sup>. La mutación 1812(-1)G->A es también más frecuente en la población mediterránea (un 0,4% en la española)<sup>11</sup>, la de Colombia y el norte de África. Se trata de una mutación en el intrón 11 que confiere un defecto de *splicing* en el ARNm (clase V)<sup>12</sup>. También se puede considerar de clase I nueva según la clasificación de Welsh<sup>11</sup>, y asociada a otra mutación severa como F508 podría dar manifestaciones graves de FQ.

Clásicamente, la clínica de trastorno hidroelectrolítico aislado se ha descrito casi exclusivamente en pacientes con fenotipo grave. Los lactantes de la serie de Fustik et al. eran de genotipo  $\Delta$  F508/ $\Delta$ F508 (11/17),  $\Delta$  F508/G542X (3/17) y G542X/N1303K (1/17)<sup>1</sup>. En la bibliografía revisada sólo hemos encontrado descritas 5 mutaciones leves en homocigosis o heterocigosis con otra mutación leve que se inicien con la clínica comentada (T338I, F311L, D110H, S13F y D579G)<sup>13-17</sup>.

Cabe destacar el caso de una paciente francesa, de 11 años de edad, con genotipo R552Q/1812 (-1)G->A, que presentó una deshidratación del 13% como inicio de la FQ, coincidiendo con los meses de verano, y una pancreatitis aguda secundaria a dicha depleción de volumen<sup>18</sup>. Parece que la mutación 1812 (-1)G->A predispone a presentar pérdidas iónicas desmesuradas por el sudor ante el calor como único factor desencadenante.

En conclusión, queremos resaltar la importancia de la sospecha diagnóstica, independientemente de la genética, ante episodios de alcalosis hipoclorémica hiponatémica de repetición. Esto ha permitido establecer el diagnóstico precoz de un paciente sin ningún otro estigma de FQ, y portador de mutaciones no severas en heterocigosis que hubiesen podido permanecer infradiagnosticadas durante mucho tiempo. ■

## Bibliografía

- Ballestero Y, Hernández MI, Rojo P, Manzanares J, Nebreda V, Carbajosa H, et al. Hyponatremic dehydration as a presentation of cystic fibrosis. *Pediatr Emerg Care*. 2006; 22: 725-727.
- Fustik S, Pop-Jordanova N, Slaveska N. Metabolic alkalosis with hyoelectrolytemia in infants with cystic fibrosis. *Pediatr Int*. 2002; 44: 289-292.
- Aranzamendi RJ, Breitman F, Ascitutto C, Delgado N, Castaños C. Deshidratación con alcalosis hipoclorémica: presentación inusual de fibrosis quística en un lactante. *Arch Argent Pediatr*. 2008; 106: 443-457.
- Groman JD, Meyer ME, Wilmott RW, Zeitlin PL, Cutting GR. Variant cystic fibrosis phenotypes in the absence of CFTR mutations. *N Engl J Med*. 2002; 347: 401-407.
- Zielenski J. Genotype and phenotype in cystic fibrosis. *Respiration*. 2006; 67: 117-133.
- McKone EF, Goss CH, Aitken ML. CFTR genotype as a predictor of prognosis in cystic fibrosis. *Chest*. 2006; 130: 1.441-1.447.
- Rowntree RK, Harris A. The phenotypic consequences of CFTR mutations. *Ann Hum Genet*. 2003; 67: 471-485.
- Chillón M, Casals T, Giménez J, Nunes V, Estivill X. Analysis of the CFTR gene in the Spanish population: SSCP-screening for 60 known mutations and identification of four new mutations (Q30X, A120T, 1812 G->A, and 3667 DEL 4). *Human Mutat*. 1994; 3: 223-230.
- Kennedy JD, Dinwiddie R, Daman-Willems C, Dillon MJ, Matthew DJ. Pseudo-Bartter's syndrome in cystic fibrosis. *Arch Dis Child*. 1990; 65: 786-787.
- Antiniolo G. Genotype-phenotype relationship in 12 patients carrying cystic fibrosis mutation R334W. *J Med Genet*. 1997; 34: 89-91.
- Welsh M, Ramsey BW, Accurso F, Cutting N. Cystic fibrosis. En: *The molecular and metabolic basis of inherited diseases*. Nueva York: Mac-Graw-Hill, 2001; 5.121-5.185.
- Genetic Cystic Fibrosis Database. Disponible en: [genet.sickkids.on.ca/](http://genet.sickkids.on.ca/)
- Lumpaopong A, Thirakhupt P, Srisuwan K, Chulamokha Y. Rare F311L CFTR gene mutation in a child presented with recurrent electrolyte abnormalities and metabolic alkalosis: case report. *J Med Assoc Thai*. 2009; 92: 649-648.
- Salvatore D, Tomaiuolo R, Abate R, Vanacore B, Manieri S, Mirauda MP, et al. Cystic fibrosis presenting as metabolic alkalosis in a boy with the rare D579G mutation. *J Cyst Fibros*. 2004; 3: 135-136.
- Leoni GB, Pitzalis S, Podda R, Zanda M, Silvetti M, Caocci L, et al. A specific cystic fibrosis mutation (T338I) associated with the phenotype of isolated hypotonic dehydration. *Pediatr*. 1995; 127: 281-283.
- Leoni GB, Pitzalis S, Tonelli R, Cao A. Identification of a novel mutation (S13F) in the CFTR gene in a CF patient of Sardinian origin. *Hum Mutat*. 1998; 11: 337.
- Weller F, Wiebicke W, Tümmler B. Turkish infant with hyoelectrolytemia and metabolic alkalosis as the sole manifestations of a mild form of cystic fibrosis (mutation D110H). *Klin Padiatr*. 2000; 212: 41-413.
- Munck A. Heat wave and acute pancreatitis: very unusual cystic fibrosis presentation. *Pediatrics*. 2004; 113: 1.846.

# Torsión aislada de la trompa de Falopio en una adolescente premenárquica de 11 años de edad

R.M. Paredes Esteban, C. Ruiz Hierro, V. Vargas Cruz, A. Escassi Gil, J.I. Garrido Pérez, J. Salas Molina<sup>1</sup>  
*Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica. Servicio de Cirugía Pediátrica. <sup>1</sup>Servicio de Anatomía Patológica.  
Hospital Universitario «Reina Sofía». Córdoba*

## Resumen

La torsión aislada de la trompa de Falopio es una causa muy rara de dolor abdominal agudo en adolescentes. Debemos tener en cuenta esta patología en el diagnóstico diferencial del dolor abdominal agudo, ya que el tratamiento quirúrgico precoz es fundamental para la conservación de la trompa. Presentamos un caso unilateral de esta patología en una adolescente de 11 años de edad, cuyo diagnóstico se realizó intraoperatoriamente.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Dolor abdominal, torsión, trompa de Falopio

## Abstract

*Title:* Isolated torsion of the Fallopian tube in a 11 years premenarcheal adolescent girl

The isolated Fallopian tube torsion is an infrequent cause abdominal pain among premenarcheal adolescent girls. This entity produces symptoms of non-specific abdominal pain and consequently should be included in the differential diagnosis, because the early diagnosis and surgery mainstay for keeping the Fallopian tube. This case is about an 11 years adolescent girl with isolated torsion of left Fallopian tube, whose diagnosis was made during surgery.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Abdominal pain, Fallopian tube, torsion

## Introducción

Las trompas de Falopio derivan embriológicamente de la porción cefálica de los conductos müllerianos, formando un conducto entre el ovario y la cavidad uterina. Gabriele Fallopius publicó la primera descripción anatómica de las trompas en 1561, pensando que se trataba de un conducto pasivo. Actualmente se conoce la gran función excretora y de transporte activo de las trompas de Falopio<sup>1</sup>.

Aunque la torsión conjunta del ovario y la trompa de Falopio es relativamente frecuente, la torsión aislada de la trompa uterina sin afectación del ovario es una enfermedad ginecológica muy rara<sup>2</sup>. Son pocos los casos publicados en la edad pediátrica (5%)<sup>3-6</sup>. La falta de signos clínicos específicos y su similitud con otros procesos que producen dolor abdominal dificulta y retrasa el diagnóstico preoperatorio, que es extremadamente difícil e inusual<sup>5</sup>. Generalmente, se detecta en la exploración quirúrgica urgente<sup>3</sup>, por lo que es habitual la demora en el diagnóstico.

Presentamos el caso de una adolescente premenárquica con un cuadro de dolor abdominal agudo secundario a la torsión completa de la trompa izquierda. El diagnóstico se hizo intraoperatoriamente y fue preciso realizar una salpingectomía.

