



ARTÍCULOS ORIGINALES

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE PACIENTES ESTUDIADOS PARA DELECIÓN 22Q11.2 POR HIBRIDACIÓN IN SITU FLUORESCENTE.

REPRESENTACIONES SOCIALES SOBRE LACTANCIA MATERNA Y ALIMENTACIÓN COMPLEMENTARIA EN FAMILIAS QUE SE ATIENDEN EN UN HOSPITAL PÚBLICO DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES.

TRASTORNOS DE LA SEGURIDAD EN LA ALIMENTACIÓN Y DEGLUCIÓN EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL.

ARTÍCULO ESPECIAL

ESQUIZOFRENIA INFANTIL. CLÍNICA Y TRATAMIENTO.

CASOS CLÍNICOS

SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: A PROPÓSITO DE UN CASO.

ENCEFALOPATÍA TÓXICA SECUNDARIA A VIGABATRINA: REPORTE DE CASO.

REFLEXIONES SOBRE LA PRÁCTICA ASISTENCIAL
UN ENTRE EN LA INTER-CONSULTA DE SALUD MENTAL. ALGUNAS REFLEXIONES Y PUNTOS DE ENCUENTRO POSIBLES.

COLUMNA DE RESIDENTES

¿QUÉ ES LA GENÉTICA MÉDICA? ¿QUÉ HACE UN MÉDICO GENETISTA? ¿ESTÁN TODO EL DÍA EN UN LABORATORIO?

COLUMNA DE ENFERMERÍA

¿PARA QUÉ UN PASE ESTRUCTURADO DE GUARDIA?

Ludovica Pediátrica

Revista del Hospital de Niños "Sor María Ludovica"

VOL 26 #01 - JULIO 2023

SUMARIO

04 EDITORIAL

ARTÍCULOS ORIGINALES

07 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE PACIENTES ESTUDIADOS PARA DELECIÓN 22Q11.2 POR HIBRIDACIÓN IN SITU FLUORESCENTE.

16 REPRESENTACIONES SOCIALES SOBRE LACTANCIA MATERNA Y ALIMENTACIÓN COMPLEMENTARIA EN FAMILIAS QUE SE ATIENDEN EN UN HOSPITAL PÚBLICO DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES.

29 TRASTORNOS DE LA SEGURIDAD EN LA ALIMENTACIÓN Y DEGLUCIÓN EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL.

CASOS CLÍNICOS

38 SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: A PROPÓSITO DE UN CASO.

45 ENCEFALOPATÍA TÓXICA SECUNDARIA A VIGABATRINA: REPORTE DE CASO.

ARTÍCULO ESPECIAL

51 ESQUIZOFRENIA INFANTIL. CLÍNICA Y TRATAMIENTO.

REFLEXIONES SOBRE LA PRÁCTICA ASISTENCIAL

60 UN ENTRE EN LA INTER-CONSULTA DE SALUD MENTAL. ALGUNAS REFLEXIONES Y PUNTOS DE ENCUENTRO POSIBLES.

COLUMNA DE RESIDENTES

63 ¿QUÉ ES LA GENÉTICA MÉDICA? ¿QUÉ HACE UN MÉDICO GENETISTA? ¿ESTÁN TODO EL DÍA EN UN LABORATORIO?

COLUMNA DE ENFERMERÍA

65 ¿PARA QUÉ UN PASE ESTRUCTURADO DE GUARDIA?

68 REGLAMENTO DE PUBLICACIÓN

Ludovica Pediátrica

Revista del Hospital de Niños "Sor María Ludovica"

STAFF

Director Ejecutivo

Hospital de Niños Sor María Ludovica

Dr. Gustavo Sastre

Presidente de Fundación Ludovica

Dr. Juan Guillermo Salas

CUERPO EDITORIAL

Coordinación

Dr. Hugo Basílico

Bioq. Ana Varea

Comité de Gestión Editorial

Dr. Miguel Angel Clerc Berestein

Bioq. Cecilia Girard Bosh

Mg. María Martina Iribarne

Dra. Miriam Pérez

Comité de Revisión de Artículos

Dra. Diana Cabanillas

Lic. Alejandra Dávila

Bioq. Lilita Disalvo

Lic. Lucrecia Fotia Perniciaro

Farm. Angélica García

Lic. Estefanía León

Dra. María Inés Martínez

Dra. Mónica Martínez

Dr. Horacio Mosca

Dr. Fernando Rentería

Comité Consultor

Dr. Luis Fumagalli

Dra. Silvia González Ayala

Dr. Horacio González

Dra. Adriana Fernández

Dra. María Elena Ratto

Dra. Silvina Sánchez

Secretaría Técnica

Bibliotecaria

María Guillermina Guidoni

Diseño y Diagramación

DCV Natalia Aguerre

CONTACTO

ludovicapediatrica@gmail.com

www.fundacionludovica.org.ar

LUDOVICA PEDIÁTRICA

Vol 26 #01 – JULIO 2023 - ISSN 1514-5654

Revista científica del Hospital de Niños de La Plata Superiora Sor María Ludovica y del Instituto de Desarrollo e Investigaciones Pediátricas (IDIP) (MS/CIC PBA). Incorporada a la base de datos LILACS, Literatura Latinoamericana y del Caribe en Ciencias de la Salud.

PROPIETARIO

Fundación Hospital de Niños de La Plata.

Calle 14 N°1577 entre 64 y 65, La Plata (1900), Bs. As. Argentina.

www.fundacionludovica.org.ar - tel.: (0221) 451 8240

REGISTRO DNDA EN TRÁMITE

SALA DE GENÉTICA MÉDICA: 50 AÑOS DE HISTORIA

El 1° de junio de 1973 comenzó a funcionar el Consultorio de Genética en el H.I.A.E.P. Superiora Sor María Ludovica. Con él, se incorporó la especialidad Genética Médica a los planteles básicos del Hospital. Para la Dra. Emma Ardenghi no fue una tarea simple, ya que no había antecedentes de esta especialidad dentro del entonces Ministerio de Bienestar Social.

Todo se inició en un espacio cedido por el Centro de Tumores de la Infancia del Hospital. Suficiente para poner una colchoneta sobre una mesada que oficiaba de camilla, un escritorio, dos sillas, un fichero y dos mesitas de luz para guardar los escasos elementos disponibles. Poco espacio, mucha fortaleza. Se sumaron voluntades, como las secretarías de Endocrinología, Servicio Social y el gabinete de fotografía. Cada uno colaboró para hacer posible la atención de los primeros pacientes que concurrían a un consultorio desconocido de una especialidad desconocida.

Examen físico, genealogía, dermatoglifos en trozos de papel satinado recortado de hojas de propaganda médica y asesoramiento familiar. Se trabajaba mucho y como se podía.

Era momento de difundir la especialidad... Notas a los jefes de Sala, ateneos y más. Con su antigua máquina de escribir, la Dra. Ardenghi -"Mimi"- para quienes tuvimos la oportunidad de trabajar con ella- dejó plasmado: "Los médicos residentes de pediatría fueron realmente los únicos que captan la importancia de nuestra existencia. En ellos encontramos apoyo para seguir adelante, y como pienso que son ellos los que realmente deben

conocer las bases de nuestra especialidad, a ellos les brindo mi ayuda".

El próximo paso sería incorporar un laboratorio de Citogenética. Por ello, en marzo de 1975, se lo solicitó por nota al Director Dr. Roberto Elizalde. Parecía simple... pero no fue así. La primera técnica que se puso en marcha fue cromatina sexual, con el apoyo de la Cátedra de Anatomía Patológica de la Facultad de Medicina de La Plata, que facilitó un microscopio. El Centro Nacional de Genética Médica fue quien prestó colaboración con los estudios cromosómicos, hasta que cuatro años después se hizo el primer cariotipo en nuestro hospital.

Para entonces, la Unidad de Genética Médica ocupaba un sector del ala derecha en el subsuelo del Hospital. Diez metros de largo por dos y medio de ancho concentraban al laboratorio con una citogenetista y una técnica, un consultorio con tres médicas de planta y una enfermera. Más voluntad que espacio, más ganas de hacer que recursos.

Con paciencia y perseverancia, nos acompañamos y discutimos los diagnósticos hechos a fuerza de leer y releer a Victor McKusick.

La década del 90 fue época de cambios. En el marco del Plan Director, nos trasladaron al antiguo consultorio de lactantes ubicado en la planta baja. Fue allí donde tuvimos la primera computadora. Luego llegarían los programas de dismorfología en diskette y más tarde en CD. En 1994, se jerarquizó la Unidad a Sala de Genética. Dos años después nos asignaron un nuevo espacio físico, esta vez fuera del edificio histórico. Resilientes, como nuestra especialidad, nos instalamos en el ex Hospital

Ferroviano de calle 16 esquina 63. Volver a empezar. Mudamos las historias clínicas de los pacientes, esas que nunca se descartan y hoy nos sirven para recuperar el diagnóstico de padres o abuelos que fueron pacientes nuestros. Historias escritas en papeles amarillentos que cierran un capítulo importante en la vida de quienes llegan en busca de un diagnóstico, con la vaga información de que "alguien de mi familia tenía algo parecido y se atendió acá".

Trasladar el Laboratorio no fue fácil: hubo que adaptar los cultivos a la humedad y temperatura de un lugar que había estado cerrado por mucho tiempo. Difícil pero no imposible. Intentar y reintentar. Afortunadamente, gracias a becas asistenciales y de la Cooperadora, se sumaron nuevos integrantes que hicieron posible incorporar estudios citogenéticos en oncohematología.

Mirando hacia atrás, ya era historia la necesidad de contar de qué se ocupa la Genética Médica, pedir que deriven pacientes, montar un laboratorio. Crecimos en infraestructura, en personal para el área de Citogenética y, sobre todo, nos fortalecimos.

En 2001 se jubiló la Dra. Ardenghi y nos tuvimos que reinventar. Codo a codo con la Dra. Norma Cecotti hicimos lo humanamente posible para llevar adelante la Sala.

Con el correr del tiempo se fue ampliando el plantel: tres citogenetistas, una técnica, una enfermera y tres médicas de planta. También sumamos recursos técnicos, cuando en 2007 el grupo de padres de Sala 15 -que integran la Asociación Pro Ayuda Enfermedades Sanguíneas Infantiles (APAESI)- donó un microscopio de fluorescencia con cámara fotográfica y software que permitió analizar imágenes con técnica de Hibridación In Situ Fluorescente (FISH).

En 2009 comenzamos a compartir las instalaciones con el IDIP, por lo que se reestructuró el espacio. El área de Clínica se mudó al sector de pediatría y por primera vez tuvimos tres consultorios, sala de estar, archivo de historias clínicas, secretaría y sala de espera. El laboratorio quedó con dos ambientes -un área de microscopía y un sector de cultivos- en el lugar que ocupaba hasta entonces.

A fines de 2010 nos regalaron el diseño de una imagen de marca que nos representa hasta el día de hoy. Según consta en el manual de identidad visual, se construyó a partir de la molécula de ADN y el color verde evoca seguridad, tranquilidad y curación.

En 2012, se crearon las dos Unidades de la Sala: Unidad

de Consulta de Genética Médica y Unidad de Laboratorio de Citogenética, con sus llamados a Concursos de función. En el primer proyecto, nuestra visión era casi una utopía: crear la primera Residencia de Genética Médica de la Provincia de Buenos Aires.

El 2015 habilitó grandes posibilidades. Se concretó un Convenio con el H.I.G.A. San Martín para estudiar muestras de oncohematología e infertilidad, con lo cual se incorporaron cuatro profesionales de Laboratorio, completando un total de nueve. Con respecto a las neoplasias hematológicas, se generó un trabajo en red entre los Servicios de Hematología, el laboratorio de Citometría de flujo del Hospital San Martín y los laboratorios de Biología Molecular y Citogenética del Hospital Ludovica.

Por otra parte, nos llegó la propuesta de crear la Residencia de Genética Médica. Un proyecto ambicioso, que implicaría gran responsabilidad para nosotras. Personalmente, sentí que había dedicado gran parte de mi vida estudiando y hablando de herencia. ¿Por qué no dejar descendencia entonces? Era el momento de formar nuevos genetistas. Les podríamos enseñar nuestra experiencia, esa que no está en los libros. Cómo escuchar a las familias, no simplemente oír las. Cómo mirar a los pacientes, no solamente verlos. Contener, informar, respetar los tiempos de aceptación de una patología que toca lo más profundo: a los hijos.

Fueron más fuertes las ganas que las dudas. Días y noches recopilando información, modificando el texto. En la entonces Escuela de Capacitación, trabajamos para pulir el borrador de la futura Residencia y por fin -como no podía ser de otra manera- nació un 29 de febrero de 2016, no por casualidad el día de las Enfermedades Poco Frecuentes. De ahí en más fue crecer y vivir un maravilloso aprendizaje. Transmitir conocimientos, valores y experiencia. Nutrirnos de los más jóvenes inmersos en el avance vertiginoso de nuevas tecnologías.

Con la llegada del 2019, se comenzó a utilizar una plataforma con Inteligencia Artificial para cariotipar, a la cual tenemos acceso por formar parte una institución pública de salud.

El 2020 marcó grandes cambios. Además de la inolvidable pandemia por COVID-19, donde hubo que poner el cuerpo y trabajar en burbujas sin descuidar las urgencias, también pasaron otras cosas. Egresaron los primeros residentes de Genética. Se jubiló mi compañera de ruta por 33 años, Norma y se agrandó la familia de la Residencia cuando ingresaron dos médicas tras cuatro

años de ausencia. De ahí en más fue simplemente crecer. Hoy tengo el inmenso orgullo y responsabilidad de estar al frente de una Sala con estructura sólida. Con una Unidad de Laboratorio con diez integrantes entre bioquí-

micos, licenciados en genética, biólogos y biotecnólogos, que realizan estudios de citogenómica en sangre y médula ósea. Una Unidad de Clínica con tres médicas de planta, coordinadora docente y seis residentes.



1998 - Conmemoración 25 Aniversario



2023 - Conmemoración 50 Aniversario

DRA. STELLA M. CASTRO MONSONIS 

Médico. Especialista Jerarquizado en Genética Humana
Jefe de Sala de Genética Médica
H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica"



PALABRAS CLAVES:

Síndrome de Deleción 22q11, Hibridación Fluorescente in Situ, Anomalías Múltiples, Cardiopatías Congénitas.

ABSTRACT

Introduction: 22q11.2 deletion syndrome is an unbalanced structural chromosomal abnormality whose prevalence is estimated at 1/3000–1/6000 live births. It is due to a heterozygous deletion of contiguous genes in the 22q11.2 region. It has a wide clinical variability, 60%-80% present with congenital heart disease (CC) and conotruncal defects predominate. The diagnosis is confirmed by molecular cytogenetic techniques such as fluorescent in situ hybridization (FISH). The objective was to analyze the association of clinical characteristics with the result of the FISH technique in pediatric patients with suspected 22q11.2 deletion. **Methodology:** An observational, analytical, retrospective, cross-sectional study was carried out in pediatric patients studied for 22q11.2 deletion by FISH technique over a period of 10 years, in the Medical Genetics room of the H.I.A.E.P. "Sister Maria Ludovica". From the medical records, the variables were recorded: presence and type of congenital heart disease, palatal anomalies and phenotypic characteristics. The frequency of the variables was compared according to the FISH results. **Results:** 139 patients with clinical suspicion were included. 84.9% of the patients presented CC, 27.3% palatal anomalies and 40.2% characteristic phenotype. The deletion was detected at 18.7%. A positive FISH result was associated with a higher frequency of aortic arch interruption, pulmonary atresia with ventricular septal defect, bulbous nose, retrognathia, dysmorphic pinnae, and long fingers ($p < 0.05$). In addition, a higher frequency of the 3 combined variables was observed in this group (30.8% vs 7.1% p value < 0.001). **Conclusion:** The confirmation of the 22q11 Deletion Syndrome was more frequent in patients with the presence of particular clinical characteristics, which could guide the request for the FISH test.

KEYWORDS:

22q11 Deletion Syndrome, Fluorescent in Situ Hybridization, Multiple Anomalies, Congenital Heart Disease.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de deleción 22q11.2 (SD22q) es una anomalía cromosómica estructural cuya prevalencia estimada es de aproximadamente 1/3000 - 1/6000 nacidos vivos. Se origina de novo en el 90% de los casos y aproximadamente el 10% se hereda de un progenitor afectado de forma autosómica dominante. Se debe a una deleción heterocigota de genes contiguos en la región 22q11.2. Esta región cromosómica cuenta con la presencia de bloques de ADN repetitivo llamados low copy repeats (LCRs) y duplicaciones segmentarias (Ds), las cuales flanquean la región y facilitan la recombinación homóloga no alélica dando origen a deleciones. Además, el cromosoma 22 tiene repeticiones palindrómicas ricas en AT

que predisponen a participar en un número significativo de translocaciones aleatorias y recurrentes ^{1,6}.

El 85% de los casos, presentan una delección clásica en la región 22q11.2 que abarca un tamaño de 3 megabases (Mb) y comprende más de 40 genes. Por otra parte, se describen desbalances atípicos en el 5% de los casos, de 2 Mb y/o 1.5 Mb. Ambos incluyen los genes de la región de interés, principales responsables de las manifestaciones clínicas, entre los que se destaca TBX1. Con menor frecuencia se describen delecciones distales, que no involucran la región de interés ^{1,2,4,5}.

El SD22q tiene una amplia variabilidad clínica. Se caracteriza por presentar dismorfias, dentro de las cuales se pueden mencionar microcefalia, rostro alargado, asimetría facial al llanto, hendiduras palpebrales cortas y descendentes, hipertelorismo ocular, ptosis palpebral, estrabismo, nariz con puente nasal alto y base ancha con punta bulbosa, filtrum corto, comisuras descendentes, boca estrecha, micrognatia, retrognatia, pabellones auriculares displásicos y de implantación baja, dedos largos y finos. No obstante, estas características pueden ser muy sutiles ^{7,8}.

Alrededor del 64% de los casos tienen cardiopatías congénitas (CC), dentro de las cuales podemos mencionar los defectos septales ventriculares, Tetralogía de Fallot, anomalías del arco aórtico, comunicación interauricular, atresia pulmonar con comunicación interventricular (CIV), tronco arterioso, conducto arterioso persistente, entre otros. Los defectos conotruncales son los más frecuentes. Las CC determinan una alta tasa de mortalidad durante el primer año de vida ^{1,2,8}.

Las anomalías palatinas (AP) están presentes en el 67% de los casos. La alteración más frecuente es la incompetencia velofaríngea, pero también pueden asociar úvula bifida, fisura de paladar submucoso, fisura de paladar secundario, fisura de paladar primario y fisura completa. Con menor frecuencia presentan inmunodeficiencia leve a moderada, hipoplasia tímica, retraso del neurodesarrollo, desórdenes psiquiátricos, malformaciones renales, retraso en el crecimiento, alteraciones esqueléticas, hipoparatiroidismo, afecciones oftalmológicas y auditivas, mayor riesgo de desarrollar enfermedades autoinmunes, etc ⁷⁻⁹.

El diagnóstico se confirma mediante técnicas de citogenética molecular como la hibridación fluorescente in situ (FISH). El método de FISH es una técnica que permite detectar una secuencia específica de ADN, mediante el uso de sondas complementarias a la región en estudio, a fin de determinar la presencia o ausencia de la misma. Es capaz de identificar más del 90% de las delecciones involucradas en el SD22q (típicas de 3Mb y atípicas de 2-1,5Mb). Existen otras técnicas de biología molecular que reconocen delecciones más pequeñas útiles en pacientes con manifestaciones fenotípicas clásicas y estudio de FISH normal ^{1,3,5,9}.

La importancia del diagnóstico temprano radica tanto en permitir el correcto asesoramiento genético así como en orientar el abordaje del paciente para pre-

venir y tratar oportunamente las comorbilidades asociadas. El manejo requiere un abordaje multidisciplinario según las necesidades de cada paciente. Existen guías prácticas de atención pediátrica para el manejo de pacientes con SD22q¹⁰. Debido a que se dispone de poca información sobre la frecuencia y las manifestaciones de esta entidad en la población pediátrica atendida en nuestra institución, conocer la magnitud del problema y el perfil clínico-epidemiológico local permitirá planificar acciones de prevención adecuadas.

El objetivo del presente estudio fue describir las características clínicas de los pacientes pediátricos de 0 a 16 años estudiados para delección 22q11.2 en la Sala de Genética Médica del HIAEP Sor María Ludovica, La Plata por técnica de FISH.

METODOLOGÍA

Se llevó adelante un estudio observacional, analítico, descriptivo de corte transversal. Los datos fueron relevados de las historias clínicas de pacientes pediátricos de 0 a 16 años de edad con sospecha clínica de SD22q a los que se les realizó estudio citogenético con técnica de FISH para delección 22q11.2 en el período comprendido entre enero de 2013 y diciembre de 2022 en la Sala de Genética Médica del H.I.A.E.P. Sor María Ludovica, La Plata.

Se excluyeron del análisis las historias clínicas de pacientes con estudios citogenéticos con técnica de FISH para delección 22q11.2 en los que fracasó el cultivo, es decir, sin desarrollo

Se consideró FISH positivo a la presencia de la delección heterocigota de la región 22q11.2 y como negativo a la ausencia de la misma.

Se relevaron las variables: edad poner en meses, sexo y características clínicas. Se analizó la presencia y tipo de cardiopatía congénita (CC) clasificándose en tronco arterioso, tetralogía de Fallot, interrupción del arco aórtico, atresia pulmonar con defecto del tabique ventricular, transposición de grandes vasos, comunicación interventricular y otras. También se registró la presencia y tipo de anomalía palatina (incompetencia velofaríngea, úvula bifida, fisura submucosa, fisura de paladar primario, fisura de paladar secundario, fisura de paladar completa).

Se consideró fenotipo característico positivo a la presencia de 2 o más de las siguientes manifestaciones: hendiduras palpebrales cortas y/o descendentes, nariz bulbosa, micrognatia y/o retrognatia, pabellones auriculares displásicos, dedos y/u orjeos largos.

Análisis de datos:

Los datos fueron volcados en una base de datos especialmente diseñada para esta investigación en el programa estadístico SPSS versión 27 para Windows.

Las variables cuantitativas se expresaron medias (o medianas) y desvíos (o rango intercuartil) y las variables cualitativas se analizaron como frecuencias (porcentajes). Los pacientes fueron agrupados según el resultado de la técnica de FISH positivo o negativo y se compararon las variables mediante test de Chi cuadrado y Fisher, según correspondiera.

Finalmente se compararon las tres variables entre el grupo de pacientes con re-

sultado de FISH positivo y el grupo con resultado negativo para establecer si existían diferencias en relación a la presencia de las variables analizadas.

Se consideró significativo un valor de p valor = $<0,05$.

Aspectos éticos:

El proyecto fue aprobado por el Comité Institucional de Revisión de Protocolos de Investigación del H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica".

RESULTADOS

Se incluyeron 139 historias clínicas de pacientes en los que se realizó técnica de FISH por presentar sospecha clínica de SD22q. El 50,4% de los pacientes eran de sexo femenino y la mediana de edad fue de 8 meses (RIQ 4; 32). El 84,9% de los pacientes presentaron CC, el 27,3% anomalías palatinas y el 40,2% fenotipo característico.

La técnica de FISH detectó y confirmó la microdelección en el 18,7% (n=26) de los casos.

En la Tabla 1 se presenta la comparación de la frecuencia de cada tipo CC según el resultado de la técnica de FISH.

Tabla 1. Tipo y Frecuencia de Cardiopatías congénitas según resultados de técnica de FISH

| Cardiopatías Congénitas | FISH positivo (n=26) | FISH negativo (n=113) | p valor |
|--------------------------------|----------------------|-----------------------|----------|
| Tronco arterioso | 15,4% | 4,4% | 0,063** |
| Tetralogía de Fallot | 11,5% | 10,6% | 1** |
| Interrupción del arco aórtico | 15,4% | 1,8% | 0,011** |
| Atresia pulmonar con CIV* | 34,6% | 5,3% | $<0,001$ |
| Transposición de grandes vasos | 3,8% | 18,6% | 0,076 ** |
| Comunicación interventricular | 3,8% | 13,3% | 0,305** |
| Otras | 15,4% | 33,6% | 0,096** |

*CIV: comunicación interventricular. ** Test exacto de Fisher.

