

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

ROL DE LABORATORIO DE CITOMETRÍA DE FLUJO EN LEUCEMIAS: UN LABORATORIO DE REFERENCIA NACIONAL

Camila Lara J.¹; Javiera Reyes L.¹; Claudia Greppi Q.²; Andrea Reyes B.²

1 Laboratorio de citometría de flujo, Hospital Roberto del Río

2. Hemato-oncología, Hospital Roberto del Río

Antecedentes: Las leucemias agudas son el cáncer infantil más frecuente. Entre las estrategias que propone la OMS para reducir la morbilidad y mejorar la evolución clínica, esta centrarse en un diagnóstico precoz y un adecuado seguimiento durante el tratamiento para detectar a tiempo la necesidad de realizar ajustes. Para cumplir con estas estrategias, desde el año 2018 funciona en el Hospital Roberto del Río, el Centro de Referencia Nacional en Citometría de Flujo (CMF) para el diagnóstico y seguimiento de leucemias en niños. En este centro se realizan estudios de inmunofenotipo para la confirmación y clasificación de leucemias agudas y estudios de Enfermedad Residual Mínima (ERM), para evaluar la respuesta al tratamiento. Conocer la realidad del laboratorio, permite enmarcar su rol en el estudio de esta patología.

Objetivo: Describir los resultados de los estudios realizados por el laboratorio de CMF a pacientes con sospecha de leucemia aguda y la respuesta a tratamiento de los casos confirmados de Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA).

Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo a partir de datos de muestras de pacientes recibidas en el laboratorio de citometría de flujo del Hospital Roberto del Río entre 01/01/2020 y 31/12/2021. Se incluyeron para análisis los datos de las muestras de médula ósea y sangre periférica de pacientes con sospecha de leucemia aguda y aquellas de casos confirmados como LLA para estudio de respuesta a tratamiento al día 15. Del análisis se obtuvo el número de sospechas de leucemia aguda estudiadas, los casos confirmados y los resultados de la determinación de ERM durante el tratamiento de inducción de las LLA.

Resultados: En el periodo descrito se recibieron un total 425 muestras por sospecha diagnóstica de leucemia aguda que cumplían con nuestros criterios de estudio, de las cuales 352 casos fueron confirmados por esta técnica. Se realizaron en el mismo periodo 277 ERM de pacientes con LLA. De estas, 81 implicaron un cambio en la terapia según los protocolos actuales de tratamiento.

Conclusión: En acuerdo con lo reportado en la literatura, el estudio de CMF cumple un rol fundamental en la caracterización de las leucemias agudas, estratificación de riesgo y adecuación de tratamiento.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

EXPRESIÓN INMUNOFENOTÍPICA AL DIAGNÓSTICO Y RECAÍDA DE LEUCEMIA AGUDA EN EL HOSPITAL ROBERTO DEL RÍO PERÍODO 2018 - 2021

Andrea Pardo E.¹; Juan Tordecilla C.²; Andrea Reyes³

1 Programa de especialidad Hematología-Oncología Infantil

2 Hematólogo-Oncólogo Infantil. Hospital Roberto del Río. Docente Facultad de Medicina. Universidad de Chile. Coordinador Protocolo de Recaída Leucemia PINDA.

3 Hematóloga-Oncóloga Infantil. Hospital Roberto del Río. Coordinadora de la Unidad de Citometría de Flujo.

Antecedentes: El análisis inmunofenotípico por citometría de flujo de las leucemias es fundamental para el diagnóstico y clasificación asignando el linaje de las células leucémicas. Se ha demostrado que a la recaída la mayoría de las células mantienen características similares al momento diagnóstico.

Objetivo: Comparar la expresión antigénica entre el inmunofenotipo de diagnóstico y recaída en pacientes con Leucemia Aguda.

Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo, basado en registros del Laboratorio de Citometría de Flujo del Hospital Roberto del Río. Los datos obtenidos incluyeron edad, sexo, clasificación de leucemia, tipo de recaída, expresión antigénica de cada linaje al diagnóstico y recaída. El procesamiento de los datos se realizó con el programa Excel y el análisis estadístico con el programa R Studio.

Resultados: Se revisaron 95 pacientes, de los cuales 77 cumplieron criterios de inclusión. En el análisis de la citometría de flujo a la recaída por estirpe, en Leucemia B, se observó que la mayoría de los 58 pacientes mantiene los principales marcadores como CD10, CD19, CD20 y CD34 al nivel del análisis hecho al diagnóstico de la enfermedad, la pérdida de expresión especialmente de CD10, no fue significativa. En LLA T, se observó también la misma expresión de CD7, CD3 y CD5 en la recaída y la adquisición de la expresión de CD4 a la recaída en 8 pacientes. En LMA, la pérdida de expresión de mieloperoxidasa y lisozima a la recaída parece significativa en nuestros hallazgos, no obstante, otros marcadores importantes como CD13, CD33, CD64, CD117 no tuvieron variación significativa. En los 2 casos de leucemia ambigua tampoco hubo cambios significativos al momento de la recaída.

Conclusiones: En nuestro estudio se observó que la mayoría de los pacientes al momento de la recaída mantiene los principales marcadores inmunofenotípicos del diagnóstico en cada uno de los linajes, acorde con lo reportado en la literatura.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

INCIDENCIA DE INFECCIONES POR STAPHYLOCOCCUS AUREUS EN NIÑOS DEL SSMN Y FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A RESISTENCIA A METICILINA

Mirta Acuña A.^{1,2}; Karla Yohannessen V.¹; Yennybeth Leiva Ch.³; Dona Benadof F.^{1,2}

1 Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

2 Hospital de Niños Roberto del Río

3 Equipo de Investigación

Antecedentes: Staphylococcus aureus es una bacteria que puede causar infecciones severas asociadas a una alta morbimortalidad en niños como en adultos, teniendo un gran impacto en los sistemas de salud. Las últimas décadas ha emergido la resistencia a la meticilina asociada a los S. aureus de la comunidad, siendo relevante conocer su incidencia para definir óptimos tratamientos empíricos.

Objetivo: Estimar la incidencia de infecciones por S. aureus en la población pediátrica del Servicio de Salud Metropolitano Norte (SSMN) según las atenciones realizadas en el Hospital Roberto del Río entre 2016 y 2019, y describir las características microbiológicas, clínicas y determinantes sociales, evaluando su asociación a la resistencia a meticilina.