## Caso clínico

Niña de 11 años de edad, premenárquica, remitida al servicio de urgencias de nuestro hospital por sospecha de apendicitis aguda, al presentar un cuadro de dolor abdominal de comienzo en la fosa iliaca izquierda (FII), generalizado posteriormente. Presentaba náuseas y febrícula de 72 horas de evolución, y no tenía antecedentes personales ni familiares de interés.

En la exploración física destacaba una temperatura de 37,9 °C y un buen estado general de la paciente, que estaba bien orientada y perfundida; la presión arterial era de 107-66 mmHg y la frecuencia cardiaca de 118 lat/min. El dolor en el abdomen era más intenso en la FII, con signos de irritación peritoneal. En el tacto rectal se detectó un abombamiento del fondo de saco de Douglas. En las exploraciones complementarias la paciente presentaba un hemograma con ligera leucocitosis (16.870 mm<sup>3</sup>) con neutrofilia (86,1%). Se le realizó una ecografía en su hospital comarcal, sin aparición de hallazgos significativos, salvo la presencia de líquido libre. En la tomografía computarizada (TC) (figura 1) se observó la presencia de líquido libre en la pelvis, retrouterino, extendiéndose hacia ambos paramétrios, junto con un discreto realce del peritoneo. Se apreciaba una zona de densidad de tejidos blandos, medial a los vasos ilíacos, que englobaba las asas intestinales.

Fecha de recepción: 17/11/10. Fecha de aceptación: 10/01/11.

**Correspondencia:** R.M. Paredes Esteban. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario «Reina Sofía». Avda. Menéndez Pidal, s/n. 14004 Córdoba. Correo electrónico: rosam.paredes.sspa@juntadeandalucia.es



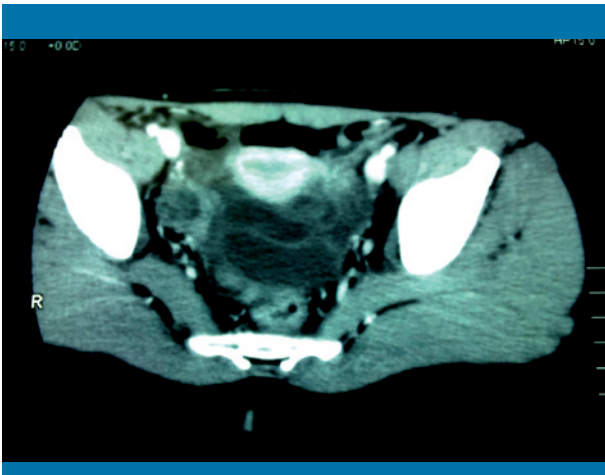


Figura 1. TC abdominal

Ante la duda diagnóstica y la sospecha de apendicitis complicada o quiste de ovario torsionado, se decidió realizar una laparotomía exploratoria (figura 2). Se observaba la trompa de Falopio izquierda torsionada y necrótica, sin afectación del ovario ipsolateral. El ovario, la trompa derecha y el útero eran normales. Se realizó una salpingectomía izquierda, preservando el ovario ipsolateral, y no se llevó a cabo la fijación contralateral. El postoperatorio cursó sin incidencias y se dio de alta a la paciente al quinto día.

El examen anatomopatológico (figura 3) demostró la existencia de una trompa de Falopio edematosa y necrótica, de una longitud aproximada de  $10 \times 5$  cm. Se estableció el diagnóstico de infarto hemorrágico tubárico.

## Discusión

La torsión aislada de la trompa de Falopio fue descrita por primera vez por Sutton<sup>7</sup> en 1890. Es una causa muy rara de abdomen agudo en la mujer (más aún en la edad pediátrica) y se han publicado pocos casos. Mientras que la torsión conjunta de la trompa y el ovario constituye la quinta emergencia quirúrgica ginecológica, con una prevalencia del 2,7-3%<sup>1</sup>, la incidencia descrita de la torsión aislada de la trompa es aproximadamente de 1:1,5 millones de mujeres<sup>8</sup>. La afectación de la trompa derecha es más frecuente, con una *ratio* de 2:1, probablemente debido a que los anejos izquierdos están parcialmente adheridos al mesosigma<sup>7,9</sup> y el flujo venoso es más lento en el lado derecho, lo que da lugar a una congestión venosa que predispone a la torsión<sup>10</sup>. Sin embargo, en esta paciente la trompa afectada fue la izquierda.

Aunque la etiopatogenia es desconocida, para algunos autores la torsión de la trompa uterina precisa un factor predisponente, patológico o anatómico, para su producción. Por lo general, se asocia a la presencia de una trompa uterina afectada,



Figura 2. Laparotomía exploratoria: torsión de la trompa de Falopio y ovario conservado

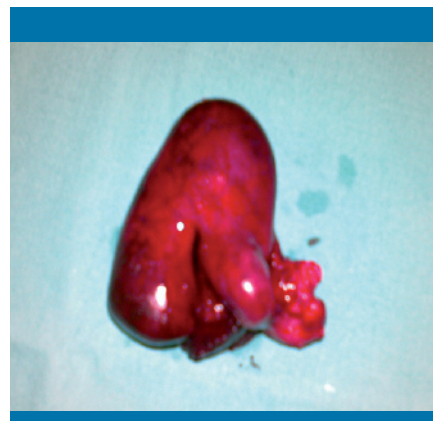


Figura 3. Imagen macroscópica de la pieza quirúrgica correspondiente a la trompa de Falopio torsionada

y menos frecuentemente a una trompa sin patología evidente (idiopática), como en el caso de esta paciente. Se han descrito factores de riesgo intrínsecos y extrínsecos<sup>2,11</sup>. Entre los primeros, los más habituales son las anomalías congénitas de la trompa (recorrido tortuoso o excesiva longitud de la trompa), la patología adquirida (hidrosálpinx, hematosálpinx, tumores, quistes paratubáricos) y la peristalsis anómala. Como factores extrínsecos se encuentran las alteraciones de los órganos vecinos (adherencias, tumores), el embarazo, los movimientos, los traumas de los órganos pélvicos y la congestión pélvica.

El cuadro clínico es inespecífico. La principal manifestación clínica consiste en dolor localizado en la fosa iliaca derecha o el hipogastrio, que puede irradiarse a la ingle y al muslo ipsolateral con tendencia a aumentar<sup>10,12</sup>. El 50% de las pacientes refiere cuadros previos de dolor abdominal, que podrían corresponder a episodios de torsión tubárica que se resuelven espontáneamente (forma subaguda insidiosa)<sup>12</sup>. Puede acompañarse de sintomatología gastrointestinal y urinaria<sup>4,6</sup>. Se ha considerado que, en casos de estreñimiento, el esfuerzo por evacuar hace que la circulación de retorno congestione la gónada, lo que finalmente culmina en un aumento de las dimensiones y el peso del ovario, y en la torsión<sup>2</sup>. En presencia de un útero in-

fantil y un ovario relativamente grande, ciertos movimientos del tronco hacen que se inicie el giro (teoría de Selheim)<sup>13</sup>. En la exploración, el signo de Warneck<sup>14</sup> (masa dolorosa y palpable en el examen pélvico) es difícil de identificar, sobre todo mediante tacto rectal. La temperatura corporal, el recuento de la serie roja y blanca y la velocidad de sedimentación suelen ser normales, o estar muy discretamente aumentados<sup>2,15</sup>.