No se halló una asociación significativa entre la frecuencia de al menos la presencia de 1 CC y el resultado del FISH. Tanto el grupo de pacientes con resultado positivo como negativo para SD22q tenían elevada frecuencia de CC (88,5% y 84,1% respectivamente, con p valor = 0,573). Sin embargo, se halló una asociación estadísticamente significativa entre la presencia de interrupción del arco aórtico y atresia pulmonar con CIV en pacientes con FISH positivo (p valor = 0,011 y $<0,001$ respectivamente).

Por el contrario, aunque la diferencia no fue significativa la transposición de grandes vasos se observó principalmente en los casos con resultado de FISH negativo.

Con respecto a las anomalías palatinas, se halló una asociación estadísticamente significativa entre el FISH positivo y el total de anomalías palatinas

(46,2%, p valor = 0,017), sin embargo no se observó una asociación entre el resultado del FISH y alguno de los tipos de anomalía registrada. Tabla 2.

Tabla 2. Frecuencia y tipo de anomalías palatinas según resultado de técnica de FISH.

| Anomalía palatina | FISH positivo (n=26) | FISH negativo (n=113) | p valor |
|------------------------------|----------------------|-----------------------|---------|
| Insuficiencia velofaríngea | 3,8% | 3,5% | 1* |
| Úvula bífida | 0 | 1,8% | 1* |
| Fisura submucosa | 19,2% | 8% | 0,85 |
| Fisura de paladar secundario | 19,2% | 11,5% | 0,290 |
| Fisura completa | 3,8% | 4,4% | 1* |

En la Tabla 3 se presentan las características fenotípicas según resultado de FISH. Respecto a los pacientes con 2 o más manifestaciones, se halló una asociación estadísticamente significativa entre los pacientes con fenotipo característico y el FISH positivo (76,9% vs 31,9% p valor = $\leq 0,001$). Así mismo, se halló una asociación entre el FISH positivo y la presencia de nariz bulbosa (65,4%, p valor = $< 0,001$), micrognatia (30,8%, p valor = 0,06), retrognatia (42,3%, p valor = 0,03) y pabellones auriculares dismórficos (57,7%, p valor = $< 0,001$) (tabla 4).

Tabla 3. Tipo y frecuencia de características fenotípicas según resultado de técnica de FISH.

| Fenotipo característico | FISH positivo (n=26) | FISH negativo (n=113) | p valor |
|-------------------------------------|----------------------|-----------------------|-------------|
| Hendiduras palpebrales cortas | 19,2% | 9,7% | 0.171 |
| Hendiduras palpebrales descendentes | 7,7% | 9,7% | 1* |
| Nariz bulbosa | 65,4% | 21,2% | $< 0,001$ * |

En el grupo de pacientes con FISH positivo se observó mayor frecuencia de las 3 variables combinadas (cardiopatía, anomalía palatina y fenotipo) que en el grupo de pacientes con FISH negativo (30,8% vs 7,1% p valor = $\leq 0,001$).

DISCUSIÓN

El SD22q es una anomalía cromosómica estructural desbalanceada que consiste en una delección heterocigota de alrededor de 3Mb en la región 22q11.2. Es la microdelección sindrómica más frecuente. Si bien esta condición tiene una presentación clínica heterogénea se caracteriza por una serie de manifestaciones asociadas con mayor frecuencia, dentro de las que podemos mencionar fenotipo característico, cardiopatía cardíacas, anomalía palatinas, inmunodeficiencia, endocrinopatía y retraso madurativo. El diagnóstico se confirma con la identificación de una delección heterocigota en la región 22q11.2 por medio de técnicas específicas ¹. En el presente estudio se confirmó el diagnóstico en el 18,7% de los pacientes estudiados. Nuestro porcentaje es menor al reportado en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires (38%)². Consideramos que esta diferencia

podría radicar en criterios de inclusión para estudio citogenético menos estrictos, basados solamente en el tipo de CC.

Se observó que el 84,9% de los pacientes estudiados por técnica de FISH presentaban CC. Cabe mencionar que nos encontramos en un hospital de alta complejidad, centro de derivación de la provincia y por lo tanto la sospecha diagnóstica inicial suele basarse en el tipo de cardiopatía. El 88,5% de los pacientes con SD22q tenía CC, este porcentaje es mayor a lo reportado en la literatura, donde se ubica entre el 60 y 80%^{1-3,5,8,11,12}. Creemos que la diferencia hallada podría encontrarse en consonancia con las observaciones anteriores. En coincidencia con lo publicado en la bibliografía, en el grupo de pacientes con SD22q encontramos que las cardiopatías conotruncales fueron las mayoritarias. Observamos que el 34,6% tenía atresia pulmonar con CIV y el 15,4% interrupción de arco aórtico, porcentajes similares a los publicados. La atresia pulmonar con comunicación interventricular (CIV) es una anomalía troncoconal considerada por algunos autores como una variante extrema de la tetralogía de Fallot, por lo que suele considerarse en la bibliografía dentro de esta CC. La Tetralogía de Fallot con atresia de la válvula pulmonar y, en particular, las anomalías del arco aórtico fueron los predictores más fuertes del estado de deleción según el análisis realizado por Peyvandi^{11,13}. Nuestros resultados muestran esta misma asociación.

Por otra parte, dentro del grupo de las cardiopatías relevadas se observó que el grupo de pacientes con SD22q el 3,8% tenía transposición de grandes vasos (TGV) y estaba presente en el 18,6 % de los pacientes con resultado de FISH negativos, lo cual está en concordancia con lo publicado en la bibliografía, donde se reporta que es menos frecuente que los pacientes con TGV tengan SD22q, a menos que se asocie con una anomalía del arco aórtico^{11,12}.

Otra variable analizada fue la anomalía palatina donde se observó que estaba presente en el 46,2% de los pacientes con resultados positivos. Si bien la bibliografía reporta que la más común es la incompetencia velofaríngea, en nuestra población el porcentaje de pacientes con esta afección fue menor (3,8%) Consideramos que esto podría deberse a que un alto número de pacientes diagnosticados fueron estudiados inicialmente debido a la CC, se encontraban complejizados e internados en unidad de cuidados intensivos. Esta circunstancia impide un correcto examen físico y la valoración de la función del velo. A menudo, a los niños inicialmente diagnosticados con SD22q por un defecto cardíaco, se les descubre posteriormente la incompetencia velofaríngea¹. Es importante tener en cuenta que la incidencia informada de anomalías palatinas varía ampliamente en la bibliografía y esto se debe a numerosos factores. Cabe destacar que la fisura de paladar submucoso y la úvula bífida también entran dentro del grupo de las más frecuentes. El diagnóstico de estas es más difícil de realizar en el período neonatal temprano, siendo la edad de evaluación del paciente un factor importante. Otro factor importante es la omisión durante la anamnesis de información acerca de dificultad en la alimentación, reflujo, regurgitación nasal, voz nasal, entre otros^{1,2,8,14,15}.

En relación al fenotipo el 76,9% de los pacientes con SD22q cumplía con dos o más de las características fenotípicas evaluadas, mientras que solo el 31,9% de los pacientes con resultado negativo las presentaban. Cabe destacar que puede resultar difícil identificar el fenotipo en los pacientes en el periodo neonatal, pero evolutivamente la mayoría de ellos presentan algún rasgo facial característicos. En nuestra cohorte de pacientes las principales características fenotípicas fueron nariz bulbosa, pabellones auriculares displásicos y dedos largos. La complejidad de algunos cuadros es una limitante para lograr una evaluación correcta de estas manifestaciones. Es importante remarcar la relevancia de buscar estos rasgos en los pacientes y prestar principalmente atención cuando se asocian a CC, anomalía palatina, hipocalcemia, inmunodeficiencia y retraso del desarrollo. Muchas veces se sospecha el diagnóstico de SD22q cuando existe CC con fenotipo sugestivo, pero no se lo jerarquiza cuando se lo observa con otras anomalías^{8,15,16}. Nuestro trabajo demuestra que el fenotipo es de suma importancia al momento de sospechar el diagnóstico, ya que fue una de las variables con mayor diferencia entre los pacientes positivos y negativos.

Por último, se observó que en el grupo de pacientes con diagnóstico confirmado, el 30,8% presentaba las tres características estudiadas en simultáneo (fenotipo, CC y anomalía palatina). Este dato es consistente con la bibliografía, donde se informa que las siguientes asociaciones: CC conotruncal y anomalía palatina, inmunodeficiencia y fenotipo característico, hipocalcemia y CC conotruncal, anomalía palatina y fenotipo característico son buenos indicadores para buscar la delección 22q⁸.

Consideramos que la diferencia entre la cantidad de pacientes con FISH positivo y negativo podría radicar en criterios de inclusión para estudio citogenético menos estrictos, basados solamente en el tipo de CC. Hay que prestar especial atención a las cardiopatías congénitas conotruncales, principalmente interrupción del arco aórtico y atresia pulmonar con CIV, sobre todo si las mismas se asocian a otras características clínicas distintivas. Por otra parte, deberíamos indagar mejor acerca de las manifestaciones clínicas de las anomalías palatinas y tener en cuenta el fenotipo de los pacientes. La presencia de las tres variables juntas aumenta la sospecha diagnóstica. Es importante solicitar estudio molecular a los progenitores. El diagnóstico temprano permite el correcto asesoramiento genético familiar y la toma de medidas acerca del abordaje multi e interdisciplinario de acuerdo a las necesidades de los pacientes con SD22q.

CONCLUSIÓN

La confirmación del Síndrome de Delección 22q11 fue más frecuente en pacientes con presencia de características clínicas particulares lo que podría orientar la solicitud de la prueba de FISH.

BIBLIOGRAFÍA:






1. McDonald-McGinn DM, Hain HS, Emanuel BS, et al. 22q11.2 Deletion Syndrome. 1999 Sep 23 [Updated 2020 Feb 27]. In: Adam MP, Mirzazadeh GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.
2. Casali B, Villegas F, Armando R, Arguelles C, Del Carmen Fernández M, Arberas C, et al. Aplicación de Hibridación In Situ Fluorescente (FISH) en pacientes con sospecha clínica de Síndrome de Deleción 22q11.2. *Rev. Hosp. Niños (B. Aires)* 2019;61(272):9-17
3. Montes C, Sturich A, Chaves A, Juaneda E, Orellana J, De Rossi R, et al. Hallazgos clínicos en 32 pacientes con microdeleción 22q11.2 asistidos en la ciudad de Córdoba, Argentina. *Arch Argent Pediatr* 2013;111(5):423-427
4. McDonald-McGinn DM, Sullivan KE, Marino B, Philip N, Swillen A, Vorstman JA, Zackai EH, Emanuel BS, Vermeesch JR, Morrow BE, Scambler PJ, Bassett AS. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2015; 19;1:15071.
5. Goldmuntz E. 22q11.2 deletion syndrome and congenital heart disease. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2020; 184(1):64-72
6. Emanuel BS. Molecular mechanisms and diagnosis of chromosome 22q11.2 rearrangements. *Developmental Disabilities Research Reviews*. 2008; 14(1):11-18.
7. Cirillo A, Lioncino M, Maratea A, Passariello A, Fusco A, Fratta F, et al. Clinical Manifestations of 22q11.2 Deletion Syndrome. *Heart Fail Clin*. 2022; 18(1):155-164.
8. Julián Ramírez-Cheyne, José Vicente Forero-Forero, Laura Yuriko González-Teshima, Antonio Madrid, Wilmar Saldarriaga. Síndrome de deleción 22q11: bases embriológicas y algoritmo diagnóstico. *Rev Colomb Cardiol*. 2016; 23(5): 443-452
9. McDonald-McGinn DM, Sullivan KE, Marino B, Philip N, Swillen A, Vorstman JA, Zackai EH, Emanuel BS, Vermeesch JR, Morrow BE, Scambler PJ, Bassett AS. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2015;1:15071
10. Obregón MG, Vilte MP, Zelaya G, Pérez F, Lafuente MV, Rodríguez E. Manejo del Síndrome Velo-Cardio-Facial de Di George. 1er ed. Guías de atención Pediátrica 2010. Disponible en: http://www.garrahan.gov.ar/PDFS/gap_historico/GAP2010-MANEJO-DEL-VC-FS-VERSION-IMPRESA.pdf
11. Peyvandi S, Lupo PJ, Garbarini J, Woyciechowski S, Edman S, Emanuel BS, et al. 22q11.2 Deletions in Patients with Conotruncal Defects: Data from 1,610 Consecutive Cases. *Pediatric Cardiology*. 2013; 34(7):1687-1694.
12. Ziółkowska L, Kawalec W, Turska-Kmieć A, Małgorzata Krajewska-Walasek, Grażyna Brzezińska-Rajszyś, Daszkowska J, et al. Chromosome 22q11.2 microdeletion in children with conotruncal heart defects: frequency, associated cardiovascular anomalies, and outcome following cardiac surgery. *Eur J Pediatr* 2008; 167(10):1135-1140.
13. Centella Hernández T, Stanescu D, Stanescu S. Atresia pulmonar con comunicación interventricular. *Cirugía Cardiovascular*. 2014; 21(2):132-137.
14. Jackson O, Crowley TB, Sharkus RJ, Smith R, Jeong S, Solot C, et al. Palatal evaluation and treatment in 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet A* 2019, 30; 1184-1195
15. M.J. Louzao Martínez, E. Guillén Navarro, I López Expósito, J.A. Carceller Vidal, R. Domingo Jiménez, J.M. Guía Torrent, et al. Revisión de 22 casos de deleción 22q11.2: espectro fenotípico. *Anales de Pediatría*. 2008, 69(4):304-310.
16. Kruszka P, Addissie YA, McGinn DE, Porras AR, Biggs E, Share M, et al. 22q11.2 deletion syndrome in diverse populations. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2017, 173(4):879-888.

AGRADECIMIENTO:

A todos los integrantes del Área de capacitación y formación de RRHH del IDIP, en especial a Ignacio Mendez y Lucrecia Fotia por su colaboración y dedicación.

REPRESENTACIONES SOCIALES SOBRE LACTANCIA MATERNA Y ALIMENTACIÓN COMPLEMENTARIA EN FAMILIAS QUE SE ATIENDEN EN UN HOSPITAL PÚBLICO DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES.

AUTORES:

MUSCIATTI YC¹, 
SAPIENZA C², 
MÉNDEZ IA³, 
BALLENT AGUSTINA⁴, 
JAUREGUIBERRY G², 

¹Residencia de Epidemiología. Región Sanitaria XI.

²Residencia de Investigación en Salud Pública. Instituto de Desarrollo e Investigaciones Pediátricas.

³Instituto de Desarrollo e Investigaciones Pediátricas, H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica" de La Plata

⁴Lic. Nutrición. Universidad Nacional de La Plata, Facultad de Ciencias Médicas.

Correspondencia: YOANA CAROLINA MUSCIATTI:
yoanamusciatti@gmail.com

RESUMEN

Introducción: La lactancia materna y una alimentación complementaria adecuada en los primeros dos años del niño son fundamentales para lograr un mejor crecimiento y desarrollo, estando dichas prácticas moldeadas por las representaciones sociales de cada familia. El objetivo de este trabajo fue conocer las representaciones sociales sobre lactancia materna, la alimentación complementaria y sobre el sistema de salud en relación a las prácticas de alimentación de familias que realizaron el control de salud de sus niños en un hospital público de la Provincia de Buenos Aires. **Metodología:** Se utilizó un diseño cualitativo, a través de dos grupos focales con familiares responsables de la alimentación de niños que realizaban sus controles en los consultorios pediátricos del Observatorio de salud del IDIP durante los meses noviembre 2022 a marzo 2023. A partir del análisis se llegó a la construcción de distintas subcategorías de representaciones sociales: valores, creencias, aprendizajes, normas y mitos. El proyecto fue aprobado por el Comité de Ética Institucional. **Resultados:** Se encontró una valoración de la lactancia materna como práctica que refuerza el vínculo con el lactante y como el mejor alimento para el niño. Los factores socioeconómicos y el tiempo se identificaron como limitantes para lograr una alimentación complementaria saludable. El sistema de salud se presentó como un constante generador de información sobre las formas de inicio y mantenimiento de estas prácticas

de alimentación. **Conclusiones:** Es fundamental conocer las representaciones sociales que moldean las prácticas de lactancia materna y alimentación complementaria de cada comunidad para diseñar acciones desde el sistema de salud enfocadas en la prevención de la malnutrición infantil, y en consecuencia, las enfermedades crónicas no transmisibles, promoviendo una nutrición sana y un óptimo desarrollo físico y mental.

PALABRAS CLAVES:

Lactancia materna, alimentación complementaria, representaciones sociales, nutrición.

ABSTRACT

Introduction: Breastfeeding and adequate complementary feeding in the first two years of the child are essential to achieve better growth and development, these practices being shaped by the social representations of each family. We sought to know the social representations about breastfeeding and complementary feeding in families that carried out the health control of their children in a public hospital in the Province of Buenos Aires. Methodology: A qualitative design was used, through two focus groups with relatives responsible for feeding children who carried out their controls in the pediatric clinics of the IDIP Health Observatory during the months of November 2022 to March 2023. From the analysis, the construction of different subcategories of social representations was reached: values, beliefs, learning, norms and myths. The project was approved by the institutional ethics committee. **Results:** An assessment of breastfeeding was found as a practice that reinforces the bond with the infant and as the best food for the child. Socioeconomic factors and time were identified as limiting to achieve a healthy complementary diet. The health system was presented as a constant generator of information on the ways to start and maintain these feeding practices. **Conclusions:** It is essential to know the social representations that shape the practices of breastfeeding and complementary feeding in each community, to design actions from the health system focused on the prevention of child malnutrition, and consequently, chronic non-communicable diseases, promoting a healthy nutrition and optimal physical and mental development.

KEYWORDS:

Breastfeeding, complementary feeding, social representations

INTRODUCCIÓN

Las representaciones sociales son modalidades específicas de conocimiento del sentido común que se construyen en los intercambios de la vida cotidiana. Son fenómenos producidos en forma colectiva, en la intersección entre lo psicológico y lo social y cumplen la función de elaborar los comportamientos y la comunicación entre individuos, con lógica (sentido), lenguaje y derechos propios para el descubrimiento y la organización de la realidad. Las represen-

taciones de las familias dependen del aprendizaje, creencias, valores, ideas, normas y prácticas socioculturales que orientan en el mundo material y su cotidianidad. Esto determina que sus prácticas de alimentación presenten diversidad, con similitudes y diferencias, ya que las mismas están moldeadas por un entorno que tiene sus propias influencias sociales, culturales y económicas ^{1,2}.

Los primeros años de vida son considerados la etapa de desarrollo más importante dentro del ciclo vital de un individuo y se verán afectados por factores nutricionales, cuidado familiar, relaciones familiares y redes de apoyo ^{3,4}. Las prácticas de alimentación durante esta etapa afectan directamente la salud de los niños menores de 2 años, lo cual se verá reflejado en los indicadores de supervivencia infantil ⁵.

Dentro de las recomendaciones de organismos nacionales e internacionales sobre lactancia materna y alimentación complementaria se encuentran las siguientes: Lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses de edad y continuada hasta los dos años; contacto precoz del niño con el pecho dentro de las primeras horas de nacimiento e inicio temprano de la lactancia; introducción de alimentos a partir de los 6 meses de edad, de forma progresiva y adecuados, tanto en cantidad, como en variedad ⁶⁻⁹. A pesar de dichas recomendaciones se ha observado con frecuencia la incorporación temprana de alimentos en la dieta de los lactantes y niños pequeños en Argentina, con el consecuente desplazamiento de la lactancia materna exclusiva, siendo estos alimentos con frecuencia de pobre calidad nutricional. Estos comportamientos llevarán a una deficiencia en el consumo de nutrientes esenciales y un exceso de nutrientes críticos (azúcar, grasas totales y sodio), aumentando el riesgo de desarrollar sobrepeso y obesidad, modificando así la morbimortalidad en la vida adulta ¹⁰⁻¹⁴.

Los hábitos alimentarios corresponden a prácticas tanto individuales como colectivas, se adoptan como parte de ciertas prácticas socioculturales y están condicionados por factores socioeconómicos. El consumo de alimentos no responde exclusivamente a una necesidad biológica, sino que también está modelado por el medio natural, social y cultural en el que los individuos nacen. Durante la infancia, la adquisición de dichos hábitos alimentarios toma relevancia ya que impactará en el desarrollo y determinará los mismos en el futuro. La familia juega un rol fundamental, ya que la alimentación del niño en esta etapa depende directamente de su entorno y es allí donde socializa sus gustos, sus prácticas y ciertas clasificaciones consideradas relevantes en su grupo de pertenencia ^{15,16}.

Las prácticas de alimentación del niño van cambiando a lo largo de su vida, recibiendo influencias desde distintos ámbitos. En un principio, cuando el niño nace, el entorno más influyente corresponderá al de sus progenitores y cuidadores; luego se sumará el ámbito de la jardín maternal y escuela; mientras que en la adolescencia sus compañeros y amigos serán sus principales determinantes ¹⁰. Asimismo el contexto geográfico tiene un rol importante, ya que

en él las personas encargadas de la alimentación del niño desarrollan su vida, generan relaciones familiares y comunitarias, establecen comunicación con los servicios de salud y reciben información.

Todos estos elementos configuran las representaciones sociales de las familias para la toma de decisiones frente al inicio, mantenimiento o abandono de la lactancia materna y calidad de la alimentación complementaria ¹.

El objetivo de este trabajo fue conocer las representaciones sociales sobre lactancia materna, la alimentación complementaria y sobre el sistema de salud en relación a las prácticas de alimentación de familias que realizaron el control de salud de sus niños en un hospital público de la Provincia de Buenos Aires.

METODOLOGÍA

Se utilizó un diseño cualitativo. La población de estudio se compuso de familiares encargados de la alimentación de los niños/as menores de 2 años, que realizaban sus controles de salud pediátricos en el Observatorio de Salud de la madre y el niño del Instituto de Desarrollo e Investigaciones Pediátricas (IDIP) del Hospital Sor María Ludovica de La Plata durante los meses noviembre 2022 a marzo 2023.

Se utilizó la técnica de grupo focal. Se confeccionó una guía de entrevista semiestructurada a los fines de focalizar las reflexiones colectivas en ejes relevantes para responder al objetivo general de estudio. Con esto se buscó recabar las reflexiones, representaciones, actitudes, motivaciones y percepciones sobre lactancia materna, alimentación complementaria y rol del sistema de salud en relación a las prácticas de alimentación, que se compartieron y co-construyeron en la sinergia propia de cada grupo conformado. Tales discusiones fueron registradas en audio, desgrabadas y analizadas, identificando núcleos de sentido, significados manifiestos y latentes de acuerdo a las técnicas recomendadas ^{17,18}. En el desarrollo de los grupos focales, siguiendo los ejes de lactancia materna y alimentación complementaria se pudo indagar sobre los diferentes temas: sentimientos y emociones asociadas a ambas prácticas; diferencias o similitudes en caso de haber tenido más de un hijo; fundamento de elección o no elección de lactancia materna y de la edad de introducción de alimentación complementaria; dificultades, miedos, inconvenientes y/o facilidades en estas prácticas de alimentación; fuentes de información para ambas prácticas, roles familiares en cuanto a la compra y preparación de los alimentos.

Durante el análisis se utilizaron tablas para la categorización de las representaciones sociales, utilizando recortes del texto obtenidos a través de la desgrabación. Se llegó a la construcción de las siguientes subcategorías: valores, creencias y mitos, aprendizajes y normas sobre lactancia materna y alimentación complementaria. También sobre representaciones acerca del sistema de salud en relación a las prácticas de alimentación.

Para la realización de los grupos focales se invitó a participar a los familiares durante la espera para el control de salud del niño. Previo a la realización de las entrevistas se obtuvo el consentimiento informado de cada familiar participante, garantizando la confidencialidad de los datos obtenidos a partir de los audios de los grupos focales.