Métodos: Estudio de cohorte retrospectivo, compuesto por pacientes con infecciones por S. aureus según los registros microbiológicos del Hospital Roberto del Río, entre el 2016 y 2019. Los casos corresponden a las infecciones por S. aureus resistentes a la meticilina (SAMR) y los controles a las infecciones por esta bacteria sensible a meticilina (SAMS). Se determinó la incidencia de infecciones por S. aureus por 100.000 habitantes menores de 15 años de edad, según datos del censo del 2017. Se estudió la asociación entre las variables sociodemográficas, clínicas y microbiológicas con la infección por S. aureus resistente a la meticilina.

Resultados: Se estudiaron 894 episodios de infecciones por S. aureus, correspondiendo 762 a pacientes domiciliados en comunas del SSMN. La incidencia en el SSMN para el período estudiado fue de 84,6/100.000 hmts. Del total de episodios estudiados, 171 (19,1%) correspondieron a casos graves de infecciones por S. aureus. El 73% de todos los episodios se manejaron hospitalizados y el resto ambulatorio. 664 episodios de infecciones ocurrieron en pacientes hijos de padres chilenos (74%). El 11,2% del total de las infecciones correspondieron a SAMR. El único factor identificado como de riesgo para presentar infección por SAMR fue ser hijo de padres extranjeros (OR: 2,43, p-valor<0.05).

Conclusión: S. aureus es una causa frecuente de infecciones en pediatría, la mayoría evoluciona de manera favorable y son causadas por SAMS (>85%). La nacionalidad de los padres como determinante social, fue el único factor de riesgo identificado para infecciones por SAMR, por lo que debemos considerar estos antecedentes para la elección de terapia antibiótica empírica, sobretudo en pacientes que se hospitalizan y evolucionan grave.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

PORCENTAJE DE ÉXITO DE ERRADICACIÓN DE H. PYLORI CON TRATAMIENTO EMPÍRICO EN PACIENTES DEL HOSPITAL ROBERTO DEL RÍO DURANTE 2017-2021

Sofía Darritchon L.¹; Diego Díaz G.¹; Marcela Toledo²; Yalda Lucero A.³

1 Programa de Especialidad en Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

2 Jefe Unidad de Gastroenterología, Hospital Roberto del Río.

3 Profesora Asistente, Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Hospital Roberto del Río y Programa de Microbiología y Micología, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Antecedentes: *Helicobacter pylori* (Hp) es la causa más frecuente de infección bacteriana crónica en humanos, afectando alrededor del 50% de la población mundial y en general se adquiere en la infancia. A largo plazo se puede asociar con el desarrollo de enfermedad ulceropéptica y eventualmente cáncer gástrico, lo que se puede prevenir con un tratamiento oportuno y efectivo. Debido a la dificultad de estudiar la susceptibilidad antimicrobiana, el tratamiento se realiza con esquemas antibióticos empíricos y consensuados. Si bien lo óptimo es lograr una tasa de erradicación >90% con estos esquemas, en la práctica se ven con frecuencia fracasos en el tratamiento y cada centro debería tener una vigilancia de esto para definir el esquema más adecuado.

Objetivo: Determinar el porcentaje de éxito del tratamiento empírico de erradicación de primera línea contra Hp en pacientes pediátricos atendidos en el Hospital Roberto del Río (HRR).

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo en base a la revisión de fichas que incluyó pacientes pediátricos del HRR que se hubieran realizado endoscopia digestiva alta (EDA), con detección de Hp y que hubieran recibido tratamiento empírico para erradicación durante el periodo 2017-2021 (aprobado por Comité de ética). Se determinó el porcentaje de erradicación exitosa en base a resultado de antígeno en deposición y/o endoscopia de control luego de terminar el tratamiento.

Resultados: Durante el período de estudio se identificaron 82 pacientes con diagnóstico de Hp. Se seleccionaron 53 pacientes (65%) que recibieron tratamiento empírico, de los cuales 42% fueron mujeres, con una mediana de edad de 12 años. 28/53 pacientes tratados (53%) fueron controlados con antígeno en deposiciones o EDA al finalizar el tratamiento. Sólo 10/28 pacientes (36%) lograron erradicación exitosa. La mayoría de los pacientes que perdieron seguimiento fueron en los períodos de estallido social y pandemia COVID.

Conclusiones: La tasa de erradicación con los esquemas empíricos utilizados fue baja y mucho menor que la esperada. Casi la mitad de los pacientes tratados, se perdieron sus controles antes de objetivar el éxito de su erradicación, lo que debe ser mejorado en el futuro. Contar con estudio de susceptibilidad antibiótica para guiar el tratamiento de primera línea será en el futuro una herramienta valiosa.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

EVOLUCIÓN CLÍNICA ACTUAL Y CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE MALFORMACIÓN PULMONAR

Fabiola Águila A.¹; Mónica Saavedra B.^{2,3}

1 Residente de Enfermedades respiratorias infantiles, Hospital Roberto del Río, Universidad de Chile

2 Pediatra especialista en Enfermedades Respiratorias Infantiles

3 Profesor asistente Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Antecedentes: Las malformaciones broncopulmonares congénitas reúnen un grupo heterogéneo de alteraciones del desarrollo pulmonar. La mayoría de las malformaciones tienen indicación quirúrgica por riesgo de infección y potencial malignización.

Objetivo: El objetivo fue describir la evolución clínica actual y calidad de vida de los niños con diagnóstico de malformación pulmonar atendidos en el Hospital Roberto del Río entre los años 2000 y 2019.

Métodos: Se revisaron fichas clínicas, protocolos operatorios y registros de anatomía patológica de todos los pacientes atendidos por malformación pulmonar en el Hospital Roberto del Río entre los años 2000 al 2019. Se contactó a los pacientes para evaluar su estado clínico actual y para aplicar una encuesta de calidad de vida.

Resultados: Se incluyó a 55 pacientes, con una mediana de edad al diagnóstico de 11 meses y un 45,5% de diagnóstico prenatal. Las malformaciones más frecuentes fueron las Malformaciones Congénitas de la Vía Aérea (MCVA) de quistes pequeños tipo II aislada (21,8%) y el quiste broncogénico (20%). Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron el síndrome de distress respiratorio neonatal (12,7%) y las infecciones respiratorias recurrentes (9,1%), con un 58,2% de asintomáticos. El 80% fue manejado quirúrgicamente con una edad mediana de cirugía de 9 meses. Las comorbilidades más frecuentes encontradas fueron las sibilancias recurrentes/asma en un 32,7% y el resto asintomático respiratorio. En cuanto a la calidad de vida, la mayoría presentó una buena calidad de vida, con una mediana de puntaje total de 90,22 (83,33 - 96,43).