En el diagnóstico se ha descrito la importancia de la ecografía abdominopélvica<sup>16</sup> y de la eco-Doppler color. Los hallazgos ecográficos de la torsión tubárica incluyen la existencia de una masa quística elongada, con presencia de ecos dispersos en su interior, que en su unión con el cuerno uterino presenta una forma afilada<sup>6,15</sup>. En la eco-Doppler se observan ondas de alta impedancia, que se acompañan de inversión de la onda diastólica en la trompa afectada<sup>2,4</sup>. La utilidad de la TC y, sobre todo, la resonancia magnética, aunque son técnicas que ayudan a establecer el diagnóstico, es limitada, ya que no son pruebas que se realicen habitualmente en urgencias. La presencia de una masa de baja densidad junto con cambios inflamatorios alrededor que desplaza el útero y el recto, circundada por el ligamento ancho ipsolateral, son imágenes características de la torsión de anejos en la TC<sup>16</sup>. Sin embargo, como en este caso, el diagnóstico definitivo sólo se consigue mediante el acceso directo a la cavidad abdominal, ya sea mediante laparotomía o laparoscopia, que debe realizarse lo antes posible para facilitar la conservación del anejo. En esta paciente el diagnóstico fue quirúrgico. La laparoscopia y la distorsión<sup>11,17</sup> de la trompa, sin anexectomía, es el procedimiento de elección, aunque dependerá del estado en que se encuentre el conducto tubárico durante el acto quirúrgico. La presencia de una trompa viable indicará la realización de la detorsión de la trompa afectada y la posterior fijación de ésta en su zona habitual, para prevenir recurrencias posteriores. En cambio, si la trompa aparece gangrenada y necrótica, como ocurrió en esta paciente, se procederá a la salpingectomía<sup>6</sup>. La extirpación del ovario ipsolateral no está indicada cuando la torsión tubárica es aislada<sup>4</sup>. La trompa contralateral debe ser examinada cuidadosamente para confirmar su viabilidad<sup>4,15</sup>; la necesidad de anclaje profiláctico de la trompa contralateral es controvertida. Algunos autores defienden esta actitud, especialmente si existen algunos de los factores de riesgo para la torsión indicados anteriormente. Otros la desestiman, ya que la torsión bilateral es rara y suele tener lugar de forma simultánea y no secuencialmente<sup>18</sup>.

## Conclusiones

La torsión aislada de la trompa de Falopio debe considerarse en el diagnóstico diferencial del dolor abdominal agudo en la edad pediátrica. Un diagnóstico precoz, además del tratamien-

to quirúrgico oportuno, pueden permitir la conservación de la trompa. ■

## Bibliografía

1. Sanfillippo JS, Rock JA. Cirugía para enfermedades benignas del ovario. En: Thompson JD, Rock JA, eds. *The Linde ginecología quirúrgica*, 8.ª ed. Buenos Aires: Editorial Panamericana, 1999; 653-654.
2. Lineberry TD, Rodríguez H. Isolated torsion of the fallopian tube in an adolescent: a case report. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2000; 13: 135-137.
3. Quesada J, López J, Aceituno L, Rodríguez R, Barqueros AI, Olivar M. Torsión tubárica en una niña de 11 años. *Clin Invest Ginecol Obstet*. 2003; 30: 33-36.
4. Ledesma Benítez I, Castañón López L, Álvarez Ramos R, Herrero Mendoza B, Orille Núñez V. Torsión aislada de la trompa de Falopio en una niña premenárquica. *Bol Pediatr*. 2005; 45: 33-36.
5. Baeza C, Cortés R, Herrera V. Torsión de anejos en niñas premenárquicas normales. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 1999; 56: 218-222.
6. Goktolga V, Ceyhan T, Ozturk H, Gungor S, Zeybek N, Keskin U, et al. Isolated torsion of fallopian tube in a premenarched 12-year-old girl. *J Obstet Gynaecol Res*. 2007; 33: 215-217.
7. Sutton JB. Salpingitis and some of its effects. *Lancet*. 1890; 11: 1.146.
8. Smith AL, Bieber EJ. The diagnostic challenge of identifying isolated fallopian tube torsion: a case a report of laparoscopic management. *J Minim Invasive Gynecol*. 2008; 15: 514-516.
9. Provost RW. Torsion of the Fallopian tube. *Obstet Gynecol*. 1972; 39: 80-82.
10. Provansal M, Courbière B, Estrade JP. Isolated tubal torsion: about three cases. *Gynecol Obstet Fertil*. 2008; 36: 173-175.
11. Krissi H, Shalev J, Bar-Hava I, Langer R, Herman A, Kaplan B. Fallopian tube torsion: laparoscopic evaluation and treatment of a rare gynecological entity. *J Am Board Fam Pract*. 2001; 14: 274-277.
12. Comerci G, Colombo FM, Stefanetti M, Grazia G. Isolated fallopian tube torsion: a rare but important event for women of reproductive age. *Fertil Steril*. 2008; 90: 1198.e23-1198.e25.
13. Habib E, Mekkaoui M, Elhadad A. Apport de la coelioscopie dans le traitement de la torsión isolée de la trompe de Fallope. *Revue de la littérature. À propos de trois observations*. *Ann Chir*. 1998; 52: 137-145.
14. Barnes WS, Schantz JC, Shochat SJ. Torsion of Fallopian tube in a premenarcheal female patient. *Am J Dis Child*. 1977; 131: 1.297-1.298.
15. Álvarez E, Vilouta M, González-González A, Gómez Sánchez D, Iglesias D, Trillo P. Torsión aislada de la trompa de Falopio. *Clin Invest Ginecol Obstet*. 2010; 37: 85-87.
16. Bondioni MP, Mchugh K, Grazioli L. Isolated fallopian tube torsion in an adolescent: CT features. *Pediatr Radiol*. 2002; 32: 612-613.
17. Breech LL, Hillard PJ. Adnexal torsion in pediatric and adolescent girls. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2005; 17: 483-489.
18. Weir CD, Brown S. Torsion of the normal fallopian tube in a premenarcheal girl: a case report. *J Pediatr Surg*. 1990; 25: 685-686.

Si quiere asegurarse la recepción habitual de todos los números

**SUSCRÍBASE**

Recorte y envíe este cupón a:  
Ediciones Mayo, S.A. Aribau, 185-187. 08021 Barcelona.

**BOLETÍN DE SUSCRIPCIÓN**  
(Completar los datos en letra clara y mayúscula)

PUBLICACIÓN	PERIODICIDAD	PRECIOS	
		España <sup>1</sup>	Extranjero
<input type="checkbox"/> SIETE DÍAS MÉDICOS	MENSUAL (11 números/año)	54,00 €	83,00 €
<input type="checkbox"/> EL FARMACÉUTICO	QUINCENAL (19 números/año)	88,00 €	135,00 €
<input type="checkbox"/> ACTA PEDIÁTRICA ESPAÑOLA <sup>a</sup>	MENSUAL (11 números/año)	93,00 €	128,00 €
<input type="checkbox"/> MATRONAS <sup>b</sup>	TRIMESTRAL (4 números/año)	45,00 €	60,00 €

<sup>a</sup>Suscripción residentes 73,75 €. <sup>b</sup>De suscripción gratuita para las matronas españolas acreditadas (adjuntar copia titulación oficial). <sup>1</sup>IVA incluido. Marque con X la/s revista/s solicitada/s

Deseo suscribirme a la/s revista/s arriba señalada/s  
Apellidos\* .....  
Nombre\* .....  
Dirección\* ..... C.P.\* .....  
Población\* ..... Provincia\* .....  
NIF\* ..... Especialidad .....  
Tel.: ..... E-mail .....

**FORMA DE PAGO**

- Tarjeta de crédito  Domiciliación bancaria  
 Cheque adjunto a nombre de Ediciones Mayo, S.A.

**Orden de pago. TARJETA DE CRÉDITO**

VISA  Mastercard  
Nombre del titular de la tarjeta .....  
Nº de la tarjeta                  
Fecha de caducidad ...../...../..... CVV

**Orden de pago. DOMICILIACIÓN BANCARIA**

Nombre del titular de la cuenta .....  
Banco/Caja .....  
Dirección .....

Entidad Oficina D.C. Número cuenta

Cuenta                       
Ruego carguen a mi cuenta o libreta hasta nueva orden los recibos presentados anualmente por Ediciones Mayo, S.A. por la suscripción a sus publicaciones.

Fecha ..... Firma del titular\*

**\*Datos necesarios para la emisión de la factura**

EDICIONES MAYO, S.A., provista del CIF A-08735045, en cumplimiento de la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal (LOPD), le informa de que sus datos personales serán incorporados en un fichero de titularidad de esta entidad. Con el envío del formulario completado con sus datos, usted autoriza a EDICIONES MAYO, S.A. para que lleve a cabo el tratamiento de los datos para la gestión y secretaría de la suscripción.

Mediante su consentimiento previo, EDICIONES MAYO, S.A. podrá utilizar los datos para mantenerle informado acerca de las novedades de su interés en el campo de la salud y actividad profesional. Le rogamos que nos lo indique de forma expresa marcando con una cruz las siguientes casillas:

- Autorizo a EDICIONES MAYO, S.A. para que me envíe información en el campo de la salud.  
 Autorizo a EDICIONES MAYO, S.A. para que a través de mi dirección de correo electrónico me envíe información en el campo de la salud.