Este proyecto fue aprobado por el Comité Institucional de Revisión de Protocolos de Investigación del H.I.A.E.P "Sor María Ludovica".

RESULTADOS

Participaron en el estudio ocho mujeres, cuatro en cada grupo focal. Las edades estuvieron comprendidas entre 29 y 41 años. Cuatro participantes eran argentinas, 3 peruanas y 1 boliviana. Sólo una era madre primeriza, variando en el resto el número de hijos entre 2 y 4.

Representaciones sobre lactancia materna

En lo que refiere a la lactancia materna, algunas participantes la valoraron positivamente, reconociendo a la misma como una experiencia agradable que generaba emoción y un acto de demostración de amor; mientras que otras participantes la reconocieron como una práctica que demandaba demasiado tiempo y esfuerzo. Por otro lado manifestaron que el inicio de la lactancia solía ser difícil e implicaba dolor en el pecho. También surgieron múltiples miedos a dar el pecho, ya sea por no generar suficiente leche al principio o por miedo a que el niño se ahogara, así como frustración al inicio o como resultado de tener que recurrir a leche de fórmula. Tabla 1.

Respecto a las creencias, se pudo identificar que para algunas participantes la leche materna era lo más sano para los niños, siendo mejor que la leche de fórmula, además de que estrechaba el vínculo entre la persona que daba de

Tabla 1: Valores, Creencias y Mitos sobre lactancia materna en familias que se atienden en hospital público de la Provincia de Buenos Aires

| CITAS | VALORES | | | | CREENCIAS | | | CREENCIAS-MITOS | |
|---|--|---|--|---|--|---|---|--|---|
| | Es una experiencia hermosa | Demanda mucho tiempo y esfuerzo | Es dolorosa al inicio | Genera miedo y frustración | Es lo mejor para el/la niño/a | Estrecha el vínculo con el/la niño/a | El vínculo con el/la niño/a se genera también usando el biberón | En mujeres "grandes" se saca la leche materna | Hay que darle la teta al niño/a cada vez que llora. |
| "Los míos, los tres tuvieron lactancia materna, hermosa" (L, 29 años) | "Decidí no amamantar porque sentía como que me demandaba mucho (...) personalmente ni era algo que me gustaba mucho quizás. Estar ahí amamantando y eso" (So, 31 años) | "En el primero sí, tenía el pecho un poco medio... cómo se dice? si, no tenía marcado cómo se dice? Si, se me hizo un poco...duro, horrible así que nada" (Ma, 41 años) | "Di todo lo que pude pero (...) me hubiese gustado digamos que ella agarre, hubiese agarrado el pecho pero lamentablemente no" (A, 25 años) | "Es saber que darle el pecho es mucho mejor, tiene otras cosas, muchas más defensas que por ahí la leche de fórmula" (A, 35 años) | "Tuvimos ese vínculo que dicen que si lactas el bebé tiene más vínculo (...) los tres son un amor y creo que gracias a eso" (L, 29 años) | "Si bien con la fórmula también se alimentan, también crean un vínculo porque yo ponele dando la mamera es como darle el pecho osea, lo hablás...todo, y él te mira y es el mismo vínculo por más que uno no amamante" (L, 35 años) | "Me parece que eso pasa más en mujeres grandes, en una joven menos me parece (...) Es como que se saca la leche, no se" | "Mejor cada vez que llora, o cada vez que quiera tomar" (M, 38 años) | |
| "Me resulta como una alegría una emoción que la niña pueda alimentarse directamente de mí" (A, 31 años) | | "Sí a mi también se me hizo como que, como unas heriditas como que me molestaba, ardía, ardía no? Algunas grietas" (As, 31 años) | "Yo comparto con ella porque en momentos como que yo no podía y me sentía frustrada que no podía darle a mi niña la leche, y en ese momento también yo lloraba y me desesperaba (...) yo tenía miedo" (A, 31 años) | "Es mejor darle el pecho que de fórmula que le das a los niños para su crecimiento, todo (...) es lo más bueno" (S, 32 años) | "Y el vínculo no, que muchas mamás hablan siempre que se crea un vínculo. Era una experiencia nueva para mí y quise intentarlo y nos va bien hasta ahora" (A, 31 años) | "O sea el vínculo lo tenemos igual y es lindo igual, no? Creo que cada uno decide también (...) " (So, 31 años) | | | |

amamantar y el lactante. En contraste con esta creencia referida al vínculo, otras participantes manifestaron que el vínculo con el lactante se generaba igual al alimentarlo con leche de fórmula. Dentro de las creencias también se pudieron identificar ciertos mitos, como el de pensar que en mujeres de mayor edad la leche se secaba generando mayor dificultad en la lactancia, o que se debía alimentar al lactante cada vez que lloraba. Tabla 1.

Los aprendizajes que se pudieron identificar en los discursos de las participantes, estaban referidos a la técnica de amamantamiento, y al haber transitado por más de una experiencia con sus diferentes hijos, esta técnica fue mejorando. Para estas mujeres la experiencia que habían adquirido también les fue útil para identificar no sólo como posicionar el pecho y al lactante, sino también para saber en qué momento amamantar a los niños.

En cuanto a las normas que rodean la lactancia materna, se pudo identificar esta práctica como un mandato familiar y una responsabilidad, donde se torna obligatorio el cumplimiento de la misma sin la posibilidad de elegir no hacerlo. Tabla 2.

Tabla 2: Aprendizajes y Normas sobre lactancia materna en familias que se atienden en hospital público de la Provincia de Buenos Aires

| CITAS | APRENDIZAJES | | NORMAS | |
|-------|---|---|--|--|
| | Técnica para amamantar | Frecuencia de lactancia | Lactancia materna como mandato familiar | Lactancia materna como una responsabilidad |
| | <p>" Yo depende de como lo ponía al nene en el pecho, em o chupaba aire o me apretaba mal él a mi, me lastimaba entera jaja. Pero es hasta que le encontré la vuelta de cómo ponerlo para que succione. Nadie te explica eso, "vamos a ponerlo así", hasta que tuve que aprender. Con el primero, después ya con los dos ya tenía experiencia" (L, 29 años)</p> | <p>"Y también, uno se da cuenta, quizás también pasadas las horas, si pasa una hora y media o dos por ahí, y ya empiezan a mover la boquita y ya sí, tenés que ponerlo porque empieza a gritar y no lo calma" (So, 31 años)</p> | <p>"Mi mamá nos tuvo a nosotros y nos dió el pecho a todos, asíque es como de familia, no se si hay alguna persona que lo piense" (M, 38 años)</p> | <p>"Igual tenía que darle no le podés no dar el pecho porque... le tenía que dar igual" (A, 31 años)</p> |

Representaciones sobre la alimentación complementaria

En lo que refiere a alimentación complementaria se identificaron ciertos miedos a no poder lograr una alimentación adecuada en las familias. Además, las mujeres valoraron la alimentación saludable como "cara" por los precios elevados de las frutas, verduras y carnes. Sumado a esto, varias participantes expresaron que cocinar para todos los integrantes de la familia demandaba mucho tiempo y esto, además de limitar el tipo de preparaciones, generaba una sobrecarga, hasta en la persona que cocinaba, ya que se solapaba con otras actividades del hogar. En estas familias la mayor parte de las actividades del hogar recae sobre una sola persona. A pesar de esto algunas participantes consideraron que cocinar para la familia era una actividad que les gustaba. Tabla 3.

Respecto a las creencias sobre el inicio de la alimentación complementaria, se identificó en el discurso la idea de que los menores antes de llegar a los seis meses sentían deseo por la comida o podían “saborearla” antes de probarla. Además se identificó el mito de que uno de los motivos por el que los niños rechazaban las primeras comidas era porque le faltaba sal. Por otro lado, la mayoría de las participantes consideraba que las comidas caseras elaboradas por ellas mismas eran más saludables que las comidas compradas, y que les daba seguridad saber qué tipo de alimento le estaban dando a su familia. Tabla 3.

Tabla 3: Valores, Creencias y Mitos sobre alimentación complementaria en familias que se atienden en hospital público de la Provincia de Buenos Aires.

| CITAS | VALORES | | | | CREENCIAS | CREENCIAS-MITOS | |
|--|--|---|---|---|--|--|--|
| | Miedo a no lograr una alimentación adecuada | La alimentación saludable es costosa | Cocinar para la familia demanda tiempo y es cansador | Cocinar para la familia es algo lindo | Las elaboraciones caseras son mejores que las comidas compradas | Los/las niños/as "saborean" los alimentos antes de probarlos | Los/las niños/as "saborean" los alimentos antes de probarlos |
| "Y yo tenía esos nervios, sigo con los nervios igual, de saber si estoy alimentando bien, porque están en pleno crecimiento viste y digo a ver si le faltaba algo, para mi le faltaba algo. (...) y yo como madre digo "uy lo estré alimentando bien?" estaré haciendo bien?" (L, 29 años) | "Me ha pasado a fin de mes (...) y decir "hoy no". El tema de precios nada más (...) hoy en día te sale más barato un paquete de galletitas que comprar dos paquetes de acelga" (L, 29 años) | "Cuido a mis hijos, no trabajo, soy ama de casa (...). Llevo a mi hija a la escuela, a la iglesia, así estamos andando (...) cansador, si. Tengo que estar cada vez que estudia mi hija, le tengo que dar de comer a las 11, osea de comer porque entra a las 13 (...) cansada, cansada la verdad, jajaja cansada. Y él tampoco no descansa, es bien inquieto, travieso" (Sa 32 años) | "Más allá de saber lo que uno cocina, también creo que es lindo. A mi, va, me gusta darle cosas (...) Yo creo que es lindo también" (So, 31 años) | "Me quedo tranquila que se lo que les estoy dando. Saber que si les estoy dando algo sano, saber eso nada más, más que nada. Porque si vos comprás algo no savés que le pusieron, si esta en condiciones, si tiene más que nada conservantes agregados. Prefiero saber lo que les estoy dando, nada más que eso" (L, 29 años) | "Veía a todos comiendo y ella saborea viste como que quería también" (An, 25 años) | "Pero es re feo, a veces no quieren comer ellos... no, si, no le daba, a veces una pizquita (haciendo referencia a la sal) un poquito nomas" (Ma, 41 años) | |
| | "Es más económico no se, hacer una salsa, un guiso que quizás comer algo más sano, no se una ensaladita, hacer algo así, a veces se complica mucho, comer algo sano" (So, 31 años) | | "Me gusta cocinar, jugando con mi hija" (Sa, 32 años) | "Si es verdad, sabés lo que estás cocinando y lo que estás comiendo y dadno a tus hijos. Porque sino, si compras comida, por ahí no sabés..." (M, 38 años) | | | |

Casi la totalidad de las participantes habían tenido más de una experiencia con el inicio de la alimentación complementaria, por ello se pudo identificar como aprendizaje el saber qué tipo de alimentos no debían incorporar al inicio, así como también saber que las primeras comidas ofrecidas a los niños iban a ser rechazadas y por ello había que seguir ofreciéndoles distintas preparaciones. En ambos grupos focales surgieron cuestiones relacionadas al conflicto con familiares y círculo cercano, ya que las madres manifestaban querer respetar las pautas de introducción de alimentos, sin embargo, algunos familiares que quedaban al cuidado de los hijos, en su mayor parte abuelos, les daban o fomentaba el consumo de alimentos no saludables y el inicio de la alimentación complementaria antes del tiempo recomendado. Se pudo identificar que en las familias participantes existía la norma en común de compartir la mesa para hacer las comidas con todos los integrantes, respetando la comensalidad y aprovechando ese momento como un encuentro familiar.

Además, para la mayoría de las participantes, el hecho de cocinar para sus familias implicaba una responsabilidad, naturalizando que al ser quienes permanecían mayor tiempo en la casa se les adjudicaba automáticamente ese rol. Se podría considerar en este discurso una norma de forma implícita en la que la mujer por el hecho de ser mujer es naturalmente encargada de las tareas del hogar y, si algún familiar participaba de estas tareas se consideraba que estaba facilitando una ayuda. Tabla 4.

Tabla 4: Aprendizajes y Normas sobre alimentación complementaria en familias que se atienden en hospital público de la Provincia de Buenos Aires.

| CITAS | APRENDIZAJES | | NORMAS | |
|-------|--|---|---|--|
| | Las primeras comidas pueden ser rechazadas por el niño | Familiares y vínculos cercanos no respetan las pautas de introducción de alimentos | Sentarse a comer en familia | Cocinar para la familia es una responsabilidad de la mujer que se queda en el hogar |
| | <p>"La primera vez sí, uno siempre, a veces duda si le va a gustar, que se yo, uno sabe que cocina que tenés que cocinarle sin salsa, saber que no le va a gustar las primeras veces, decís "ay no le gusta" pero tenés que volver a intentar, intentar, intentar. Por eso yo sé, la primera vez si uno tiene duda en el momento" (J, 35 años)</p> | <p>"Pero cuando estás con tu mamá, con tu papá que vienen con que "le damos un yogurcito, no le va a hacer nada" (...) Y es eso decir que no le de esto, que no le de lo otro porque le va a hacer mal (...) Y viene mi mamá y le de alfajores, un turroncito, un chupetín (...) Viene la abuela, viene la tía y le traen las golosinas. Que eso también es otra discusión (L, 29 años)</p> | <p>"Todo a horario y en rutina, todo en familia, (...) aprovechar el tiempo que se puede todos juntos (...) Compartir, ¿no?" (L, 29 años)</p> | <p>"Si tuviera la posibilidad de que alguien me ayude, bueno, pero lo hago también porque estoy en casa" (L, 29 años)</p> |
| | | <p>"Porque algunos me dicen "dale, le podés dar" ejemplo algunos familiares me decían "ya a los cuatro meses le podés dar un yogur" y yo mi miedo no (...)" (An, 25 años)</p> | <p>"Juntos comemos. Los cuatro nos sentamos en la mesa y ya todos a comer" (Sa, 32 años)</p> | <p>"Em de ayuda, si con ella si porque sí, yo le cocino a ella y mi marido me da una mano, por ahí ayudar a dale de comer. Mientras yo preparo la comida para mi otro nene, para él y para mí. Eso es una ayuda" (An, 25 años)</p> |

Tabla 5: Representaciones sociales del sistema de salud en relación a prácticas de lactancia materna y alimentación complementaria en familias que se atienden en hospital público de la Provincia de Buenos Aires.

| CITAS | SISTEMA DE SALUD COMO PROMOTOR Y AYUDA DE LAS PRÁCTICAS DE ALIMENTACIÓN | PROFESIONAL DE SALUD COMO LA FUENTE DE INFORMACIÓN MÁS SEGURA |
|---|--|--|
| | <p>"El pediatra te explica. Cuando, al momento que nace, y cuando estás gestando te explican: a qué hora lo vas a dar, em eso tiene idea" (Sa, 32 años)</p> | <p>"Yo puedo tener mil ideas, pero a la hora vengo de la doctora la pediatra y empiezo a consultar "puedo hacer esto? puedo hacer lo otro?, puedo hacer aquello?" y bueno te recomiendan no? porque al final uno puede buscar pero no tiene el conocimiento ni lo que el doctor o pediatra puede decirte en ese momento, no? el especialista?" (As, 31 años)</p> |
| | <p>"En el embarazo osea la ginecóloga, la obstetricia te habla osea cuando hay primeros controles, cuando nace, en el hospital te dicen que darle el pecho es lo mejor" (J, 35 años)</p> | <p>"(...) y siempre estaba ahí al pie de la letra de lo que me decían los pediatras" (Ma, 41 años)</p> |
| | <p>"Sí, por ahí viste desde el embarazo siempre nos están diciendo sí, el pecho materno es muy importante para los bebés y el crecimiento y eso... del principio de todos mis embarazos yo se que era muy importante para ellos" (Ma, 41 años)</p> | <p>"(...) estoy esperando ahí que el médico me diga le podés dar esto, le podés dar aquello" (So, 31 años)</p> |
| <p>"Y lo primero que me dijeron fue probemos amamantar" (An, 25 años)</p> | <p>"Yo siempre me llevé por mi pediatra" (L, 29 años)</p> | |

Representaciones sobre el sistema de salud en relación a las prácticas de alimentación

Al indagar acerca de las representaciones sobre el sistema de salud en relación a las prácticas de alimentación, fue una constante valorar a los profesionales de la salud como promotores, ayuda y guías de las prácticas de alimentación en las diferentes etapas del embarazo y en los controles posteriores al nacimiento de los niños. Las participantes, más allá de las propias representaciones sobre las prácticas de alimentación, esperaban a cada consulta pediátrica para avanzar con cada etapa de la alimentación del niño, y así poder hacerlo de la mejor forma posible cuidando su salud, ya que consideraban el saber del profesional como el más válido para guiarse. Tabla 5.

DISCUSIÓN

Las representaciones sociales dependen del aprendizaje, creencias, valores, ideas, normas y prácticas socioculturales que orientan en el mundo material y su cotidianidad. Esto determina que las prácticas de alimentación presenten diversidad, con similitudes y diferencias, ya que las mismas están moldeadas por sus representaciones y por las características de cada familia inmersa en un entorno que tiene sus propias influencias sociales, culturales y económicas.

Al igual que lo hallado en otros estudios ^{1, 19} en este trabajo, las mujeres reconocieron los beneficios nutricionales de la lactancia materna para el crecimiento y desarrollo de los niños, resaltando su carácter exclusivo, y comparándolo con la leche de fórmula. Además le atribuyeron beneficios psico-afectivos a través del vínculo que genera con el lactante.

En relación a los mitos, aunque no existe sustento científico que los valide, siguen pasando de generación en generación, motivo por el cual resulta importante reconocerlos ya que pueden ir en perjuicio de prácticas de lactancia ²⁰, influyendo en que las personas encargadas de los niños sigan o no las recomendaciones de organismos internacionales ⁷. Una encuesta realizada en nuestro país por la Liga de la leche ¹⁹ identificó como mito "que las mujeres se quedan sin leche" siendo este uno de los mitos más mencionado por las participantes de este estudio.

También se ha estudiado la forma en que la lactancia materna está influenciada por cuestiones de género, las cuales determinan ciertas normas adjudicadas al género femenino, en especial las relacionadas a tareas cuidado como la compra, preparación de alimentos y cuidado de niños, y que se ven reflejadas dentro de las representaciones sociales de mujeres ²¹. Similarmente las mujeres en este estudio perciben esta práctica como una norma, una responsabilidad, naturalizando el deber de amamantar sin elección, y ejemplificando esto en otras mujeres de su familia.

Respecto a las representaciones sociales de la alimentación complementa-

ria, más allá de los ideales que las familias participantes de este estudio puedan tener sobre las prácticas de alimentación saludables para sus niños, hay ciertos limitantes que hacen difícil llegar a lograrlos. Por un lado, la situación socioeconómica de esta población genera dificultad en el acceso a ciertos alimentos y preparaciones que forman parte de una alimentación saludable, como se ha observado que sucede en otras poblaciones de bajos recursos²².²³ Un estudio realizado en Santiago del Estero mostró la incorporación temprana de alimentos con densidad energética y de nutrientes inadecuadas²³, mientras que otro realizado en Perú mostró que los factores determinantes de los hábitos alimenticios fueron: la disponibilidad y facilidad de preparación de los alimentos, la falta de recursos e incertidumbre económica para la planificación alimentaria y la falta de conocimientos nutricionales²².

Por otro lado, aparecen diversos obstáculos al delegar el cuidado de los niños a familiares, ya que muchas prácticas van contra los ideales de estas personas encargadas de la alimentación de los niños, hallazgos que se han encontrado en otro trabajo¹⁶. Esto también da cuenta de la dimensión cultural de la alimentación, coexistiendo diferentes formas de alimentarse que son generacionales y que se superponen como influencias en las prácticas de alimentación de los niños, principalmente a través de la interacción con familiares como abuelos o tíos.

Al igual que en la práctica de lactancia materna, hay cuestiones de género subyacentes a las prácticas de alimentación complementaria, ya que la responsabilidad de la alimentación de las familias suelen recaer sobre las mujeres, resultando en una responsabilidad adjudicada al género femenino además de ser las que asisten a los controles de salud de los niños. Resultados similares se encontraron en un estudio realizado en Chile, donde en el relato de las mujeres se identificó que eran las encargadas de las decisiones y acciones referidas a la alimentación de los niños¹⁶.

En relación a las creencias de esta población sobre la comida casera, elaborada en el hogar, se ha observado lo mismo en el estudio realizado por Hernández et al¹⁶, donde los participantes relacionaron el comer bien con productos frescos, la comida casera y una dieta balanceada, en contraposición de los ultraprocesados. Es importante destacar que, más allá de que esta población prioriza una alimentación casera, esto no significa que sean siempre balanceadas en nutrientes y acordes a las necesidades nutricionales de los niños, por ello es necesario acompañar a estas familias con educación alimentaria nutricional para reforzar conceptos que puedan ayudarlas a tomar las mejores decisiones a la hora de comprar y elaborar los alimentos.

Resulta interesante señalar que en la población estudiada la comensalidad es tenida en cuenta a la hora de realizar las comidas, resaltando el valor de respetar horarios y compartir con todos los integrantes. Estos hallazgos son similares a los del trabajo realizado en Perú, donde los participantes coincidieron en la importancia de comer en familia, manifestando que este hábito

mejora la relación entre los miembros ²². Para estas poblaciones la comida en familia se torna un espacio de aprendizaje y socialización de normas y hábitos alimentarios.

Respecto de las representaciones sociales sobre el sistema de salud se pudo observar que en estas familias el mismo funciona como promotor, guía y fuente de información. Esto coincide con otro estudio realizado en Jujuy, donde las mujeres participantes posicionaron a los profesionales de la salud como transmisores de información segura, creíble y decisiva respecto a las prácticas de alimentación ¹⁴. Sin embargo, al comparar estos resultados con una investigación realizada en Colombia ²⁴, hay discordancias, ya que las participantes dieron mayor relevancia a la información y consejos sobre las prácticas de alimentación recibidas por sus familiares (suegras, abuelas, hermanas y abuela) que aquellas recibidas por los profesionales de la salud que las asistieron, justificando esto, en parte, por no haber recibido explicación del cómo y por qué de las recomendaciones dadas por dichos profesionales. Teniendo en cuenta esto, la intervención de los profesionales de salud debe contemplar los elementos que moldean las prácticas de la comunidad para promover y acompañar prácticas de alimentación y así prevenir enfermedades asociadas a prácticas inadecuadas. Una posible estrategia desde el sistema de salud sería tratar de incorporar a las consultas pediátricas a los abuelos o familiares cuidadores del niño en su cotidiano, además de los padres.

Este trabajo aporta conocimientos relevantes que pueden facilitar la promoción de la salud en las infancias. A partir de esto, se podrían promover acciones oportunas de educación alimentaria, diseño y difusión de materiales y mensajes dirigidos a la comunidad y al equipo de salud. De esta forma se podrían generar aportes para prevenir la obesidad y desnutrición infantil, y en consecuencia, las enfermedades crónicas asociadas, además de promover una nutrición sana y un óptimo desarrollo físico y mental, fomentando el cumplimiento del derecho de los niños a acceder a una alimentación sana. Es por ello que resulta fundamental ampliar investigaciones de este tipo en Argentina, en distintas poblaciones donde las representaciones sociales son diferentes, con una diversidad cultural que influye de distintas maneras en la alimentación y que torna ineficaz el planteo de intervenciones de salud estandarizadas.

CONCLUSIÓN

En la población estudiada la lactancia se presentó como la mejor forma de alimentar a los niños, con beneficios nutricionales y psico-afectivos por encima de otras formas de alimentación, a la vez que se reconoce como una norma transmitida a partir de generaciones de mujeres de la familia. La alimentación complementaria en las familias de las mujeres participantes se vió limitada por cuestiones económicas en cuanto al acceso de los alimentos considerados saludables, al tiempo y a las tensiones puestas en juego al delegar el cuidado de

los niños a familiares con diferentes ideales sobre la alimentación del niño. La comensalidad y las reparaciones caseras fueron consideradas fundamentales por las participantes de este estudio.

