

### RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>MORTALIDAD EN LACTANTES CON CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS HOSPITALIZADOS POR VIRUS RESPIRATORIO SINCICIAL</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Leiva B. F. <sup>1</sup> , Elberg L. M. <sup>1</sup> , Palomino M. Ma. <sup>2</sup> <sup>1</sup> Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Becado Hospital de Niños Dr. Roberto del Río <sup>2</sup> Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Jefe Programa Especialización Pediatría, Pediatra Broncopulmonar, Profesor Asociado de Pediatría, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
Las cardiopatías congénitas son un factor de riesgo para desarrollar enfermedad severa por virus respiratorio sincicial (VRS). En Chile no se cuenta con datos sobre la tasa de hospitalización o mortalidad asociada en este tipo de pacientes.
<b>Objetivo</b>
El objetivo de este estudio fue establecer la tasa de letalidad en pacientes con cardiopatías congénitas hospitalizados por infección por VRS.
<b>Métodos</b>
Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo, mediante revisión de fichas clínicas de lactantes menores de 24 meses con cardiopatía congénita, hospitalizados debido a infección respiratoria baja por VRS. Previa aprobación por comité de ética local se registró: edad, género, tipo de cardiopatía congénita, comorbilidades, días de hospitalización, ingreso a unidad de paciente crítico y mortalidad en Hospital Roberto del Río durante los años 2014 a 2016. Se analizaron resultados mediante Stata 10,1.
<b>Resultados</b>
De un total de 94 pacientes, la mediana de edad fue de 7,3 meses, 49 (52%) fueron hombres y 45 (48%) mujeres. El tipo de cardiopatía congénita fue: cianóticas 7 (7,44%), obstructivas izquierdas 3 (3,19%) y no obstructivas 84 (89,36%). Se observó comorbilidades en 17 (18,08%) trisomía 21, 10 (10,63%) patología neurológica y 6 (6,38%) reflujo gastroesofágico y 48 pacientes (51,06%) no la presentaron. El promedio de hospitalización fue de 13,01 días. Requirieron ingreso a unidad de paciente crítico 49 (52,12%) y la letalidad fue de un 8,51%.
<b>Conclusiones</b>
La letalidad por infección por VRS en pacientes con cardiopatías congénitas observada en este estudio es mayor respecto de la literatura internacional. Estos datos sugieren la necesidad de implementar la prevención con anticuerpos monoclonales, aunque aún es necesario establecer la letalidad en la población general de niños menores de 2 años con cardiopatías congénitas que se hospitalizan y mueren por VRS.

## Revista Pediatría Electrónica

Universidad de Chile  
Facultad de Medicina  
Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil

Servicio Salud Metropolitano Norte  
Hospital Clínico de Niños  
Roberto Del Río

### RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES CON CIRUGÍA CORRECTIVA O PALIATIVA DE CARDIOPATÍA CONGÉNITA EN HOSPITAL ROBERTO DEL RÍO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Carmen Paz Vargas Leal; Alexandra Berger Salinas; Miguel O' Ryan Soriano; <u>Carolina Garay Fernández</u> ; Susana Fernández ; Martina Vallejos Verdaguer <sup>1</sup> Académico Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile, Unidad de Neurología pediátrica, Hospital Roberto del Río. <sup>2</sup> Cardiólogo Infantil, Unidad de Cardiología- Cardiocirugía, Hospital Roberto del Río <sup>3</sup> Médico Cirujano, Programa Formación de Especialistas, Neurología Pediátrica, Universidad de Chile <sup>4</sup> Estudiante, Carrera de Medicina, Universidad de los Andes
<b>Antecedentes</b>
Las cardiopatías congénitas (CC) se presentan en 1% de recién nacidos, 65% requiere cirugía las cuales asocian complicaciones neurológicas precoces (CNP) y tardías (CNT) siendo las secuelas en neurodesarrollo una de las más prevalentes.
<b>Objetivo</b>
Describir las complicaciones neurológicas en pacientes con cirugía correctiva o paliativa de CC en Hospital Roberto de Río.
<b>Métodos</b>
Estudio retrospectivo descriptivo, revisión de fichas de pacientes pediátricos con cirugía correctiva o paliativa de CC entre enero 2016 y enero 2017.
<b>Resultados</b>
Se realizó cirugía correctiva y/o paliativa en 234 niños con CC en el periodo de estudio, siendo 122 procedentes de Santiago y 112 de regiones. 124 (44,9%) son hombres, 33 (14.1%) prematuros, 64 (27%) tienen diagnóstico de genopatías. Edad promedio cirugía 34 meses. Como diagnóstico de CC se constata en 121 (39.6%) CC shunt izquierda a derecha, 95 (30.7%) CC cianóticas y 21 (6.8%) CC obstructivas. Se encontraron 6 (2.5%) CNP: 1 (0.4%) encefalopatía hipóxico isquémica, 5 (2.1%) accidentes cerebrovasculares (ACV), 2 de ellos manifestados por crisis epilépticas. Sólo 16 pacientes (6.8%) registran control ambulatorio en neurología: 1 presenta secuela motora (hemiparesia derecha) y cognitiva (Discapacidad intelectual moderada) y 1 epilepsia post ACV.
<b>Conclusiones</b>
Las CNP son similares a lo reportado literatura. La baja frecuencia de complicaciones tardías en relación a lo observado en otras series podría explicarse por ausencia de seguimiento protocolizado. Los resultados de este estudio orientarán el desarrollo de protocolo local de seguimiento neurológico de pacientes con cirugía correctora o paliativa de CC.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>FRACTURAS FACIALES PEDIÁTRICAS REVISIÓN DE LA LITERATURA Y CASOS CLINICOS</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Carla Muñoz, María Barros <sup>1</sup> Unidad Cirugía Maxilofacial, Hospital Roberto del Río <sup>2</sup> Unidad Cirugía Maxilofacial, Hospital Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
Las fracturas faciales en niños son poco frecuentes, principalmente debido a las características protectoras de la estructura craneofacial en este grupo etáreo. Existe gran variabilidad en su manifestación clínica y por lo tanto en su manejo y alternativas terapéuticas.
<b>Objetivo</b>
El objetivo de este trabajo es realizar una revisión de las fracturas faciales pediátricas tratadas en el Hospital Roberto del Río, observar sus características, presentación clínica y tratamiento efectuado y analizar los resultados de acuerdo a una revisión de la literatura actual.
<b>Métodos</b>
Se revisaron los casos de 58 pacientes con diagnóstico de fracturas faciales, evaluados en el servicio de cirugía maxilofacial del Hospital Roberto del Río, entre los años 2011 y 2018. Se registró género y edad de los pacientes, localización anatómica de la fractura y tratamiento realizado.
<b>Resultados</b>
La fractura mayormente observada fue la fractura de mandíbula y su localización anatómica más frecuente, el cóndilo mandibular. Los pacientes de mayor edad son más afectados y la mayoría de los tratamientos no involucra reducción quirúrgica. Datos que coinciden con la literatura revisada.
<b>Conclusiones</b>
Las fracturas faciales en los niños tienen diversa manifestación clínica, influyendo factores como la edad o estado de maduración ósea de cada paciente. El tratamiento debe considerar estos factores junto con el sitio anatómico involucrado, complejidad de la fractura, tiempo transcurrido desde ocurrido el trauma y las lesiones concomitantes. De acuerdo a esto, la mayoría de las veces el tratamiento indicado es solo la observación y seguimiento. Este estudio provee información de las fracturas faciales en la población infantil de nuestro hospital que puede ser útil para fines estadísticos intrahospitalarios, así como para trabajar en conjunto con otros centros de atención infantil de la ciudad de Santiago o de otras regiones del país.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>HERNIA UMBILICAL EN PACIENTES AFRODESCENDIENTES, UN NUEVO DESAFÍO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Rodrigo Brunet <sup>1</sup> , Valentina Lucchini <sup>2</sup> , Francisca Pizarro <sup>2</sup> , Juan Pablo Valdivieso <sup>3</sup> <sup>1</sup> Residente Cirugía Pediátrica, Hospital de Niños Roberto del Río, Facultad de Medicina, Universidad de Chile <sup>2</sup> Interna de Medicina, Facultad de Medicina, Campus Norte, Universidad de Chile <sup>3</sup> Cirujano Pediátrico, Hospital de Niños Roberto del Río, Facultad de Medicina, Universidad de Chile
<b>Antecedentes</b>
La hernia umbilical (HU) es la patología umbilical más frecuente del niño. Se describe mayor incidencia y tamaño del defecto en pacientes afrodescendientes (AD), los que han aumentado explosivamente en nuestra área.
<b>Objetivo</b>
Describir la frecuencia, el manejo y los resultados en HU de pacientes afrodescendientes para sentar las bases de un protocolo de manejo en esta población.
<b>Métodos</b>
Estudio retrospectivo de registros clínicos de pacientes pediátricos con HU operados entre Enero 2012 hasta Abril 2018. Se incluyeron todos los pacientes afrodescendientes y se tomó una muestra aleatoria del resto. Se registraron variables epidemiológicas, manejo clínico, quirúrgico y resultados. Para el análisis estadístico se utilizó chi-cuadrado, con un 95% de confianza.
<b>Resultados</b>
En este período se operaron 366 HU. La importancia relativa de los pacientes AD aumentó en el período. Se revisaron 137 fichas, 25 de ellas son pacientes AD. Los pacientes AD son derivados y operados a menor edad ( $p < 0,05$ ). El grupo AD presenta un defecto umbilical mayor (20,7mm v/s 7,2mm) ( $p < 0,05$ ). Existe un mayor periodo de observación previo a la cirugía en AD. No se observaron diferencias en la técnica quirúrgica, aunque un 28% de los pacientes AD requirieron plastía para el manejo de piel redundante contra un 8% del resto ( $p < 0,05$ ), constituyendo el resultado estético un mayor desafío en su manejo. Se observó 4% de recidiva en AD y 2% en el resto.
<b>Conclusiones</b>
Los pacientes afrodescendientes representan cada vez una mayor proporción de las HU. El mayor diámetro del defecto podría explicar la derivación más temprana, como también su resolución precoz. La conducta más conservadora previo a la cirugía, dado la menor edad de consulta, se basa en nuestro actual protocolo de manejo de HU. Parece necesario un estudio prospectivo para diseñar un protocolo de derivación y manejo de HU en esta población