EDICIONES MAYO, S.A. tratará los datos facilitados por usted de forma totalmente confidencial y según todas las medidas de seguridad establecidas por la Ley. Igualmente, los datos tampoco serán cedidos a terceros ni utilizados para otros usos que no sean los estrictamente aquí descritos

EDICIONES MAYO, S.A. le informa de que usted puede ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y/u oposición respecto de los datos facilitados, dirigiéndose por escrito a Ediciones Mayo, S.A., calle Aribau, 185-187, 2ª planta, 08021 Barcelona.



Aribau, 185-187, 2ª • 08021 Barcelona  
Tel. 93 209 02 55 • Fax 93 202 06 43  
www.edicionesmayo.es  
edmayo@edicionesmayo.es

**ACMA**  
**PEDIÁTRICA** ESPAÑOLA

**NUESTROS COLABORADORES**

**SECCIÓN**  
**NUTRICIÓN INFANTIL**



**SECCIÓN**  
**FORMACIÓN**  
**E INFORMACIÓN**  
**EN PEDIATRÍA**



**SANUTRI**  
www.sanutri.es



www.edicionesmayo.es

KALOBA® gotas orales (20 / 50 / 100 ml). **1. NOMBRE DEL MEDICAMENTO.** KALOBA® gotas orales. Extracto de *Pelargonium sidoides*. **2. COMPOSICIÓN CUALITATIVA Y CUANTITATIVA.** Sustancia activa: 10 g (= 9,75 ml) de solución contienen 8,0 g de extracto de raíz de *Pelargonium sidoides* (1:8 - 10). (EPs® 7630) con un contenido en etanol de 11% m/m. Excipientes por ml de solución (ver sección 6.1): Etanol 11% (m/m) que se corresponde con 0,090 g. Glicerol 0,174 g. **3. FORMA FARMACÉUTICA.** Gotas orales en solución. **4. DATOS CLÍNICOS. 4.1 Indicaciones terapéuticas.** Medicamento tradicional a base de plantas para el alivio del resfriado común basado en el uso tradicional. **4.2 Posología y forma de administración.** Adultos y adolescentes mayores de 12 años: ingerir 30 gotas 3 veces al día. Niños de 6 a 12 años: ingerir 20 gotas 3 veces al día. Niños de 2 a 5 años: ingerir 10 gotas 3 veces al día. Las gotas se deben tomar con algún líquido por la mañana, mediodía y noche. **Duración del tratamiento:** La duración recomendada del tratamiento es de 7 días, se puede continuar con el tratamiento 2-3 días para prevenir recaídas. El tratamiento no debe exceder de 2 semanas como máximo. **4.3 Contraindicaciones.** KALOBA® gotas orales no debe utilizarse en casos de hipersensibilidad a la sustancia activa o al excipiente. KALOBA® gotas orales no debe ser utilizado en caso de enfermedades hepáticas y renales severas, **debido a que no se dispone de información clínica suficiente en estos casos.** **4.4 Advertencias y precauciones especiales de uso.** Los niños menores de 2 años no deben ser tratados con KALOBA® gotas orales ya que no existe suficiente información clínica para su utilización en este grupo de edad. En el prospecto se advierte al paciente de que consulte al médico en el caso de que sus síntomas no mejoren en una semana, en caso de fiebre permanente o en caso de dificultad respiratoria o esputos sanguinolentos. KALOBA® gotas orales no debe utilizarse si existe tendencia aumentada al sangrado y/o toma medicamentos inhibidores de la coagulación. Este medicamento por contener 0,174 g de glicerol por ml como excipiente, puede provocar dolor de cabeza, molestias de estómago y diarrea. Este medicamento contiene 11% (m/m) de alcohol. En posología para niños de 2 a 5 años, esta pequeña cantidad se corresponde con 45 mg de alcohol por dosis de 10 gotas (0,5 ml). En posología para niños de 6 a 12 años, esta pequeña cantidad se corresponde con 90 mg de alcohol por dosis de 20 gotas (1 ml). En posología para adultos y adolescentes mayores de 12 años, esta cantidad corresponde con 135 mg de alcohol por dosis de 30 gotas (1,5 ml). Este medicamento es perjudicial para personas que padecen alcoholismo. El contenido en alcohol debe tenerse en cuenta en el caso de mujeres embarazadas o en periodo de lactancia, niños y poblaciones de alto riesgo, como pacientes con enfermedades hepáticas o epilepsia. **4.5 Interacciones con otros medicamentos y otras formas de interacción.** No se conocen interacciones hasta la fecha. En un estudio doble-ciego control-placebo en voluntarios sanos, no se mostraron interacciones entre KALOBA® gotas orales y Penicilina V. Debido a la influencia potencial de KALOBA® gotas orales sobre los parámetros de coagulación, no puede excluirse la posibilidad de que KALOBA® gotas orales incremente el efecto de medicamentos inhibidores de la coagulación como warfarina en casos de ingestión simultánea. **4.6 Embarazo y lactancia.** La preparación no debe ser utilizada durante el embarazo y la lactancia, ya que no hay información clínica suficiente del uso en estas circunstancias. **4.7 Efectos sobre la capacidad de conducir vehículos y utilizar maquinaria.** KALOBA® gotas orales no tiene influencia o es insignificante en la habilidad para conducir y utilizar maquinaria. **4.8 Reacciones adversas.** Se pueden producir desórdenes gastrointestinales como dolor de estómago, acidez, náuseas o diarrea durante el tratamiento con KALOBA® gotas orales, aunque no es frecuente. En casos raros, pueden suceder sangrado leve de las encías o nariz. También se han descrito reacciones de hipersensibilidad (reacciones tipo I con exantema, urticaria, prurito en piel y membranas mucosas; reacciones tipo II con formación de anticuerpos) en casos raros. Estas reacciones también pueden ocurrir en la primera toma del producto farmacéutico. En casos muy raros, pueden ocurrir reacciones serias de hipersensibilidad como hinchazón de la cara, disnea y disminución de la presión sanguínea. En casos muy raros se observaron valores hepáticos aumentados después de la toma de KALOBA® gotas orales; la relación causal entre esta observación y la toma del producto no ha sido demostrada. **4.9 Sobredosis.** No se han descrito casos de sobredosis. **5. DATOS FARMACÉUTICOS. 5.1 Relación de excipientes** Glicerol 0,174 g por ml; Etanol 11% m/m, esta cantidad se corresponde con 0,09 g por ml **5.2 Incompatibilidades.** No aplicable. **5.3 Periodo de validez.** El periodo de validez de KALOBA® gotas orales es de 2 años. El periodo de validez de las gotas orales después de la apertura del frasco es de 3 meses para el frasco de 20 y 50 ml; y de 6 meses para los frascos de 100 ml. Después de un periodo largo de tiempo, los extractos a base de plantas en forma líquida pueden aparecer turbios, lo que no tiene ningún efecto en la eficacia del producto, sin embargo, ya que KALOBA® gotas orales es un producto natural, pueden ocurrir pequeñas variaciones en el color y el gusto. **5.4 Precauciones especiales de almacenamiento.** No almacenar por encima de 30°C. MANTENER FUERA DEL ALCANCE Y DE LA VISTA DE LOS NIÑOS. **5.5 Naturaleza y contenido del envase.** Frasco de vidrio marrón, clase hidrolítica III (Ph. Eur.), con dispensador de gotas y tapón a rosca (PP/PE), en tamaño de envase de 20 ml, 50 ml o 100 ml de gotas orales en solución. **5.6 Instrucciones de uso/manipulación.** No necesita de requisitos especiales. Cualquier medicamento no utilizado o resto de medicamento debe eliminarse a través de las oficinas de farmacia. **6. NOMBRE Y DOMICILIO DEL TITULAR DE LA AUTORIZACIÓN DE COMERCIALIZACIÓN.** Dr. Willmar Schwabe GmbH & Co. KG Willmar-Schwabe-Str. 4. D-76227 Karlsruhe / Alemania. **7. N° DE REGISTRO DE LA AEMPS. 8. FECHA DE LA PRIMERA APROBACIÓN DE LA FICHA TÉCNICA / FECHA DE RENOVACIÓN.** Diciembre 2009. **9. FECHA DE REVISIÓN DEL TEXTO.** 2010. **10. CONDICIONES DE AUTORIZACIÓN Y REQUISITOS DE DISPENSACIÓN.** Sin receta. MTP. **11. CÓDIGO NACIONAL.** 664331.0 (presentación de 20 ml), 664332.7 (presentación de 50 ml). **12. PRECIO.** Precio presentación de 20 ml: PVP: 6,47 €, PVP (+4% IVA): 6,73 €. Precio presentación de 50 ml: PVP: 13,88 €, PVP (+4% IVA): 14,44 €.