Por último, el sistema de salud, al igual que en otras poblaciones, se presenta como el principal actor generador de información, significando esto una oportunidad para la promoción de lactancia materna y alimentación complementaria óptimas, si se realizan teniendo en cuenta las representaciones sociales de estas prácticas.

BIBLIOGRAFÍA:

- 1- García M VG, Laureano E J. Representaciones sociales frente a la lactancia materna en mujeres rurales y urbanas de Jalisco, México: estudio cualitativo. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología*. 2019; 70(2): 83-93.
- 2- Villarroel GE. Las representaciones sociales: una nueva relación entre el individuo y la sociedad. *Fermentum. Revista Venezolana de Sociología y Antropología*. 2017; 17(49): 434-454.
- 3- Longhi F, Gómez AA, Zapata ME, Paolasso P, Olmos F, Margarido S. La desnutrición en la niñez argentina en los primeros años del siglo XXI: un abordaje cuantitativo. *Salud Colect*. 2018; 14(1):33-50
- 4- Lori GI, Arjumand S, Clyde H. Desarrollo de la Primera Infancia: Un Potente Ecuador. Informe sumario de Informe Final para la Comisión sobre los Determinantes Sociales de la Salud de la Organización Mundial de la Salud, 2007. Disponible en: <http://equidadparalainfancia.org/wp-content/uploads/2016/03/early_child_dev_ecdkn_es.pdf> [consulta: 15 ago 2022].
- 5- WHO/UNICEF Technical expert advisory group on nutrition monitoring. Indicators for assessing infant and young child feeding practices: definitions and measurement methods. World Health Organization, 2021. Disponible en: <<https://www.who.int/publications/item/9789240018389>> [consulta: 18 ago 2022]
- 6- World Health Organization & United Nations Children's Fund (UNICEF). Estrategia Mundial Para La Alimentación del Lactante Y del Niño Pequeño. Organización Mundial de la Salud, 2003. Disponible en: <<https://apps.who.int/iris/handle/10665/42695>> [consulta: 18 ago 2022]
- 7- Dewey, K. Guiding principles for complementary feeding of the breastfed child. Washington: Pan American Health Organization-World Health Organization, 2003. Disponible en: <<https://www.who.int/publications/i/item/9275124604>> [consulta: 18 ago 2022]
- 8- WHO; Maternal, Newborn, Child and Adolescent Health, and Ageing. Guiding principles for feeding non-breastfed children 6–24 months of age. Ginebra, 2005. Disponible en: <<https://apo.who.int/publications/i/item/9241593431>> [consulta: 18 ago 2022]
- 9- World Health Organization. Essential nutrition actions: improving maternal, newborn, infant and young child health and nutrition. Ginebra, 2013. Disponible en: <<https://www.who.int/publications/i/item/9789241505550>> [consulta: 19 ago 2022].
- 10- Unicef. Estado mundial de la infancia 2019: Niños, alimentos y nutrición-Crecer bien en un mundo en transformación. United Nations, 2020. Disponible en <<https://www.unicef.org/es/informes/estado-mundial-de-la-infancia-2019>> [consulta: 19 ago 2022]
- 11- Ministerio de Salud y Desarrollo Social de la Nación Argentina. 2° Encuesta Nacional de Nutrición y Salud ENNYS 2. Resumen ejecutivo. Argentina, 2019. Disponible en: <https://cesni-biblioteca.org/2-encuesta-nacional-de-nutricion-y-salud-ennys-2-resumen-ejecutivo/> [consulta: 19 ago 2022]
- 12- Gatica CI, Méndez de Feu MC. Prácticas de alimentación en niños menores de 2 años. *Arch Argent Pediat*. 2009; 107(6): 496-503.
- 13- Abeldaño RA, de Neira ML, Burrone MS, González ML, Fernández AR. Prácticas de lactancia y alimentación complementaria en menores de 6 meses en Argentina. Estimaciones a partir de una Encuesta Multipropósito. *Revista de Salud Pública*. 2015; 19(1): 50-58.
- 14- Naumann S. Lactancia materna y alimentación complementaria en la Quebrada de Humahuaca: una aproximación cualitativa. *Revista Argentina de Salud Pública*. 2012;. 3(12): 6-13.
- 15- Macías AI, Gordillo LG, Camacho, EJ. Hábitos alimentarios de niños en edad escolar y el papel de la educación para la salud. *Rev Chil Nut*. 2012; 39(3): 40-43.
- 16- Hernández CG, Ruiz AS, Molina PC. Creencias y prácticas maternas sobre la alimentación de hijos que asisten a jardines infantiles públicos, Santiago de Chile. *Rev Esp Nutr Comunitaria*. 2021; 27(2): 85-89.
- 17- Fábregues S, Meneses J, Rodríguez Gomez D, Paré MH. Capítulo 3: El grupo de discusión. En: Técnicas de educación social y educativa. 2016. Barcelona: Editorial UOC.
- 18- De Souza Minayo MC, Deslandes S, Cruz Neto O, Gomes R. Capítulo 3: La entrevista como técnica. En: Investigación Social: Teoría, método y creatividad. 2007. 1era.ed. 2a reimp. Buenos Aires.
- 19- Liga de la Leche Argentina, Voices. Mitos y creencias acerca de la lactancia materna en Argentina. 2015. [consulta: 12 nov 2022]. Disponible en: https://www.sap.org.ar/docs/congresos_2015/Lactancia/Cilley_Encuesta_opinion_publica.pdf
- 20- Vargas ZM, Becerra BF, Balsero Oyuela SY, Meneses Burbano YS. Lactancia materna: mitos y verdades. Artículo de revisión. *Rev Fac Med*. 2020; 68(4):608-616.
- 21- Ramirez Uribe MA, Ortiz Félix RE "Representaciones sociales de lactancia materna: perspectiva de género y experiencias de madres con trabajo remunerado." *Ra Ximhai: revista científica de sociedad, cultura y desarrollo sostenible*. 2020; 16 (3): 169-191.
- 22- González-Jiménez R, León-Larios F, Lomas-Campos M, Albar MJ. Factores socioculturales determinantes de los hábitos alimentarios de niños de una escuela- jardín en Perú. *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*. 2016; 33(4) :700-705.
- 23- Macías SM, Rodríguez S, Ronayne De Ferrer PA, Sara D, Macías M. Patrón de alimentación e incorporación de alimentos complementarios en lactantes de una población de bajos recursos. *Rev. Ch. Nut*. 2013; 40(3): 235-242.
- 24- Forero T, Acevedo R MJ, Hernández M. JA, Morales S. GE. La alimentación complementaria: Una práctica entre dos saberes. *Rev Chi Pediatr*. 2018; 89(5): 612-620.

TRASTORNOS DE LA SEGURIDAD EN LA ALIMENTACIÓN Y DEGLUCIÓN EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL.

RESUMEN

Introducción: Los niños con diagnóstico de parálisis cerebral (PC) presentan una alta frecuencia de trastornos en la alimentación y deglución asociados, lo que condiciona una mayor morbimortalidad. El objetivo fue determinar la prevalencia de trastornos de la seguridad en la alimentación y deglución (TSAD) y comparar su frecuencia en los diferentes niveles de compromiso motor grueso.

Material y métodos: Estudio observacional, analítico, de corte transversal. Se revisaron y analizaron datos de historias clínicas de pacientes con diagnóstico de PC atendidos en el servicio de Medicina Física y Rehabilitación durante el período noviembre de 2019 y junio de 2022. Se determinaron el grado de compromiso motor mediante el sistema Gross Motor Function Classification System (GMFCS) y los trastornos en la alimentación y deglución mediante el sistema de clasificación Eating and Drinking Ability Classification System (EDACS). Se comparó la frecuencia de TSAD en los diferentes niveles de compromiso motor grueso según GMFCS (test de Fisher).

Resultados: Se incluyeron 112 pacientes, edad media $8,2 \pm 3,5$ años, 57% sexo masculino. El 20,5% de los pacientes presentaron TSAD. Al comparar los pacientes según el grado de compromiso motor grueso, el 20% y el 75% de los pacientes en categoría de GMFCS IV y V respectivamente, presentaron trastornos en la alimentación y deglución (EDACS III, IV y V) mientras que ninguno de los incluidos en las categorías I, II y III de GMFCS presentaron trastornos ($p < 0,001$).

Conclusión: En los pacientes con PC del presente estudio la prevalencia de TSAD alcanzó el 20,5%. Se observó una frecuencia creciente de TSAD conforme aumentó la afectación motora gruesa (GMFCS).

AUTORES:

De la Reta JP¹, 

Landívar M¹, 

Li Volti F¹, 

Martínez G¹, 

Navarro Hein P¹, 

Ayllón C², 

Gil N², 

Morganti GM², 

¹ Residencia de Medicina Física y Rehabilitación.

² Servicio de Medicina Física y Rehabilitación H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica", La Plata.a.

Correspondencia: JUAN PABLO DE LA RETA: juanpablodelareta1987@gmail.com

PALABRAS CLAVES:

Parálisis cerebral, disfagia, pediatría, GMFCS, EDACS.

ABSTRACT

Introduction: Children with a diagnosis of cerebral palsy (CP) present a high frequency of associated feeding and swallowing disorders, which conditions a higher morbimortality. The aim was to determine the prevalence of feeding and swallowing safety disorders (FSSD) and to compare their frequency in different levels of gross motor involvement. **Material and methods:** Observational, analytical, cross-sectional study. We reviewed and analyzed data from medical records of patients with a diagnosis of CP seen in the Physical Medicine and Rehabilitation service during the period November 2019 and June 2022. The degree of motor involvement was determined using the Gross Motor Function Classification System (GMFCS) and eating and swallowing disorders using the Eating and Drinking Ability Classification System (EDACS). We compared the frequency of FSSD in the different levels of gross motor involvement according to GMFCS (Fisher's test). **Results:** 112 patients were included, mean age 8.2 ± 3.5 years, 57% male. FSSD was present in 20.5% of the patients. When comparing patients according to the degree of gross motor involvement, 20% and 75% of patients in GMFCS categories IV and V respectively, presented feeding and swallowing disorders (EDACS III, IV and V) while none of those included in GMFCS categories I, II and III presented disorders ($p < 0.001$). **Conclusion:** In patients with CP in the present study the prevalence of FSSD reached 20.5%. An increasing frequency of FSSD was observed as gross motor involvement (GMFCS) increased.

KEYWORDS:

Cerebral palsy, deglutition disorders, pediatric, GMFCS, EDACS.

INTRODUCCIÓN

La alimentación y deglución son funciones primordiales e inseparables en la niñez. Por medio de la primera, el niño maneja los alimentos de manera segura, eficiente y competente, según su etapa del desarrollo, logrando progresar y mantener un peso y talla adecuados. Una alteración de la alimentación implica cualquier dificultad en succionar, morder, masticar, controlar los alimentos en la cavidad oral, manejar la saliva y deglutir. La deglución, por su parte, es el complejo proceso sensoriomotor que ocurre con los alimentos una vez que ingresan en la boca, tradicionalmente subdividido en cuatro fases (pre-oral, oral, faríngea y esofágica), conociéndose su alteración como disfagia¹.

Los trastornos de la alimentación y deglución constituyen un amplio grupo de condiciones en la edad pediátrica, con una frecuencia del 25 al 45% en individuos con desarrollo típico, aumentando a 33-80% en niños con algún trastorno del desarrollo. Esto último, se debe a que la alimentación es un proceso biopsicosocial complejo, y la alteración en la integración de los hitos de maduración neurológica, habilidades motoras, cognitivas y sociales, influyen en las habili-

dades de alimentación, por lo tanto en la seguridad y eficacia del proceso ².

La parálisis cerebral (PC) representa la causa más frecuente de discapacidad motora en la infancia, con una prevalencia mundial de 2,11 por 1000 nacidos vivos ³. Esta comprende un grupo heterogéneo de trastornos del desarrollo del movimiento y la postura que causan limitación de la actividad, atribuidos a una lesión no progresiva en un cerebro en desarrollo. Con frecuencia, se acompaña de trastornos sensoriales, cognitivos, de la comunicación, percepción, conducta, y/o epilepsia, y/o trastornos de la alimentación y deglución; lo que determina una amplia variedad en el perfil de funcionamiento, calidad de vida y morbimortalidad. En los niños con PC, una de las comorbilidades más frecuentes son las alimentarias, lo que conlleva a un mayor riesgo de malnutrición y déficit de micronutrientes ⁴⁻⁷.

La presencia de disfagia orofaríngea y la disfunción motora, junto con la afectación de las vías vegetativas que actúan sobre el sistema nervioso entérico, pueden ocasionar la presencia de vómitos, regurgitaciones, constipación, retraso del vaciamiento gástrico y riesgo de broncoaspiración. Si a estas condiciones se le agrega la necesidad de dependencia de terceros para la ingesta, las dificultades para expresar necesidades, la alteración de la postura, y el déficit en el control cefálico y de tronco, sumado al incremento de las pérdidas o de las necesidades calóricas, la consecuencia directa es el riesgo de deshidratación y/o desnutrición ^{8,9}.

Debido a la amplia variedad en la forma de presentación clínica y variable repercusión funcional, en el último tiempo se fueron desarrollando diferentes sistemas de clasificación. El propósito de éstos, es discriminar significativamente entre esas variaciones en la expresión o etapas de progresión, evitando el uso de términos inespecíficos como "leve, moderado o severo" ¹⁰. De estos sistemas de clasificación, el más utilizado es el de Función Motora Gruesa, Gross Motor Function Classification System (GMFCS), que clasifica en 5 niveles a los pacientes con diagnóstico de PC, según grado creciente de afectación de la motricidad gruesa ^{11,12}. Cuenta con una versión revisada y expandida en el año 2008, que extiende su aplicación a niños y adolescentes con PC hasta los 18 años ¹³.

Con respecto a la función de la alimentación, el Sistema de Clasificación de la Habilidad para Comer y Beber, Eating and Drinking Ability Classification System (EDACS), es el utilizado en niños con PC. El mismo contempla 5 niveles, haciendo hincapié en la seguridad y eficacia. En ella se tiene en cuenta un amplio rango de factores que pueden influir en el momento de la alimentación, como factores personales, sociales, emocionales y aspectos conductuales ¹⁴.

El desarrollo motor grueso influye en el mantenimiento de la postura para una alimentación segura, por lo que su compromiso afecta la deglución, al alterar la posición y la alineación de las estructuras orofaríngeas y restringir su movilidad. Algunos estudios señalan que los trastornos en la alimentación y deglución son más severos en tanto mayor sea el compromiso motor, agravado por la dispraxia orofacial ^{11,15} mientras que otros estudios previos sugieren que la frecuencia de presentación de trastornos severos de la alimentación, en los niños con PC,

se asocia con los niveles más altos del GMFCS ¹⁶⁻¹⁹.

Debido a que la evidencia acerca de la situación de los niños con PC en nuestra región es escasa, el objetivo del presente trabajo fue establecer la prevalencia de los TSAD en los pacientes con diagnóstico de PC y comparar la frecuencia en los diferentes niveles de compromiso motor grueso según GMFCS.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, descriptivo y analítico, de corte transversal, a través de la revisión de historias clínicas de pacientes con diagnóstico de PC, asistidos en el Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica" entre noviembre de 2019 y junio de 2022.

- Criterios de inclusión: Pacientes con edades comprendidas entre 3 y 15 años al momento de la evaluación inicial.

- Criterios de exclusión: Pacientes con daño neurológico progresivo, pacientes que discontinuaron el seguimiento por un periodo mayor o igual a 2 años.

Se relevaron las siguientes variables:

Presencia de TSDA:

Para la clasificación funcional de las habilidades para comer y beber se utilizó EDACS, aplicable a pacientes con diagnóstico de PC, mayores de 3 años, y que tiene en cuenta como variables principales la eficacia y la seguridad de la alimentación. Se divide en 5 niveles crecientes según compromiso funcional 14.

Nivel I: come y bebe de manera eficiente y segura.

Nivel II: come y bebe de manera segura, pero con limitaciones en la eficiencia.

Nivel III: come y bebe con limitaciones en la eficiencia y la seguridad.

Nivel IV: limitaciones significativas en la seguridad.

Nivel V: incapaz de comer o beber de forma segura. Considerar soporte nutricional por sonda.

Se consideraron pacientes con TSAD a aquellos con nivel III, IV y V.

Grado de compromiso funcional motor grueso:

Se empleó el sistema de clasificación GMFCS. Éste clasifica a los niños y adolescentes de hasta 18 años, con diagnóstico de PC, en 5 niveles según el grado creciente. Tiene en cuenta, principalmente, los movimientos autoiniciados en forma voluntaria, la capacidad de sedestación, control cefálico, marcha y necesidad de ayudas técnicas o silla de ruedas para la movilidad 13.

Nivel I: sin limitaciones (andar, correr, subir escaleras, etc.). Escasa coordinación.

Nivel II: limitación en la marcha en terreno irregular o larga distancia. Precisa apoyo en escaleras. Dificultad para correr y saltar.

Nivel III: camina con bastón o muletas. Silla de ruedas para larga distancia.

Nivel IV: andador en casa. Silla de ruedas manejada por otro en el resto de las circunstancias.

Nivel V: dependencia completa para moverse.

También se relevó la edad (en años) y sexo de los pacientes.

Recolección de datos

Para la obtención y recolección de la información se utilizó una base de datos confeccionada en planilla Excel para tal fin, y se revisaron las historias clínicas de los pacientes que reunieron los criterios de inclusión.

Análisis estadístico

Los resultados se expresaron como frecuencias (%) y media \pm DS. Para comparar la frecuencia de TSAD según el grado de compromiso motor grueso (GMFCS) se utilizó test de Fisher. Se consideró significativo un valor de $p < 0,05$.

Aspectos éticos

El manuscrito fue presentado al Comité Institucional de Revisión de Protocolos e Investigación (CIRPI) del Instituto de Desarrollo e Investigaciones Pediátricas del H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica" de La Plata no existiendo objeción ética para la publicación del mismo.

Los datos fueron obtenidos retrospectivamente a partir de la revisión de las historias clínicas. Los nombres y la información personal de cada paciente se mantuvieron en absoluta reserva, ocultos a través de un sistema de codificación de datos para lograr el anonimato. Debido al carácter observacional y retrospectivo, no fue necesaria la solicitud de consentimiento informado.

RESULTADOS

De los 146 pacientes con diagnóstico de PC atendidos en el período de estudio, solo 112 reunieron los criterios de inclusión. De éstos, 57% (n=64) fueron de sexo masculino, con una edad media de $8,2 \pm 3,5$ años. En el Gráfico 1 se presenta la distribución de los pacientes según el grado de compromiso motor grueso (GMFCS I a V).

El 20,5% de los pacientes presentaron TSAD. La distribución de pacientes según sus habilidades para comer y beber evaluadas por el sistema de clasificación EDACS se presenta en el Gráfico 2.

En la Tabla 1 se describe la presencia o no de trastornos de la alimentación y deglución (EDACS) según los diferentes niveles de compromiso motor grueso evaluados por GMFCS.

Al comparar los pacientes según el grado de compromiso motor grueso, el 20% y el 75% de los pacientes en categoría de GMFCS IV y V respectivamente, presentaron trastornos de la alimentación y deglución (EDACS III, IV y V) mientras

GRÁFICO 1: Distribución de pacientes según compromiso motor grueso (GMFCS)

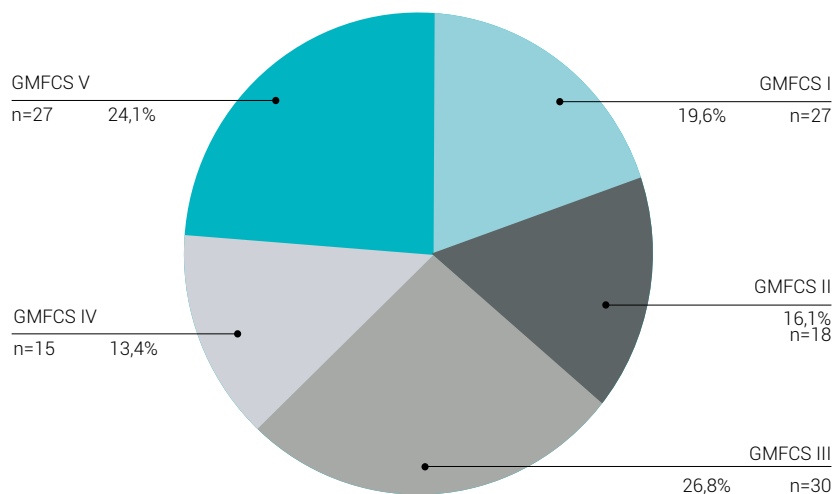


GRÁFICO 2: Distribución de pacientes según habilidades para comer y beber.

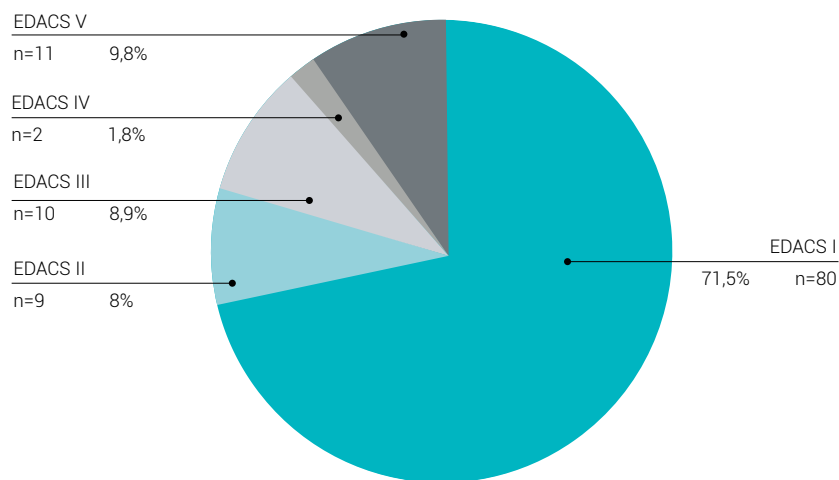


Tabla 1: Frecuencia de trastornos de la alimentación y deglución (EDACS) según los diferentes niveles de compromiso motor grueso evaluados por GMFCS.

| Presencia de trastornos de la alimentación y deglución | GMFCS | | | | | TOTAL |
|--|-------|-----|-----|----|----|-------------|
| | I | II | III | IV | V | |
| NO (EDACS I y II) | | | | | | |
| n | 22 | 18 | 30 | 12 | 7 | 89 |
| Porcentaje (%) | 100 | 100 | 100 | 80 | 25 | 79,5 |
| SI (EDACS III, IV y V) | | | | | | |
| n | 0 | 0 | 0 | 3 | 20 | 23 |
| Porcentaje (%) | 0 | 0 | 0 | 20 | 75 | 20,5 |

que ninguno de los incluidos en las categorías I, II y III de GMFCS presentaron trastornos ($p < 0,001$).

El 87% (20/23) de los pacientes con TSAD (EDACS III, IV y V) perteneció al GMFCS V, mientras que el 13% restante (3/23) correspondió a GMFCS IV. Todos los pacientes clasificados como EDACS V fueron GMFCS V.

No se observó asociación entre la presencia de trastornos de la alimentación y deglución con la edad y sexo de los pacientes.

DISCUSIÓN

La utilización de Sistemas de Clasificación en niños con PC permite una descripción más detallada de sus habilidades para comer y beber, motora gruesa, entre otras. Estas formas de clasificación son herramientas útiles en la práctica médica para el conocimiento global del paciente, y así planificar un programa de tratamiento más adecuado, enfocado en sus capacidades y limitaciones.