Conclusión: En nuestro centro se realiza un diagnóstico y manejo quirúrgico temprano de las malformaciones pulmonares al compararlo con estándares internacionales, y la gran mayoría de los pacientes evoluciona favorablemente y con buena calidad de vida.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

ASPECTOS CLÍNICOS Y EPIDEMIOLÓGICOS DE LOS PACIENTES CON OBESIDAD EN CONSULTA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA DE LA CLÍNICA DÁVILA EN EL PERÍODO 2015 a 2020

Luisana Godoy V.¹; Guillermo Ortiz S.²; Waldo Aranda³

1 Programa de Especialidad en Pediatría, Universidad Diego Portales, Santiago, Chile.

2 Especialista en Endocrinología Pediátrica, Master en Endocrinología Pediátrica, Clínica Dávila, Santiago, Chile.

3 Académico Facultad de Medicina Universidad Diego Portales.

Antecedentes: La obesidad pediátrica se ha convertido en un grave problema de salud pública. Los niños obesos tienen más probabilidades de ser adultos obesos. Según cifras de la OMS, para el 2016 habían más de 340 millones de niños y adolescentes con sobrepeso u obesidad. Los problemas de salud asociados incluyen hipercolesterolemia, hipertensión arterial, resistencia a la insulina, diabetes tipo 2, enfermedad del hígado graso, entre otros; afectando no sólo a la salud física sino también a la salud mental.

Objetivo: Describir aspectos clínicos y epidemiológicos de pacientes con obesidad en edades comprendidas entre 6 y 15 años.

Métodos: Estudio descriptivo, observacional, retrospectivo de la población definida, diagnosticados con obesidad mediante medidas antropométricas, que acudieron a la Consulta de Endocrinología Pediátrica de la Clínica Dávila durante el período 2015 - 2020.

Resultados: Con una muestra de 384 pacientes, se evidenció la edad media de 12 años que se distribuyó con predominancia del sexo femenino en 67.71 % sobre el sexo masculino en 32.29%. Clínicamente se destaca la presencia de acantosis nigricans en un total de 85,12%, hirsutismo en 17.19% y amenorrea en 7,29%. De acuerdo a los exámenes se evidenció esteatosis hepática en 19.27%, y alteraciones del perfil bioquímico (glicemia, colesterol y triglicéridos) en 29,95%, del perfil hepático (transaminasas) en 9,38%, del perfil tiroideo en 15,89% e Insulina basal en 75,52%. Además, como factores condicionantes encontramos diagnóstico de obesidad en más del 50% de los padres y la asociación de enfermedades cardiovasculares como resistencia a la insulina, Diabetes Mellitus tipo 2 e Hipertensión Arterial.

Conclusión: De acuerdo a los resultados de este estudio, la obesidad infantil tiene una incidencia de edad media de 12 años, con predominio del sexo femenino. Se puede relacionar el aumento del IMC y la presencia de acantosis nigricans como características de obesidad asociada a trastornos del metabolismo de la glucosa, lípidos, esteatosis hepática y riesgo de diabetes. Además, se puede concluir que en la mayoría de los casos se debe a una enfermedad multifactorial, relacionada con la alta incidencia de diabetes y obesidad en los padres. Se recomienda hacer seguimiento de los pacientes para evaluar las condiciones médicas, y las intervenciones para mejorar las comorbilidades.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

HIPOTIROIDISMO EN PEDIATRÍA: REVISIÓN DE ASPECTOS CLÍNICOS Y BIODEMOGRÁFICOS DE PACIENTES DE LA CLÍNICA DÁVILA ENTRE 2015-2017.

Cilena Velásquez C.¹; Guillermo Ortiz S.²; Waldo Aranda Ch.³

1 Programa de especialidad en Pediatría, Universidad Diego Portales, Santiago, Chile.

2 Médico Cirujano, Especialista en Endocrinología Pediátrica, Master en Endocrinología Pediátrica, Clínica Dávila, Santiago, Chile.

3 Académico Facultad de Medicina Universidad Diego Portales.

Antecedentes: El hipotiroidismo es la endocrinopatía más frecuente, se clasifica en congénito, subclínico y clínico. Presenta diversos síntomas, con mayor frecuencia: bocio, alteración en la pubertad, talla baja, y déficit cognitivo, asociado a mayor riesgo cardiovascular en la edad adulta.

Objetivo: Determinar el perfil clínico y biodemográfico de los pacientes con hipotiroidismo en la población pediátrica.

Métodos: Estudio descriptivo, observacional, retrospectivo en población pediátrica, determinando distintas variables durante primera consulta y seguimiento: edad de la primera consulta, antropometría y antecedente de hipotiroidismo u otras enfermedades tiroideas de ambos padres, antecedente del paciente de otras enfermedades autoinmunes, tipo de patología tiroidea; antropometría del paciente y desarrollo puberal en la primera consulta, síntomas asociados, exámenes y estudio de imágenes. El estudio contó con la aprobación del Comité de Ético-Científico de la Clínica Dávila para la revisión de fichas clínicas y obtención de datos.

Resultados: Se incluyeron 240 pacientes, el 62.5% eran mujeres y 37.5% hombres, de los cuales el 63.7% prepúberes, con obesidad en 33.6%, pubertad precoz 4.5%, y talla baja en 8.3% de los pacientes, asociado a antecedentes familiares en un 18.7% y a otras enfermedades autoinmunes en 2.9%. Con hipotiroidismo congénito en un 7.9%, hipotiroidismo subclínico en 51.6%, seguido de hipotiroidismo clínico con un 40.8%, en este último grupo, se presentó tiroiditis de Hashimoto con anticuerpos antitiroglobulina en 25.2% y anticuerpo antiperoxidasa en 26.17%. Presentaron alteraciones ecográficas en un 22%, específicamente con quistes coloideos y signos de tiroiditis; y 0.33% con cáncer papilar de tiroides.