**1. NOMBRE DEL MEDICAMENTO.** PROSPANTUS® jarabe. **2. COMPOSICIÓN CUALITATIVA Y CUANTITATIVA.** Composición por 2,5 ml de jarabe: 17,5 mg de extracto seco etanólico al 30% p/p de hojas de Hedera helix L. (hiedra), equivalentes a 88 - 131 mg de hojas secas de Hedera helix L. Contenido en hederacósido C  $\geq$  0,875 mg. Proporción hoja seca/extracto 5-7,5:1. Excipientes: ver epígrafe 6.1. **3. FORMA FARMACÉUTICA.** Jarabe. **4. DATOS CLÍNICOS. 4.1. Indicaciones terapéuticas.** Tratamiento temporal de la tos que acompaña a afecciones bronquiales benignas. Facilita la eliminación del moco y modifica la tos seca en tos productiva y menos frecuente. **4.2. Posología y forma de administración.** Jarabe de administración por vía oral. Agitar bien el frasco antes de usar. La dosis habitual es la siguiente: *Adultos y adolescentes mayores de 12 años:* de 5 a 7,5 ml de jarabe, 3 veces al día. *Niños entre 4 y 12 años de edad:* 5 ml de jarabe, 3 veces al día. *Niños de 2 a 4 años:* 2,5 ml de jarabe, 3 veces al día. Se incluye vasito dosificador graduado de 2,5 a 10 ml. **4.3. Contraindicaciones.** Hipersensibilidad a alguno de los componentes de la especialidad. **4.4. Advertencias y precauciones especiales de empleo.** Este medicamento, por contener sorbato potásico como excipiente es perjudicial para pacientes con dietas pobres en potasio. El exceso de potasio puede producir, después de la administración oral, molestias de estómago y diarrea. Este medicamento contiene 0,96 g de sorbitol por 2,5 ml de jarabe. Puede causar molestias de estómago y diarrea. No debe utilizarse en pacientes con intolerancia a la fructosa. **4.5. Interacción con otros medicamentos y otras formas de interacción** No se conocen hasta la fecha. **4.6. Embarazo y lactancia.** No se ha establecido la seguridad de esta especialidad durante el embarazo y lactancia, en consecuencia, no se recomienda su utilización en estas circunstancias. **4.7. Efectos sobre la capacidad para conducir vehículos y utilizar maquinaria.** No se han descrito. **4.8. Reacciones adversas.** A la dosis y vía de administración preconizadas no se han descrito. En caso de observarse la aparición de reacciones adversas, debe notificarlas a los sistemas de Farmacovigilancia. **4.9. Sobredosificación.** No se dispone de información sobre intoxicación con este medicamento. **5. DATOS FARMACÉUTICOS. 5.1. Relación de excipientes.** Agua purificada, sorbato potásico, ácido cítrico anhidro, sorbitol líquido cristalizante, goma xantán, esencia de cerezas. **5.2. Incompatibilidades.** No se han descrito. **5.3. Periodo de validez.** 3 años. Una vez abierto el envase, el periodo de validez será de 3 meses. **5.4. Precauciones especiales de conservación.** No se precisan condiciones especiales de conservación. **5.5. Naturaleza y contenido del envase.** La especialidad se presenta en frascos de vidrio tipo III, de color ambar, de 100 ml. Con tapón a rosca de polipropileno, de color blanco. Dispositivo vertedor de polietileno de alta densidad transparente. Vasito dosificador de polipropileno opaco e incoloro graduado en 2,5, 5, 7,5 y 10 ml. **5.6. Instrucciones de uso/manipulación.** Ver posología y forma de administración (epígrafe 4.2). **6. NOMBRE Y DOMICILIO DEL TITULAR DE LA AUTORIZACIÓN DE COMERCIALIZACIÓN.** Engelhard Arzneimittel GmbH & Co. KG Herzbergstrasse 3 (Niederdorfelden) D-61138. Alemania. **7. FECHA DE APROBACIÓN DE LA FICHA TÉCNICA.** Febrero de 2.005. **8. NUMERO DE AUTORIZACIÓN COMERCIALIZACIÓN.** 66.613. **9. CONDICIONES DE AUTORIZACIÓN Y REQUISITOS DE DISPENSACIÓN.** Sin receta. Medicamento publicitario. **10. CÓDIGO NACIONAL.** 650822.0. **11. PRECIO.** PVP: 4,50 €, PVP (+4% IVA): 4,68 €.

## Síndrome de bilis espesa en un neonato con isoimmunización anti-c

R.L. Rueda García, M.D. Ruiz González, R. González de Caldas Marchal, M.J. Párraga Quiles, I. Tofé Valera, J.M. Guzmán Cabañas

Servicio de Neonatología. Servicio de Gastroenterología Pediátrica. Unidad de Gestión Clínica de Pediatría y sus especialidades. Hospital Universitario «Reina Sofía». Córdoba

### Resumen

De los antígenos del sistema Rh, la isoimmunización anti-c es la segunda más frecuente, después de la anti-D, como causa de una enfermedad hemolítica grave en el feto y el recién nacido. A pesar de que la isoimmunización anti-c suele mostrar una afectación leve en el recién nacido, presentamos un caso clínico de un neonato con diagnóstico prenatal de isoimmunización anti-c con afectación severa, que requirió tanto transfusiones intrauterinas como posnatales. En su evolución posnatal desarrolló un síndrome de bilis espesa, entidad poco conocida, asociada a todas aquellas enfermedades que pueden afectar a la composición de la bilis y/o a la secreción biliar, y que para su resolución suele requerir tratamiento quirúrgico. Sin embargo, este neonato evolucionó de forma favorable exclusivamente con tratamiento médico.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

### Palabras clave

Enfermedad hemolítica, isoimmunización anti-c, transfusiones intrauterinas, síndrome de bilis espesa

### Abstract

*Title:* Inspissated bile syndrome in a neonate with anti-c isoimmunization

Anti-c isoimmunization is a common cause of severe hemolytic disease in the fetus and newborn. Usually has a mild impairment in the newborn. Here we describe a clinic case of a neonate with prenatal diagnosis of severe anti-c isoimmunization, requiring both intrauterine and postnatal transfusions. The newborn developed an inspissated bile syndrome, a little known entity associated with diseases that can affect the composition of bile and/or biliary secretion, and often require surgery as treatment. Nevertheless our infant responded favorably with full recovery to medical treatment, phenobarbital and ursodeoxycholic acid.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

### Keywords

Hemolytic disease, anti-c isoimmunization, intrauterine transfusions, inspissated bile syndrome

### Introducción

La enfermedad hemolítica del recién nacido era, hace unas décadas, una enfermedad frecuente y grave, pero ha pasado a ser una patología ocasional con una incidencia de 1 por cada 1.000 nacidos vivos<sup>1,2</sup>. Del sistema Rh, el antígeno D es la causa más común de isoimmunización, pero existen otros antígenos, como C, c, D, E y e. De todos los antígenos del sistema Rh, la isoimmunización anti-c es la segunda más frecuente como causa de enfermedad hemolítica grave en el feto y el recién nacido<sup>3,4</sup>.

A continuación, presentamos un caso de enfermedad hemolítica del recién nacido por isoimmunización anti-c que se inició en el periodo fetal, con evolución final hacia un síndrome de bilis espesa.

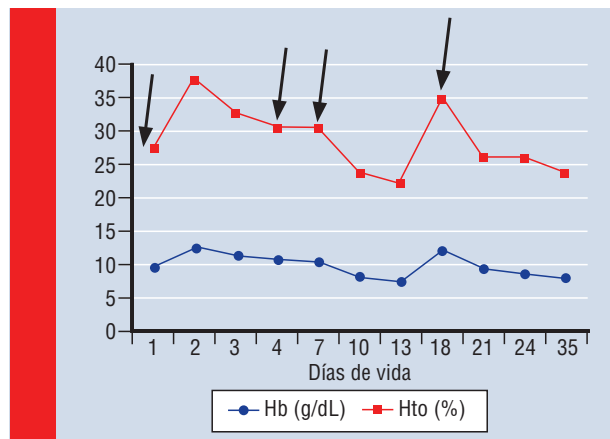
### Caso clínico

Recién nacido pretérmino (36 +3 semanas), ingresado tras la realización de una cesárea urgente por riesgo de pérdida del

bienestar fetal, con diagnóstico prenatal de isoimmunización anti-c. Madre de 33 años y grupo A+, secundípara y secundigesta, sin antecedentes de abortos previos ni constancia de enfermedades previas o consumo de tóxicos. Como antecedentes personales, precisó una transfusión antes del primer embarazo por metrorragias. Su primer hijo fue diagnosticado de isoimmunización anti-c de forma posnatal, y precisó ingreso hospitalario para la realización de una exanguinotransfusión.