Nuestro estudio mostró que el porcentaje de pacientes con afectación deglutoria (EDACS III, IV y V) fue mayor cuanto más extenso era el compromiso motor. En nuestra muestra el 87% perteneció al GMFCS V, mientras que el 13% restante correspondió a GMFCS IV y los pacientes clasificados como EDACS V, fueron en su totalidad GMFCS V, coincidiendo con el estudio de García Ron en el que participaron 44 niños y adolescentes españoles con PC¹⁸. También el estudio de Benfer KA sobre disfagia mostró una prevalencia del 85% en niños con PC, encontrando que la misma aumentaba a mayor nivel de GMFCS¹⁶. Sin embargo, las prevalencias de TSAD son mayores que la observada en nuestro estudio (20,5%). Dicha diferencia, podría atribuirse a la inclusión de niños de 18 a 36 meses (edades excluidas en nuestro estudio) y a la utilización de un instrumento de medida distinto (DDS y Schedule for Oral Motor Assessment)¹⁶. Por otra parte, en el estudio de Calis se observó una prevalencia del 99% en pacientes con PC severa²⁰. La diferencia podría deberse a que este estudio incluyó sólo pacientes con GMFCS IV y V con afectación intelectual, y además, utilizan una escala diferente para evaluar trastornos alimentarios (Dysphagia Disorders Survey o DDS). Otro estudio en pacientes con PC con grado de compromiso motor GMFCS III-V, encontró que la cifra de alteraciones alimentarias alcanzaba un 58%¹⁵. A diferencia, en nuestro estudio la prevalencia de TSAD en el mismo grupo fue de 32% ($n=23$) pudiendo explicarse considerando la menor edad de los pacientes (a partir de 2 años), y que para la medición de los trastornos de la alimentación se utilizó el North American Growth questionnaire (NAG-Q), por lo que no puede ser comparada¹⁵. No obstante, cabe señalar que la tendencia es similar ya que el 94% de los pacientes del grupo con disfunción alimentaria más severa fueron GMFCS V, y en nuestra serie, el 100% de EDACS V correspondieron a un compromiso motor del mismo nivel, situación que también se observó en el estudio de García Ron¹⁸.

También es relevante señalar que, en nuestro estudio, el 80% ($n=12$) de los pacientes pertenecientes a GMFCS IV y el 26% ($n=7$) a GMFCS V, no presentaron

TSAD, alcanzando un total de 45% si se considera el grupo formado por ambos niveles (19/42). Al realizar la búsqueda bibliográfica, sólo encontramos un artículo que describe una situación similar. En éste, los autores utilizaron el mismo parámetro que en nuestro estudio para definir limitaciones en la seguridad (EDACS \geq III), y encontraron un 33% sin TSAD en el mismo grupo, pero todos correspondieron a GMFCS IV ¹⁸.

El estudio tiene algunas limitaciones. En primer lugar, el sistema de clasificación utilizado ha sido validado para pacientes a partir de los 3 años (EDACS) motivo por el cual debieron excluirse 34 niños, lo que redujo la muestra y limitó la comparación con otros estudios por utilizar otro instrumento de medición.

En segundo lugar, no fueron consideradas algunas variables, tales como praxias orolingüofaciales, la necesidad de modificación de texturas de alimentos, control postural, asistencia de terceros, interurrencias respiratorias, estado nutricional, entre otras, lo que podría subestimar la prevalencia de disfagia en nuestra muestra por ser factores claves que inciden en la funcionalidad de la alimentación.

Si bien los resultados del presente estudio podrían ser utilizados como punto de partida para futuras investigaciones, con el fin de arribar a conclusiones más certeras será necesario un mayor tamaño muestral, junto con datos que permitan analizar mejor el proceso de alimentación y deglución, como la caracterización sobre las texturas, la necesidad o no de vías de alimentación alternativas y/o complementarias, estado nutricional, y la presencia de interurrencias respiratorias, entre otras.

CONCLUSIÓN

En los pacientes con PC del presente estudio, la prevalencia de TSDA alcanzó el 20,5%. Se observó una frecuencia creciente de TSAD conforme aumentó la afectación motora gruesa (GMFCS).

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos al Área de Capacitación y Formación de Recursos Humanos del IDIP, en especial al Lic. Ignacio Méndez y a la Bioq. Ana Varea, por el asesoramiento y acompañamiento en la escritura de este manuscrito.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Cámpora H, Falduti A. Evaluación y tratamiento de las alteraciones de la deglución. *Rev Am Med Resp.* 2012; 3: 98-107
2. Kakodkar K, Schroeder JW Jr. Pediatric dysphagia. *Pediatr Clin North Am.* 2013;60(4):969-977
3. Oskoui M, Coutinho F, Dykeman J, Jetté N, Pringsheim T. An update on the prevalence of cerebral palsy: a systematic review and meta-analysis [published correction appears in *Dev Med Child Neurol.* 2016 Mar;58(3):316]. *Dev Med Child Neurol.* 2013;55(6):509-519
4. Da Silva DCG, de Sá Barreto da Cunha M, de Oliveira Santana A, Dos Santos Alves AM, Pereira Santos M. Malnutrition and nutritional deficiencies in children with cerebral palsy: a systematic review and meta-analysis. *Public Health.* 2022;205:192-201
5. Ruiz Brunner MLM, Cieri ME, Rodríguez Marco MP, Schroeder AS, Cuestas E. Estado nutricional de niños y niñas con parálisis cerebral que asisten a centros de rehabilitación. *Dev Med Child Neurol.* 2020;10.1111/dmcn.14680
6. Quitadamo P, Thapar N, Staiano A, Borrelli O. Gastrointestinal and nutritional problems in neurologically impaired children. *Eur J Paediatr Neurol.* 2016;20(6):810-815
7. Araújo LA, Silva LR, Mendes FA. Digestive tract neural control and gastrointestinal disorders in cerebral palsy. *J Pediatr (Rio J).* 2012;88(6):455-464
8. Caramico-Favero DCO, Guedes ZCF, Morais MB. Food intake, nutritional status and gastrointestinal symptoms in children with cerebral palsy. *Arq Gastroenterol.* 2018;55(4):352-357
9. Kim JS, Han ZA, Song DH, Oh HM, Chung ME. Characteristics of dysphagia in children with cerebral palsy, related to gross motor function. *Am J Phys Med Rehabil.* 2013;92(10):912-919
10. Rosenbaum P, Eliasson AC, Hidecker MJ, Palisano RJ. Classification in childhood disability: focusing on function in the 21st century. *J Child Neurol.* 2014;29(8):1036-1045
11. Rosenbaum PL, Palisano RJ, Bartlett DJ, Galuppi BE, Russell DJ. Development of the Gross Motor Function Classification System for cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2008;50(4):249-253
12. Rosenbaum PL, Walter SD, Hanna SE, et al. Prognosis for gross motor function in cerebral palsy: creation of motor development curves. *JAMA.* 2002;288(11):1357-1363
13. Palisano RJ, Rosenbaum P, Bartlett D, Livingston MH. Content validity of the expanded and revised Gross Motor Function Classification System. *Dev Med Child Neurol.* 2008;50(10):744-750
14. Sellers D, Mandy A, Pennington L, Hankins M, Morris C. Development and reliability of a system to classify the eating and drinking ability of people with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2014;56(3):245-251
15. Fung EB, Samson-Fang L, Stallings VA, et al. Feeding dysfunction is associated with poor growth and health status in children with cerebral palsy. *J Am Diet Assoc.* 2002;102(3):361-373
16. Benfer KA, Weir KA, Bell KL, Ware RS, Davies PS, Boyd RN. Oropharyngeal dysphagia and gross motor skills in children with cerebral palsy. *Pediatrics.* 2013;131(5):e1553-e1562
17. Kim JS, Han ZA, Song DH, Oh HM, Chung ME. Characteristics of dysphagia in children with cerebral palsy, related to gross motor function. *Am J Phys Med Rehabil.* 2013;92(10):912-919
18. García Ron A, González Toboso RM, Bote Gascón M, de Santos MT, Vecino R, Bodas Pinedo A. Estado nutricional y prevalencia de disfagia en parálisis cerebral infantil. Utilidad del cribado mediante la escala Eating and Drinking Ability Classification System y su relación con el grado de afectación funcional según el Gross Motor Function Classification System. *Neurología.* 2023; 8 (1): 36-41
19. Sellers D, Bryant E, Hunter A, Campbell V, Morris C. The Eating and Drinking Ability Classification System for cerebral palsy: A study of reliability and stability over time. *J Pediatr Rehabil Med.* 2019;12(2):123-131
20. Calis EA, Veugelers R, Sheppard JJ, Tibboel D, Evenhuis HM, Penning C. Dysphagia in children with severe generalized cerebral palsy and intellectual disability. *Dev Med Child Neurol.* 2008;50(8):625-630

SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: A PROPÓSITO DE UN CASO.

RESUMEN

El síndrome de Bardet-Biedl (SBB) es una entidad poco frecuente, con gran heterogeneidad clínica y genética. Pertenece a las ciliopatías y tiene un modo de herencia autosómico recesivo. Hasta la fecha se han identificado más de 26 genes asociados. Afecta múltiples sistemas con compromiso oftalmológico, renal, cognitivo, esquelético, gonadal y ponderal. Su diagnóstico se basa en criterios clínicos y se confirma mediante estudios genéticos específicos. Presentamos el caso de un paciente de 2 años y 7 meses de edad, con polidactilia, obesidad, retraso del neurodesarrollo y afección renal en quien se arribó al diagnóstico clínico de SBB con posterior confirmación mediante estudio molecular. Se detectó una variante patogénica en homocigosis en el gen *BBS2*. La sospecha y confirmación diagnóstica permitieron el manejo adecuado del paciente, planificar el seguimiento apropiado y completar el asesoramiento genético familiar.

PALABRAS CLAVES:

Síndrome de Bardet-Biedl, polidactilia, retinitis pigmentosa, displasia renal, ciliopatía

AUTORES:

SAN RAME VM¹, 
 JUAREZ JM¹, 
 THOMASI MV¹, 
 CASTRO MONSONI S², 
 DAMIA AL², 

¹ Residencia de Genética Médica. H.I.A.E.P. Sor María Ludovica, La Plata, Buenos Aires, Argentina.

² Sala de Genética Médica. H.I.A.E.P. Sor María Ludovica, La Plata, Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia: ANA LAURA DAMIA:
 analaura.damia@gmail.com

ABSTRACT

Bardet-Biedl syndrome (BBS) is a rare entity that holds a great clinical and genetic heterogeneity. It is a ciliopathy and has an autosomal recessive inheritance. To this day more than 26 associated genes have been identified. It affects multiple aspects predominantly ophthalmological, renal, cognitive, skeletal, gonadal and weight. The diagnosis is based on clinical criteria and confirmed by specific genetic studies.

We describe a case of a 2-year-and 7 month old patient with polydactyly, obe-

sity, neurodevelopmental delay and kidney dysplasia in which clinical diagnosis was suspected by criteria and subsequently has confirmation by molecular study. An homozygous pathogenic variant was detected in the BBS2 gene. The diagnostic suspicion and later confirmation allowed the proper management of this patient as well as an appropriate follow-up and complete genetic family counseling.

KEYWORDS

Bardet-Biedl syndrome, polydactyly, retinitis pigmentosa, renal dysplasia, ciliopathy.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Bardet-Biedl (SBB) es una entidad poco frecuente, clínica y genéticamente heterogénea. Se trata de una ciliopatía debida a variantes patogénicas en genes que afectan las estructuras de algunas proteínas que forman parte de los cilios de las células. Tiene un modo de herencia autosómico recesivo y hasta el día de la fecha se han identificado al menos 26 genes asociados con SBB^{1,2}. Sus manifestaciones clínicas son variadas, multisistémicas y comienzan en la infancia³. Se caracteriza principalmente por presentar distrofia retiniana de conos y bastones, polidactilia, obesidad central de difícil manejo, anomalías genitales, hipogonadismo, defectos renales, dificultades de aprendizaje con retraso madurativo y trastorno del lenguaje⁴.

Existen criterios clínicos para el diagnóstico de SBB, publicados por Ladino et al. en el año 2018. Se requieren cuatro criterios mayores o tres mayores y dos menores para establecerlo (Tabla 1). Cabe destacar, que debido a la heterogeneidad fenotípica, no todos los pacientes con SBB cumplen con estos criterios. El diagnóstico se confirma mediante estudios genéticos moleculares específicos⁵.

El SBB es la segunda causa de degeneración retiniana sindrómica y está presente en más del 96% de los casos. Se manifiesta como una distrofia de conos y bastones que ocasiona una afectación macular temprana que inicia en una primera instancia con ceguera nocturna, seguida de pérdida progresiva de la visión periférica, disminución de la discriminación del color y pérdida general de la agudeza visual. También pueden asociar otras anomalías oculares como estrabismo, astigmatismo, cataratas, etc^{1,4}.

Por otra parte, la obesidad central se desarrolla en el primer año de vida y el peso al nacer suele ser normal. El hipogonadismo con retraso en el inicio de las características sexuales secundarias se evidencia en la pubertad. Alrededor del 20–53% de los pacientes cursan con nefropatía, siendo la enfermedad renal crónica la principal causa de morbimortalidad^{1,2,4,5}.

Con menor frecuencia presentan hipoacusia, anosmia o hiposmia, alteraciones dentales (apiñamiento, hipodoncia, alteraciones en el esmalte), enfermedad gastrointestinal (enfermedad inflamatoria intestinal, celiaquía), hepatopatía, lesiones dermatológicas (dermatitis seborreica, queratosis pilaris), defectos cardíacos (situs inversus), apnea o hipopnea del sueño, síndro-

me metabólico, hipotiroidismo, otras afectaciones a nivel de miembros (braquidactilia/sindactilia) y músculo-esqueléticas (escoliosis, hiperlaxitud, pie zambo). Se ha descrito a nivel neurológico que pueden tener hipertonia leve, ataxia, convulsiones y trastorno del comportamiento^{2,5}.

Si bien no hay una terapia para prevenir la afectación multisistémica del SBB, la atención multidisciplinaria coordinada permite formular estrategias para evitar complicaciones y fomentar el neurodesarrollo^{1,5}.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino evaluado por primera vez en el servicio de Genética Médica a los 6 meses de vida, derivado por su pediatra de cabecera por presentar polidactilia en los cuatro miembros. En la anamnesis se recabaron, a través del interrogatorio materno, los siguientes datos: embarazo controlado, sin interurrencias y sin antecedentes familiares ni perinatales de relevancia. Nació a las 39 semanas de edad gestacional y en el parto se constató la polidactilia. Cursó internación en el servicio de Neonatología a las 48 hs de vida por presentar hiperbilirrubinemia que requirió luminoterapia. Durante la misma se detectó displasia renal. En el examen físico de la primera consulta se constató un peso de 8300 gr (Z score +0.40), talla de 64,5 cm (Z score -1,45) y perímetro cefálico de 45 cm (Z score +1,37). Presentaba frente amplia, narinas antevertidas, paladar ojival, cuello corto, polidactilia en manos y pies, genitales masculinos acordes a la edad. Tenía ecografía cerebral, abdominal, ecocardiograma y fondo de ojo normales. En la ecografía renal se evidenció riñones aumentados de tamaño y pérdida de la diferenciación parénquima-seno. Dados los signos clínicos se solicitó interconsulta con los servicios de Nefrología, Ortopedia y Traumatología.

El paciente fue evaluado nuevamente a los 12 meses de vida y se detectó un incremento en el peso con un Z score de +3, con talla y perímetro cefálico normales para sexo y edad. No se evidenciaron cambios en el fenotipo, pero se constató retraso en la adquisición de pautas del neurodesarrollo. Se realizaron radiografías para valorar asociación con otros defectos esqueléticos:

- Cráneo, columna, cadera, huesos largos de miembros superiores e inferiores: sin alteraciones óseas visibles.

- Manos: derecha: polidactilia postaxial, impresiona sexto metacarpiano fusionado al quinto dedo; izquierda: quinto metacarpiano ancho, sexto dedo con tres falanges. Figura 1.

- Pies: derecho: polidactilia postaxial, se observa sexto metatarsiano con falange proximal; izquierdo: impresiona polidactilia intercalar entre cuarto y quinto orjejo, se observa un metatarsiano hipoplásico con falange proximal. Figura 2.

Por presentar polidactilia, obesidad, displasia renal y retraso de pautas del neurodesarrollo se arriba al diagnóstico clínico de Síndrome de Bardet-Biedl. Se indicó seguimiento multidisciplinario así como evaluación oftalmológica debido a la asociación de este síndrome con retinopatía. La misma informó

Figura 1: Mano izquierda: quinto metacarpiano ancho, sexto dedo con tres falanges.
Mano derecha: polidactilia postaxial, impresiona sexto metacarpiano fusionado al quinto dedo.

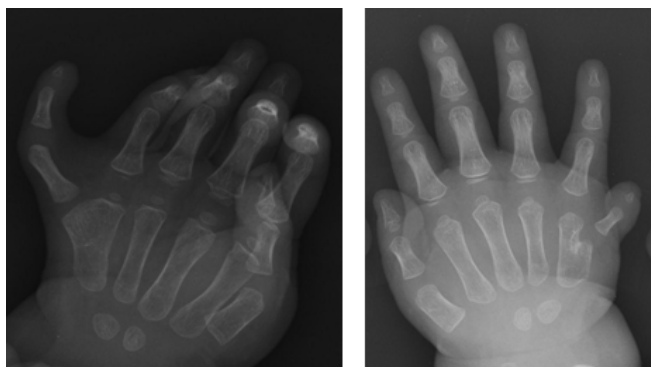
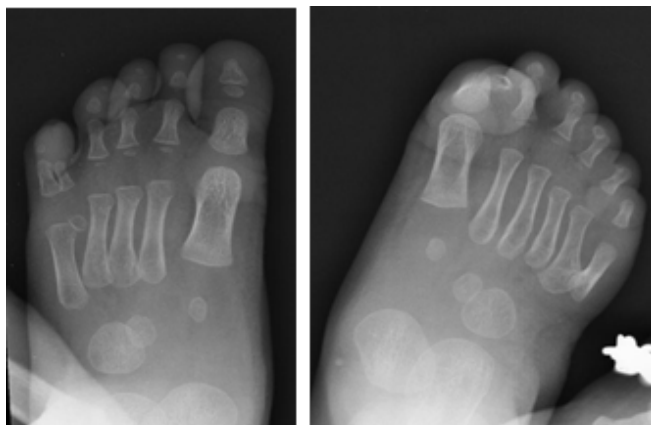


Figura 2: Pie izquierdo: impresiona polidactilia intercalar entre cuarto y quinto ortejo, se observa un metatarsiano hipoplásico con falange proximal. Pie derecho: polidactilia postaxial, se observa sexto metatarsiano con falange proximal.



fondo de ojo normal, ortotropía y miopía. La ecografía renal reportó marcada ecogenicidad en pirámide, pobre diferenciación corticomedular, sin dilatación ureteral distal. En las consultas sucesivas se observó un peso en un Z score de +3,17 a los 20 y 24 meses.

A los 2 años surgió la posibilidad de acceder a estudios moleculares mediante un panel de genes relacionados con retinopatías en el cual estaban incluidos los genes causantes del Síndrome de Bardet-Biedl. Se realizó toma de muestra por hisopado bucal para estudios de secuenciación de ADN. Los resultados del estudio molecular revelaron la presencia de la variante c.950A>G (p.Tyr317Cys) en homocigosis, en el gen BBS2. Esta variante se clasifica como patogénica según las normas de la American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). El gen BBS2 está asociado con el Síndrome de Bardet-Biedl autosómico recesivo y con retinitis pigmentosa no sindrómica. Mediante este resultado se confirmó el diagnóstico molecular de SBB y se indicó seguimiento multidisciplinario de acuerdo con las manifestaciones clínicas, cumpliendo con las recomendaciones establecidas para este síndrome (Tabla 2).

Tabla 1: criterios diagnósticos del síndrome de Bardet Biedl.

| Criterios mayores | Criterios menores |
|--|--|
| Distrofia retinaria Polidactilia Obesidad central Problemas de aprendizaje Malformaciones renales Hipogonadismo (varones) Anormalidades genitales /mujeres | Trastornos del lenguaje Estrabismo, cataratas, astigmatismo Braquidactilia, sindactilia Retraso en el desarrollo Alteraciones en el comportamiento Anomalias orodentales Dismorfismo craneofacial Poliuria, polidipsia (diabetes insípida nefrogénica) Anomalías cardiovasculares Diabetes mellitus Fibrosis hepática Enfermedad de Hirschprung Anosmia Ataxia, coordinación deficiente, desequilibrio Hipertonía leve |

Fuente: Adaptado de Ladino LY, Galvis J, Yasnó D, Ramírez A, Beltrán Ol. Variante patogénica del gen BBS10 en un paciente con síndrome de Bardet-Biedl.

Tabla 2: evaluaciones iniciales recomendadas y vigilancia en individuos con síndrome de Bardet-Biedl

| Evaluación | Frecuencia |
|--|--|
| Medida constitucional (talla, peso, perímetro cefálico, perímetro de cintura) Historia dietética detallada: ingesta calórica y componentes dietéticos nivel diario de actividad física | En cada consulta |
| Consulta oftalmológica | Anualmente o según las indicaciones del oftalmólogo |
| anomalías orales/dentales | Cada 6 meses a partir del 1º año de edad |
| Ecocardiograma | Según las indicaciones del cardiólogo |
| Ecografía abdominal | Anualmente |
| Respiratorio | Anualmente |
| Gastrointestinal | Anualmente |
| Hígado | Anualmente |
| Riñón | Anualmente |
| Síndrome metabólico | Anualmente |
| Hipotiroidismo | Anualmente |
| Hipogonadismo | Anualmente desde los 13 años de edad |
| Musculoesquelético | Según sea necesario |
| Neurodesarrollo | Evaluaciones rutinarias durante 1º infancia |
| Psiquiatría | Según sea necesario |
| Asesoramiento genético | Informar a las personas afectadas y sus familias sobre la naturaleza y las implicaciones de BBS para facilitar la toma de decisiones médicas y personales. |
| Apoyo y recursos generales | Uso de recursos comunitarios/participación del trabajo social para el apoyo de los padres. |

Fuente: Adaptado de GeneReviews (internet). Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. Seattle (WA) University of Washington, Seattle; 1993-2023.

DISCUSION

El SBB es un trastorno autosómico recesivo, de expresión variable. A pesar de que los estudios genéticos han revelado alrededor de 26 genes relacionados, su diagnóstico continúa siendo, principalmente, en base a los criterios clínicos. Las manifestaciones clásicas incluyen retinosis pigmentaria, obesidad, polidactilia, nefropatía, hipogonadismo y retraso madurativo de grado variable por lo que debe considerarse de manera temprana en pacientes con dichas manifestaciones^{1,5}.

El caso expuesto presenta polidactilia en cuatro miembros, obesidad, retraso global del neurodesarrollo, afección renal, sin presencia de retinosis pigmentaria. Esta última aparece durante la primera década de vida, se acentúa entre la segunda y tercera, y conduce a la ceguera. En los casos reportados en la bibliografía la edad promedio de aparición se ubica alrededor de los 8,5 años⁶. Las alteraciones oftalmológicas asociadas a otro signo clínico son las manifestaciones que llevan frecuentemente a la sospecha de la entidad lo cual implica una importante demora en el diagnóstico. Dada la afectación visual, la planificación educativa temprana de los pacientes con SBB debe basarse en instrucción en el uso de Braille, capacitación en movilidad, habilidades de vida adaptativa y habilidades informáticas, así como otras estrategias^{1,4}.

Por otra parte, la obesidad está presente en el 89% de los pacientes, por lo general el peso al nacer suele ser normal. El incremento acelerado de peso comienza en etapas tempranas y es especialmente notorio en la edad pre-escolar. La talla en general se encuentra dentro de parámetros normales. La obesidad aumenta significativamente la comorbilidad y el riesgo de padecer diabetes, hiperlipidemia y resistencia a la insulina por lo que es importante implementar medidas higiénico dietéticas y la detección de síndrome metabólico de manera temprana. En el SBB la polidactilia se da en el 79 % de los casos, siendo las postaxiales las más frecuente, estas puede ser la única dismorfia detectable al nacimiento. Por otra parte también pueden presentar en menor medida braquidactilia y sindactilia^{1,5}.