Conclusión: El hipotiroidismo es una patología de alta frecuencia en la población pediátrica, con diferentes formas de manifestarse desde el punto de vista clínico y de laboratorio. Los hallazgos descritos en este trabajo demuestran que la patología tiroidea más frecuente es en el sexo femenino y la principal causa de hipotiroidismo clínico es secundaria a tiroiditis de Hashimoto. Debido a la importancia fundamental de la patología tiroidea y sus repercusiones a futuro, es de vital importancia realizar seguimiento en este grupo de pacientes hasta la edad adulta y evaluar sus efectos en cuanto a talla final, desarrollo puberal y neurológico.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

ANÁLISIS CLÍNICO Y ANTROPOMÉTRICO DE NIÑAS Y NIÑOS CON DIAGNÓSTICO DE PUBERTAD PRECOZ DURANTE EL AÑO 2021 EN CLÍNICA DÁVILA

Adriana Medina¹; Guillermo Ortiz S.²

1 Universidad Diego Portales, Santiago, Chile

2 Médico Pediatra Endocrinólogo, Clínica Dávila, Santiago, Chile

Antecedentes: La pubertad es un hito importante en el desarrollo que puede ser considerada como una secuencia compleja de acontecimientos biológicos, que conducen a la maduración progresiva de las características sexuales y en última instancia a la consecución de la plena capacidad reproductiva. Durante los últimos años se ha planteado que existe un adelanto en la edad de inicio de la pubertad, en Chile.

Objetivo: En este contexto nuestro objetivo fue determinar y tener una mirada acerca de las características clínicas y antropométricas de las niñas y niños que fueron diagnosticados con pubertad precoz en el año 2021 en Clínica Dávila.

Métodos: Se incluyeron en el estudio a todos las niñas y niños que fueron diagnosticados con pubertad precoz en la unidad ambulatoria de la Clínica Dávila en el año 2021, mediante un muestreo por conveniencia con el diagnóstico de pubertad precoz, según criterios revisados en las diferentes guías clínicas. Se trata de un estudio descriptivo, longitudinal retrospectivo. El presente trabajo fue aprobado por el comité de investigación de Clínica Dávila.

Resultados: Se analizaron en total 68 casos de niñas con diagnóstico de pubertad precoz con una mediana de edad de 6,87 años y el 38,34% tenía una edad ósea avanzada. El 33% de ellas con diagnóstico nutricional sobrepeso y 15% con obesidad. El 91,18% presentó al ingreso un desarrollo puberal inicial caracterizado por Tanner mamario 2. En cuanto a los parámetros de laboratorio alrededor del 50% de las niñas presentó alteraciones en los exámenes de FSH, LH y factores de crecimiento, además, el 70,59% presentó una ecografía ginecológica de características puberales. La totalidad de las niñas tuvieron indicación de iniciar análogos de GnRH para frenar el progreso de la pubertad. No se obtuvo ningún caso de niños con diagnóstico de pubertad precoz durante el tiempo de estudio.

Conclusión: La pubertad precoz fue más frecuente en niñas que en niños y esto puede estar determinado por varios factores que aún no están bien definidos. Además, se concluye que en su totalidad se trata de casos de pubertad precoz central siendo más frecuente que pubertad precoz de causa periférica.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

USO DE ECOGRAFÍA ABDOMINAL EN URGENCIAS PEDIÁTRICAS, PARA EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO PRECOZ DE LA INVAGINACIÓN INTESTINAL

Blanca Castillo B.¹; Waldo Aranda Ch.²; Thelma Aguilar M.³

1 Programa de Especialidad en Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad Diego Portales, Santiago, Chile

2 Departamento de Estadística, Universidad Diego Portales, Santiago, Chile

3 Staff de Cirugía infantil, Clínica Dávila, Santiago, Chile

Antecedentes: La invaginación intestinal es considerada una emergencia médico-quirúrgica de causa idiopática. Su prevalencia aproximada es de 10 casos/año presentándose principalmente en el lactante entre 6 y 12 meses de edad. La literatura científica describe que la tríada clásica de: dolor abdominal agudo, rectorragia en jalea de grosella y masa palpable. Cada vez es menos frecuente en la práctica clínica y en los resultados de nuestra revisión, sólo un 7% cumplió con éste criterio, desafiando al pediatra a profundizar el análisis de cada caso y la pertinencia de pruebas de laboratorio y/o imágenes diagnósticas. La ecografía abdominal es el método de elección para confirmar el diagnóstico y establecer la modalidad terapéutica. Mientras más precoz se solicite, aumenta la probabilidad de una desinvaginación hidrostática, evitando la resolución quirúrgica, disminuyendo los riesgos y costos en salud que ésta conlleva.

Objetivo: Determinar la importancia de solicitar precozmente la ecografía abdominal ante la sospecha de invaginación intestinal.

Métodos: Se realizó un estudio longitudinal retrospectivo descriptivo, en el que se revisaron las fichas electrónicas de pacientes que consultaron el Servicio de Urgencia de la Clínica Dávila cuyo diagnóstico fue invaginación intestinal, entre el 2010 y 2021. Las variables consideradas fueron: (a) solicitud de ecografía abdominal, (b) examen solicitado temprano o tardío, y (c) presencia o ausencia de triada clásica.

Resultados: En la década revisada, un total de 99 pacientes presentaron invaginación intestinal. A todos se les solicitó eco abdominal, de ellos el 92.9 % no cumplieron con la triada, de éstos al 81.5% se realizó eco temprano y al 18.5% tardío. Por otro lado, del 7.1% que cumplieron con la triada, al 57.1% se solicitó eco temprano y al 42.9% eco tardío, destacando que al 57.2% de esta muestra se les realizó desinvaginación quirúrgica.

Conclusión: La ecografía abdominal es un método de diagnóstico de alto valor al sospechar invaginación intestinal, mientras más temprano se solicite, mejor será el pronóstico del paciente, resaltando que el mayor porcentaje, no presenta la triada clásica. Por lo tanto, sugerimos incluir en el programa de especialización de pediatría, una rotación de ecografía práctica para elevar la calidad de los diagnósticos en la sala de Urgencias.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

DIVERTÍCULO DE MECKEL: RELACIÓN ANATOMOCLÍNICA ENTRE HALLAZGO MACROSCÓPICO E HISTOLOGÍA ENCONTRADA DURANTE LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS EN EL HOSPITAL ROBERTO DEL RÍO.

Lesly Queupan R.^{1,2}; Marco Valenzuela A.^{1,2}; Camila Pincheira R.^{1,2}; Javier Lira G.^{1,2}; Ricardo Ávila R.^{1,2}; Dyan Cruz C.^{1,2}; Luis Velozo P.^{1,2}

1 Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

2 Hospital Roberto del Río

Antecedentes: El Divertículo de Meckel (DM) es la malformación congénita más frecuente del tracto gastrointestinal. Su presentación clínica es muy variada, desde una condición asintomática hasta complicaciones graves que requieren tratamiento quirúrgico de urgencia. La resección profiláctica se decide durante el acto quirúrgico.

Objetivos: Analizar la relación entre hallazgo macroscópico, técnica quirúrgica e histología encontrada en pacientes diagnosticados con divertículo de Meckel en el hospital Roberto del Río entre los años 2012 -2022.