El embarazo fue controlado, con serologías y cultivo vaginal EGB negativos. Se estableció el diagnóstico prenatal de isoimmunización anti-c a las 26 semanas de edad gestacional (EG). El grupo de la madre era A+ Rh DCe, el del padre A+ Rh Dce, y el del recién nacido A+ Rh DCce.

Se detectaron anticuerpos específicos anti-c en suero materno con títulos de 1/128 a las 29 semanas de EG y 1/1.024 a las 31 semanas, de clase IgG1. En las ecografías gestacionales se observaron datos ecográficos de anemia fetal grave (ascitis severa, alteración del flujo sistólico de la arteria cerebral me-



**Figura 1.** Evolución de los valores de hematocrito (Hto) y hemoglobina (Hb). El neonato recibió una transfusión de concentrado de hemáties al nacimiento, a los 4, 7 y 18 días de vida (flechas); posteriormente dichos valores se mantuvieron estables

dia), motivo por el cual se realizaron tres transfusiones intrauterinas (a las 28, 30 y 33 semanas)<sup>5</sup>.

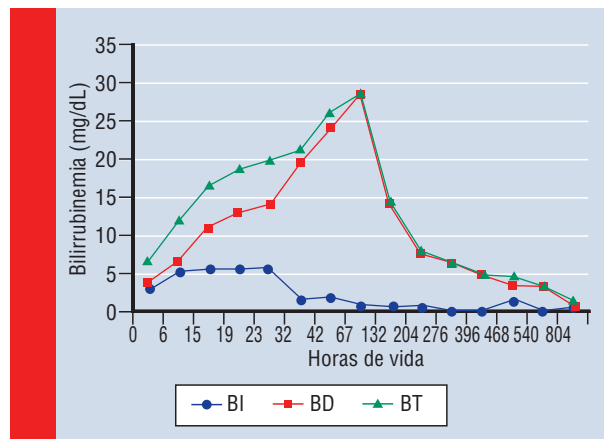
Se indujo el parto a las 36 semanas de EG, terminando en cesárea por riesgo de pérdida de bienestar fetal. El test de Apgar fue de 8/9, y precisó reanimación tipo II.

En la exploración física en el momento del ingreso, destacaba una marcada palidez mucocutánea con tinte subcianótico peribucal y periférico, una regular perfusión periférica con frialdad distal y un relleno capilar enlentecido, así como una gran hepatoesplenomegalia a la palpación abdominal.

El valor de hemoglobina en sangre de cordón fue de 9,6 mg/dL, por lo que el neonato precisó una transfusión de concentrado de hemáties. Los valores de hemoglobina y hematocrito (figura 1) fueron disminuyendo, lo que motivó otras dos transfusiones de concentrados de hemáties, a los 4 y 7 días de vida, y una más tardía a los 18 días de vida. También se constató la presencia de trombopenia, posiblemente por el secuestro esplénico como consecuencia de la importante esplenomegalia, por lo que el recién nacido precisó una transfusión de plaquetas al tercer día de vida. La esplenomegalia fue disminuyendo, al igual que la hepatomegalia, a lo largo de su evolución.

El valor de la bilirrubina total en sangre de cordón fue de 6,9 mg/dL, y en el primer control bioquímico la bilirrubina total era de 6,8 mg/dL (3,8 mg/dL la bilirrubina directa y 3 mg/dL la indirecta). Desde su ingreso recibió fototerapia doble e inició tratamiento con inmunoglobulina i.v.<sup>6</sup>. En los siguientes controles se observó un aumento de la bilirrubina a expensas de la directa, con un aumento de bilirrubina indirecta menor de 0,5 mg/dL/h, por lo que se suspendió la fototerapia.

Los valores de bilirrubina directa continuaron aumentando hasta alcanzar cifras de 28 mg/dL a los 5 días de vida. Las ci-



**Figura 2.** En la gráfica se aprecia que la elevación de la bilirrubina (BI) se corresponde mayoritariamente con la bilirrubina directa (BD). El pico máximo, de 28 mg/dL, se alcanza a los 5 días de vida, y a partir de entonces comienza a descender paulatinamente hasta alcanzar valores normales al alta. BT: bilirrubina total

fras de bilirrubina indirecta fueron normales (figura 2), por lo que se amplió el estudio diagnóstico.

Las transaminasas y la GGT estaban discretamente elevadas, y el nivel de ferritina sérica era de 2.556,6 ng/mL a los 6 días de vida (como consecuencia de las transfusiones intra/extrauterinas recibidas). Estos valores se fueron normalizando a lo largo de su estancia hospitalaria. Las serologías y los demás parámetros analíticos realizados fueron todos normales. Se realizó una ecografía abdominal a los 2 días de vida, que demostró una vesícula biliar levemente distendida con algo de barro biliar en su interior. Ante estos resultados, se sospechó un síndrome de bilis espesa como causa de la hiperbilirrubinemia directa observada. Se inició tratamiento médico con ácido ursodesoxicólico, vitamina E y fenobarbital, con buena respuesta por parte del paciente.

## Discusión

Aunque la isoimmunización anti-c parece producir una enfermedad leve, en una revisión de casos realizada por Hackney et al.<sup>4,7</sup> se observó que un grupo considerable de los pacientes de su estudio desarrolló una isoimmunización anti-c clínicamente significativa. Sin embargo, la mayoría de pacientes mantiene títulos bajos de anticuerpos durante el embarazo y el estado del recién nacido es bueno. Este caso clínico se encuentra entre el grupo menos frecuente de afectación grave ya desde el periodo fetal<sup>8</sup>.

Sobre la actitud prenatal, ante el diagnóstico de una isoimmunización Rh<sup>1,2</sup> se procede a la evaluación de la historia de embarazos anteriores, a registrar el título de anticuerpos maternos (con valores superiores a 1:32 se debe valorar y tratar a los pacientes en centros con experiencia sobre esta enferme-

dad) y a la evaluación de los parámetros de afectación fetal, destacando la medida de la velocidad del pico sistólico en la arteria cerebral media mediante ecografía Doppler, pues una velocidad superior a 1,5 veces la media establecida es útil para sospechar la presencia de anemia fetal, e incluso para indicar una transfusión intrauterina<sup>1</sup>.

El síndrome de bilis espesa es una causa rara de ictericia neonatal, con un número escaso de casos descritos en la bibliografía<sup>9,10</sup>. Se incluye dentro de la definición de colestasis y debe hacerse un diagnóstico diferencial con otras causas de hiperbilirrubinemia conjugada. Dentro de los factores etiológicos se incluyen muchas enfermedades que alteran la composición de la bilis y la dinámica de la secreción biliar: sepsis, deshidratación, nutrición parenteral total, transfusiones sanguíneas, uso de diuréticos y fibrosis quística. En los niños que reciben oxigenación con membrana extracorpórea (ECMO)<sup>11</sup> se observa con frecuencia una ictericia colestásica autolimitada, probablemente secundaria a la hemólisis que conlleva la ECMO. Además, podemos encontrarnos con esta entidad ante cualquier enfermedad hemolítica grave, pero especialmente en niños con eritroblastosis fetal que han recibido una transfusión intrauterina<sup>1</sup>.

La forma de presentación clínica más frecuente es la intolerancia a la vía oral, la presencia de heces acólicas, ictericia severa, hepatomegalia y distensión abdominal, además de los datos relacionados con la patología subyacente. El diagnóstico se basa en la historia clínica, los datos de laboratorio, como la hiperbilirrubinemia mixta o de predominio directo, y el patrón colestásico en las pruebas de función hepática. Como pruebas de imagen se pueden utilizar la ecografía y la tomografía computarizada, pero para confirmar el diagnóstico suele recurrirse a la colangiografía hepática.

Aunque se han descrito casos de resolución espontánea<sup>12</sup>, suele requerirse el tratamiento médico para su curación, que es efectivo en la mayoría de los casos de colestasis, en especial los casos secundarios a nutrición parenteral<sup>13</sup>. Los casos de hiperbilirrubinemia conjugada secundaria a transfusiones intrauterinas suelen requerir tratamiento quirúrgico para su resolución (lavado del árbol biliar con una colangiografía transhepática percutánea, o bien una colecistectomía y colocación de catéter)<sup>9,14,15</sup>.