En el presente caso se arribó al diagnóstico mediante las características fenotípicas y su evolución. Esto permitió un diagnóstico clínico temprano con un rápido acceso al estudio molecular pertinente para confirmación diagnóstica de SBB a los 2 años y 7 meses, relacionado a una variante en homocigosis en el gen BBS2. Dentro de las etiologías del SBB, las variantes patogénicas en este gen son las terceras en frecuencia. Cabe destacar que existe una superposición clínica significativa entre el SBB y otras ciliopatías, por lo que los estudios moleculares son de relevancia para confirmar el diagnóstico. Aunque no se pudo realizar el estudio de segregación familiar de las variantes, y como se trata de una entidad de herencia autosómica recesiva, para el asesoramiento familiar se asume a los padres como portadores heterocigotas obligados. Esto conlleva un riesgo empírico de recurrencia del 25% para futuras gestas de la pareja.

La presunción y el diagnóstico oportuno proporcionaron la posibilidad en este paciente de acceder a los controles clínicos y tratamientos de forma temprana, mejorar su calidad de vida y realizar un correcto asesoramiento genético para planificación familiar.

BIBLIOGRAFÍA:

- 1- Forsyth RL, Gunay-Aygun M. Bardet-Biedl Syndrome Overview. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., Editors. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1363/>
 - 2- Florea L, Caba L, Gorduza EV. Bardet-Biedl Syndrome—Multiple Kaleidoscope Images: Insight into Mechanisms of Genotype–Phenotype Correlations. *Genes*. 2021;12(9):1353.
 - 3- Ladino LY, Galvis J, Yasnó D, Ramírez A, Beltrán OI. Variante patológica homocigótica del gen BBS10 en un paciente con síndrome de Bardet-Biedl. *Biomédica*. 2018; 38 (3) : 308 - 20.
 - 4- M'hamdi O, Ouertani I, Chaabouni-Bouhamed H. Update on the genetics of bardet-biedl syndrome. *Mol Syndromol*. 2014;5(2):51-6.
 - 5- Grimberg N, Andres ME, Ferraro M. Síndrome de Bardet Biedl: a propósito de un caso. *Arch Argent Pediatr*. 2022;120(6):e283-6.
 - 6- Martínez Giralt O, Flores Despradel I. Síndrome de Bardet-Biedl. *Arch Soc Esp Oftalmol*. 2005;80(4):251-4.
-

ENCEFALOPATÍA TÓXICA SECUNDARIA A VIGABATRINA: REPORTE DE CASO.

RESUMEN

El síndrome de West es una encefalopatía epiléptica caracterizada por espasmos en flexión, hipsarritmia en el electroencefalograma y retraso en el neurodesarrollo. Reportamos el caso de una paciente de 11 meses con diagnóstico de Síndrome de West y encefalopatía tóxica secundaria al uso de vigabatrina.

PALABRAS CLAVES:

Síndrome de West – encefalopatía tóxica - Vigabatrina

ABSTRACT

West syndrome is an epileptic encephalopathy characterized by flexing spasms, hypsarrhythmia in the electroencephalogram and delayed neurodevelopment. We report an 11-month-old patient with a diagnosis of West syndrome and toxic encephalopathy secondary to the use of vigabatrin.

KEYWORDS

West syndrome – toxic encephalopathy - Vigabatrin

INTRODUCCIÓN

El síndrome de West constituye un síndrome epiléptico que se presenta con mayor frecuencia en los menores de un año. Su manifestación clínica prin-

AUTORES:

SASETA MD¹, 

FERNÁNDEZ GAGO, G¹, 

RISSO, MA¹, 

DE BATISTA, M², 

HERVERA L³, 

¹Sala 16, Cuidados Intermedios Pediátricos.
H.I.A.E.P “Sor María Ludovica”

²Servicio de Diagnóstico por Imágenes H.I.A.E.P
“Sor María Ludovica”

³Servicio de Farmacia H.I.A.E.P “Sor María
Ludovica”

Correspondencia: MARCELO ANDRES RISSO:
rissomarclo@yahoo.com.ar

cial son los espasmos en flexión asociados a retraso global del neurodesarrollo. El hallazgo electroencefalográfico más característico es la hipsarritmia, aunque no se observa en todos los casos ¹. La vigabatrina es un fármaco altamente eficaz en el tratamiento de este síndrome, pero se han reportado casos de hallazgos anormales en las resonancias magnéticas (RM) cerebrales, especialmente en niños tratados con altas dosis ².

CASO CLÍNICO

Paciente de 11 meses con diagnóstico de Síndrome de West desde los 4 meses de vida, en tratamiento con dieta cetogénica, vigabatrina (145 mg/kg/día), oxcarbacepina (20 mg/kg/d) y levetiracetam (80 mg/kg/día). Ingresó a sala de terapia intermedia de lactantes por continuar con espasmos en flexión a pesar del tratamiento instaurado, motivo por el cual se solicitó RM de encéfalo. De los antecedentes personales se destacan que fue una recién nacida de término de 37 semanas con un peso de nacimiento de 2,900 kg, embarazo controlado, sin complicaciones, Apgar 9/10 y serologías maternas negativas, con vacunación completa para la edad. En el examen neurológico se constató hipotonía generalizada, sin sostén cefálico, falta de fijación y seguimiento con la mirada y ptosis palpebral izquierda, manifestaciones clínicas sin cambios en los últimos meses. Los estudios neurometabólicos resultaron normales. En la RM de encéfalo sin contraste endovenoso se visualizó: cuarto ventrículo de forma, tamaño y posición conservada. Estructuras de fosa posterior sin alteraciones. Configuración amplia del sistema supratentorial a predominio de ambas prolongaciones frontales. Cuerpo calloso presente con leve adelgazamiento difuso. Ambas cisuras silvianas prominentes con alteración en la sulcación que podría corresponder a polimicrogiria. Mielinización retardada para la edad. En secuencias de difusión (DWI) se observó restricción a nivel pontino posterior, mesencefálico, bitalámico y de ambos globos pálidos (FIGURAS 1 a 4). Estos hallazgos fueron sugestivos de encefalopatía tóxica secundaria a vigabatrina.

FIGURA 1. Restricción en DWI a nivel pontino posterior (imagen izquierda). Secuencia T2 (imagen derecha)

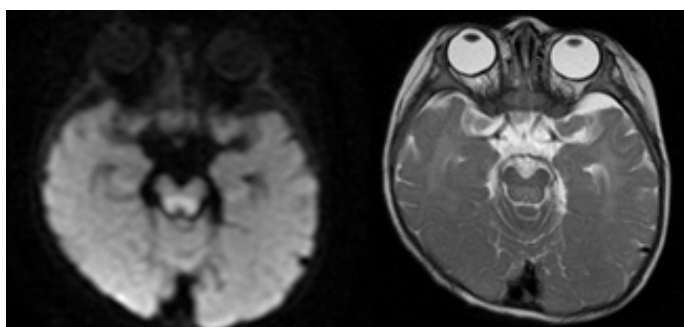


FIGURA 2. Restricción en DWI a nivel del mesencéfalo (imagen izquierda). Secuencia T2 (imagen derecha)

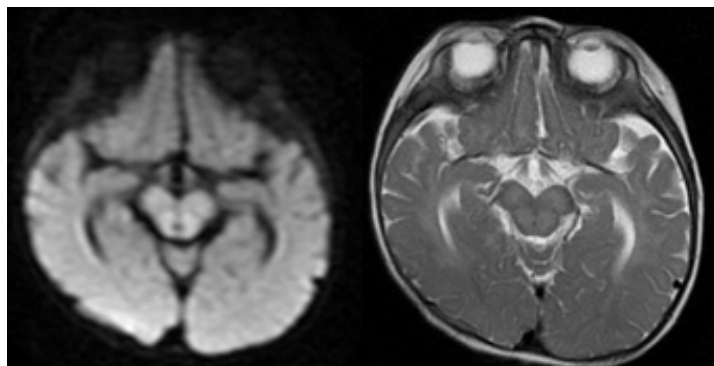


FIGURA 3. Restricción en DWI en ambos globos pálidos (imagen izquierda). Secuencia T2 (imagen derecha)

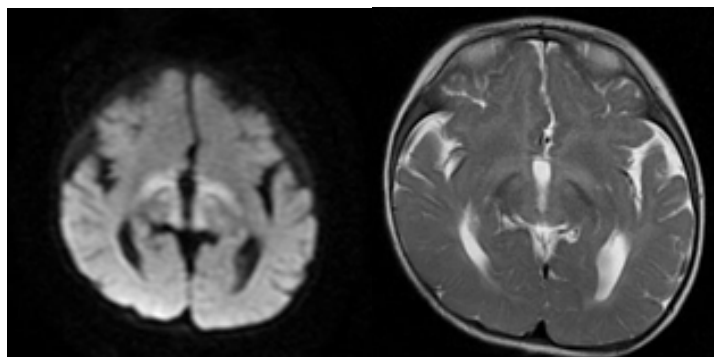
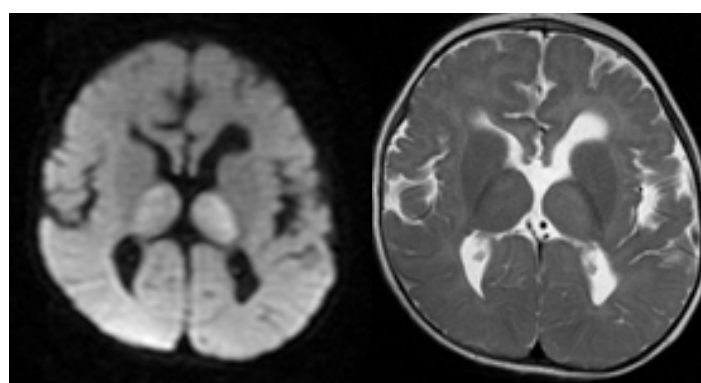


FIGURA 4. Restricción en DWI en ambos tálamos (imagen izquierda). Secuencia T2 (imagen derecha)



Para la ratificación de la sospecha diagnóstica se realizó el algoritmo de Naranjo ³, herramienta que consiste en un cuestionario estandarizado para evaluar la relación de causalidad entre la administración de un fármaco y la generación de una reacción adversa al medicamento (RAM), obteniéndose un puntaje de 6, sugiriendo que la RAM es probablemente causada por el medicamento (TABLA 1). Así mismo la RAM se consideró de intensidad moderada,

ya que requirió la suspensión de la droga, y de tipo inevitable, ya que la indicación, dosis y administración resultaban las correctas. Se realizó el reporte a la Red Nacional de Farmacovigilancia.

TABLA 1. Evaluación de causalidad, algoritmo de Naranjo.

| Imputabilidad: Algoritmo de Naranjo (conteste las preguntas y ponga el puntaje en la última columna) | SI | NO | NS | Puntaje |
|---|------------------|-----------|-----------|----------------|
| ¿Hay informes previos concluyentes sobre esta reacción? | 1 | 0 | 0 | 1 |
| ¿El evento adverso apareció cuando se administró el medicamento? | 2 | -1 | 0 | 2 |
| ¿La RAM mejoró cuando se suspendió el medicamento o se administró un antagonista específico? | 1 | 0 | 0 | 0 |
| ¿Reapareció la RAM cuando se re-administró el medicamento? | 2 | -1 | 0 | 0 |
| ¿Hay causas alternativas (además del fármaco) que pudieron por sí solas causar la reacción? | -1 | 2 | 0 | 2 |
| ¿Reapareció la RAM cuando se readministró un placebo? | -1 | 1 | 0 | 0 |
| ¿El medicamento se detectó en la sangre (u otros flídos) en concentraciones tóxicas? | 1 | 0 | 0 | 0 |
| ¿La reacción fué más severa cuando se aumentó la dosis o menos severa cuando se disminuyó? | 1 | 0 | 0 | 0 |
| ¿El paciente ha tenido una reacción similar con el mismo medicamento u otros similares? | 1 | 0 | 0 | 0 |
| El evento adverso fue confirmado por medio de una evidencia objetiva | 1 | 0 | 0 | 1 |
| RESULTADOS: Probada>9, Probable: 5-8, Posible: 1-4, Dudosa:1-0 | Sumatoria | | | 6 |

NS: no sabe

Ante la confirmación de la sospecha diagnóstica, se inició el descenso paulatino de la vigabatrina hasta la suspensión de la misma continuando con el resto de la medicación habitual. La paciente permaneció clínicamente estable no realizándose RM de control debido a que el estudio no se encontraba disponible en ese momento.

DISCUSIÓN

La vigabatrina constituye uno de los tratamientos de primera línea de los espasmos epilépticos infantiles. Es un fármaco que aumenta las concentraciones del neurotransmisor GABA en el sistema nervioso central (SNC) al disminuir su catabolismo, disminuyendo por lo tanto la propagación de descargas hipersincrónicas anormales y reduciendo la actividad convulsiva⁴.

Los reportes clínicos de anomalías en la RM potencialmente atribuibles a la vigabatrina son limitados aunque se estima que la incidencia de anomalías transitorias en la RM asociadas al tratamiento con vigabatrina es del 22-32%. La misma cursa generalmente en forma asintomática, es reversible y dosis-dependiente^{5,6}.

En las imágenes de RM, los patrones de lesiones más comunes incluyen: el síndrome de encefalopatía reversible (PRES) y la leucoencefalopatía tóxica aguda (ATL). Las características típicas del PRES incluyen hiperintensidad T2/FLAIR que involucran sustancia blanca subcortical, cerebral posterior y corteza. En cambio ATL generalmente exhibe anomalías simétricas en la sustancia blanca periventricular con alta señal en T2/FLAIR y restricción en la difusión. Varios agentes no se ajustan a estos patrones amplios, y pueden comprometer estructuras centrales como los ganglios de la base o el tronco encefálico⁷. Estas anomalías se han descrito mayoritariamente en pacientes menores de 2 años siendo más frecuentes en los niños menores de 12 meses^{2,8}.

Las altas dosis de vigabatrina y la edad temprana pueden ser factores de riesgo para la neurotoxicidad asociada a vigabatrina^{8,9}. Una revisión mostró que, a dosis de 100 mg/kg/día los cambios son leves, llegando a ser más frecuentes y graves entre los 200 y 300 mg/kg/día³. Aunque las alteraciones dependen de la dosis, no tienen relación con la duración del tratamiento⁸.

Por otra parte, estos cambios son reversibles al discontinuar el tratamiento con vigabatrina. Un estudio realizado en el Hospital de Niños de Toronto, Canadá, entre 1997 y 2009 que incluyó 107 pacientes pediátricos con espasmos infantiles, concluyó que la vigabatrina se asocia con cambios reversibles en la intensidad de señal en las imágenes de RM, incluida la restricción de difusión reversible en la sustancia gris profunda y tronco encefálico. Casi un tercio de los pacientes sometidos a exploraciones durante el tratamiento con vigabatrina exhibieron una intensidad anormal de la señal en las imágenes de RM y/o DWI restringido. El sitio más común que demostró una señal anormal fue el globo pálido, seguido por el tronco cerebral, los núcleos dentados y el tálamo². La fisiopatología de los cambios en la RM se desconocen, aunque se cree que el efecto farmacológico del aumento de las concentraciones de GABA puede conducir inadvertidamente a la excitotoxicidad neuronal debido a los efectos despolarizadores de GABA en el cerebro inmaduro. La explicación de las anomalías en las secuencias de difusión de la RM es probablemente un efecto tóxico debido a un fallo transitorio en la bomba de Na⁺/K⁺ o posiblemente a vacuolización transitoria. La distribución dentro del tronco encefálico, cerebelo, tálamo y globo pálido probablemente refleja una vulnerabilidad glial o neuronal a la vigabatrina, basada en variaciones regionales del metabolismo del GABA⁵.

CONCLUSIÓN

Si bien la encefalopatía tóxica por vigabatrina es un efecto adverso poco frecuente, el reconocimiento temprano de la misma en las imágenes de RM es de vital importancia, ya que permite un diagnóstico precoz y evita estudios complementarios innecesarios. La suspensión del tratamiento permite la recuperación clínica y radiológica de las lesiones.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Pozo Alonso AJ, Pozo Lauzán D, Pozo Alonso D. Síndrome de West: etiología, fisiopatología, aspectos clínicos y pronósticos. *Rev. Cubana Pediatr*, 2002; 74 (2):151-161.
2. Dracopoulos A, Widjaja E, Raybaud C, Westall CA, Snead C. Vigabatrin-associated reversible MRI signal changes in patients with infantile spasms. *Epilepsia*, 2010. 51(7): 1297–1304.
3. Naranjo C, Busto U, Sellers EM, Sandor P, Ruiz I, Roberts EA, et al. A method for estimating the probability of adverse drug reactions. *Clin Pharm Ther*, 1981; 30: 239-245
4. Grant SM, Heel RC. Vigabatrin A Review of its Pharmacodynamic and Pharmacokinetic Properties, and Therapeutic Potential in Epilepsy and Disorders of Motor Control. *Drugs*, 1991; 41 (6): 889-926.
5. Lubián-Gutiérrez M, Benavente-Fernández I, Zuazo-Ojeda A, Lubián-López SP. Alteraciones en resonancia magnética asociadas a tratamiento con vigabatrina. *Anales de Pediatría*, 2022; 96: 165-166.
6. Pearl PL, Vezina LG, Saneto RP, McCarter R, Molloy-Wells E, Heffron A, et al. Cerebral MRI abnormalities associated with vigabatrin therapy. *Epilepsia*, 2009; 50(2):184–194.
7. Iyer RS, Chaturvedi A, Pruthi S, Khanna PC, Ishak GE. Medication neurotoxicity in children. *Pediatr Radiol*, 2011;41(11):1455-1464.
8. Schonstedt V, Stecher X, Venegas V, Silva C. Vigabatrin-induced MRI changes associated with extrapyramidal symptoms in a child with infantile spasms. *The Neuroradiology Journal*, 2015; 28 (5). 1-4.
9. Sun LR, Bosemani T, Smith-Hicks CL. Neuroimaging Abnormalities in a Child With Infantile Spasms on High-Dose Vigabatrin. *Pediatric Neurology*, 2017; 69,109-110.

ESQUIZOFRENIA INFANTIL. CLÍNICA Y TRATAMIENTO.

RESUMEN

La psicosis de inicio en la infancia y en la adolescencia ha sido un tema controvertido debido a la falta de claridad diagnóstica. Por otro lado, la palabra psicosis ha generado confusión ya que puede hacer referencia tanto a un síntoma como a un estado o a un trastorno, incluyéndose en este último a la esquizofrenia.

La esquizofrenia en la infancia es extremadamente rara, sin embargo, su prevalencia aumenta en la adolescencia llegando a representar aproximadamente un tercio de la prevalencia de vida este trastorno. Si bien los niños y adolescentes comparten los mismos criterios diagnósticos que los utilizados en los adultos, presentan una mayor severidad sintomática y un peor pronóstico. En el siguiente trabajo se revisarán las manifestaciones clínicas y tratamiento farmacológico de la esquizofrenia de inicio en la niñez y en la adolescencia.

PALABRAS CLAVES:

Esquizofrenia- Niños y adolescentes- Clínica- Tratamiento

ABSTRACT

Childhood and adolescent-onset psychosis has been a controversial issue due to the lack of diagnostic clarity. On the other hand, the word psychosis has generated confusion since it can refer to both a symptom, a state, or a disorder, including schizophrenia in the latter.

AUTORES:

MARÍA FLORENCIA IVELLI¹, 

MARÍA JULIANA BRANDI¹, 

MARÍA JOSEFINA MOLINARI², 

¹Equipo especializado en psicofarmacología infantojuvenil y reproductiva (EPSIRE), Argentina.

²Unidad de Salud Mental y familia. Hospital Subzonal Especializado "Elina de la Serna de Montes de Oca. EPSIRE.

Correspondencia: MARIA FLORENCIA IVELLI
mfiveli@yahoo.com

Schizophrenia in childhood is extremely rare; however, its prevalence increases in adolescence, reaching approximately one third of the lifetime prevalence of this disorder. Although children and adolescents share the same diagnostic criteria as those used in adults, they have greater symptom severity and a worse prognosis. In this article different aspects of the clinical presentation and therapeutic approach of this disorder will be reviewed.

KEYWORDS

Schizophrenia- Children and adolescents-Clinic- Treatment

INTRODUCCIÓN

La psicosis de inicio en la niñez y en la adolescencia ha sido un tema controvertido a lo largo de la historia de la psiquiatría infantil debido a la falta de claridad diagnóstica. Al comienzo del siglo XIX, fue incluida dentro de la noción de retraso mental, único diagnóstico psiquiátrico aceptado en la población pediátrica. No fue hasta inicios del 1900 cuando la psicosis infantil fue reconocida como una entidad propia. Sin embargo, la misma incluía presentaciones clínicas muy heterogéneas en donde esencialmente todas las alteraciones severas de la infancia eran equiparadas a esquizofrenia. Incluso, el autismo era visto como su presentación más temprana ¹.

Recién en década del 80, con la tercera versión del Manual de Diagnóstico y Tratamiento de la Asociación Americana de Psiquiatría (DSM) los trastornos generalizados del desarrollo (Trastorno autista, Síndrome de Rett, Trastorno desintegrativo, Síndrome de Asperger y Trastorno generalizado del desarrollo no especificado) se excluyeron del grupo de las psicosis, quedando estas últimas delimitadas al espectro de la esquizofrenia y otros trastornos psicóticos ^{2,3}.

En la actualidad, su concepto sigue siendo motivo de confusión debido a que la palabra psicosis se puede asociar a un síntoma específico, aplicarse a un estado o definir un grupo de trastornos. Por otro lado, la falta de criterios diagnósticos específicos y distinguibles de los reconocidos en el adulto es foco de múltiples controversias ya que no consideran el nivel de desarrollo del niño y por consiguiente su capacidad de distinguir la fantasía de la realidad ^{2,4}.

Uno de los síntomas que, frecuentemente, se asocian a la psicosis son las alucinaciones, definidas como una percepción en ausencia de un estímulo. Es decir, es una experiencia sensorial en la que una persona puede ver, oír, oler, saborear o sentir algo que no está allí ⁵. En niños (9-12 años) se ha reportado una prevalencia del 17% y en adolescentes (13-18 años) del 7,5%, ambas significativamente superiores al 5,8% de los adultos. Estos datos son consistentes con una presentación pediátrica benigna, transitoria y autolimitada la cual puede aparecer momentos previos a la conciliación del sueño, deberse a distintos estresores e incluso ser parte del desarrollo normal ⁶. Sin embargo, su permanencia a lo largo del tiempo puede ser un predictor importante de la transición a un trastorno psicopatológico ⁵. La persistencia en la adolescen-

cia de las alucinaciones de inicio en la infancia ocurre aproximadamente en el 23,5 al 27% de los pacientes, siendo los factores que predicen su continuidad la alta frecuencia, el número y tono negativo de las voces, la comorbilidad psiquiátrica, el bajo funcionamiento global y el consumo de cannabis. Estos jóvenes poseen un riesgo específico de 4 a 5 veces de desarrollar un trastorno psicótico ⁷.

En algunos pacientes las alucinaciones pueden ser parte de un grupo heterogéneo de manifestaciones clínicas que condicionan un estado psicótico que obstaculiza la funcionalidad del niño y del adolescente. Estas, pueden incluir tanto alucinaciones como la desorganización del pensamiento, del comportamiento y alteraciones del afecto. Estos síntomas pueden ocurrir en afecciones médicas (por ejemplo: epilepsia, lupus, enfermedades infecciosas) o por intoxicación (por ejemplo: cocaína, barbitúricos, monóxido de carbono) ^{6,8}. A su vez, pueden ser de causa psiquiátrica y manifestarse de manera transitoria como en el episodio psicótico agudo, o corresponderse a una presentación prodrómica, siendo los más frecuentes el trastorno bipolar I y la esquizofrenia ⁹. La superposición sintomática en el inicio de ambos trastornos suele dificultar el diagnóstico diferencial. Estudios longitudinales han reportado que aproximadamente el 30-40 % de los pacientes con trastornos afectivos son en un inicio diagnosticados erróneamente con esquizofrenia ¹⁰.

La esquizofrenia es un trastorno que se caracteriza por la presencia de alucinaciones, delirios, discurso y comportamiento desorganizados y síntomas negativos como expresión emotiva disminuida o abulia durante un período de al menos un mes ¹¹. Se cree que su prevalencia de vida es del 1% y que aproximadamente del 12 al 33% de los pacientes inician su sintomatología antes de los 18 años ^{6,10}. Si bien su desarrollo en la infancia y en la adolescencia no es muy frecuente, es considerada una de las patologías psiquiátricas más grave y discapacitante. Algunos autores mencionan que cuanto mayor es el tiempo entre el inicio de la sintomatología y el tratamiento, menor es la respuesta farmacológica, mayor es el riesgo de suicidio y del deterioro en el funcionamiento cognitivo y social. Por lo tanto, peor su pronóstico ⁹.