Métodos: Revisión retrospectiva de pacientes diagnosticados con divertículo de Meckel, evaluación de protocolos quirúrgicos y biopsias entre los años 2012-2022. Se identificó género, edad, distancia desde válvula ileocecal, presentación clínica, estadía hospitalaria, complicaciones, características macroscópicas durante cirugía, histología y técnicas quirúrgicas, los resultados se comparan con los hallazgos de un trabajo similar efectuado en el Hospital Roberto del Río entre los años 2000 y enero 2012.

Resultados: 31 pacientes identificados. La edad promedio fue de 4 años. La distancia promedio desde la válvula ileocecal fue 56,85 centímetros. 10 pacientes (32%) hallazgo intraoperatorio. Según presentación clínica: hemorragia digestiva (n=6), divertículo perforado (n=3), invaginación intestinal (n=3), obstrucción intestinal (n=5), plastrón diverticular (n=1), diverticulitis (n=1), hernia de Littré (n=1) y quiste onfaloentérico (n=1). La estadía promedio fue 9,1 días (2 -26 días). La biopsia reveló mucosa gástrica 50%, intestinal 38%, intestinal y gástrica 12%. Las técnicas quirúrgicas realizadas fueron laparotomía (n=16), técnica video asistida (n=13), laparoscopia (n=2). En ambos trabajos el hallazgo intraoperatorio se mantuvo constante (31-32%), al igual que le predominio masculino (3/1). La presentación clínica predominante en ambos trabajos fue la hemorragia digestiva que se asocia con la presencia de mucosa gástrica. En esta revisión, no se evidencia presencia de mucosa pancreática a diferencia del 3% encontrada en el trabajo anterior.

Conclusión: Ninguno de los pacientes operados de apendicitis, en los cuales se difirió la extirpación del DM, tuvo complicaciones. En promedio se operaron electivamente 5 meses después. En 2 pacientes con antecedentes de apendicetomía previa (apendicitis aguda congestiva), no se pesquisó la presencia del Divertículo de Meckel (6,5%). Estos se presentaron posteriormente como peritonitis diverticular e invaginación diverticular, respectivamente. En esta serie solo un paciente operado tuvo complicación quirúrgica (3%): infección de herida operatoria con evisceración.

ANÁLISIS COMPARATIVO DE HORA Y DÍA DE EXTUBACIÓN DE LA VMI Y RESULTADOS CLÍNICOS EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA EN UNA UCI DE LA REGIÓN METROPOLITANA, CHILE

Francisca Andrades E.¹; María Francisca Satta S.¹; Maybreeth Ibarra V.²; Alejandro Donoso F.³; Franco Díaz R.³; Waldo Aranda⁴

1 Médico. Becario Facultad de medicina UDP

2 Kinesióloga. Unidad de Paciente Crítico Pediátrico. Hospital Clínico Dra. Eloísa Díaz I. La Florida. Santiago. Chile

3 Médico residente Unidad de Paciente Crítico Pediátrico. Hospital Clínico Dra. Eloísa Díaz I. La Florida. Santiago. Chile

4 Académico Facultad Medicina Universidad Diego Portales.

Antecedentes: Se ha descrito la práctica de no extubar pacientes durante la noche, siendo un procedimiento realizado casi exclusivamente en horario diurno ante la creencia de existir mayores complicaciones si ésta se realiza en horario nocturno. Existen trabajos en medicina de adulto que demuestran lo contrario, sin embargo, existe escasa evidencia en pediatría.

Objetivos: Demostrar si existe asociación entre la falla de la extubación, si ésta se realiza en horario diurno o nocturno, o en día hábil o inhábil.

Métodos: Estudio de cohorte retrospectivo, que comprendió 146 pacientes que recibieron VMI, durante 48 meses en el Hospital Dra. Eloísa Díaz, Santiago de Chile. Los datos fueron analizados con el programa STATA. Se estudió la asociación entre la presencia de falla de la extubación y edad del paciente, sexo, días de duración de VMI, extubación diurna o nocturna y en día hábil o inhábil y las complicaciones derivadas de esta.

Resultados Se obtuvo con regresión logística, que tanto; edad, sexo, día hábil o inhábil, y horario diurno o nocturno no se asociaron con la falla de la extubación; observándose como único factor asociado a falla de la extubación a la duración en días de la VMI.

Conclusión: Este estudio demostró que una extubación exitosa ante la variable diurna o nocturna no fue significativa ($p=0,803$) en el grupo de pacientes pediátricos estudiado, de igual modo al analizar la variable de día hábil e inhábil se observó que tampoco fue significativo para predecir el éxito de la extubación ($p=0,410$). Al analizar los datos con regresión logística multivariada se demostró que la única variable que se asoció con falla de la extubación fue el número de días en UPC.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

PANDEMIA COVID-19: UNA OPORTUNIDAD PARA REVISAR LA INDICACIÓN QUIRÚRGICA DE FIMOSIS

Nicolás Falcón N.¹; Margarita Aldunate R.^{2,3}

1 Residente Cirugía Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río.

2 Cirujana Pediátrica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río.

3 Profesor asociado, Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Antecedentes: La fimosis es una estrechez del prepucio que impide su retracción y la exposición del glande. Durante décadas, como criterio MINSAL, la edad fue punto clave para catalogar una fimosis como fisiológica o patológica, indicando su resolución quirúrgica a los 4 años.

Actualmente, entendemos como fimosis fisiológica, aquella estrechez del prepucio que es congénita, que no tiene causa subyacente (por ejemplo, secundaria a trauma, inflamación, cirugía), y en especial, cuando al examen físico no se observan signos de un proceso cicatricial, por lo tanto, puede seguir catalogándose como tal incluso hasta la adolescencia. Es importante evaluar si el nivel de retracción progresa; sin historia de retroceso ni de cicatrización prepucial. En este sentido, las recomendaciones actuales plantean que en ausencia de hallazgos clínicos de cicatrices que sugieran una fimosis patológica y/o antecedentes de infecciones recurrentes del tracto urinario (ITU) o balanopostitis, no se requiere intervención para la fimosis fisiológica, la cual tiende a resolución espontánea, con una incidencia residual del 1% a los 15 años. Entre los años 2020 y 2022, la pandemia por COVID-19 provocó una suspensión y/o retraso de cirugías en lista de espera.

Objetivo: Analizar la lista de espera quirúrgica por fimosis durante el periodo de pandemia por COVID-19 e identificar el porcentaje de casos con indicación de cirugía por edad que resolvió espontáneamente.