El paciente de este caso evolucionó favorablemente con la administración de ácido ursodesoxicólico, vitamina E y fenobarbital, con normalización completa de los valores de bilirrubina y demás parámetros de función hepática a los 34 días de vida.

Por tanto, estamos ante un caso clínico de una enfermedad poco frecuente, como es la isoimmunización anti-c, con una afectación severa (a pesar de que la mayoría de los casos descritos suelen tener poca repercusión en el estado general del recién nacido), que evolucionó presentando una complicación aún menos frecuente, como es el síndrome de bilis espesa, que se corrigió exclusivamente con tratamiento médico. ■

## Bibliografía

1. Cloherty JP, Eichenwald EC, Stark AR. Manual de neonatología, 6.ª ed. Barcelona: Wolters Kluwer, 2009.
2. Omeñaña F, De la Cámara C, Valverde E. Enfermedad hemolítica del recién nacido. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de la AEP. Disponible en: [www.aeped.com](http://www.aeped.com)
3. Orzinska A, Guz K, Brojer, Zupanska. Preliminary results of fetal Rbc examination in plasma of pregnant women with anti-c. *Prenat Diagn.* 2008; 28: 335-337.
4. Hackney DN, Knudtson EJ, Karen Q, Krugh D, O'Shaughnessy RW. Management of pregnancies complicated by anti-c isoimmunization. *Obstet Gynecol.* 2004; 103: 24-30.
5. De Boer IP. Pediatric outcome in rhesus hemolytic disease treated with and without intrauterine transfusion. *Am J Obstet Gynecol.* 2008; 198: 54.e1-4.
6. Kriplani A, Singh BM, Mandal K. Fetal intravenous immunoglobulin therapy in rhesus hemolytic disease. *Gynecol Obstet Invest.* 2007; 63: 176-180.
7. Felc Z. Haemolytic disease of the newborn caused by rhesus isoimmunization (anti-c). *East Mediterr Health J.* 2001; 7: 1.065-1.069.
8. Byers C. Severe hemolytic disease of the newborn due to anti-Cw. *Obstet Gynecol.* 2005; 106 (5 Pt 2): 1.180-1.182.
9. Maltos W, Garza A, Ochoa G, Pérez P, Rodríguez R, Rodríguez I, et al. Caso atípico de síndrome de la bilis espesa. *Rev Mex Pediatr.* 2002; 69: 29-31.
10. Taba R, Yamakawa M, Miyakoshi C, Imai Y. Refractory cholestasis presenting as cholangiolitis in an Rh (E)-incompatible neonate. *J Paediatr Child Health.* 2010.
11. Schneider B, Cronin J, Von Marter L, et al. A prospective analysis of cholestasis in infants supported with extracorporeal membrane oxygenation. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 1991; 13: 285-289.
12. Lang EV, Pinckney LE. Spontaneous resolution of bile-plug syndrome. *Am J Roentgenol.* 1991; 156: 1.225-1.226.
13. Kleim CJ, Ravenis M, Kusenda C, Scavo L. Parenteral nutrition-associated conjugated hiperbilirrubinemia in hospitalized infants. *J Am Diet Assoc.* 2010; 110: 1.684-1.695.
14. Gunnarsdottir A, Holmqvist P, Arnbjörnsson E, Kullendorff CM. Laparoscopic aided cholecystostomy as a treatment of inspissated bile syndrome. *J Pediatr Surg.* 2008; 43: e33-35.
15. Evans JS, George DE, Mollit D. Biliary infusion therapy in the inspissated bile syndrome of cystic fibrosis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 1991; 12: 131-135.

## Hace 50 años «Acta Pediátrica Española» publicaba...

### AÑO XX ACTA PEDIÁTRICA ESPAÑOLA NÚM. 229

### SUMARIO DEL NÚMERO DE FEBRERO DE 1962

#### FIGURAS DE LA PEDIATRÍA

*El Dr. Boix-Barrios*

#### ARTÍCULOS ORIGINALES

*Trabajos doctrinales y casos clínicos*

Estudio clínico de la fenilcetonuria, por el Dr. Ciriaco Laguna  
El recargo escolar, por el Dr. Carlos Vázquez Velasco  
Fatiga ocular en los escolares, por el Dr. José Aguilar

Hace 50 años, en febrero de 1962, *Acta Pediátrica Española* publicó diversos trabajos y notas clínicas. El primero de ellos se debió al Dr. Ciriaco Laguna, sobre el «Estudio clínico de la fenilcetonuria». A continuación, se incluye una nota clínica del Dr. Carlos Vázquez Velasco, sobre «El recargo escolar».

En tercer lugar, el Dr. José Aguilar publicó su trabajo «Fatiga ocular en los escolares». La figura del mes se dedicó al Dr. Boix-Barrios, de Valencia.

El primer trabajo, debido al Dr. Ciriaco Laguna Serrano, sobre el «Estudio clínico de la fenilcetonuria», comienza afirmando que el concepto de los errores innatos del metabolismo, destacado por primera vez por Garrod en 1908, había alcanzado una nueva significación en nuestros días (1962); por ello, son múltiples las escuelas pediátricas, en Europa y América, que dedican especial atención a tales problemas. La relación entre gen, enzima y anomalías clínicas fue advertida, como se indicaba, por Garrod, exactamente 25 años antes de la fecha en que Folling describiera el primer caso de fenilcetonuria. Como señala Hsia, en los años últimos ha tenido lugar un amplio progreso sin precedentes en este campo de nuestra especialidad, que ha permitido una lógica comprensión de varios e importantes errores innatos del metabolismo. Por ello, las posibilidades de investigación genética para bioquímicos y clínicos son muy numerosas.

La ocasión que les ha deparado el estudio de varios pacientes pediátricos afectados de oligofrenia fenilpirúvica es lo que ha motivado la elección de este tema en el acto inaugural de nuestra Sociedad de Pediatría.

El autor va describiendo a continuación el estudio clínico, con el siguiente esquema:

1. Síntomas precoces que, según Partington, son los siguientes:

- Vómitos.
- Irritabilidad.
- Color característico.
- Eccema infantil.
- Convulsiones.

2. Retraso en el desarrollo psicomotor.

3. Alteraciones somáticas.

4. Trastornos neurológicos.

5. Retraso mental.

6. Trastorno de la conducta.

7. Trastornos del lenguaje.

8. Alteraciones cutáneas.

9. Trastornos de la audición.

10. Sialorrea.

11. Hipotensión arterial.

12. Signos degenerativos.

13. Otros síntomas más raros en la fenilcetonuria.

Continúa describiendo las formas clínicas, entre las que se pueden diferenciar las siguientes:

- Formas del lactante con vómitos como síntoma destacado.
- Formas graves.
- Formas clínicas según el grado de retraso mental.
- Formas clínicas según el cuadro neurológico.
- Formas asociadas de fenilcetonuria a otras enfermedades.

Finalmente, el autor presenta su casuística con 7 ejemplos.

El segundo trabajo, del Dr. Carlos Vázquez Velasco, trata sobre «El recargo escolar».

Raymond Buyse, hace ya 25 años (desde 1962), en su obra «La experimentación en pedagogía», dice que el recargo esco-



lar es un problema cíclico, constatado a partir de encuestas realizadas a médicos, maestros, políticos, periodistas o padres de familia. Asimismo, recoge datos sobre una serie de trastornos que se han achacado absurdamente al recargo escolar, llegando incluso a negar su existencia.

Desde nuestro punto de vista, el recargo es una discrepancia entre las posibilidades y las exigencias; el recargo escolar será la divergencia entre las posibilidades del alumno y las exigencias escolares, entre su capacidad y su rendimiento. La correlación entre la capacidad, referida a lo intelectual, y los rendimientos escolares está ampliamente probada en numerosos trabajos. Ya en la obra de María Kaczyska (1935) se encuentra un índice de correlación entre la inteligencia y el rendimiento de 0,68, y Ayuda Morales, del Instituto Municipal de Educación de Barcelona, obtiene correlaciones entre los test de inteligencia y una síntesis de la escolaridad, que oscilan entre 0,75 y 0,83. Estas correlaciones tan buenas permiten hacer un pronóstico del éxito escolar. Girard descubre, mediante el test de Gille, que obtiene el certificado de estudios primarios el 74% del primer decil y sólo el 48% del decil mediano, y Galibert, también trabajando con test colectivos, indica que ingresa en la enseñanza secundaria el 75% de los «buenos alumnos» y sólo el 8,5% de los «malos».