En el siguiente artículo se revisarán las manifestaciones clínicas y tratamiento farmacológico de la esquizofrenia de inicio en la niñez y en la adolescencia.

CLÍNICA

La esquizofrenia de inicio en la niñez, aquella que ocurre antes de los 13 años, es extremadamente rara con una prevalencia de 0,04%. Sin embargo, luego de los 14 años su presentación aumenta sustancialmente, particularmente en varones, llegando a representar el 25 % de las admisiones de los servicios de psiquiatría infanto-juvenil. Cuando este trastorno se inicia antes de los 18 años se denomina esquizofrenia de inicio precoz ¹².

Si bien, en la quinta y última versión del DSM la esquizofrenia de inicio en la infancia y en la adolescencia comparte los criterios diagnósticos establecidos para la población adulta, posee características que le son propias. Algunos

autores mencionan que los niños y adolescentes representan una forma más severa del trastorno, poseen sintomatología más florida, anormalidades en el sistema nervioso y factores de riesgo genéticos ¹³. En un ensayo clínico en donde se analizaron las diferencias del primer episodio psicótico entre adolescentes y adultos, se identificó una similitud fenomenológica entre ambos grupos. Sin embargo, los pacientes adolescentes presentaron una mayor demora en el inicio del tratamiento, más síntomas negativos, en particular aplanamiento afectivo, y fueron más propensos a desplegar un comportamiento bizarro ¹⁴. Ver Tabla 1.

TABLA 1. Criterios diagnósticos de esquizofrenia: DSM-5 (APA, 2014)

| |
|--|
| A. Dos o más de los siguientes síntomas presentes por al menos un mes (menos si se trató con éxito). Al menos uno de ellos ha de ser 1-2-3 |
| 1. Delirio |
| 2. Alucinación |
| 3. Discurso desorganizado |
| 4. Comportamiento muy desorganizado o catatónico |
| 5. Síntomas negativos |
| B. Disminución significativa del funcionamiento laboral, interpersonal o del cuidado personal |
| C. Los signos del trastorno persisten al menos seis meses (incluye criterio A) |
| D. Se ha descartado el trastorno esquizoafectivo, depresivo y bipolar |
| E. Se descarta intoxicación o enfermedad médica |
| F. Si el paciente posee diagnóstico de autismo o trastorno de la comunicación de inicio en la infancia. El diagnóstico de esquizofrenia solo se hace si el delirio o las alucinaciones son notables |

La mayoría de los jóvenes que desarrollan esquizofrenia presentan sintomatología premórbida la cual suele originarse de manera insidiosa que habitualmente pasa desapercibida. Los pacientes experimentan cierto grado de deterioro funcional como el retraimiento social, preocupaciones bizarras, comportamientos inusuales, fallas académicas y en el cuidado personal, alteraciones en el humor, ansiedad, conductas agresivas o disruptivas. Según un estudio de cohorte realizado por el Instituto Nacional de Salud Mental de Estados Unidos en 118 jóvenes con esquizofrenia de inicio precoz, durante el estadio premórbido el 55,08% presentó fallas académicas, el 72% alteraciones sociales y del comportamiento, 50,85% fallas del lenguaje y 20,34% habían recibido un diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo ¹³. Predecir qué niño con sintomatología premórbida va a desarrollar esquizofrenia sigue siendo un desafío. Se ha reportado que las tasas de conversión en pacientes considerados de alto riesgo (con síntomas psicóticos atenuados, episodio psicótico breve y riesgo genético) es del 17 al 20% en el seguimiento al año y 7 al 21% en el seguimiento a los dos años ¹⁵.

Únicamente luego de que todas las causas identificables de psicosis orgánicas y de otras patologías psiquiátricas han sido excluidas, se podrá considerar el diagnóstico de esquizofrenia. Los síntomas de este trastorno se clasifican en positivos y negativos. Los primeros, incluyen alucinaciones y

alteraciones en la estructura y contenido del pensamiento como por ejemplo las ideas delirantes. Las alucinaciones auditivas son las más frecuentes y pueden ser de comando, injuriantes, voces que hablan entre sí o sobre el niño. Las alucinaciones visuales son menos frecuentes, asociándose a temprana edad con monstruos, animales, mascotas, etc. En los niños pequeños habitualmente es más difícil establecer la presencia de delirios o alteraciones del pensamiento ya que, debido al nivel de desarrollo cognitivo, poseen incapacidad de utilizar asociaciones lógicas y de comprender la noción de realidad. Si bien los niños prepuberales pueden carecer de delirios, cuando estos se presentan, suelen tener un contenido pobre y desorganizado que tiende a complejizarse y sistematizarse a medida que aumenta la edad. En aproximadamente la mitad de los casos, las ideas delirantes suelen persistir, asociándose a preocupaciones somáticas, ideas de referencia o persecución, religiosas o de grandiosidad. Por otro lado, los síntomas negativos asociados a déficits pueden manifestarse como expresión emocional disminuida, falta de motivación, pobreza en el habla, incapacidad para experimentar placer y aislamiento social. A su vez, el comportamiento desorganizado puede representar un dominio independiente que incluye la alteración del lenguaje (incoherencias, neologismos, pérdida de las asociaciones), motora (manierismos, bizarrerías, negativismo, catalepsia) y cognitiva con deterioro en el funcionamiento pedagógico ^{1,16,17}.

Se ha reportado que los niños con esquizofrenia poseen un menor cociente intelectual que la población general. Desde temprana edad suele evidenciarse una alteración y retraso en el desarrollo que incluye dificultades en la motricidad gruesa y fina, estereotipias motoras como aleteo de manos y fallas en la integración sensorial, síntomas también observados en el trastorno del espectro del autismo. A su vez, estos niños poseen alteraciones en las funciones ejecutivas como fallas atencionales, de la memoria de trabajo, la inhibición y en la planificación de tareas tal como ocurre en los niños con trastorno por déficit atencional con hiperactividad. También poseen menos habilidades lingüísticas como menor cohesión y coherencia, flexibilidad y versatilidad del discurso. Los pacientes con esquizofrenia de inicio pediátrico durante una conversación suelen hacer referencia a la situación inmediata más que al contexto lo que requeriría mayor abstracción y reciprocidad social ^{4,18}. La cognición social, definida por el Instituto Nacional de Salud Mental de Estados Unidos como las operaciones mentales que subyacen a las interacciones sociales, incluidas la percepción, interpretación y generación de respuestas a las intenciones, disposiciones y comportamiento de los otros se encuentra particularmente afectada en los jóvenes con esquizofrenia quienes poseen dificultades en desenvolvimiento en el hogar y en la escuela ¹⁹.

La esquizofrenia pediátrica, al igual que la del adulto incluye una fase aguda, con síntomas manifiestos que pueden, dependiendo de la respuesta al tratamiento, durar varios meses. Ésta, suele seguirse de una fase de remisión habitualmente más larga, en donde los pacientes continúan experimentando

algunos síntomas, mayoritariamente negativos, aunque pueden persistir los positivos. Por último, la fase residual suele prolongarse en el tiempo durante el cual el paciente presenta algún tipo de disfunción o deterioro social y/o cognitivo. Desafortunadamente algunos pacientes, a pesar del tratamiento, nunca progresan a la fase residual continuando con síntomas. Se ha reportado que entre el 30 y el 55 % de los jóvenes con esquizofrenia de inicio precoz son malos respondedores al tratamiento y muchos de ellos serán resistentes ²⁰.

TRATAMIENTO

El tratamiento debe ser multimodal e incluir psicoeducación para familiares, abordaje psicológico, acompañamiento psicopedagógico e intervención farmacológica. Algunos pacientes que poseen riesgo para sí o para terceros pueden requerir internación ²¹.

El tratamiento farmacológico se considera de primera línea a pesar de que la falta de investigación en pediatría frecuentemente condiciona su uso off label. Es de destacar que, en la actualidad a excepción del haloperidol, no existen tratamientos aprobados por las agencias reguladoras para la esquizofrenia en menores de 13 años por lo que su uso se fundamenta en la extrapolación de los resultados de los ensayos clínicos realizados en adolescentes y en adultos. Por el contrario, para adolescentes existen varios antipsicóticos aprobados en el tratamiento de la esquizofrenia de inicio precoz. Si bien el haloperidol es uno de ellos, debido a sus efectos adversos no se recomienda como fármaco de primera línea. Los antipsicóticos atípicos poseen buena eficacia y tolerabilidad. Dentro de este grupo se encuentran aprobados la paliperidona, risperidona, aripiprazol, olanzapina, quetiapina, lurasidona y el brexpiprazol. Dado que todos han demostrado eficacia similar, la elección del psicofármaco debe considerarse en función a las características del paciente y el perfil de efectos adversos ⁶. Ver Tabla 2.

TABLA 2. Fármacos aprobados por la FDA para el tratamiento de la esquizofrenia de inicio precoz (Hua, 2021)

| FÁRMACO | EDAD | DOSIS RECOMENDADA |
|--------------|----------|-------------------------------------|
| Haloperidol | >3 años | 0,05 - 0,15 mg/K/día |
| Paliperidona | >15 años | <51K 3-6 mg/día >51K 3-12 mg/día |
| Risperidona | >13 años | 0,6 - 6 mg/día |
| Aripiprazol | >13 años | 10 - 30 mg/día |
| Olanzapina | >13 años | 10 - 20 mg/día |
| Quetiapina | >13 años | 400 - 800 mg/día |
| Brexpiprazol | >13 años | 1 -4 mg/día |
| Lurasidona | >13 años | 40 - 80 mg/día |

La sedación, debida al bloqueo de receptores histaminérgicos, es uno de los efectos adversos más frecuentes de los antipsicóticos. Su incidencia es mayor con clozapina y disminuye gradualmente con quetiapina, olanzapina, zi-

prazidona, haloperidol y risperidona, siendo aún menor con lurasidona y aripiprazol ²².

El uso de antipsicóticos se ha asociado a efectos adversos metabólicos los cuales pueden estar relacionados al incremento del peso, siendo los niños particularmente sensibles. En un ensayo clínico con seguimiento de 10,8 semanas, en donde se evaluaron los efectos cardio-metabólicos de distintos antipsicóticos en niños y adolescentes sin exposición previa, el incremento de peso fue de 8,5 kilos (95% IC 7,4-9,7) con olanzapina, 6,1 kilos (95% IC 4,9-5,3) con quetiapina, 5,3 kilos (95% IC 4,8-5,9) con risperidona y 4,4 kilos (95% IC 3,7- 5,2) con aripiprazol. Comparado con un mínimo aumento de 0,2 kilos (95% IC +1,0-1,4) del grupo control ²³. Sin embargo, algunos pacientes a pesar de no experimentar ganancia de peso poseen un aumento sérico de glucosa, triglicéridos y LDL junto con un descenso de HDL ²⁴.

Los niños son más sensibles a desarrollar hiperprolactinemia que los adultos como consecuencia del uso de antipsicóticos ²⁵. Se ha reportado que el riesgo de desarrollar hiperprolactinemia es de 50-91% en pacientes tratados con risperidona y de 90% con haloperidol. En un estudio de revisión se comparó su incidencia siendo, de mayor a menor paliperidona/risperidona> haloperidol>olanzapina> quetiapina> clozapina> aripiprazol ²⁶.

La mayoría de los antipsicóticos han sido asociados a la prolongación del intervalo Qt del electrocardiograma, condición que puede progresar a una arritmia maligna conocida como torsión de punta. En una revisión de meta-análisis realizados en niños se concluyó que los incrementos en la duración de Qt fueron modestos para los antipsicóticos atípicos, salvo para la ziprazidona que fue mayor. Por el contrario, con el aripiprazol se observó un acortamiento de este ²⁷.

La mayor incidencia de efectos adversos extrapiramidales (acatisia, temblor, distonía, bradiquinesia, disquinesia tardía) es con haloperidol, siendo moderada con risperidona, paliperidona y lurasidona, disminuyendo con ziprazidona y aripiprazol y siendo aún menor con olanzapina, quetiapina y clozapina. Es de destacar que la acatisia, definida como la necesidad de movimiento constante, es más frecuente con aripiprazol ²².

Otros efectos adversos reportados por el uso de antipsicóticos son alteraciones gastrointestinales, dificultades cognitivas, sialorrea, boca seca, convulsiones, hepatitis, alteraciones hematológicas, enuresis, entre otros ²².

CONCLUSIÓN

La esquizofrenia de inicio en la niñez es extremadamente rara, sin embargo, su prevalencia aumenta sustancialmente en la adolescencia llegando a representar aproximadamente un tercio del total de los individuos con este trastorno. Si bien los criterios diagnósticos son los mismos que los utilizados en los adultos, los niños y adolescentes poseen mayor severidad sintomática y mala respuesta farmacológica. A su vez, la demora en el diagnóstico y en la

implementación del tratamiento se asocia a un peor pronóstico.

A excepción del haloperidol, no existen fármacos aprobados por las agencias reguladoras para el tratamiento de la esquizofrenia en la infancia siendo la mayoría de las prescripciones off label. Sin embargo, en la adolescencia se encuentran aprobados distintos antipsicóticos atípicos como el aripiprazol, risperidona, olanzapina, quetiapina, paliperidona, lurasidona y brexpiprazol los cuales poseen la misma eficacia comparada. Por lo tanto, la elección del tratamiento dependerá del perfil de efectos adversos y las características del paciente.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Volkmar FR. Childhood and adolescent psychosis: a review of the past 10 years. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* [Internet]. 1996;35(7):843-51.
2. Bercherie P. La clínica psiquiátrica del niño. *Revista Malentendido* N°3. 1988.
3. Saule M. Tratado de psiquiatría del niño y del adolescente. Madrid: Biblioteca Nueva; 1998.
4. Courvoisier H, Labellarte MJ, Riddle MA. Psychosis in children: diagnosis and treatment. *Dialogues in clinical neuroscience. Dialogues in clinical neuroscience*; 2022.
5. Majer K, Hayward M, Fernyhough C, Calkins ME, Debbané M, Jardri R, et al. Hallucinations in children and adolescents: An updated review and practical recommendations for clinicians. *Schizophr Bull* [Internet]. 2019;45(Suppl 1):S5-23.
6. Hua L, Alderman EM, Chung RJ, Grubb LK, Lee J, Poers ME, et al. Collaborative care in the identification and management of psychosis in adolescents and young adults. *Pediatrics*. 2021; 147(6)
7. Jardri R, Bartels-Velthuis AA, Debbané M, Jenner JA, Kelleher I, Dauvilliers Y, et al. From phenomenology to neurophysiological understanding of hallucinations in children and adolescents. *Schizophr Bull* [Internet]. 2014;40(Suppl 4): S221-32.
8. Findling RL, Schulz SC, Kashani JH, Harlan Drewel ET. Psychotic disorders in children and adolescents. Thousand Oaks, CA, Estados Unidos de América: SAGE Publications; 2012.
9. Brasso C, Giordano B, Badino C, Bellino S, Bozzatello P, Montemagnani C, et al. Primary psychosis: risk and protective factors and early detection of the onset. *Diagnostics*. 2021; 11(11), 2146.
10. Fulone I, Silva M T, Lopes L C. Gender differences in the use of atypical antipsychotics in early-onset schizophrenia: a nationwide population-based study in Brazil. *BMC psychiatry*. 2021; 21(1), 320.
11. American Psychiatric Association. DSM-5: Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. 2014
12. Abidi, S., Mian, I., Garcia-Ortega, I., Lecomte, T., Raedler, T., Jackson, K., ... & Addington, D. (2017). Canadian guidelines for the pharmacological treatment of schizophrenia spectrum and other psychotic disorders in children and youth. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 62(9), 635-647.
13. Driver D I, Thomas S, Gogtay N, Rapoport J L. Childhood-onset schizophrenia and early-onset schizophrenia spectrum disorders: an update. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics*. 2020; 29(1), 71-90.
14. Ballageer T, Malla A, Manchanda R, Takhar J, Haricharan R. Is adolescent-onset first-episode psychosis different from adult onset? *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*. 2005;44(8):782-9.
15. Tor J, Dolz M, Sintes A, Muñoz D, Pardo M, De La Serna E, et al. Clinical high risk for psychosis in children and adolescents: a systematic review. *European child & adolescent psychiatry*. 2018;27:683-700.
16. McClellan J. Psychosis in children and adolescents. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*. 2018;57(5):308-12.
17. McClellan, J., & Stock, S. (2013). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with schizophrenia. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*. 52(9), 976-990.
18. Corrales, A., Duprat, M. V., Pinto, C. B., Garay, C., Corral, R., Gargoloff, P. R., ... & Gargoloff, P. D. (2021). Consenso argentino sobre diagnóstico y tratamiento de la esquizofrenia resistente al tratamiento. *Vertex Revista Argentina de Psiquiatría*. 2021;32(154, oct.-dic.).
19. Harvey, P. D., & Isner, E. C. (2020). Cognition, social cognition, and functional capacity in early-onset schizophrenia. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics*. 29(1), 171-182.
20. Adnan, M., Motiwala, F., Trivedi, C., Sultana, T., Mansuri, Z., & Jain, S. (2022). Clozapine for Management of Childhood and Adolescent-Onset Schizophrenia: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology*. 32(1), 2-11.
21. Starling J, Feijo I. Esquizofrenia y otros trastornos psicóticos de inicio temprano. En: Manual de Salud Mental Infantil y Adolescente de la IACAPAP 2018; H2.
22. Solmi M, Murru A, Pacchiarotti I, Undurraga J, Veronese N, Fornaro M, et al. Safety, tolerability, and risks associated with first- and second-generation antipsychotics: a state-of-the-art clinical review. *Therapeutics and clinical risk management*. 2017; 757-777.
23. Correll CU, Manu P, Olshanskiy V, Napolitano B, Kane JM, Malhotra AK. Cardiometabolic risk of second-generation antipsychotic medications during first-time use in children and adolescents. *Jama*. 2009; 302(16), 1765-1773.
24. Ellingrod V, Connell R, Resch W, Thomas CJ, Findling RL, Schulz SC, et al. Recommendations for lab monitoring of atypical antipsychotics. *Curr Psychiatr*. 2000;12(9):51-4.
25. Roke Y, Van Harten PN, Boot AM, Buitelaar JK. Antipsychotic medication in children and adolescents: a descriptive review of the effects on prolactin level and associated side effects. *Journal of child and adolescent psychopharmacology*. 2009;19(4):403-14.
26. Montejo ÁL, Arango C, Bernardo M, Carrasco JL, Crespo-Facorro B, Cruz JJ, et al. Multidisciplinary consensus on the therapeutic recommendations for iatrogenic hyperprolactinemia secondary to antipsychotics. *Front Neuroendocrinol* [Internet]. 2017; 45:25-34.
27. Jensen KG, Juul K, Fink-Jensen A, Correll CU, Pagsberg AK. Corrected QT changes during antipsychotic treatment of children and adolescents: a systematic review and meta-analysis of clinical trials. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* [Internet]. 2015;54(1):25-36.

UN ENTRE EN LA INTER-CONSULTA DE SALUD MENTAL. ALGUNAS REFLEXIONES Y PUNTOS DE ENCUENTRO POSIBLES.

El presente trabajo intentará reflexionar acerca de la práctica de Interconsulta de Salud Mental, en una sala de pediatría general, dentro del H.I.A.E.P. Sor María Ludovica, ubicado en la ciudad de La Plata, Buenos Aires. Dicha práctica se enmarca como rotación curricular del programa de residentes de psicología y tiene una duración de nueve meses.

El objetivo del mismo es tensionar las concepciones de la interconsulta desde el discurso médico y desde el discurso psicoanalítico, en pos de precisar y tender puentes de diálogo e intercambio posibles entre las disciplinas.

INTRODUCCIÓN

El acercamiento a la práctica de la interconsulta como residentes de psicología, puso en primer plano la intersección de los diferentes discursos que intervienen sobre el paciente dentro del ámbito hospitalario, y a partir del encuentro con la demanda de la misma nos preguntamos, ¿Qué se pone en juego en este pedido?.

La interconsulta puede pensarse como la convergencia de dos o más disciplinas que se ponen en contacto para intervenir frente a un cuadro clínico, aunque manejen concepciones, esquemas y conocimientos distintos (Luchina, 1971), entonces, ¿cómo encontrarnos como profesionales desde discursos diferentes?. Teniendo en cuenta que la mayoría de las veces, la interconsulta a salud mental se realiza cuando hay algo que hace obstáculo al tratamiento médico clínico. Desde el marco del psicoanálisis es justamente en ese obstáculo donde el paciente hace aparición como sujeto, y es desde allí donde

AUTORES:

PETIT A. 
PICCIONI A. 

Residencia de Psicología. H.I.A.E.P Sor María
Ludovica.

CORRESPONDENCIA: ALDANA PETIT:
aldana27.petit@gmail.com

ponemos la escucha para intervenir; haciéndole un lugar a eso que no marcha, no para eliminarlo, sino más bien para poder construir con el paciente otra relación a ello.

Esta diferencia, implica muchas veces ir desde nuestra disciplina a contrapelo de otras indicaciones, de lo universal, de algunas obviedades, de estudios o dietas. Contrapelo que pudimos ir construyendo desde nuestro tránsito por las salas, no como un "ir en contra", sino como habilitar un "entre", a partir de la introducción de la diferencia subjetiva. Darle lugar y sostener al sujeto, que insiste y resiste, al que intentamos escuchar, fue una apuesta cada vez, caso a caso. En este sentido, el sujeto que el psicoanálisis recoge, es aquel abolido por la ciencia y perdido en su goce, el cual es particular y no se comparte (Quaglia, 1990).

Falta de adherencia al tratamiento, negativas a ingerir alimentos, situaciones traumáticas, miedos y resistencias a las intervenciones médicas, angustia, tristeza, decaimiento, maltrato, retraso en pautas madurativas, entre otros; son algunas de las palabras que motorizan los pedidos. Desde nuestra disciplina nos centraremos en desandar qué hay de particular detrás de esa nominación, qué y cómo eso se entrama y afecta a cada sujeto, de manera diferente y única. Al decir de Laurent (2002), el papel del psicoanálisis en los tiempos actuales apuntaría a la restitución del sentido del trauma frente al trauma generalizado, es decir, poder recoger la singularidad de cada padecimiento, ¿qué sucede cuando algo del sujeto está suspendido?.

Desde ahí que, nos encontramos y evidenciamos que el trabajo de interconsulta, no solo se trataría de una convergencia y un ponerse en contacto con otra disciplina, sino más bien de un trabajo artesanal en el cual repensamos y construimos, cada vez, nuestra posición ahí y modos de dialogar con otros discursos.

La interconsulta en Salud Mental es un campo complejo de intervención, donde debemos estar advertidos del lugar a donde nos convocan y poder hacer con ello un espacio para la escucha y formalización de la demanda propia del sujeto en cuestión (Gamsie 2009). Escuchar quién, qué, a quién y para quién demanda en pos de que podamos precisar el pedido, y así operar e intervenir sobre ello.

REFLEXIONES

A partir de este recorrido por el dispositivo de interconsulta, espacios clínicos, de conversación e intercambio podemos dar cuenta de una aproximación del quehacer del residente de psicología, inserto en el hospital público en el intercambio con otras disciplinas. Desde este escrito dejamos plasmados nuestros interrogantes y las posibles respuestas que fuimos construyendo; trabajo arduo y que no fue sin los escollos que nos interpelaron en el encuentro con los otros, profesionales y pacientes.

Consideramos entonces, que en cada pedido es necesario darle lugar a algo de lo que no marcha, para poder construir desde ahí una respuesta singular a la medida del caso. En este sentido, se apuesta cada vez, a tejer un "entre" con el discurso médico y las necesidades subjetivas.