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>PATOLOGÍAS Y PROCEDIMIENTOS ATENDIDOS EN MAYORES DE 15 AÑOS EN UNIDAD DE CIRUGÍA PLÁSTICA Y RECONSTRUCTIVA EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO DE ALTA COMPLEJIDAD.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Angélica Paulos <sup>1</sup> , María José Hurtado <sup>1</sup> , Carolina Lagos <sup>1</sup> , Valentina Broussain <sup>1</sup> , Andrea Hasbun <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Equipo de Cirugía Plástica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile.
<b>Antecedentes</b>
La necesidad de cirugía plástica y reconstructiva en adolescentes no está descrita a nivel nacional. La mayoría de pacientes mayores de 15 años no tienen tratamiento en el sistema público en hospitales de adultos. Se atienden pacientes hasta 19 años en nuestro hospital, pero aún no se define una conducta nacional.
<b>Objetivo</b>
Describir las patologías y procedimientos realizados en los pacientes mayores de 15 años en un hospital de alta complejidad.
<b>Métodos</b>
Diseño transversal descriptivo de los pacientes atendidos en la unidad de plástica del Hospital durante 2011 a 2018. Se incluyen todos los pacientes operados. Se excluyen los menores de 10 años. Se analizan las variables año, edad, diagnóstico y procedimiento. Se cataloga complicación mayor como la cual que requirió reoperación. Estadística Descriptiva con Stata 11
<b>Resultados</b>
Del total de procedimientos realizados (2081 procedimientos), 936 fueron en mayores de 10 años (45%), 304 mayores de 15 años (15%) y 73 adultos de entre 18-23 años (3,5%). La distribución de cirugías en mayores de 15 años no ha variado. De los mayores de 15 años, 20% son rinoplastias, 16% colgajo simple dos o más (incluye lipotransferencias, expansores tisulares y colgajos), 9% malformaciones complejas de cara (microtias y microsomías hemifaciales), 8% ginecomastias, 8% colgajos simples únicos, y 7% colgajos complejos, 6% reconstrucciones de mamas, 3% orejas aladas, 4% cicatrices, 1% injerto óseo alveolares, 1% parálisis facial. Complicaciones mayores < 3%.
<b>Conclusiones</b>
Nuestra unidad responde a la necesidad de cirugías de adolescentes >15 años. Las patologías más frecuentes son deformidades nasales, ginecomastia, malformaciones complejas de la cara, cicatrices y deformidades de la mamas. Existe un espectro variado de procedimientos para resolver estas patologías. Las complicaciones mayores son infrecuentes. Sin embargo, se deben considerar las implicancias médicas, legales y de infraestructura para atender pacientes adultos en hospitales pediátricos.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>GINECOMASTIA PUBERAL ¿CUÁNTOS ADOLESCENTES NECESITAN LIPOASPIRACIÓN?</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Carolina Lagos <sup>1</sup> , María José Hurtado <sup>1</sup> , Angélica Paulos <sup>1</sup> , María José Mela <sup>2</sup> , Valentina Broussain <sup>1</sup> , Andrea Hasbun <sup>1</sup> , <sup>1</sup> Equipo de Cirugía Plástica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile. <sup>2</sup> Residente de Cirugía Pediátrica, Universidad de Valparaíso, Chile.
<b>Antecedentes</b>
La ginecomastia presenta una prevalencia de 30-36% en la población masculina, la cual aumenta hasta el 65% en la adolescencia. Puede causar un serio deterioro en la calidad de vida de los adolescentes por sus consecuencias psicológicas. La cirugía se ofrece dado la persistencia de dolor o molestias después de un año de evolución. El componente fibroadiposo en la gran mayoría de las veces está presente. La resección de la glándula (adenectomía) con o sin lipoaspiración del tórax anterior es la técnica quirúrgica más aceptada.
<b>Objetivo</b>
Describir en qué proporción se realiza adenectomía, lipoaspiración u ambas técnicas y sus resultados para lograr un adecuado contorno torácico.
<b>Métodos</b>
Serie de casos de los pacientes operados por ginecomastia en el hospital desde 2010 hasta 2017, mayores de 10 años. El protocolo de manejo incluye evaluación pre-operatoria, clasificación de Simmon, fotografía AP y laterales 3/4, cálculo de IMC, ecografía mamaria bilateral, solicitud evaluación endocrinológica y nutricional según sospecha clínica. Todos los pacientes se quedan hospitalizados al menos un día para el manejo del dolor, uso de faja torácica por 1 mes y control a la semana.
<b>Resultados</b>
Durante el periodo 45 pacientes fueron operados. La edad promedio fue de 14 años (ds 2) con IMC de 24 (ds 3), en el 69% de los casos se realizó lipoaspiración y adenectomía, 6% solo adenectomía y 25% solo lipoaspiración torácica. Dos pacientes refiere estar disconformes, uno por asimetría y otro por umbilicación de un pezón. No hubo ninguna complicación y un paciente requirió una nueva cirugía.
<b>Conclusiones</b>
El 95% de nuestros pacientes se ven beneficiados por la lipoaspiración torácica para lograr un adecuado contorno torácico. No observamos complicaciones de la lipoaspiración, solo escasas asimetrías en relación a la resección glandular. La lipoaspiración es una herramienta que el cirujano debe manejar para poder resolver esta patología y lograr un resultado estético adecuado.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>UNA EXPLICACIÓN AL AUMENTO EN CHILE DE LAS FISURAS DE LABIO CON COMPROMISO DEL PALADAR: EDAD MATERNA.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Angélica Paulos <sup>1</sup> , María José Hurtado <sup>1</sup> , Carolina Lagos <sup>1</sup> , Valentina Broussain <sup>1</sup> , Andrea Hasbun <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Equipo de Cirugía Plástica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile.
<b>Antecedentes</b>
En Chile las fisuras faciales están disminuyendo a expensas de las fisuras de labio, pero las fisuras de labio con paladar están aumentando, manteniendo constante las fisuras de paladar aisladas. La edad materna se asocia en forma de U o J a malformaciones congénitas en general, es decir las madres <20 años y >35 años tienen más riesgo de tener hijos con malformaciones. La edad materna no se ha explorado como factor de riesgo para el desarrollo de fisuras faciales en Chile.
<b>Objetivo</b>
Buscar asociación entre la edad materna y los distintos tipos de fisuras.
<b>Métodos</b>
Estudio Transversal de prevalencia. Se incluyen fisurados primarios con o sin síndrome durante 2005-2017. Se excluyeron los que su primera cirugía se realizó en otra unidad. Se solicitó las edades maternas al registro civil, según del run del menor. La variable resultado fue tipo de fisura: divididas en fisuras de labio (FL), fisuras de paladar (FP) y fisuras labio con paladar (FLP). Las variables explicatorias fueron edad materna (adolescentes <20 y embarazo añosa >34) y tiempo en periodos de 4 años cada uno. Estadística descriptiva, analítica con test de proporciones y regresión logística en Stata 11.2. Se buscó interacciones entre tiempo y edad materna.
<b>Resultados</b>
Se atendieron 376 fisurados primarios. Se observa aumento de FLP de 39% a 47% y una disminución de FP de 47% a 35%. La proporción de madres con edades en riesgo aumentó de 36% a 58% (p=0,02) para el grupo de FLP y disminuyó de 47% a 23% (p=0,015) para FP. No se observó cambios en FL ni en su relación con edad materna. Ser madre adolescente aumenta 2,6 veces (IC 95% 1,9 ; 6,2, p=0,03) la probabilidad de presentar una fisura labio con paladar en vez de labio o paladar aislado.
<b>Conclusiones</b>
Existe asociación entre edad materna y tipo de fisura, que pudiese explicar el aumento de la incidencia de las fisuras de labio con paladar. Ser madre adolescente aumenta el riesgo de presentar fisura de labio con paladar.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>EVALUACIÓN NEUROLÓGICA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS QUE RECIBAN TERAPIA CON OXIGENACIÓN POR MEMBRANA EXTRACORPÓREA EN HOSPITAL DE NIÑOS ROBERTO DEL RÍO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Daniela Navarrete <sup>1</sup> , Javier Godoy <sup>1</sup> , Carolina Heresi <sup>2</sup> , M <sup>a</sup> José Ferrada <sup>3</sup> , Paula Ortiz <sup>4</sup> , Carla Cifuentes <sup>5</sup> . <sup>1</sup> Residente de Neurología Pediátrica, Hospital de Niños Roberto del Río, U. De Chile. <sup>2</sup> Neuróloga Pediátrica. Profesor Asistente, Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, U. de Chile. Hospital Roberto del Río. <sup>3</sup> Neuróloga Pediátrica, Hospital de Niños Roberto del Río. <sup>4</sup> Pediatra Cuidados intensivos, Hospital de Niños Roberto del Río. <sup>5</sup> Cirujano Dentista, Magister en Epidemiología y Salud Pública. Servicio de salud Iquique.
<b>Antecedentes</b>
La oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO) es considerada una terapia de rescate que suplente el funcionamiento de órganos vitales oxigenando la sangre extraída vía venoarterial (VA) o venovenosa (VV). Las complicaciones neurológicas agudas (CNA) son las segundas más frecuentes (10-20%). El neuromonitoreo y seguimiento neurológico son importantes para pesquisarlas precozmente.
<b>Objetivo</b>
Describir la evolución neurológica de pacientes pediátricos manejados con ECMO en Hospital de niños Roberto del Río entre Noviembre 2014 y Mayo 2018.
<b>Métodos</b>
Estudio observacional analítico, retrospectivo, mediante revisión de fichas médicas. Datos analizados utilizando excel 2011 y programa SPSS v25 para pruebas de asociación.
<b>Resultados</b>
Tamaño muestral: 28, 17 Hombres, 11 Mujeres (7 Recién nacidos, 16 lactantes, 1 escolar y 4 adolescentes). Registro de neurodesarrollo previo a ingreso a ECMO: 6/28 (3 Sd. Down, 1 TDAH, 2 normal). Motivo ingreso: Falla respiratoria (21), falla cardíaca (8) y Shock séptico (4) (En 7/28 2 causas simultáneas). 3 modalidades de acceso vascular: VA periférico (20/28), VA central (6/28) y VV (2/28). Duración terapia $\leq 14$ días: 18/28 y $\geq 14$ días: 10/28. CNA: 11/28 (5 isquemia, 4 hemorragia, 2 convulsión). Durante ECMO: Neuroimagen 18/28, EEG 10/28 (10/10 alterados) , evaluación por Neuropediatra 8/28. Fallecidos durante ECMO: 4/28. Asociación significativa entre: Ac. Láctico elevado pre ECMO y presencia de CNA ( $p < 0,05$ .), presencia CNA y letalidad durante ECMO ( $p < 0,05$ ). No hubo asociación entre motivo ingreso, modalidad o duración ECMO con CNA.
<b>Conclusiones</b>
La frecuencia de CNA en esta serie (39%) fue mayor a lo reportado en la literatura. La relación Ac láctico/CNA y letalidad en ECMO/CNA han sido descritas previamente. La ausencia de asociación entre motivo de ingreso, modalidad o duración de ECMO con CNA puede deberse al escaso tamaño muestral.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>PESQUISA DE TRASTORNOS NEUROLÓGICOS EN HIJOS DE MADRES VIH POSITIVO NO INFECTADOS, EXPUESTOS A TERAPIA ANTIRRETROVIRAL. RESULTADOS PRELIMINARES</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Ángela Mora <sup>1</sup> , Carolina Heresi <sup>2</sup> , Jennifer Conejero <sup>3</sup> , María Isabel Galaz <sup>4</sup> 1. Residente Programa de Formación de Especialistas Neurología Pediátrica, Campus Norte, Universidad de Chile. 2. Neuróloga Pediátrica. Profesor Asistente, Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile. 3. Psicóloga. Profesor Asistente Universidad de Chile. 4. Pediatra Infectóloga, Hospital de Niños Roberto del Río (Aprobado por Comité de Investigación Hospital Roberto del Río y Comité de Ética de Servicio de Salud Metropolitano Norte)
<b>Antecedentes</b>
La Terapia Anti-Retroviral (TAR) redujo drásticamente el riesgo de transmisión del VIH madre-hijo a nivel mundial. El tratamiento usado durante la gestación podría causar toxicidad en el ADN mitocondrial, y eventualmente provocar daño en tejidos específicos (neuropatía, miocardiopatía, otros), riesgo de retraso del desarrollo, trastornos conductuales, crisis febriles e hipoacusia. No hay reportes previos en población local.
<b>Objetivo</b>
Pesquisar trastornos neurológicos en hijos de madres VIH positivo, no infectados, expuestos a TAR durante la gestación, controlados en Hospital Roberto del Río.
<b>Métodos</b>
Se diseñó un estudio descriptivo, con revisión de registros clínicos, entrevista a madre, evaluación neurológica estandarizada y aplicación de Escala Wechsler de Inteligencia para Preescolares y Primaria (WPPSI) por psicóloga a hijos de madres VIH positivo, no infectados, expuestos a TAR durante la gestación, controlados en policlínico de Infectología del Hospital Roberto del Río, entre 01/03/13 y 31/03/16.
<b>Resultados</b>
A la fecha han completado la evaluación clínica 16 pacientes (11 mujeres; 5 hombres). Edad 32-65 meses. Madres con diagnóstico VIH durante embarazo 11/16; promedio edad gestacional inicio TAR: 20 semanas (13-32 semanas). Parto cesárea 14/16. Zidovudina intraparto 14/16. Antecedentes familiares de crisis febriles 1/16; epilepsia 0/16. Antecedentes personales de crisis febriles 2/16; epilepsia 0/16. Examen físico general/neurológico anormal 7/16 (1 sospecha disrafia oculta, 1 trastorno marcha, 2 hiperactividad/trastorno conducta, 2 soplo cardíaco, 1 estrabismo). Desarrollo psicomotor anormal 5/16 (lenguaje); WPPSI en rango medio: 10/16, medio-bajo: 5/16, inferior: 1/16. Ningún esquema de TAR específico se asocia a peor desarrollo psicomotor en esta serie.
<b>Conclusiones</b>
En esta serie, se observa frecuencia de crisis febriles similar a población general. Dentro de las variables estudiadas, sólo destaca alta frecuencia de retraso del lenguaje. Limitación: no se ha completado la evaluación auditiva en toda la serie.

### RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>HERNIOPLASTIA INGUINAL LAPAROSCOPICA EN LACTANTES. RESULTADOS PRELIMINARES DE UNA TÉCNICA INNOVADORA.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Drs. Sebastián Feuerhake, Jorge Yanine, Ivan Alcoholado Servicio de cirugía pediátrica, Hospital Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
La hernia inguinal en el lactante es una de las patologías quirúrgicas más frecuente de la especialidad. Históricamente se ha realizado su reparación de manera abierta. La técnica laparoscópica permite evaluar la bilateralidad, un mejor manejo en hernias atascadas, así como la visualización ampliada del cordón espermático en varones y una reoperación más fácil y segura en caso de recidiva.
<b>Objetivo</b>
Describir resultados con una técnica laparoscópica segura, reproducible y moderna, aplicada en Hospital de Niños Roberto del Río.
<b>Métodos</b>
Se realizó hernioplastia inguinal laparoscópica en lactantes, entre los meses de marzo de 2017 y agosto de 2018. Se evaluó edad, peso, sexo, lateralidad, tiempo operatorio y recidiva.
<b>Resultados</b>
Veinte pacientes operados, edad promedio al momento de la cirugía de 5,5 meses, con un peso de 5500 gr en promedio, 35% en niñas y 65% niños. 30% fueron sólo izquierdas, 50% derechas y 20% bilaterales. El tiempo operatorio promedio fue de 72,85 minutos y hubo una recidiva (5%), la cual fue reoperada con misma técnica evolucionando de manera favorable.
<b>Conclusiones</b>
La técnica presentada es sencilla, reproducible, segura e innovadora. Hasta la fecha en nuestro hospital no se realizaban hernioplastias inguinales laparoscópica en varones, con esta técnica si se puede hacer de manera segura. El porcentaje de recidiva es similar al reportado por otros autores en la literatura, sin embargo el número de pacientes y seguimiento aún es bajo.

### RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>HISTOPATOLOGÍA DEL APÉNDICE CECAL EN PLASTRÓN APENDICULAR PREVIAMENTE TRATADOS CON ANTIBIÓTICOS.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Drs. Jorge Yanine <sup>1</sup> , Iván Alcoholado <sup>2</sup> , Luis Veloso <sup>3</sup> y Ricardo Ávila <sup>3</sup> <sup>1</sup> Residente de Cirugía Pediátrica <sup>2</sup> Cirujano Pediátrico <sup>3</sup> Anatómo Patólogo Hospital de niños Roberto del Río. Santiago, Chile.
<b>Antecedentes</b>
Dado que la apendicectomía diferida de los plastrones apendiculares tratados con antibióticos es cuestionada y no habiendo un parámetro objetivo para definir esta conducta, nos planteamos evaluar si la histopatología de las piezas operatorias tiene algún hallazgo que justifique la apendicectomía.
<b>Objetivo</b>
Evaluar si la histopatología de las piezas operatorias tiene algún hallazgo que justifique la apendicectomía.
<b>Métodos</b>
Estudio de corte transversal, se incluyeron todos los pacientes (40) sometidos a apendicectomía diferida posterior a tratamiento antibiótico de plastrón apendicular entre el 1 de enero del 2011 y el 31 de mayo 2018. Se revisaron las variables de contenido apendicular, lumen, inflamación y patología de base de las piezas operatorias.
<b>Resultados</b>
40 pacientes sometidos a apendicetomía diferida por plastrón apendicular tratado con antibióticos. Contenido apendicular se encontró: fecaloídeo y fécalo hemorrágico en veintiún apéndices; mucopurulento uno; hemorrágico dos; mucoídeo trasparente uno; fecalito en su interior uno; sin contenido once y no se especifica en tres. Lumen apendicular, éste se encontró: filiformes en nueve apéndices; con lumen veintisiete; sin lumen uno y no se especifica en tres. Nivel inflamatorio se encontró: inflamación aguda en seis (uno catarral, tres úlcero-flegmonosos, uno con apendicitis aguda en organización avanzada y otro en regresión), inflamación crónica en cuatro, hiperplasia linfoide tres, veinticinco sin inflamación, pero con distintos grados de fibrosis y atrofia y solo dos resultaron normales. Patología de base un apéndice tenía tumor carcinoide con lumen permeable.
<b>Conclusiones</b>
De acuerdo a los hallazgos histopatológicos en que un 65% tenía algún tipo de contenido, 67,5% tienen lumen normal, 25% aún tenían distintos grados de inflamación y uno de los cuarenta tenía patología de base oncológica, factores que hacen susceptible de repetir nuevo cuadro apendicular agudo, recomendamos mantener la indicación de apendicectomía diferida en los plastrones apendiculares tratados con antibióticos.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>¿EL ASPECTO CONGESTIVO DE UN APÉNDICE ES CATEGÓRICO DE APENDICITIS AGUDA?</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Francisca Morales <sup>1</sup> , Dyan Cruz <sup>1</sup> , Leonor Muñoz <sup>2</sup> <sup>1</sup> Residente Cirugía Pediátrica, Universidad de Chile, Hospital Roberto del Río. <sup>2</sup> Cirujano Pediatra Hospital Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
La apendicitis aguda es una patología frecuente en cirugía pediátrica. El hallazgo macroscópico define conducta terapéutica posterior. A raíz del caso de una paciente operada por apendicitis, catalogada macroscópicamente como tal y que debió reoperarse días después por divertículo de Meckel complicado, surge la duda de certeza del diagnóstico macroscópico.
<b>Objetivo</b>
Demostrar que el diagnóstico macroscópico de apendicitis congestiva es menos acertado en comparación a las no congestivas.
<b>Métodos</b>
Estudio retrospectivo observacional comparativo desde enero 2016 a junio 2018 en el Hospital Roberto del Río con 1147 casos operados de apendicitis. Se eliminaron los registros duplicados, apendicectomías diferidas, sanos y los que no especificaban diagnóstico macroscópico. Se obtuvo 1053 casos. Se revisó la ficha clínica electrónica y se agruparon los casos en congestivos y no congestivos y se registró diagnóstico microscópico. Los datos fueron capturados en hoja electrónica del programa Excel 2013, construida para este propósito; el análisis estadístico de los resultados se llevó a cabo con mismo programa, aplicando prueba Fisher.
<b>Resultados</b>
Se encontraron 167 (15,9%) congestivas y 886 (84,1%) no congestivas. Del primer grupo 79 (47,3%) se encontraron biopsias normales, y de las no congestivas sólo 17 fueron normales (1,9%). Diferencia estadísticamente significativa ( $p=0,000000003$ ). Se analizó también dentro de las congestivas las realizadas por laparoscopia y abiertas, encontrando un 58,8% (24/41) de biopsias sanas en las laparoscópicas y un 43,5% (55/126) en las abiertas, diferencia no estadísticamente significativa ( $p=1,88$ ).
<b>Conclusiones</b>
Dado el elevado porcentaje de errores resultaría recomendable la búsqueda de otra causa de dolor abdominal de manera rutinaria frente al hallazgo macroscópico de apendicitis congestiva, sobre todo si es laparoscópica, que muestra tendencia a mayor error, sin ser estadísticamente significativo.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>INVAGINACIÓN INTESTINAL, REALIDAD DE UN HOSPITAL PÚBLICO PEDIÁTRICO.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Cynthia Rojo <sup>1</sup> , Francisca Morales <sup>1</sup> , Daniela Vicencio <sup>2</sup> , Juan P. Valdivieso <sup>3</sup> <sup>1</sup> Residente Cirugía Pediátrica, Universidad de Chile, Hospital Roberto del Río <sup>2</sup> Interna de Medicina U. De Chile <sup>3</sup> Cirujano Pediatra Hospital Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
La invaginación intestinal es la causa más frecuente de obstrucción intestinal en lactantes y el diagnóstico y manejo precoz es importante por su alta morbilidad. El tratamiento de elección es la desinvaginación no quirúrgica, salvo casos complicados. Dentro de las limitaciones que tiene nuestro hospital es la falta de radiólogo de turno lo que limita el diagnóstico precoz y tratamiento no quirúrgico.
<b>Objetivo</b>
Describir la realidad en el Hospital de Niños Roberto del Río en el manejo de la invaginación intestinal.
<b>Métodos</b>
Estudio retrospectivo descriptivo. Se revisó la ficha electrónica de 67 pacientes egresados con diagnóstico de invaginación intestinal entre abril 2012 y abril del 2018, y se tabuló en una planilla Excel los datos demográficos, método de desinvaginación y necesidad de resección intestinal.
<b>Resultados</b>
Total de 67 pacientes, 11,2 casos al año. La edad de los pacientes era entre 1 a 91 meses, promedio de 13,6 meses, mediana de 8 meses. El 59,8% era hombre. Dos casos se resolvieron espontáneamente durante la ecografía y 64 casos (95,5%) se resolvió en nuestro centro. 53 paciente (82,1%) se sometieron a cirugía, de las cuales 3 (5,7%) fueron vía laparoscopia, y 8 (15,1%) requirieron resección intestinal. 9 (14,1%) recibieron manejo no quirúrgico, de los cuales 4 fueron realizados por el cirujano de turno, guiados por fluoroscopia o ecografía.
<b>Conclusiones</b>
En nuestro hospital hay un alto porcentaje de desinvaginación quirúrgica y difiere ampliamente con lo reportado en países desarrollados con más del 80% de resolución no quirúrgicas. Dentro de los paciente operados la mayoría era candidato a desinvaginación no quirúrgica pero probablemente por falta de especialistas no se pudo realizar. Sería beneficioso contar con profesionales capacitados de turno para hacer diagnóstico precoz y tratamiento no quirúrgico, disminuyendo el número de cirugías.

**RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA**

<b>Titulo</b>
<b>SÍNDROME DE SHOCK TÓXICO: ANÁLISIS DE SERIE DE CASOS 2010- 2018</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Caprile, Italia <sup>1</sup> ; Gras, Pilar <sup>2</sup> ; Covarrubias, Pilar <sup>1</sup> ; Correa, Carolina <sup>1</sup> ; Aros, Marisol <sup>1</sup> ; Bravo-Irchet, Ingrid <sup>1</sup> <sup>1</sup> Equipo Quemados Hospital Roberto del Río <sup>2</sup> Becada Cirugía Pediatría
<b>Antecedentes</b>
El síndrome de shock tóxico (SST) es una enfermedad sistémica grave caracterizada por fiebre, shock y rash cutáneo escarlatiniforme posible de desarrollar en el paciente quemado.
<b>Objetivo</b>
Conocer y mostrar la experiencia de la Unidad de quemados del Hospital Roberto del Río de pacientes que evolucionaron con SST asociado a quemaduras en el niño.
<b>Métodos</b>
Estudio retrospectivo entre 2010-2018 de pacientes de 0-14 años, con quemaduras y SST según criterios de Cole y Shakespeare. Se excluyen niños con sepsis y shock séptico por quemadura. Se obtuvieron datos demográficos, clínicos, laboratorio y tratamiento, extraídos de fichas clínicas
<b>Resultados</b>
Entre enero de 2010 y mayo 2018, hubo 1563 egresos por quemadura. De ellos 29 (1,8%) evolucionaron con SST. La edad media fue de 17 meses (8 meses-3,5 años) 55% mujeres. Veintiocho sufrieron quemaduras por escaldaduras (96,5%) y uno por contacto. La extensión de la quemadura varió del 1,5% al 15% (mediana de 5%). La estadía hospitalaria promedio 14 días (5-27 días) El cuadro clínico se inició en promedio a los 2 días desde la quemadura (8 horas–8 días). Todos cursaron con fiebre y dieciséis (55%) con temperatura mayor a 38.9°C. Veintisiete niños (93%) presentaron rash cutáneo. Catorce (48%) hipotensión y 28 (97%) taquicardia desproporcionada. Diecinueve (66%), tuvieron llene capilar lento en estrecha relación con el inicio del shock. Siete casos sufrieron vómitos (24%) y 6 (21%) diarrea. La alteración de conciencia se manifestó por letargia (76%) e irritabilidad (10%) Todos tuvieron hemocultivos negativos. Veintiuno (72%) tuvieron cultivos de herida positivos, siendo más frecuente Staphylococcus aureus en 66% Veintiocho pacientes (97%) requirieron UCI, 3 días promedio (1-10 días). Nueve (31%) requirieron apoyo respiratorio. Diecinueve (66%) recibieron drogas vaso activas. Un niño (3%) requirió Plasma Fresco Congelado y tres (10%) inmunoglobulina como inmunización pasiva. Sólo un paciente murió el décimo día después de la lesión. Generando una letalidad del 3% y mortalidad asociada de 0,06% en esta serie
<b>Conclusiones</b>
El SST en esta serie sigue siendo una complicación de baja prevalencia, pero potencialmente mortal. Al tener presente el SST se ha logrado diagnosticar y tratar oportunamente logrando una mortalidad asociada menor a la descrita en la literatura

**RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA**

<b>Titulo</b>
<b>NIÑO QUEMADO INMIGRANTE EN NUESTRO HOSPITAL. IMPACTO LOCAL DE LA REALIDAD NACIONAL.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Gras, Pilar <sup>2</sup> ; Covarrubias, Pilar <sup>1</sup> ; Caprile, Italia <sup>1</sup> ; Correa, Carolina <sup>1</sup> ; Aros, Marisol; <sup>1</sup> Bravo-Iratchet, Ingrid <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Equipo Quemados Hospital Roberto del Río <sup>2</sup> Becada Cirugía Pediátrica
<b>Antecedentes</b>
Se ha observado un alza significativa de inmigrantes con sus familias en nuestro país el último tiempo, lo cual conlleva un aumento en las consultas médicas pediátricas.
<b>Objetivo</b>
Conocer la repercusión del aumento de inmigrantes en la cantidad de egresos hospitalarios y pacientes quemados en nuestro servicio. Describir la epidemiología y características de las quemaduras de la población inmigrante.
<b>Métodos</b>
Estudio retrospectivo descriptivo, 2013- 2018 de egresos del Hospital Roberto del Río y su Unidad de Quemados. Obtención de datos de estadísticas hospitalarias y fichas clínicas. Se incluyen sólo quemaduras agudas, excluyendo secuelas y/o fichas incompletas.
<b>Resultados</b>
En el periodo estudiado (5 años) se registraron 48.891 egresos hospitalarios, de estos 4101 eran inmigrantes. 1.401 egresos corresponden a la unidad de quemados, siendo 106 pacientes inmigrantes. Se observó un alza progresiva de egresos hospitalarios de pacientes inmigrantes de un 4% en el año 2010 a un 13% en el año 2017. Elevándose a un 16% en lo transcurrido del año 2018. En la Unidad de Quemado se observó un aumento similar de 2 egresos el 2010 (1%) a 35 el 2017 (16%). Registrando en los últimos 6 meses el 36% de egresos inmigrantes en nuestra Unidad. Características epidemiológicas: Edad promedio 3 años (3meses – 14años). Nacionalidades más frecuente en los padres: Perú, Haití, Colombia y Bolivia. 23% no poseía previsión de salud, 13% no tenía RUT, 8 casos sin RUT tenían criterios GES en que no fue posible realizar notificación. Consultaron en promedio el 2º día. Como medida casera previa a consultar: 49% ninguna acción, 22% agua fría, 6% tomate, 3%aceite o pasta de dientes, 1% vinagre, miel, salsa de tomate o clara de huevo. Características quemaduras: Promedio 6,6% extensión (7,2% no inmigrantes). Agente causal: líquidos calientes 80% (78% no inmigrantes) En promedio 10 días de hospitalización (11 días no inmigrantes). 25% requirieron injertos. 20 (18,8%) pacientes presentaron infección de la quemadura, 1 requirió antibiótico sistémico el resto manejo local.
<b>Conclusiones</b>
Se observa un aumento progresivo y sostenido de pacientes inmigrantes. Siendo la mayor población inmigrante proveniente de Perú y Haití. Destaca el elevado porcentaje sin previsión e incluso sin RUT. Desde el punto de vista epidemiológico y características de la quemadura no se observa diferencias relevantes con pacientes no inmigrantes.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>EVOLUCIÓN CLÍNICA DE PACIENTES CON DAÑO PULMONAR CRÓNICO POR ADENOVIRUS EN EL PROGRAMA DE VENTILACIÓN MECÁNICA INVASIVA Y NO INVASVA (AVI/AVNI) DEL HOSPITAL ROBERTO DEL RÍO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Katherine Barahona <sup>1</sup> , <u>Sofía Del Lago</u> <sup>1</sup> , Manuel Castro <sup>1</sup> , Dra. Javiera Kreft <sup>2</sup> , Dra. Melena Guarda <sup>2</sup> , Dra. Carolina Cruz <sup>2</sup> , <sup>1</sup> Internos de séptimo año de Medicina de la Universidad de Chile <sup>2</sup> Broncopulmonar Infantil, Docente Universidad de Chile, Unidad de Respiratorio Hospital Roberto del Río.
<b>Antecedentes</b>
El adenovirus (ADV) es un virus respiratorio causante tanto de enfermedades respiratorias agudas como crónicas en el niño. La mayoría de las veces causa enfermedades leves a moderadas, pero en otras puede llevar a un daño pulmonar crónico (DPC). Muchos de estos pacientes deben requerir oxígeno por tiempos prolongados e incluso apoyo ventilatorio. Se ha descrito que las infecciones intrahospitalarias se asocian a infecciones más severas. Actualmente en nuestro país existe el Programa de Asistencia ventilatoria que provee tanto de VMI como VMNI a niños, dentro este grupo algunos requieren el apoyo por ser portadores de DPC secundario a infección grave por ADV.
<b>Objetivo</b>
Describir la evolución clínica de los pacientes con DPC causado por ADV en el programa AVNI /AVI del Hospital Roberto del Río desde su ingreso al programa.
<b>Métodos</b>
Con la base de datos de los pacientes del programa AVI/AVNI del Hospital Roberto del Río, se realizó la búsqueda de pacientes con secuela post infección por ADV y se analizó su causa de ingreso, evolución clínica (hospitalizaciones), parámetros ventilatorios y necesidad de O2.
<b>Resultados</b>
Del total de pacientes del programa AVI/AVNI (48), 6 niños tienen como causa de ingreso DPC post infección por ADV; 4 pertenecen a AVI y 2 a AVNI, promedio de edad de ingreso 4 años. Los 6 pacientes han presentado múltiples interurrencias infecciosas y hospitalizaciones prolongadas (66% del total de hospitalizaciones por causa respiratoria), 3 se encuentran traqueostomizados, uno presenta daño laríngeo y otro PC post PCR.
<b>Conclusiones</b>
Las infecciones bajas por ADV pueden causar DPC hasta en la mitad de los pacientes. Es importante conocer la enfermedad y sus diferentes evoluciones para prevenir complicaciones y hospitalizaciones que aumentan la morbimortalidad de los pacientes.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>CARACTERIZACIÓN DE LOS CASOS DE ABUSO SEXUAL EVALUADOS EN EL HOSPITAL ROBERTO DEL RIO, 2014-2017</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Natalia Lavados (1), María Galaz (2) (1) Becada pediatría, Tercer año, Universidad de Chile – Hospital Roberto del Río (2) Infectóloga, Hospital Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
El abuso sexual infantil (ASI) es una importante causa de maltrato a nivel mundial, según la OMS 150 millones de niñas y 73 millones de niños han sido abusados sexualmente antes de cumplir los 18 años. UNICEF estima que en Chile 1 de cada 10 niños ha sido abusado, en su mayoría niñas con abusador conocido, con una edad de inicio promedio de 8.5 años.
<b>Objetivo</b>
Describir a la población pediátrica que consulta por abuso sexual en nuestro centro.
<b>Métodos</b>
Estudio descriptivo con datos obtenidos desde ficha clínica y base de datos de laboratorio clínico de pacientes que consultaron por abuso sexual en el HRRIO entre en año 2010-2016.
<b>Resultados</b>
Un total de 234 casos clínicos fueron analizados, todos atendidos en el servicio de urgencia HRRIO. 197 (84%) fueron mujeres y con una edad media de 11.2 años, con años, (2 a 17 años), sin diferencias estadísticamente significativas en relación con edad o sexo por año. El abusador en el 52% de los casos era conocido por la víctima, 46% convivían con ella en el domicilio, 87% de los abusos fueron sin consentimiento del menor, 100% perpetuados por hombres y se observaron 3 casos de violaciones múltiples. La vía de abuso más frecuente fue vaginal con un 60%, anal 9%, ambas 3% y oral 2%, sin registro en ficha clínica en un 13%. El resultado de aislamiento de patógenos sexuales en secreciones fue negativa en un 64%, de las muestras positivas los patógenos más frecuentes fue <i>Ureoplasma sp</i> y <i>Chlamydia trachomatis</i> en secreción vaginal, 14% y 10% respectivamente. A nivel infectológico observamos 6 casos de ITS en muestra sanguínea, todas en población femenina, no se observaron casos de hepatitis C, sin diferencias por año.
<b>Conclusiones</b>
La población con diagnóstico de abuso sexual infantil en el Hospital Roberto del Río tiene una edad media de 11.2 años y mujer, abusada por vía vaginal. El 69% tiene el antecedente de un abuso único, 46% vivía con su abusador y en un 18% era su padre, coincidente a lo reportado en la literatura. Lo anterior marcara las directrices para postular las nuevas bases de trabajo en la atención de pacientes con antecedentes de abuso sexual.