Método: Se revisó la lista de espera quirúrgica para circuncisión por fimosis de pacientes atendidos en el Hospital de Niños Roberto del Río. Se identificó la cantidad de pacientes operados por fimosis y su motivo de indicación quirúrgica, además de los pacientes que durante la espera de cirugía evolucionaron con resolución espontánea del cuadro.

Resultados: De enero de 2020 a septiembre de 2022 se realizó circuncisión a 196 pacientes, en 114 (58%) la indicación fue por concepto de edad (promedio 7,5 años). 13 pacientes fueron sacados de lista de espera por resolución espontánea (10,2%).

Conclusiones: Nuestra revisión muestra que cerca de un 60% de los pacientes que estaban en lista de espera para circuncisión durante la pandemia podrían no haberse operado al esperar resolución espontánea y/o suprimir el criterio de edad para indicación de cirugía.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

ESTRATEGIA DE LA UNIDAD DE MEDICINA TRANSFUSIONAL DEL HOSPITAL ROBERTO DEL RÍO PARA CONSEGUIR DONANTES DE SANGRE EN PANDEMIA

Patricia Torres¹; Carola Mercado¹; Danitza Cuevas¹; Bárbara Faunes¹; Vania Arancibia¹; Carla Danko¹; Soledad Munita¹; Robinson Allendes¹; Macarena Concha¹; Luis Machuca¹

1 Unidad de Medicina Transfusional, Hospital de Niños Roberto del Río

Antecedentes: Durante los tiempos de pandemia de COVID-19, en Chile, existieron medidas sanitarias y de restricción de movilidad de la población, con ello disminuyó la donación de sangre, pero, las necesidades transfusionales para pacientes son impostergables. Debido a esto se implementa una nueva estrategia de captación de donantes.

Objetivo: Evaluar la estrategia de obtención de donantes de sangre implementada por la Unidad de Medicina Transfusional del Hospital de Niños Roberto del Río período de septiembre del 2020 a septiembre del 2022.

Métodos: Los Tecnólogos Médicos, antes de pandemia solicitaban donantes presencialmente a familiares y tutores de los pacientes, en el hospital. Debido a las medidas sanitarias impuestas en el país, los Tecnólogos Médicos de la Unidad de Medicina Transfusional, implementan un nuevo sistema de solicitud de donantes de sangre. Se crea una base de datos, en la que se ingresa la información de los pacientes hospitalizados y los números telefónicos registrados de los familiares y tutores. Esta planilla on-line es compartida con los Tecnólogos Médicos que realizan trabajo a distancia, quienes realizan los llamados. La evaluación de la estrategia fue en 2 aspectos: (i) verificando si se cumple con la cantidad de donantes aportados mensualmente, por convenio institucional, con el Centro Metropolitano de Sangre, y (ii) verificando si se cumple con la cantidad de donantes aportados mensualmente, en relación con el despacho de concentrados de glóbulos rojos desde el Centro Metropolitano de Sangre, a la Unidad de Medicina Transfusional.

Resultados: De los 25 meses evaluados se cumplió en un 64% con la cantidad de donantes aportados en relación con el convenio mensual /anual establecido. Se cumplió en un 96% con la cantidad de donantes en relación con el despacho de concentrados de glóbulos rojos desde el Centro, a Unidad de Medicina Transfusional.

Conclusión: Esta estrategia permitió, asegurar los requerimientos transfusionales de los pacientes en un escenario de pandemia. El sistema implementado es accesible para trabajo a distancia.

Es un método que puede seguir siendo realizado, durante pandemia y post- pandemia. Se debe complementar en un tiempo más con estrategias nuevas como la capacitación en la promoción de la donación de sangre de los funcionarios del Hospital.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

¿CÓMO AFECTA EL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO AL CONTROL DE CRISIS EN PACIENTES CON EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE (EFR)?

Felipe Castro^{1,2}; Daniela Levy¹, Ximena Varela^{1,2}; Carolina Heresi^{1,2}; Claudia Ferrando¹; Marcelo Muñoz¹

1 Hospital Roberto del Río

2 Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile

Antecedentes: La clasificación del año 2017 de los síndromes epilépticos establece la importancia del diagnóstico etiológico por sus implicancias terapéuticas y pronósticas. Se desconoce si el alcanzar diagnóstico etiológico se asocia a mejor control de crisis.

Objetivo: Determinar qué proporción de los pacientes de un policlínico de EFR tiene diagnóstico etiológico y si éste se asocia a un mejor control de crisis.

Metodología: Estudio observacional, transversal y analítico, realizado en julio 2022. Se revisan todos los pacientes en control en policlínico de EFR controlados en 2021-2022. Se recopilan antecedentes demográficos, clínicos, imagenológicos, genéticos y de fármacos anticrisis (FAC).

Resultados: 129 pacientes, hombres 62%, mediana de edad de 115 meses (P25-P75: 72 a 168), tiempo seguimiento en policlínico EFR mediana 51 meses (P25-P75 24 a 81.5). Etiología desconocida 40/129 (31%). De los pacientes con etiología identificada (89/129, 69%): estructural 80.9%, genética 22.5%, infecciosa 12.4%, autoinmune 4.5%, metabólica 1% (categorías no excluyentes). Persisten con crisis últimos 6 meses 50%, promedio FAC al último control 2.74 (DS: 1.3), promedio FAC en toda la evolución 4.83 (DS: 1.6). El tener diagnóstico etiológico no se asoció a un mayor control de crisis (52.8% siguen con crisis en el grupo con etiología conocida vs 45% en grupo etiología desconocida, $p=0.41$), así tampoco ninguna de las categorías etiológicas, pero los pacientes con etiología conocida ocupan un menor número de FAC (promedio 2.3 vs 2.9, $p=0.019$), y han utilizado un menor número de FAC en su evolución (promedio 4.3 vs 5, $p=0.016$).

Conclusión: El porcentaje de pacientes con diagnóstico etiológico es similar a lo reportado en la literatura. El alcanzar diagnóstico etiológico no se asoció a un mejor control de crisis, pero sí podría asociarse a un menor uso de FAC y eventualmente menos efectos adversos.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

¿CUÁL ES LA CHANCE DE ALCANZAR DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN UN POLICLÍNICO DE EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE (EFR)?

Felipe Castro^{1,2}; Daniela Levy¹, Ximena Varela^{1,2}

1 Hospital Roberto del Río

2 Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile

Antecedentes: La clasificación de las epilepsias del año 2017 establece la importancia del diagnóstico etiológico por sus implicancias terapéuticas y pronósticas. En países desarrollados, el 60% tiene diagnóstico etiológico, con un porcentaje aún mayor en pacientes de inicio antes de los 3 años.