Nos servimos de las palabras de Quaglia (1990) cuando plantea que el sujeto que la ciencia excluye, lo engendra para el psicoanálisis, ya que pareciera ser que a partir del encuentro con la diferencia, es donde se habilita y se hace posible nuestra intervención. Labor ardua de sostener esa diferencia, hacerle lugar y ponerla a trabajar. Una orientación posible será, al universal responder con el uno por uno.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Gamsie S. (2009): La Interconsulta. Una práctica del Malestar; Capítulos I, IV. Buenos Aires: Ediciones del Seminario, 2009
 2. Laurent, E. (2002): El revés del trauma. En *Virtualia* #6 <https://www.revistavirtualia.com/articulos/696/destacados/el-reves-del-trauma>
 3. Quaglia, C. (1990): Amor Médico, en *Acerca de "La ética del Psicoanálisis"*. Buenos Aires: Ediciones Manantial SRL.
- Luchina, I. y otros (1971): La Interconsulta médico-psicológica en el marco hospitalario; Introducción, Capítulo IV. Buenos Aires: Ediciones Nueva Visión.

¿QUÉ ES LA GENÉTICA MÉDICA? ¿QUÉ HACE UN MÉDICO GENETISTA? ¿ESTÁN TODO EL DÍA EN UN LABORATORIO?

Son algunos de los interrogantes que se nos presentan cuando hablamos de nuestra especialidad.

La Genética Médica es la rama de la medicina que se encarga del diagnóstico, tratamiento y prevención de las anomalías congénitas, tanto a nivel individual y familiar, como poblacional. Una anomalía congénita se define como todo defecto del desarrollo que está presente al nacer, aunque puede no ser detectable en ese momento. Las anomalías congénitas son morfológicas, estructurales o funcionales, externas o internas, de ocurrencia familiar o esporádica, de presentación única o múltiple y con relevancia clínica variable. En general comprenden enfermedades poco frecuentes (EPF). Actualmente hay más de 8000 EPF registradas por la Organización Mundial de la Salud. El 80% de ellas están genéticamente determinadas. En nuestro país la ley 26.689 considera EPF a aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a 1/2000. La baja frecuencia y la gran variabilidad en la sintomatología puede retrasar el diagnóstico hasta una media de 5 años desde la aparición de los primeros síntomas.

Nuestra residencia de Genética Médica fue creada en el año 2016, se incluye dentro de las residencias básicas de la Provincia de Buenos Aires, su sede es la Sala de Genética de nuestro hospital y tiene una duración de 4 años. Cabe destacar que en instituciones públicas de nuestro país solo existen 3 residencias de Genética Médica y nos enorgullece ser una de ellas. El ingreso se lleva a cabo a través del Concurso Unificado por medio del examen único. Contamos con 2 cupos para ingresantes y actualmente hay 6 residentes, 2 por año, de primero a tercero.

AUTORES:

JUSTONI MS, 

DAMIA AL. 

Residencia Básica de Genética Médica.
H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica". La Plata

Correspondencia: SALA DE GENÉTICA
geneticaludovica@yahoo.com.ar
interconsultasgeneticaludovica@gmail.com

La Sala de Genética está conformada por 2 unidades. La Unidad de Consulta se encarga de la evaluación clínica genética. Esta tarea se lleva a cabo en los consultorios externos o mediante las interconsultas que llegan desde las distintas salas de nuestro hospital y de otras instituciones. El staff médico está compuesto por 3 genetistas: la Jefa de Sala, la Jefa de Unidad y una médica de planta que además es coordinadora docente de la residencia. La Unidad de Diagnóstico se ocupa de realizar algunos de los estudios específicos del laboratorio de genética. Aquí trabajan bioquímicas, biólogas, licenciadas en genética, biotecnólogas y técnicas de laboratorio.

Los residentes, acompañados por personal de planta, nos encargamos de la atención de los pacientes. Cada uno tiene un número de historia clínica, llamada AG, proveniente de Asesoramiento Genético, donde registramos los datos del paciente, de la familia, armamos la genealogía, anotamos los estudios complementarios y todos los datos clínicos que obtuvimos. Una de las partes más importantes de nuestra consulta es el examen físico, el cual se orienta a la evaluación dismorfológica y debe ser sistemático, detallado, completo, con registro de datos antropométricos. Junto a los especialistas a cargo establecemos un plan de estudios y posibles diagnósticos. Para concluir explicamos los pasos a seguir, si es necesario realizar estudios específicos de la especialidad o hacer alguna interconsulta que nos pueda aportar más información acerca de algún signo/síntoma. Con el transcurso de los años de residencia vamos adquiriendo paulatinamente mayor independencia en la resolución de los casos.

Una parte fundamental de nuestra labor es el asesoramiento genético familiar, término propuesto por primera vez en el año 1947 por el Dr. Sheldon Reed. Representa el proceso por el cual pacientes y familiares son asesorados acerca de las manifestaciones clínicas de la enfermedad, el riesgo de recurrencia tanto para la hermandad del afectado como para su descendencia, los tratamientos posibles, el seguimiento y las medidas de prevención recomendadas. Una vez que arribamos a un diagnóstico definitivo confeccionamos un informe de asesoramiento para compartir con el resto del equipo tratante.

El objetivo de nuestra residencia es la formación integral de los futuros médicos genetistas en las diversas áreas de la especialidad, centrándose principalmente en la adquisición de un adecuado criterio médico para las diferentes patologías que competen a la genética clínica. La finalidad es que el residente logre un correcto enfoque en relación al diagnóstico, seguimiento, pronóstico y eventual tratamiento de la problemática planteada, con especial énfasis en la capacitación para asumir la responsabilidad que conlleva el asesoramiento genético. Por otro lado, dada la complejidad de la patología que abordamos se pretende priorizar y fomentar la importancia del trabajo en equipo multi e interdisciplinario.

Dejamos las puertas abiertas de nuestra Sala para aquellos que quieran conocernos un poco más o consultarnos por alguna inquietud.

¿PARA QUÉ UN PASE ESTRUCTURADO DE GUARDIA?

La comunicación efectiva y asertiva entre profesionales de la salud es un aspecto esencial de la atención, dado que es uno de los factores centrales que sustenta la seguridad y la calidad en la atención. La OMS establece dentro de las soluciones para la seguridad del paciente, la comunicación entre los profesionales, como una de sus prioridades. El traspaso de información clínica sobre los pacientes, especialmente durante la transición asistencial, es un proceso crítico ya que las fallas en el mismo pueden conducir a errores de tratamiento. Es por esto que es necesario asegurar que la comunicación entre profesionales se realice de manera efectiva. Para tal fin, la misma debe ser oportuna, precisa, completa, inequívoca y comprendida por el receptor. Puede llevarse a cabo de manera verbal o escrita.

Las circunstancias que se pueden ver impactadas negativamente por una comunicación deficiente, incluyen:

- El traspaso de información del paciente entre profesionales durante la transición asistencial, ya sea en los cambios de turno o de área de atención.
- Indicaciones verbales o telefónicas.

RECOMENDACIONES

- Se recomienda que para la transferencia de información de pacientes durante la transición asistencial, ya sea por cambios de turno o cambios de sector, se utilicen instrumentos estandarizados.
- Se recomienda que los mismos contengan datos relativos a la identificación del paciente, situación actual, evolución, puntos claves a observar y plan de contingencia ante cambios específicos detectados.
- Se recomienda que el traspaso de información se realice antes o durante la transferencia asistencial o del traslado del paciente.

AUTORES:

LIC. CARDOZO CC 

• Se recomienda que todas las comunicaciones entre el personal, que involucren instrucciones o resultados críticos referidos a pacientes tengan un proceso de feedback o confirmación de parte del receptor de la información. El pase de guardia es un momento clave para garantizar la continuidad de la atención y de los cuidados de enfermería. Es una actividad en la que se transfiere información, donde la comunicación tiene un papel significativo en el traspaso de la evolución de los pacientes. Existe una herramienta de jerarquización de la transferencia de información denominada SAER (Situación, Antecedentes, Evaluación, Recomendación) cuya estructura va a permitir una comunicación eficiente, clara y precisa, va a consolidar la continuidad asistencial y la reducción de muchos de los errores que derivan de una comunicación defectuosa. Con su regla nemotécnica, facilita al profesional una manera sencilla de recordarla. Su fin es ayudar a mejorar la comunicación contribuyendo así a un impacto positivo en la seguridad del paciente. Tiene como objetivos comunicar información relevante del estado, evolución de los pacientes durante el turno y unificar criterios asegurando mantener la calidad de los cuidados. La deficiencia de comunicación en el cambio de turno puede producir diversas consecuencias perjudiciales:

- Errores en el tratamiento del paciente.
- La calidad asistencial se ve fracturada, no alcanzada.
- Un incremento de la estadía hospitalaria del paciente.
- Circunstancias que pueden conllevar a riesgo de vida.

Estructura de la técnica SAER/SBAR (Tabla 1)

S: Situación

- En este primer paso se describe la situación inicial del paciente.
- Tema sobre el que se necesita comunicar.
- Cambios en el estado del paciente y en el plan de tratamiento.

A: Antecedentes

En esta fase se proporciona información clínica y cuáles son las condiciones previas.

- Diagnóstico principal.
- Previsión del alta.
- Tratamiento actual.
- Principales resultados de pruebas complementarias.

E: Evaluación

En este paso evalúe y describa los problemas.

- Constantes vitales, signos o síntomas, complicaciones, cambios de comportamiento/estado mental, consciencia, nutrición/hidratación, cambios funcionales. Cuidados de Enfermería aplicados.
- Otros: traslados, soporte o acompañamiento familiar

R: Recomendación:

En este último paso hay que hacer una recomendación/sugerencia en base a los datos expuestos y solicitar una respuesta.

Tabla 1: Estructura técnica SAER

| |
|---------------|
| Situación |
| Antecedentes |
| Evaluación |
| Recomendación |

CONCLUSIÓN

Una herramienta estandarizada de traspaso de la información que ordene la forma en la que se comunican los profesionales la continuidad de los cuidados, reducirá los riesgos y errores para los pacientes.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Limones Barrios M, Guillermo Lozano M, Vargas Velazco A. Técnica SAER, Herramienta eficaz para optimizar el cambio de turno entre enfermeros. *Revista Electrónica de PortalesMédicos.com* .2016. Disponible en: <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/tecnica-saer-enfermeria/>
2. Acciones para la seguridad de los pacientes en el ámbito de la atención Sanitaria. Ministerio de Salud y Desarrollo Social. 2019. Disponible en: <https://bancos.salud.gob.ar/sites/default/files/2021-03/acciones-seg-paciente-feb-2021.pdf>
3. OMS. "Comunicado de prensa". 2007. [online] disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/news/releases/2007/pr22/es/>
4. Panattieri N *et al.* Consenso: Seguridad del paciente y metas internacionales. *Arch Argent Pediatr.* 2019;117 Supl 6:S277-S309
5. Vitolo, F. Problemas de comunicación en el equipo de salud. 2011 [online] disponible en: http://www.nobleseguros.com/ARTICULOS_NOBLE/63.pdf

REGLAMENTO DE PUBLICACIÓN

LUDOVICA PEDIÁTRICA es una publicación científica oficial semestral con arbitraje del Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Superiora Sor María Ludovica de La Plata. El fin de la revista es divulgar la actividad científica, docente y asistencial del Hospital y la región. Se publicarán trabajos relacionados con la Salud materno-infantil, Pediatría y sus áreas específicas, y otras áreas afines de la Salud Pública.

Se seleccionarán para publicación artículos originales, artículos especiales, comunicaciones breves, presentación de casos clínicos y otros que cumplan los criterios de solidez metodológica, originalidad y sean actuales y oportunos.

El proceso de revisión de manuscritos constará de una primera evaluación por el Comité Editorial que decidirá la aceptación del manuscrito según los criterios de selección expresados arriba y una segunda etapa que será realizada por dos revisores independientes especialistas en el tema del manuscrito y/o en metodología de la investigación. Se mantendrá en forma confidencial la identidad de autores y revisores. El dictamen podrá ser de aceptación, rechazo, o condicionamiento a las modificaciones sugeridas por los revisores. Toda decisión se comunicará a los autores en un plazo de dos meses a partir de la fecha en que se reciba el original. Si el trabajo resultase condicionado, la nueva versión deberá enviarse en un plazo máximo de treinta días.

El envío de los manuscritos deberá hacerse por correo electrónico a ludovicapediatrica@gmail.com. En el "asunto" colocar la leyenda "Manuscrito para Ludovica Pediátrica". En el cuerpo del mensaje indicar el título del trabajo, el tipo de artículo y el nombre del primer autor.

CONDICIONES GENERALES PARA LA PUBLICACIÓN.

Los artículos deben ser inéditos o publicados previamente sólo en actas de congresos u otras reuniones científicas. Todos los trabajos aceptados quedarán como propiedad permanente de la revista y no podrán ser reproducidos total o parcialmente sin permiso expreso.

Los manuscritos deben redactarse con procesador de texto (MS Word), tamaño de hoja A4, márgenes 2,5 cm, fuente Arial 12, interlineado 1,5 justificado, sin sangría ni espacios entre párrafos. La extensión de los manuscritos se indica en las condiciones particulares de cada sección. En la primera página deben constar los datos básicos del/ de los autor/es (apellido e inicial/es de nombre; número de ORCID (<https://orcid.org/>), lugar de trabajo). Además se debe especificar el e-mail del autor responsable de la correspondencia.

Los artículos deberán ser escritos en el idioma oficial de la publicación, que es el español. El resumen y palabras claves deberán presentarse en español y en inglés.

Las notas de los artículos deberán enumerarse correlativamente al pie de página.

Las referencias bibliográficas se señalarán según el orden de aparición en el texto y deberán seguir el formato Vancouver para los trabajos clínicos. Se recomienda consultar los sitios: Citing Medicine: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7256/>. y https://biblioteca.unizar.es/sites/biblioteca.unizar.es/files/documentos/estilo_vancouver_resumen_con_rrss.pdf

En el caso de trabajos presentados desde las Ciencias Sociales y Humanas, se deberá utilizar las normas de la American Psychological Association (APA), última versión. Las unidades de medida deberán ser expresadas

según el Sistema Internacional de Unidades.

Toda palabra extranjera utilizada en el texto deberá ir en bastardillas.

Las siglas deberán aclararse en su primera mención en el texto. Las tablas, gráficos y figuras deberán presentarse en hojas aparte, uno por hoja y ordenados con números arábigos. Llevarán un título en la parte superior, al lado del número, y un epígrafe al pie, para asegurar que el contenido sea comprensible sin necesidad de leer el texto. Las unidades de medida deberán ser referidas en el texto y en las tablas, gráficos y figuras.

Debe evitarse la repetición de datos presentes en el texto. Las imágenes deben ser en formato .Jpg de alta resolución y deberán ser adjuntadas al cuerpo del mail.

DECLARACIÓN DE ASPECTOS ÉTICOS Y CONFLICTO DE INTERESES

Los autores deberán declarar todo lo referente a fuentes de financiamiento, los potenciales o reales conflictos de intereses y el cumplimiento de los principios éticos de la investigación, lo cual será de presentación obligatoria para el proceso de evaluación. No se publicarán protocolos de investigación y/o resultados de estudios que estén en proceso de evaluación o que hayan sido rechazados por el Comité Institucional de Revisión de Protocolos de Investigación (CIRPI). Los trabajos de otras instituciones deberán tener la aprobación del Comité de Ética de la institución de la que provienen o del Comité que subrogó el trabajo.

En caso de incluir material de otras publicaciones, los autores serán responsables de citar la fuente correspondiente, y obtener los permisos necesarios, en caso de ser solicitados por el Comité de Gestión Editorial.

Se considerarán autores sólo quienes hayan contribuido intelectualmente con el desarrollo del trabajo, es decir quienes hayan participado:

- 1- en la concepción y realización del trabajo que resulta en el artículo en cuestión;
- 2- en la redacción y revisiones del texto;
- 3- en la redacción final presentada para publicación.

En la sección de agradecimientos, al final del artículo podrán incluirse:

- a) las colaboraciones que deben ser reconocidas pero que no justifican la autoría, tales como el apoyo general del jefe de Servicio, Sala o Unidad;
- b) la ayuda técnica recibida;
- c) el agradecimiento por el apoyo financiero y material,

especificando la índole del mismo;

d) las personas que colaboraron intelectualmente pero cuya participación no justifica la autoría. Pueden ser citadas por su nombre, añadiendo su función o tipo de colaboración. Por ejemplo, "asesor científico", "revisión crítica de la propuesta para el estudio", "recolección de datos", "participación en el ensayo clínico".

CONDICIONES PARTICULARES PARA CADA SECCIÓN EDITORIAL

Espacio de reflexión y opinión del cuerpo de editores y/o de autores invitados, sobre cuestiones referentes a los trayectos formativos del Hospital como centro de referencia para la pediatría. Incluye diferentes aportes sobre temas o problemas de actualidad. Tendrán una extensión máxima de 1300 palabras (excluyendo las referencias). Las citas bibliográficas no deberán superar las diez (10).

ARTÍCULOS ORIGINALES

Aquí se incluyen resultados de investigaciones originales sujetas a un diseño específico tales como: estudios clínicos aleatorizados, de cohortes, caso-control, transversal, evaluaciones epidemiológicas, encuestas y revisiones sistemáticas.

Al inicio de cada trabajo se incluirán los resúmenes y las palabras clave, tanto en español como en inglés. La extensión del resumen deberá ser de 250 palabras, y deberá estructurarse de la siguiente manera: Introducción, Material y Métodos, Resultados y Conclusión. Las palabras clave deberán figurar al pie de cada resumen, siendo su número máximo cinco (5). Se deberán utilizar los términos que aparecen en el Medical Subject Headings, MeSH, (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh>) o los Descriptores en Ciencias de la Salud, DeCS (<http://decs.bvs.br/E/homepagee.htm>).

El texto deberá respetar la siguiente secuencia: Introducción, Material y Métodos, Resultados, Discusión, Conclusión y Bibliografía. La extensión máxima del texto no deberá exceder de 2700 palabras (sin incluir el resumen, las tablas y la bibliografía). El número máximo de citas bibliográficas permitido será cuarenta (40).

Introducción: Deberá incluir los antecedentes que fundamenten el estudio y los objetivos del trabajo.

Material y Métodos: deberá incluir el diseño del estudio, la selección de la muestra y pacientes e identificación de los métodos, equipo y procedimientos con suficiente detalle como para permitir su reproducción. Deberá incluir

los procedimientos éticos seguidos, indicar si se ha utilizado un consentimiento informado y si el protocolo fue aprobado por el CIRPI o por el Comité de Ética institucional que corresponda. Si se trata de un estudio de una intervención (medicación nueva, placebo, etc.) deberán mencionarse los fármacos y productos químicos utilizados, incluyendo sus nombres genéricos, dosis y vías de administración. Los procedimientos matemáticos y los métodos estadísticos deberán describirse en detalle.

Resultados: se presentarán siguiendo una secuencia lógica, tanto en el texto como en los cuadros y figuras. Los datos consignados en los cuadros y figuras no deberán repetirse en el texto; aquí solo se comentarán o resumirán las observaciones más importantes. El número máximo de cuadros y figuras (entre ambos) es de cinco (5).

Discusión: en esta sección se resaltarán los aspectos más novedosos e importantes del estudio. Los datos presentados en la sección de resultados deberán comentarse en forma resumida y compararse con los hallazgos de estudios similares.

Conclusiones: deberán evitarse afirmaciones y conclusiones no fundamentadas por los resultados de la investigación que se presenta.

CASOS CLÍNICOS

Se refiere a la presentación de pacientes o serie de pacientes con una enfermedad inusual o con un cuadro clínico poco frecuente, cuya descripción tenga importancia en la práctica pediátrica o de la salud materno-infantil.

Resumen: en castellano y en inglés, con una extensión máxima de 150 palabras. No es necesario que sea estructurado. Deberá incluir palabras clave (hasta cinco).

Relato: deberá tener una extensión máxima de 1400 palabras de texto (excluyendo resúmenes, bibliografía y tablas o figuras), con no más de cuatro (4) ilustraciones (tablas, gráficos o fotografías). Deberá contar con una breve introducción que destaque la importancia del tema, señalando las experiencias similares publicadas. Luego se deberá describir la observación o el cuadro clínico del paciente y finalmente se realizará una discusión o comentario.

Bibliografía: no debe incluir más de quince (15) citas.

REFLEXIONES SOBRE LA PRÁCTICA PROFESIONAL

Descripción, revisión crítica y análisis, sobre diversas experiencias de trabajo llevadas adelante por grupos de profesionales de una misma disciplina o de manera in-

terdisciplinaria, con presentación de resultados. No es necesario que incluya un resumen, la extensión máxima deberá ser de 1500 palabras, y el número de citas no deberá exceder las quince (15).

ARTÍCULOS DE ACTUALIZACIÓN

Comprenden una amplia y completa revisión acerca de un tema de importancia incluyendo principalmente los avances de los últimos años. Los autores no deben ser más de dos (2). La estructura deberá incluir:

Resumen: en castellano y en inglés, con una extensión máxima de 150 palabras. No es necesario que sea estructurado. Deben incluir palabras clave (hasta cinco).

Texto: debe incluir una introducción, el desarrollo de los diferentes aspectos del tema y si es pertinente, incluir un apartado de discusión o comentarios de relevancia. El texto deberá tener una extensión máxima de 2700 palabras (excluyendo resúmenes, bibliografía y tablas o figuras). Cuando se justifique, quedará a criterio de los editores aceptar una mayor extensión.

Bibliografía: deberá ser lo más completa y actualizada posible, sin límite establecido para el número de referencias, siempre que las que se incluyan sean realmente importantes para quien quiera ampliar los conocimientos sobre el tema o acercarse a la experiencia de otros autores y, asimismo, que su búsqueda sea accesible.

GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA O DE PROCEDIMIENTOS OPERATIVOS

Se orientarán a brindar una actualización del conocimiento de temas específicos, con especial interés en aspectos diagnósticos, terapéuticos o normas de procedimientos de la práctica diaria. El manuscrito deberá tener una extensión que no supere las 3500 palabras. La estructura del manuscrito deberá incluir:

Resumen: debe destacar aspectos relevantes del documento, con una extensión no mayor a 150 palabras, en castellano e inglés. Deberán incluir hasta 5 (cinco) palabras clave.

Introducción: debe incluir los fundamentos que motivaron el documento.

Descripción de la metodología: incluye las recomendaciones señaladas en forma clara y precisa.

Discusión: destaca aspectos relevantes y puede incluir sugerencias para la implementación de la guía.

Bibliografía: deberá incluir los artículos más relevantes del tema tratado.

COLUMNA DE RESIDENTES

Comunicación de experiencias de las diversas unidades de residencia que funcionan en el Hospital. Son aplicables las mismas de la sección de Cartas al Editor.

ARTÍCULOS ESPECIALES

Espacio reservado para trabajos de interés en pediatría y/o salud materno- infantil que no se puedan incluir en las demás secciones, como informes de comisiones y grupos de trabajo del Hospital. Son aplicables las mismas normas que la sección de Cartas al Editor. Introducción: debe incluir los fundamentos que motivaron el documento.

Descripción de la metodología: incluye las recomendaciones señaladas en forma clara y precisa.

Discusión: destaca aspectos relevantes y puede incluir sugerencias para la implementación de la guía.

Bibliografía: deberá incluir los artículos más relevantes del tema tratado.

CARTAS AL EDITOR

Se admitirán para la discusión de trabajos publicados y la aportación de observaciones o experiencias que por sus características puedan ser resumidas en un breve texto. La extensión máxima será de 750 palabras, el número de citas bibliográficas no deberá superar las diez (10). Se admitirá hasta una tabla y una figura.

COLUMNA DE ENFERMERÍA

Presentación de acciones específicas del Departamento de Enfermería. Comunicación de actividades científicas y/o docentes. Son aplicables las mismas normas de la sección de Cartas al Editor.

Entre todos lo hacemos posible



FUNDACIÓN LUDOVICA
Fundación Hospital de Niños de La Plata



Teléfono: (0221) 451-8240. Dirección: calle 14 # 1577 (entre 64 y 65). La Plata.



fundacionludovica.org.ar



Fundación Ludovica