# **PRESENTACIÓN**

# **EN MODALIDAD**

# **POSTER**

**RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA**

<b>Titulo</b>
<b>ESPECTRO DE FENOTIPOS CLINICOS EN MUTACIONES DEL RECEPTOR DE RYANODINA 1</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Gonzalo Muñoz <sup>1</sup> , Carmen Paz Vargas <sup>1</sup> , Karin Kleinsteuber <sup>1</sup> , Rocío Cortes <sup>1</sup> , María de Los Ángeles Avaria <sup>1</sup> , María de los Ángeles Beytía <sup>2</sup> <sup>1</sup> Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile. Unidad de Neurología Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río. <sup>2</sup> Pontificia Universidad Católica de Chile, Servicio de Pediatría, Unidad de Neurología Pediátrica.
<b>Antecedentes</b>
Mutaciones en el gen del receptor de ryanodina 1 (RyR1) son causa de síntomas musculares episódicos; susceptibilidad a hipertermia maligna (SHM) y varias miopatías congénitas (MC): foco central, centronuclear, multiminicore, y desproporción congénita de fibras. El amplio espectro de presentación clínica y los diversos hallazgos en Biopsia Muscular (BM) hacen necesario considerarla en diversos escenarios clínicos.
<b>Objetivo</b>
Analizar fenotipos clínicos en 3 varones con mutación confirmada en gen RyR1.
<b>Métodos</b>
Estudio descriptivo, mediante revisión de fichas clínicas de 3 pacientes del Policlínico neuromuscular, 2 del Hospital de Niños Dr. Roberto del Río y 1 del Hospital Clínico de la Pontificia Universidad Católica, todos con consentimiento informado.
<b>Resultados</b>
<b>Caso1:</b> edad actual 17años. DSM normal. A los 6, presenta hipertermia maligna, a los 13 mialgias e intolerancia al ejercicio con CK 9000, hipertrofia muscular generalizada, y fuerza normal. BM normal. Mutación RyR1 con SHM, heterocigoto c.5816T>A(p.Met1939Lys). <b>Caso2:</b> edad actual 8 meses. 2° de 4 embarazos, 2 abortos; movimientos fetales disminuidos. Al nacimiento: fractura de fémur, debilidad facial, llanto débil, pobre succión, escasos movimiento espontaneo, y talón prominente. CK 115. Mutación RYR1, 2 variantes patogénicas c.4455_4459dupCCTA(p.Lys1487Thrfs*16), c.6502G>A(p.Val2168Met). Padre portador variante c.4455_4459dupCCTA(p.Lys1487Thrfs*16) y Madre portadora variante c.6502G>A(p.Val2168Met). <b>Caso3:</b> edad actual 8 años. A los 9 meses hipotonía periférica. Retraso motor severo con sedestación a los 7meses, sin marcha. Evaluación neuromuscular: debilidad facial y de cintura escapular con requerimiento de AVNI 24h desde los 4años. BM cambios distróficos. Resonancia Músculo sugerente patrón RyR1. Mutación gen RyR1, 2 variantes patogénicas heterocigotas, c.14600G>A(p.Ser4867Asn), c.13013_13032del(p.Ala4338Glyfs*238).
<b>Conclusiones</b>
La gran variabilidad fenotípica producto de mutaciones del gen RyR1, con hallazgos en BM igualmente variables hacen que los cuadros asociados a mutaciones en este gen requieran ser consideradas en un amplio espectro de situaciones clínico-patológicas.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>NEUROPATÍAS HEREDITARIAS, MÁS ALLÁ DE CHARCOT MARIE TOOTH 1A.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Carolina Gutiérrez <sup>1</sup> ; Carmen Paz Vargas <sup>2</sup> ; Karin Kleinsteuber <sup>2</sup> ; Rocío Cortes <sup>2</sup> ; Carolina Heresi <sup>2</sup> ; María de los Ángeles Avaria <sup>2</sup> <sup>1</sup> Residente, Programa de formación Neurología Pediátrica Universidad de Chile Hospital Roberto del Río. <sup>2</sup> Académicas, Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Programa de formación Neurología Pediátrica, Universidad de Chile. Hospital Roberto del Río.
<b>Antecedentes</b>
Las polineuropatías hereditarias (PNH) son trastornos frecuentes: 70% de las neuropatías crónicas. Grupo heterogéneo de afecciones que comprometen la estructura y/o función del nervio periférico. La alteración genética más frecuente es la duplicación del gen PMP22 que corresponde a Charcot Marie Tooth 1A (CMT1A), existiendo más de 80 mutaciones descritas.
<b>Objetivo</b>
Analizar fenotipo clínico y hallazgo genético en pacientes con PNH no CMT1A.
<b>Métodos</b>
Estudio descriptivo, basado en revisión de registros clínicos de pacientes con PNH con estudio genético que excluye CMT1A. Todos con consentimiento informado.
<b>Resultados</b>
5 casos, 2/5 edad inicio <1 año con RDSM, a los 6 y 24 meses deformidad de pies: equino-varo, sugerente de PNH, marcada atrofia distal progresiva. Marcha adquirida a los 2 y 5 años con caídas. Siguiendo 3/5 casos, inician trastorno de la marcha a 18-60-72 meses con caídas frecuentes, atrofia y debilidad distal simétrica progresiva, deformidad de pies y arreflexia. Compromiso distal asimétrico en 2/5 casos. Compromiso sensitivo progresión a EESS variable. Antecedentes familiares de neuropatía 1/5. En 4/5 estudio electrofisiológico compatible con PNP Sensitivo-motora (patrón axonal 2/4, desmielinizante 1/4, mixto 1/4) y en 1/5 discordante. Compromiso de SNC 1/5. Mutación genes MFN2, BSCL2-REEP, GDAP1, FIG4 y GJB1.
<b>Conclusiones</b>
Destacan fenotipos clínicos variables en inicio, progresión, severidad y distribución, asociados a mutaciones en genes diferentes al PMP22. La identificación de éstos está ampliando el conocimiento sobre las PNH no CMT1A y alertando de particularidades como: presentación como RDSM o caídas frecuentes, la asimetría marcada o compromiso de SNC asociado antes a neuropatías adquiridas o asociadas a trastornos neurometabólicos.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>ARQUITECTURA CRANEOFACIAL EN APNEA OBSTRUCTIVA DE SUEÑO PEDIÁTRICA: EVIDENCIA ACTUAL Y RECOMENDACIONES EN DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Emilia Barros Becker <sup>1</sup> , Carla Muñoz Torres <sup>1</sup> <sup>1</sup> Unidad Cirugía Maxilofacial, Hospital Roberto del Río.
<b>Antecedentes</b>
La prevalencia de síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) en la población pediátrica general varía entre 1-5%. En poblaciones de riesgo puede aumentar hasta 45%. Son reconocidas las secuelas neurocognitivas, cardiovasculares, endocrinas y metabólicas. El tratamiento con CPAP ha demostrado tener baja adherencia. La amigdalectomía/adenoidectomía presenta bajo rendimiento de curación de SAOS, específicamente en pacientes más severos, con anomalías craneofaciales y síndrome de Down, entre otros. En pacientes seleccionados de mayor riesgo y severidad de SAOS, las técnicas quirúrgicas aplicadas al esqueleto facial han demostrado tener el mejor rendimiento y tasas de curación.
<b>Objetivo</b>
Conocer la evidencia actual con respecto a las consideraciones de la arquitectura craneofacial y sus posibles anomalías en el proceso diagnóstico, indicación y planificación del tratamiento de SAOS pediátrico.
<b>Métodos</b>
Revisión y análisis de la literatura de mayor impacto y relevancia en inglés y español de los últimos 15 años.
<b>Resultados</b>
La evidencia actual respalda la necesidad de identificar y mejorar aspectos la arquitectura facial para tratar de manera efectiva el SAOS pediátrico. Estos resultados son especialmente relevantes en pacientes con SAOS severo, sindrómicos y con anomalías craneofaciales. Las técnicas quirúrgicas aplicadas sobre la arquitectura facial como distracción ósea para el avance maxilar y/o mandibular, avance maxilomandibular y expansión palatina demuestran ser altamente efectivas, con tasas de éxito quirúrgico cercanas al 100% y tasas de curación de SAOS por sobre el 90% de los casos.
<b>Conclusiones</b>
El análisis realizado en este trabajo provee información sólida que demuestra la relevancia de considerar la arquitectura facial en el manejo integral de SAOS en pediatría. Las recomendaciones actuales destacan la necesidad de que el diagnóstico y tratamiento del SAOS pediátrico se realice de manera multidisciplinaria, con un enfoque customizado que permita optimizar recursos y lograr la curación oportuna en cada paciente.

### RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>EMPIEMA NECESSITANS POR AGGREGATIBACTER ACTINOMYCETEMCOMITANS. A PROPÓSITO DE UN CASO.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Alejandro Velásquez D. <sup>1</sup> , Pía Escobar <sup>2</sup> <sup>1</sup> Infectólogo Pediátrico Hospital Roberto del Río. <sup>2</sup> Becada de Broncopulmonar Pediátrico Hospital Roberto del Río.
<b>Antecedentes</b>
Tanto el Empiema Necessitatis como la infección invasiva por <i>A. actinomycetemcomitans</i> son infrecuentes, lo que conlleva a un diagnóstico más tardío y secundariamente un manejo antibiótico también desfasado.
<b>Objetivo</b>
Compartir la experiencia de un caso clínico de frecuencia baja, que tras el diagnóstico de certeza se logra un manejo óptimo, con buena evolución clínica y expresar la importancia de tomar cultivos de muestra adecuada y por el tiempo necesario para pesquisar una patología improbable.
<b>Métodos</b>
Se comenta el caso de escolar de 14 años de edad, que ingresa al hospital por lesión cutánea torácica que después de estudio con imágenes se pesquisa que corresponde a empiema necessitans y tras 8 días de antibiótico, por cultivo de hongos, se logra pesquisar <i>A. actinomycetemcomitans</i> como etiología y se completa estudio etiológico por el patógeno aislado.
<b>Resultados</b>
El paciente tras el diagnóstico se trata con antibioterapia endovenosa y actualmente con antibióticos orales con plan de completar 12 semanas, con buena evolución clínica.
<b>Conclusiones</b>
La toma de cultivo nuevamente evidencia ser la intervención más asertiva frente un cuadro infrecuente y con etiología aún más excepcional, ya que permite una terapia dirigida y no empírica de un microorganismo no aislado en este tipo de patología.

### RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>INFECCIÓN DE FÍSTULA PREAURICULAR POR <i>ACTINOMYCES TURICENSIS</i>. A PROPÓSITO DE UN CASO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Alejandro Velásquez D. Infectólogo Pediátrico Hospital Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
Las infecciones por <i>Actinomyces</i> son infrecuentes, pero tienen el riesgo de ser muy invasivas en forma solapada. Su cultivo requiere de más horas que los corrientes y sólo con alto índice de sospecha, se logra pesquisar su causalidad.
<b>Objetivo</b>
Compartir la experiencia de un caso clínico de frecuencia baja, que tras el diagnóstico de certeza se logra un manejo óptimo, a pesar de la reticencia de los tratantes de manejarlo inicialmente con antibioterapia prolongada según las sugerencias de metaanálisis y referencias microbiológicas.
<b>Métodos</b>
Se comenta el caso de niña escolar de 10 años de edad, que estuvo hospitalizada y fue operada por fístula preauricular, con cultivo (+) para <i>A. turicensis</i> , que inicialmente se manejó con período corto de antibióticos endovenosos, pero posteriormente se rehospitaliza para manejo antibiótico óptimo, para luego de 4 semanas, lograr un traslape a vía oral.
<b>Resultados</b>
La paciente tras la certeza del diagnóstico se mantiene en tratamiento luego de 6 meses con antibioterapia, con buena evolución clínica.
<b>Conclusiones</b>
El alto índice de sospecha de una infección por <i>Actinomyces</i> y su corroboración con cultivo, permite un manejo y tratamiento adecuado, por lo que es necesario solicitar en forma oportuna y asertiva los cultivos de secreciones y heridas para poder definir la conducta terapéutica más adecuada.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