Objetivo: Determinar qué proporción de los pacientes con EFR tiene diagnóstico etiológico y qué factores se asocian a alcanzarlo.

Metodología: Estudio observacional, transversal y analítico realizado en julio 2022. Se revisan todos los pacientes en policlínico de EFR controlados en 2021-2022. Se recopilan antecedentes demográficos, clínicos, genéticos e imagenológicos.

Resultados: 129 pacientes, hombres 62%, mediana de edad se 115 meses (P25-P75: 72 a 168), tiempo seguimiento en policlínico EFR mediana 51 meses, (P25-P75: 24 a 81.5). RDSM/DI 77%, Encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) 76%, debut de epilepsia antes 3 años 75%. Al menos una RM 1.5T en el 94%. Etiología desconocida 40/129 (31%). De los pacientes con etiología identificada (89/129, 69%): estructural 80.9%, genética 22.5%, infecciosa 12.4%, autoinmune 4.5%, metabólica 1% (categorías no excluyentes). Pacientes con etiología desconocida: Cariograma 62.5%, panel genético epilepsia 12.5%, RM 3T 5%, exoma 0, microarray 0. Una menor edad al último control ($p=0.003$) y el inicio de la epilepsia antes 3 años ($p < 0.001$) se asociaron a un mayor chance de lograr diagnóstico etiológico, no así el tiempo de control en Policlínico EFR, el RDSM o la EED.

Conclusión: El porcentaje de pacientes con diagnóstico etiológico es similar a lo reportado en la literatura. A menor edad y a debut más precoz existe mayor chance de lograr diagnóstico etiológico. Existe una importante brecha de estudio con exámenes modernos en pacientes sin diagnóstico etiológico.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

MANEJO DE LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE DE INICIO PEDIÁTRICO CON RITUXIMAB

Carolina Heresi^{1,2}; Carlos Robles^{1,3}; Natalia Álvarez²; Felipe Castro^{1,2}; Carmen Paz Vargas^{1,2}

1 Hospital de niños Dr. Roberto del Río

2 Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Facultad de Medicina de la Universidad de Chile

3 Departamento de Radiología Norte, Facultad de Medicina de la Universidad de Chile

Antecedentes: La Esclerosis Múltiple de inicio Pediátrico (EMP) es altamente inflamatoria. Alrededor del 50% de los pacientes no responden a fármacos de primera línea, por lo que se hace necesario buscar alternativas de alta eficacia, lo que se asocia a mayor riesgo de inmunosupresión.

Objetivo: Analizar una serie de 3 casos con EMP manejados con Rituximab.

Resultados: **Caso 1:** Mujer, 18 años. A los 7 años tuvo oftalmoplejía y ataxia, con lesiones desmielinizantes encefálicas. Respondió a corticoides. Evolucionó con múltiples recaídas clínicas y nuevas lesiones, recibiendo diagnóstico EMP a los 8 años. Usó Interferon B1a por 4 años, y luego Acetato de Glatiramero por 1,5 años, con deterioro de funciones ejecutivas y aumento de carga lesional. Desde los 12 años recibe Rituximab, evolucionando sin nuevas lesiones y sin efectos adversos. **Caso 2:** Hombre, 17 años. A los 5 años tuvo gran lesión desmielinizante en pedúnculo cerebeloso izquierdo. Recibe diagnóstico EMP a los 7 años. Recibió Interferon B1a, y luego Acetato de Glatiramero, con progresivo aumento de la carga lesional en la resonancia magnética de encéfalo y deterioro de funciones ejecutivas. Desde los 12 años recibe Rituximab, con excelente respuesta clínica e imagenológica, sin efectos adversos. **Caso 3:** Hombre de 17 años. A los 11 años tuvo neuritis óptica y lesiones desmielinizantes encefálicas. Respondió bien a corticoides. A los 12 años tuvo nueva neuritis óptica, con respuesta parcial a corticoides. Se evidencia presencia de nuevas lesiones desmielinizantes, cumpliendo criterios diagnósticos de EMP, y con antiMOG/AQ4 negativos. Inició Rituximab como primer tratamiento, con buena evolución.

Conclusión: Estos tres pacientes con EMP han tenido excelente respuesta clínica y radiológica con Rituximab, sin efectos adversos, lo que contribuye a la evidencia de la seguridad y eficacia de este tratamiento en EMP.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

CASO CLÍNICO: IMPORTANCIA DIAGNÓSTICA Y MANEJO PRE OPERATORIO EN PACIENTE CON SOSPECHA DE ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Josefina Hurtado C.¹; Josefina Camelio O.¹; Fernanda Abello P.¹; Thelma Aguilar M.²

1 Internado de Pediatría y Cirugía Infantil 6° año, Escuela de Medicina, Universidad de los Andes

2 Departamento de Cirugía Pediátrica, Clínica Dávila

Antecedentes: La eliminación de meconio retrasada debe considerarse patológica y sospechosa de Enfermedad de Hirschsprung (EH). Se manifiesta con distensión abdominal, vómitos biliosos, constipación, intolerancia alimentaria. También la necesidad de utilizar supositorios para eliminar deposiciones es altamente sugerente de esta patología. Ante la sospecha de EH debe realizarse un tacto o sondeo rectal, es característico un vaciamiento explosivo de aire o heces. El diagnóstico es con biopsia rectal. El tratamiento definitivo es quirúrgico, pero es importante el adecuado manejo preoperatorio para evitar complicaciones. A. Peña describe y plantea irrigación rectal y nutrición parenteral como medidas de preparación para mejores resultados quirúrgicos. Se realiza descompresión colónica e irrigación rectal con solución fisiológica tibia mediante sonda Foley, para extraer el contenido intestinal. Los enemas están contraindicados en estos pacientes, pues no son capaces de expulsar el contenido por sí mismos.

Objetivo: Presentar el caso clínico de paciente pediátrico con complicaciones secundarias al diagnóstico y manejo tardío de EH y realizar revisión bibliográfica.

Metodología: Presentación de caso clínico con consentimiento informado del paciente y revisión de literatura relacionada.