En un total de 6.000 niños de todas las categorías sociales, examinados en el Departamento del Instituto Nacional de Psicología, las calificaciones se repartían con los siguientes porcentajes:

- Oligofrenias (coeficiente intelectual [CI] <0,70): 4%.
- Torpezas (CI 0,70-0,80): 10%.
- Normales (CI 0,80-1,10): 71%.
- Superiores (CI 1,10-1,20): 9%.
- Muy superiores (CI >1,20): 6%.

En 1947, el autor publicó un trabajo en el *Boletín del Instituto de Patología Médica* sobre neurosis de trabajo, en el que analizaba un numeroso grupo de escolares con dificultades de adaptación al bachillerato. Su CI tenía un promedio de 0,82, muy lejos, por tanto, de la inteligencia superior, principal garantía de éxito. Sus cuadros característicos eran:

1. Inestables, distraídos, inquietos y fácilmente fatigables.
2. Rebeldes, coléricos e impulsivos.
3. Apáticos, desganados y pasivos.
4. Introvertidos y soñadores.

En estas actitudes neuróticas se aprecian claramente las reacciones heroica y compensadora de Claparède, como defensa del yo ante una situación de conflicto infantil. «En esta situación intervienen, muy activamente, los padres y los maestros, que exigen al chico lo que éste no puede dar, con su cortejo de amenazas, castigos, cambios, falta de sueño y de recreo, etc., e incluso de conductas brutales, de las que tengo en mi experiencia casos de verdadero "suspenso"».

¿Cómo se puede resolver este problema de la sobrecarga escolar, con sus consecuencias neurotizantes? Lo más oportu-

no es la orientación escolar, aconsejando a cada chico el tipo de estudios adecuado a sus posibilidades.

El tercer trabajo, del Dr. José Aguilar, sobre «Fatiga ocular en los escolares», comienza afirmando que el ojo normal en la edad escolar no sufre fatiga por mucho que el niño lea o escriba; su músculo ciliar es tan potente que puede soportar muchas horas seguidas la contracción necesaria para enfocar en visión cercana.

Para que se produzca la fatiga es preciso la existencia de alguna anomalía, ocular o extraocular.

Claro que los factores ambientales, como la iluminación y las posiciones viciosas pueden provocar fatiga, aunque el aparato ocular sea totalmente normal.

En este aspecto, son perjudiciales tanto la insuficiente iluminación como su exceso. Pero el autor no se detiene en ello, pues hoy día (1962) estos factores son perfectamente estudiados por los arquitectos que han de construir escuelas o locales dedicados al estudio.

Las posiciones viciosas deben ser rectificadas constantemente.

Como ya se ha dicho al principio, hay dos grandes grupos de alteraciones que pueden conducir a la fatiga ocular: las extraoculares y las propiamente oculares.

Empezando por las extraoculares, se incluyen en este grupo las heteroforias, que se pueden definir como estrabismos latentes. Entre las heteroforias hay que distinguir la exoforia, la endoforia y la hiper/hipoforia.

La exoforia, o ejes oculares con tendencia a divergir, es muy molesta para el niño, pues ha de hacer un esfuerzo notable para poner sus ejes oculares en la convergencia debida para la visión cercana; en la visión lejana sufren menos molestias, pues lógicamente para mirar de lejos basta con el paralelismo de los ejes oculares, lo que exige menos o ningún esfuerzo.

La endoforia, o tendencia a la convergencia, es menos molesta para la visión cercana, pues la posición de sus ejes oculares es favorable para el trabajo de cerca; estos pacientes suelen quejarse sobre todo cuando asisten a cualquier espectáculo (cine, teatro, circo, etc.), o cuando han de mirar con cierta persistencia al encerado para seguir las explicaciones del profesor, pues es precisamente en la visión lejana cuando han de esforzarse en divergir, lo que no siempre es posible, pues aún no están de acuerdo los oftalmólogos sobre si existe una divergencia activa verdadera o si ésta es sólo una consecuencia de la relajación de la convergencia.

Finalmente, están las hiper/hipoforias. En el léxico moderno se ha suprimido (o casi) el término «hipoforia», y se utiliza más el término de «hiperforia positiva» cuando es el ojo derecho el más alto, e «hiperforia negativa» cuando lo es el izquierdo.

Estos defectos son difíciles de detectar con una simple exploración. Sin embargo, el especialista, después de probar la

agudeza visual de cada ojo por separado y comprobar su normalidad, continúa su investigación por otros derroteros, y es fácil que disponga de numerosos artificios con los que, rápidamente y con toda certeza, hacer el diagnóstico. Entre las herramientas empleadas por el autor se citan el *cover uncover test*, el aparato de aletas de Maddox, la varilla del mismo autor, las luces de Worth, el diploscopo de Remy, etc.

Las causas oculares son la miopía, la hipermetropía y el astigmatismo; este último en sus diversas formas: simple, compuesto o mixto.

La miopía es realmente el defecto que menos fatiga produce, aunque es el más importante, pues aumenta indefectiblemente hasta el final del desarrollo (20-22 años de edad).

Como en este defecto ocular el ojo está enfocado para cortas distancias, tanto menores cuanto mayor es el número de dioptrías, este enfoque se realiza por sí solo sin necesidad de que entre en juego la acomodación, por lo que la visión cercana no produce fatiga; en casos de muy alta miopía, el paciente tiene que acercarse demasiado al libro para poder leer, y entonces ha de hacer un esfuerzo grande de convergencia, lo que sí puede conducir a la fatiga. Sin embargo, en estos casos lo corriente es que, al tener que enfocar a distancias tan cortas (15 o 10 cm), un ojo diverge, la visión se hace monocularmente y tampoco se experimentan molestias.

En la visión lejana el ojo miope ve mal y no puede esforzarse, es decir, no puede acomodar más porque entonces se haría más miope y aún vería peor; en resumen, el ojo miope no tiene que acomodar ni de lejos ni de cerca y, por tanto, no se fatiga; únicamente si el grado de miopía obliga al escolar a acercarse demasiado para leer (p. ej., 25 o 20 cm), los ejes oculares han de converger para confluir a esta distancia precisamente, y esto obliga a que los músculos rectos internos deban contraerse en exceso, tanto más cuanto que no reciben el impulso de acomodación que, como ya se ha mencionado, no necesita el ojo miope. Entonces sí sobreviene la astenopía muscular, que produce grandes molestias, sobre todo la sensación de peso frontal y, a veces, un verdadero dolor en la misma región. En algún caso puede ocurrir que la contracción de los rectos inter-

nos llegue a ceder o faltar por excesiva fatiga, con lo que se produce la tan frecuente divergencia de un ojo, cesando las molestias instantáneamente a costa de la inhibición de este ojo para la función visual.

La hipermetropía y el astigmatismo, en cualquiera de sus formas, son los defectos que más fatiga producen al niño en edad escolar.

En la hipermetropía, el niño ha de poner en juego constantemente su acomodación, menos en la visión lejana y mucho en la visión cercana; conviene insistir en la estrecha relación existente entre la acomodación y la convergencia; si el niño hipermetrope ha de acomodar en exceso para ver bien, arrastrará a la convergencia, y entonces los ejes oculares se cruzarán antes del objeto, produciendo diplopía. Para evitarla surgen una serie de órdenes centrales, para acomodar mucho y converger menos, y como esto no puede lograrse del todo, las órdenes y los esfuerzos se suceden sin interrupción, dando lugar a la fatiga.

Como a mayor acomodación corresponde una mayor convergencia, se puede llegar al estrabismo convergente, con la diplopía correspondiente, que es anulada rápidamente en el niño (no en el adulto) por inhibición central de la visión del ojo más defectuoso, habiéndose instalado definitivamente el estrabismo.

De todo lo expuesto se desprende la importancia que tiene la cuidadosa exploración del aparato ocular en los niños escolares, para poner remedio a multitud de trastornos que en el momento de su aparición pueden ser perfectamente curables pero años más tarde son irreversibles.

Hay que evitar la fatiga escolar y las alteraciones oculares en los estudiantes, propiciar el descanso y ayudar a realizar un estudio bien configurado, con el fin de evitar lo que mencionaba Chamfort, escritor y moralista francés del siglo XVIII: «Lo que aprendí ya lo olvidé. Lo que sé todavía, lo he adivinado».

Los pediatras tenemos una gran responsabilidad para orientar hoy en día los estudios escolares: fracaso escolar, estrés, trastorno por déficit de atención e hiperactividad, etc. ■