Titulo
<b>USO DE MATRIZ DÉRMICA, MATRIDERM, EN UN TIEMPO COMO COBERTURA CUTÁNEA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS. 5 CASOS CLÍNICOS</b>
Autores/Filiación
María del Pilar Gras <sup>1</sup> , Carolina Correa <sup>2</sup> , Angélica Paulos <sup>3</sup> , María Dora Espinoza <sup>4</sup> , Pilar Covarrubias <sup>2</sup> , Italia Caprile <sup>2</sup> , Marisol Aros <sup>3</sup> , Soledad Campaña <sup>5</sup> , Ángela Del Río <sup>6</sup> <sup>1</sup> Residente de Cirugía Pediátrica, Universidad de Chile. <sup>2</sup> Equipo de Cirugía de Quemados, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile. <sup>3</sup> Equipo de Cirugía Plástica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile. <sup>4</sup> Equipo de Cirugía Plástica y Quemados, Clínica Dávila, Santiago, Chile. <sup>5</sup> Kinesióloga Equipo de Quemados, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile. <sup>6</sup> Enfermera Equipo de Quemados, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile.
Antecedentes
La falta de cobertura cutánea puede resolverse con injertos, colgajos, matrices dérmicas o cierre por segunda intención, dependiendo del tipo de defecto y la zona donde se ubica. Las matrices dérmicas más frecuentemente utilizadas entregan cobertura cutánea con más de un tiempo quirúrgico. Matriderm® es una matriz dérmica de colágeno y elastina, recientemente disponible en nuestro país, la cual permite realizar colocación del sustituto dérmico y autoinjerto en un solo tiempo quirúrgico para lograr coberturas con mayor elasticidad, flexibilidad y estabilidad. El uso de Matriderm® ha sido estudiado en adultos pero en niños existen escasas publicaciones y en Chile no hay experiencias reportadas.
Objetivo
Presentar casos clínicos de uso de matriz dérmica, Matriderm, en pacientes pediátricos con falta de cobertura cutánea en un tiempo quirúrgico y evaluar sus resultados.
Métodos
Serie de 5 casos clínicos, operados entre mayo 2016 y mayo 2018. Se realizó desbridamiento de la lesión hasta tener lecho vital, uso de Matriderm® de 1 mm para cubrir defecto e injerto dermoepidérmico en el mismo tiempo quirúrgico. Se revisan injertos al 4to y 8vo día, se evalúa % de superficie corporal de uso Matriderm®+autoinjerto, tiempo prendimiento, necesidad de coberturas adicionales, aspecto estético y funcional de la lesión.
Resultados
Todos los casos presentaron matriz más injerto adherido desde el 4to día. Al 8vo día se aprecia adherencia firme y segura con prendimiento promedio de 95%. Uso en un 1,5% promedio de las superficies corporales lesionadas. Zonas injertadas se observan con buen aspecto estético y movilización de las extremidades/articulaciones en forma temprana. Un paciente requirió procedimientos adicionales para cobertura cutánea.
Conclusiones
Matriderm® es una alternativa de cobertura cutánea en niños que permite autoinjerto inmediato con un prendimiento del 95% en lesiones sobre 1 % y su manejo es similar al de un injerto tradicional. Se observa en relación a la calidad de la cobertura cutánea mejoría en el contorno, aspecto liso y disminución de adherencia a planos profundos. Puede ser usado en pacientes con patología infecciosa previa. La reparación en un tiempo quirúrgico permite hospitalizaciones más cortas y menos intervenciones.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>APLASIA CUTIS TIPO V. REPORTE DE CASO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Angélica Paulos <sup>1</sup> , Javiera Rodríguez <sup>2</sup> , Carolina Lagos <sup>1</sup> , Valentina Broussain <sup>1</sup> , Andrea Hasbún <sup>1</sup> , María José Hurtado <sup>1</sup> <sup>1</sup> Equipo de Cirugía Plástica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile. <sup>2</sup> Equipo de Cirugía Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile.
<b>Antecedentes</b>
La aplasia cutis (AC), patología congénita caracterizada por ausencia focal o generalizada de piel. Muy poco frecuente, etiología desconocida, pero se cree que la AC tipo V, se debe a hipotensión o coagulación intravascular diseminada asociada con la pérdida del gemelo monocigótico.
<b>Objetivo</b>
Dar a conocer el único caso de AC tipo V que se ha presentado en nuestro hospital hasta la fecha y su tratamiento.
<b>Métodos</b>
Presentación de caso clínico de Cirugía plástica del Hospital de niños Roberto del Río. Se analizó características clínicas, evolución, tratamiento y se revisa literatura.
<b>Resultados</b>
Paciente nacida a las 37+1 semanas de gestación, producto de embarazo gemelar, con muerte intrauterina de gemelo II. Presenta lesiones cutáneas que comprometen 10% de la superficie corporal, con ausencia completa de epidermis, dermis, grasa subcutánea, con plano fascial vascularizado sobre las lesiones. Ubicadas en región occipital, abdomen, dorso y en ambos muslos. Inicia tratamiento conservador, curaciones avanzadas con membrana semipermeable. Dada de alta al día 14 de vida, con epitelización parcial de lesiones. A los 28 días de vida, se hospitaliza por sospecha de infección, inicia tratamiento antibiótico endovenoso, manteniendo cultivos negativos hasta el 7º día en que es dada de alta. Mantiene curaciones ambulatorias semanalmente hasta el mes y medio de vida en que se logra epidermización completa de lesiones.
<b>Conclusiones</b>
No existe una guía consensuada para el tratamiento de la AC. El tratamiento conservador es de elección en estos casos, con re-epitelialización completa reportada antes de las 6 semanas de vida, lo que se observó en esta paciente. Es importante tener presente esta patología y su tratamiento, dado el uso creciente de tratamientos de fertilidad con embarazos múltiples que pueden generar aumento de este tipo de patologías.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Título</b>
<b>TRATAMIENTO DE RESCATE EN HEMOFILIA A CONGÉNITA CON INHIBIDORES. REPORTE DEL PRIMER CASO PEDIÁTRICO EN CHILE.</b>
<b>Autores/Filiación</b>
López F. <sup>1</sup> , Soto V. <sup>2</sup> , Cortez D. <sup>2</sup> <sup>1</sup> Universidad de Chile <sup>2</sup> Centro de Hemofilia. Hospital Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
Los inhibidores son actualmente la complicación más grave del tratamiento en pacientes con hemofilia, debido a la dificultad del tratamiento de sus hemorragias. El manejo de elección es la erradicación del inhibidor mediante la inducción de tolerancia inmunológica (ITI). Su éxito en Hemofilia A alcanza un 75%. Los que fracasan utilizan inmunosupresores como terapia de rescate con escasa respuesta y complicaciones conocidas.
<b>Objetivo</b>
Nuestro objetivo es mostrar el primer caso en Chile de rescate con Rituximab en un niño con Hemofilia A (HA) y fracaso a ITI.
<b>Métodos</b>
Se analiza el caso de un paciente de 11 años portador de HA severa diagnosticada al año de vida. Estudio genético reveló inversión intron 22. Inicia profilaxis a los 15 meses. 3 meses después, se pesquisa inhibidor de 1.240 UB (post 42 exp/día a FVIII). Inicia ITI a los 4 años, con título < 10UB. Se mantiene en ITI con lento descenso de títulos de UB, logrando negativización (<0.5UB) por 4 meses a los 3 años de inicio de ITI. Posteriormente presenta ascenso de títulos, pero con valor < 5 UB, interpretándose como respuesta parcial. En este escenario se mantiene por 1 año 9 meses, periodo en el cual se sometió a cirugía manejándose sólo con FVIII, al igual que sus eventos hemorrágicos intercurrentes. Estando en ITI, posterior a fractura de antebrazo, se elevan los títulos por sobre 10UB, sin descenso posterior y nula respuesta a FVIII. Se decide uso de Rituximab asociado a ITI, dado que el éxito de esta combinación alcanza un 53-57%, según los escasos reportes. Se administra Rituximab 375 mg/m <sup>2</sup> , 1 v/sem x 4 sem, sin suspender ITI. Se midieron los niveles de Igs, LB y títulos de inhibidor antes y después del uso de rituximab.
<b>Resultados</b>
Al iniciar el Rituximab, los títulos del inhibidor eran de 26,6 UB, con LB CD 19/20 e Igs normales. Una semana después de finalizar el tratamiento se mide nuevamente los parámetros evidenciándose una caída del título a 0 UB, los que se mantienen hasta hoy. Los niveles de Igs persisten en rango normal para la edad y sin incremento de LB
<b>Conclusiones</b>
El rituximab asociado a FVIII puede ser útil para disminuir o erradicar los inhibidores en pacientes con HA severa resistentes a esquema de primera línea de ITI. Se necesitan más estudios y seguimiento a largo plazo sobre el uso de rituximab en el contexto de pacientes con hemofilia congénita e inhibidores.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>MICRODUPLICACIÓN 22Q11.2, ¿UNA ENTIDAD SUBDIAGNOSTICADA?</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Sebastián Fourniés <sup>1</sup> , Dra. Carolina Cares <sup>2</sup> , Dra. Mariana Aracena <sup>2</sup> Marcela Ramos <sup>2</sup> , Gamal Jer <sup>2</sup> <sup>1</sup> Interno de Medicina, Universidad de Chile <sup>2</sup> Unidad de Genética, Hospital Luis Calvo Mackenna
<b>Antecedentes</b>
La microduplicación 22q11.2 es una entidad genética que se presenta como consecuencia de la recombinación no alélica entre cromosomas homólogos. Su incidencia es poco frecuente, aproximadamente 1:4000-6000 recién nacidos vivos, en comparación con la microdelección recíproca, cuya incidencia es de 1 en 2000 recién nacidos vivos, que da cuenta de un amplio espectro fenotípico, con entidades clásicas como el Síndrome de DiGeorge y Velocardiofacial. Se han reportado pocos casos de microduplicación 22q11.2 en la literatura desde principios de siglo. Se describe como una entidad con un amplio rango de manifestaciones clínicas, siendo de las más prevalentes el retraso del desarrollo psicomotor, trastornos neuropsiquiátricos y dismorfias faciales inespecíficas. A su vez, destaca un patrón hereditario en la mayoría de los casos y de progenitores portadores fenotípicamente normales. El diagnóstico se realiza mediante el análisis de hibridación in situ con fluorescencia (FISH) o por amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples (MLPA) o cariotipo molecular. Se presenta el caso de una paciente de sexo femenino de 9 años 4 meses de edad, con trastorno déficit atencional e hiperactividad, coeficiente intelectual normal lento y dismorfias faciales inespecíficas, a quien se le realiza estudio citogenético dirigido.
<b>Objetivo</b>
Conocer a través del reporte de un caso clínico el espectro fenotípico variable que presenta la microduplicación 22q11.2.
<b>Métodos</b>
Se realizó análisis citogenético con cariograma, utilizando bandeado GTG. En la técnica FISH se utilizó hibridación con sonda TUPLE1 para locus 22q11.2 en células en metafase e interfase. Además, se detallaron secuencias específicas con MLPA.
<b>Resultados</b>
El cariotipo resultó 46, XX. En el FISH se encontró una señal más intensa en uno de los cromosomas 22 en las células en metafase, y una duplicación de la región 22q11.2 que se evidenció por la presencia de 3 señales en células en interfase. El estudio con MLPA resultó alterado, y ratificó el hallazgo del FISH
<b>Conclusiones</b>
Nuestra paciente presenta características fenotípicas inespecíficas, sutiles y cuyo estudio reveló una microduplicación 22q11.2. Esto da cuenta del variado espectro clínico que se describe en casos reportados con esta anomalía y de un posible sub-diagnóstico de esta entidad, siendo fundamental la sospecha clínica para solicitar estudio y con ello poder guiar la consejería genética.

## RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>REPORTE DE UN CASO DE LACTANTE MAYOR AFECTADO POR VIRUS ZIKA CONGÉNITO SIN CONFIRMACIÓN POR LABORATORIO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Sebastián Fourniés <sup>1</sup> , Jorge Herrera <sup>1</sup> , Dra. Francisca Valenzuela <sup>2</sup> , Dr. José Cofré <sup>3</sup> <sup>1</sup> Internos de Medicina, Universidad de Chile <sup>2</sup> Servicio de Lactantes, Hospital Luis Calvo Mackenna <sup>3</sup> Servicio de Infectología, Hospital Luis Calvo Mackenna
<b>Antecedentes</b>
El Virus Zika es un virus de la familia Flaviviridae, que es transmitido principalmente por mosquitos. Se ha descrito un síndrome de virus Zika congénito, siendo uno de los rasgos más frecuente la microcefalia. La confirmación de la infección se realiza mediante reacción en cadena reversa de la transcripción-polimerasa (RT-PCR) para detección directa del virus o anticuerpos IgM/IgG en suero. No existe pleno consenso sobre el período de ventana detectable, aunque en la literatura se describe serología positiva hasta 12 meses desde la infección y 60 días para detectar viremia. Se presenta el caso de un lactante de 15 meses de edad, nacido en Haití, con microcefalia severa, ceguera bilateral y síndrome convulsivo. Prenatalmente se pesquió detención de crecimiento del perímetro craneano. Se estudia por sospecha de infección congénita de virus Zika.
<b>Objetivo</b>
Mostrar caso cínico con etiología infecciosa emergente en Latinoamérica y ampliar el espectro de diagnósticos etiológicos frente a lactante con microcefalia.
<b>Métodos</b>
Se realiza historia clínica completa, incluyendo historia prenatal exhaustiva, lo que orienta estudio etiológico. Se estudió entre otros agentes infecciosos, la presencia de virus Zika con serología y RT-PCR en líquido cefalorraquídeo y sangre, tomografía axial computada (TAC) de cerebro sin contraste, evaluación oftalmológica con fondo de ojo (FO), evaluación auditiva y electroencefalograma (EEG).
<b>Resultados</b>
El estudio infectológico reveló IgG/IgM y RT-PCR negativo para virus Zika. El TAC de cerebro reveló marcada atrofia encefálica supratentorial con ventriculomegalia asociada. Al examen físico destaca microcefalia severa con abultamiento de la región occipital, sin otras dismorfias o anomalías, que orientasen a un cuadro genético. EEG mostró patrón de hipsarritmia compatible con Síndrome de West. Examen auditivo fue normal y FO evidenció ausencia de nervio óptico y de vasculatura retiniana.
<b>Conclusiones</b>
Si bien el estudio dirigido para detectar infección congénita, en particular del virus Zika, resultaron negativos, debe recordarse que el estudio se realizó fuera del período de seropositividad descrito en la literatura. Por otro lado los antecedentes epidemiológicos, el conocimiento de la emergencia de infección por virus Zika, detención de crecimiento de perímetro craneano detectado in útero y la neuroimagen compatible, hacen planteable el diagnóstico de infección congénita por virus Zika.

### RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>APLICACIÓN DE LA CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DE FUNCIONAMIENTO, DISCAPACIDAD Y SALUD, EN UN PACIENTE CON SECUELA DE QUEMADURA DE SOBREVIDA EXCEPCIONAL</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Solange Campaña Herrera 1, Angela del Rio Muñoz 2, Maria del Pilar Covarrubias Fernández 3 1 Kinesóloga Unidad de Quemados Hospital Roberto del Rio 2 Enfermera Unidad de Quemados Hospital Roberto del Rio 3 Médico Jefe de Unidad de Quemados Hospital Roberto del Rio
<b>Antecedentes</b>
La Clasificación Internacional, es un instrumento que aborda la salud enfocándose en el funcionamiento de las personas dentro de su contexto social.
<b>Objetivo</b>
Aplicar en un paciente con secuela de quemadura la Clasificación Internacional y observar la variación en la puntuación del perfil categórico evaluado.
<b>Métodos</b>
Estudio de Caso. Paciente se quema a los 6 años de edad, indice de gravedad sobre 150 puntos. Se evaluaron 32 componentes de la Clasificación. (1) estructura corporal, (14) funciones corporales y (17) actividades y participación. Se realizó un perfil categórico con los datos recolectados durante 2016 a 2018. Se utilizó la escala genérica de La Clasificación de 0 a 4 para establecer, no hay problema, el problema es ligero, moderado, grave o completo. Evaluaron profesional médico, enfermera y kinesiólogo.
<b>Resultados</b>
El perfil categórico evidenció para 1 estructura corporal, 5 funciones corporales y 9 actividades y participación disminución de la puntuación desde 2016 a 2018. 4 funciones corporales mantuvieron su puntaje en nulo o ligero problema. En las funciones y actividades valoradas en 2018, 4 funciones muestran problemas moderados y graves y las 9 restantes problemas ligeros o nulos.
<b>Conclusiones</b>
La Clasificación podría ser útil para comprender distintos aspectos de la salud de los pacientes quemados y ayudar a formular mejores planes de intervención. Los componentes evaluados, muestran un descenso en la puntuación, lo que a su vez traduce una tendencia a la mejoría en las evaluaciones efectuadas por cada profesional. Sin embargo las funciones evaluadas en 2018 muestran problemas en ámbitos que otros profesionales más idóneos podrían complementar.

### RESUMENES LIII JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

<b>Titulo</b>
<b>HOSPITALIZACIÓN DOMICILIARIA (HD) EN NIÑOS CON PATOLOGÍA RESPIRATORIA AGUDA BAJA (IRAB) “UNA NUEVA ESTRATEGIA DE TRABAJO</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Omar Robles G. Isabel Valdés I., Nilza De La Parra C., Claudia Gianoni U., Ángela Hurtado B, Marcos Acuña B. Servicio de salud Metropolitano Norte. Hospital Roberto del Río
<b>Antecedentes</b>
Las IRAB en otoño e invierno, generan una sobredemanda de atención en urgencia y de camas. En el Hospital Roberto del Río las IRAB en el 2016 representaron el 23.8% del total de egresos, el 2017 (s.e. 25 – 31) fueron de 48,5%, el 80% residían en Recoleta, Conchalí, Quilicura, Colina y Lampa. Teniendo en cuenta que la hospitalización domiciliaria en pacientes crónicos tiene evidencia científica, no así en niños con IRA aguda, implementamos esta forma de trabajo en domicilio. Este proyecto fue financiado por MINSAL.
<b>Objetivo</b>
Describir casos de pacientes en hospitalización domiciliaria, promedio de días en esta modalidad, días de requerimiento de oxígeno y distribución geográfica. Describir si existen reingresos al hospital en los pacientes atendidos en esta modalidad.
<b>Métodos</b>
Se realizó análisis retrospectivo en niños que cumplieron criterios de ingreso a hospitalización domiciliaria entre 18/06 y 31/08/2018, residentes en estas comunas.
<b>Resultados</b>
67 pacientes cumplieron con los criterios de ingreso, 30 fueron excluidos, 37 ingresaron, recibiendo atención médica y kinésica, 20 con oxigenoterapia ,11 tenían historia de hospitalizaciones previas (1 a 17) Edad mediana 2 años, (4 meses a 10 años). Distribución: Colina 9 pacientes (7 con oxígeno), Quilicura 12 (6 oxígeno), Recoleta 8 (3 oxígeno), Lampa 4 (3 oxígeno), Conchalí 4 (1 oxígeno). Diagnósticos: 20 Neumonía, 15 SBO 1 Laringitis aguda Promedio uso oxígeno 4 días Promedio HD 6 días Reingresos al hospital cero.
<b>Conclusiones</b>
Este trabajo permitió articular la red asistencial en beneficio directo del paciente y grupo familiar. Debería considerarse durante los meses de otoño e invierno, ya que estos pacientes fueron manejados en domicilio, destacando que ninguno reingresó, lo cual disminuye el riesgo de infecciones intrahospitalarias, optimizando requerimiento de camas básicas hospitalarias.