Caso clínico: Paciente de 18 días sano acude a Servicio de Urgencias por cuadro de distensión abdominal progresiva, deposiciones escasas e irritabilidad. Madre refiere uso de supositorios de vaselina para lograr expulsar deposiciones, presentando hasta 5 días sin evacuar. Se diagnostica obstrucción intestinal baja y se realiza enema baritado, compatible con EH. Se indica manejo ambulatorio con enemas evacuantes. Biopsia rectal realizada un mes después, informa ausencia de células ganglionares. Evoluciona con múltiples hospitalizaciones y cirugías, a los 6 meses de vida se realiza colostomía transversa de urgencia por enterocolitis necrotizante. Al año se realiza resección de intestino necrótico y liberación de adherencias de urgencia por obstrucción intestinal; cuatro meses después, cirugía electiva de descenso colónico con conservación de esfínter.

Resultados y conclusiones: El retraso en la eliminación del meconio y/o necesidad de utilizar supositorios para eliminar deposiciones, son manifestaciones que obligan a investigar EH. Un 10% de los pacientes podrían presentar eliminación normal de meconio, lo cual no descarta la patología. El diagnóstico tardío y el manejo inadecuado, se relacionan con complicaciones secundarias de alta morbilidad. Los enemas están contraindicados.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

SÍNDROME DE LOWE: A PROPÓSITO DE 2 CASOS CLÍNICOS

Carmen Paz Vargas^{1,2,3}; Rocío Cortes^{1,2,3}; María Alejandra Flores⁴; Alexandra Berger^{1,2}; Carlos Robles⁵; Karin Kleinsteuber^{1,2}

1 Departamento de Pediatría y cirugía infantil Norte, Universidad de Chile

2 Neurología, Hospital de niños Dr. Roberto del Río

3 Departamento de Neurología Clínica Las Condes

4 Programa de especialidad en Neurología Pediátrica, Universidad de Chile

5 Neuroradiólogo, unidad Imagenología, Hospital Roberto Del Río

Antecedentes: El síndrome de Lowe o síndrome oculocerebrorenal, es una genopatía de herencia ligada al cromosoma X, caracterizado por la triada de cataratas congénitas, discapacidad intelectual y falla renal tubular.

Objetivo: Analizar una serie de 2 casos con síndrome de Lowe.

Resultados: **Caso 1:** Paciente masculino, recién nacido de término (RNT) 38 semanas con antecedente de asfixia perinatal y cataratas congénitas. Al examen, hipotonía marcada y ROT débiles con CK 783. RMN de encéfalo (9 meses) muestra retraso en el patrón de mielinización. Evoluciona con RDSM global y rasgos TEA, a los 7 años presenta estatus epiléptico como debut de epilepsia focal, se controla RNM de cerebro evidenciando espacios perivasculares marginados por gliosis sugerentes de síndrome de Lowe, estudio genético informa variante patogénica en el gen ORCL, Intron 15, c.1602+1G>T (Splice donor), compatible con síndrome de Lowe. Evoluciona con tubulopatía, proteinuria, hipercalciuria. **Caso 2:** Paciente masculino, antecedentes RNT 38 semanas, glaucoma y cataratas diagnosticadas al mes de vida, operado antes de los 3 meses. Al examen: microcefalia, hipotonía central marcada. RMN de encéfalo (10 meses) Ausencia de visualización de los cristalinos, retardo de la mielinización, adelgazamiento difuso del cuerpo calloso, hallazgos inespecíficos. Panel genético catarata congénita informa variante patogénica en el gen ORCL, exón 13 c.1246del (p.Val416Leufs*8), compatible con síndrome de Lowe. Evoluciona con RDSM global, trastorno de la función tubular renal con proteinuria e hipercalciuria.

Conclusión: El Síndrome de Lowe es una enfermedad poco frecuente que debe considerarse en el diagnóstico diferencial de Síndrome Hipotónico severo con características centrales en el lactante varón, buscando activamente cataratas y microalbuminuria.

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

LEUCEMIA CONGÉNITA - REPORTE DE CASO

Laura Barrantes^{1,2}; Juan Tordecilla C.¹

1 Docente Departamento de Pediatría y Hemato-oncología Infantil Norte, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

2 Becada de Hemato-oncología infantil, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Antecedentes: La leucemia congénita manifestada el primer mes de vida es muy rara. Se caracteriza por citopenias, infiltración extramedular, lesiones cutáneas, hepatoesplenomegalia y habitualmente sin hallazgos prenatales. Debe evaluarse la exposición intrauterina a toxinas o presencia de anomalías genéticas asociadas a reordenamiento de KMT2A. Es frecuente la coexpresión de marcadores mieloides y linfoides, así como cambio de linaje. Tiene un mal pronóstico con 23% de supervivencia a los 2 años.

Objetivo: Analizar un caso clínico de leucemia congénita.

Caso clínico: Se reporta un recién nacido, madre de 32 años, embarazo controlado, cesárea de urgencia por alteraciones fetales, requiriendo reanimación neonatal. Se describe pálido, con petequias, hepato-esplenomegalia y lesiones máculo papulares azuladas. Hb 4.0 gr/dl, leucocitos 8.090 (RAN 2103), plaquetas 7.000 por mm³, transaminasas, LDH y CK total elevadas. A los 8 días de vida con leucocitosis de 103.000 y 8% de blastos. Se plantea leucemia mieloide aguda, indicándose exsanguinotransfusión e inicia quimioterapia según protocolo PINDA. Se confirma leucemia de Linaje Ambiguo (B/Mieloide) por Citometría de flujo, con translocación (4;11) positiva, FISH KMT2A (+). Se inicia protocolo Interfant. Suspendido el día 11 por cuadro de tiflitis, hemocultivo positivo para *P. aeruginosa* y portación de *C. lusitaniae* requiriendo manejo. Durante la suspensión de quimioterapia aumentaron los leucocitos (40.000) y 62% de blastos, se reinicia quimioterapia en contexto de enfermedad activa y evolución infectológica estable. Evoluciona con nuevo cuadro de tiflitis, requiriendo manejo y suspensión de quimioterapia. Presenta lesiones glúteas compatible con ectima gangrenoso, requiriendo escarectomía de urgencia. Hemocultivos con *P. aeruginosa* MS, recibe terapia antibiótica con evolución favorable y cultivo intrapabellón negativo, se realiza cierre directo de una de las lesiones y colgajo fasciocutáneo de singapure en la otra lesión que evolucionó como tejido desvitalizado. Destaca aumento de blancos, anemia y trombocitopenia, mielograma con 65% de blastos (citometría de flujo confirma 80.3% de blastos de estirpe mieloide, sin componente linfoide). Finalmente, ingresó a Cuidados Paliativos por su mala respuesta y complicaciones asociadas.

Conclusión: Se presenta este caso clínico debido a lo infrecuente de este tipo de leucemia en la infancia.